



Guía
para la
valoración de la
discapacidad en
**enfermedades
raras**

Guía para la valoración de la discapacidad en **enfermedades raras**

Edita:

Junta de Andalucía.

Realiza:

- Consejería de Igualdad, Políticas Sociales y Conciliación.
- Dirección General de Personas con Discapacidad e Inclusión.

Coordinación:

Por la Dirección General de Personas con Discapacidad e Inclusión:

- Ricardo Manuel Moreno Ramos. Médico – Jefe del Servicio de Valoración y Orientación.
- José Antonio Olmo Vega. Médico Rehabilitador – Asesor Técnico de Valoración Médica – Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Por Federación Española de Enfermedades Raras:

- Juan Carrión Tudela. Presidente de FEDER.
- Carmen Moreno Olivera. Representante Territorial de FEDER en Andalucía.
- Irene Rodríguez Ibáñez. Trabajadora Social del Departamento de Acción Social de FEDER.

Autoría:

Se relacionan en el capítulo correspondiente.

Colabora:

Federación Española de Enfermedades Raras.

Agradecimientos.

- Carmen González Arenas. Psicóloga - Directora del Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.
- Celia Vidal Domínguez. Asesora Técnica de Valoración Psicológica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.
- María Fernanda Gordo Díaz. Asesora Técnica de Valoración Psicológica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Edición:

Octubre 2021 – 1ª edición

Diseño portada:

Enrique Moreno Reina

Maquetación:

Despega 360

D.L.: SE 1910-2021



Estimadas y estimados profesionales:

Tengo el placer de presentaros la “Guía para la valoración de la discapacidad en enfermedades raras” que ha impulsado esta Consejería de Igualdad, Políticas Sociales y Conciliación a través de la Dirección General de Personas con Discapacidad e Inclusión.

Esta Guía es fruto de la cooperación entre Administración y el movimiento asociativo de la discapacidad, donde FEDER sabe aunar las demandas de las familias, la profesionalidad y la experiencia en la atención

a las personas. Esta intervención nos ha llevado a reforzar la coordinación y el trabajo en red de los ámbitos social, sanitario y educativo.

Las enfermedades poco frecuentes, precisamente por afectar a un número reducido de personas, plantean un desafío en términos de salud pública y protección social debido a la situación específica en la que se sitúan con respecto a otras patologías de alta prevalencia y que repercuten en un déficit de conocimiento entre las y los profesionales del ámbito sociosanitario.

Afectan a las personas en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus cualidades sensoriales y de comportamiento. Por ello, consideramos esencial la sensibilización y la capacitación profesional en la mejora de la calidad de la atención que prestamos.

De esta forma, se adquirió el compromiso de elaborar, en colaboración con FEDER Andalucía, un documento que sirviera de orientación a las y los profesionales de los Centros de Valoración y Orientación en el proceso de reconocimiento de la discapacidad en diversas enfermedades poco frecuentes.

Esta Guía tiene un contenido clínico, social y psicológico que mejorará el conocimiento sobre las enfermedades que recoge, logrando así incrementar la calidad en el proceso de valoración del grado de discapacidad y, en consecuencia, facilitar el acceso a los derechos y prestaciones que recoge la legislación vigente para las personas con discapacidad.

Con esta publicación, la Junta de Andalucía se sitúa a la vanguardia de la gestión del conocimiento con respecto a la discapacidad en enfermedades raras, ya que esta Guía tiene relevancia a nivel estatal y es de utilidad general para profesionales. De esta forma, viene a complementar las ya publicadas en otras Comunidades Autónomas como Madrid y Murcia, añadiendo un total de 14 enfermedades poco frecuentes no abordadas hasta el momento.

Desde la Consejería de Igualdad, Políticas Sociales y Conciliación, esperamos que sea de ayuda y utilidad en el complejo proceso de valoración de la discapacidad en personas afectadas por enfermedades raras.

Recibid un afectuoso saludo.

Rocío Ruiz Domínguez

Consejera de Igualdad, Políticas Sociales y Conciliación



Amigos y amigas de la familia FEDER:

En primer lugar, me gustaría agradecer la oportunidad que supone para la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) estar tan presente en estas páginas, representando a un colectivo que suma más de 3 millones de personas en España y más de 500.000 en Andalucía, según datos del Sistema de Información de Enfermedades Raras de esta comunidad autónoma.

Enfermedades que tienen una baja incidencia en la población: concretamente, deben afectar a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Patologías que, a pesar de su diversidad -ya que se identifican 6.172 sólo en Europa-, están caracterizadas por una problemática común. Además, se enfrentan a una problemática muy concreta vinculada con el acceso a diagnóstico y tratamiento. Y es que, en España, la mitad de los más de 3 millones de personas que conviven con estas patologías han esperado más de 4 años para lograr el nombre de la enfermedad. Un retraso que condiciona el acceso a tratamientos, al que sólo tiene acceso el 34% del colectivo.

Existen muchos retos a nivel clínico, pero también desde una perspectiva social, ya que el 80% de las personas con enfermedades poco frecuentes cursan con discapacidad. Un campo en el que también se hace tangible la necesidad de continuar trabajando en red. Y esta guía es precisamente un ejemplo de ello. Por ello, permíteme que dé las gracias de manera especial a la Consejería de Igualdad, Políticas Sociales y Conciliación, y más concretamente a la Dirección General de Personas con Discapacidad e Inclusión, por hacerla posible.

Gracias también a todo el tejido asociativo que representa a las 14 patologías integradas en esta guía: Paraparesia Espástica Familiar, Pseudoxantoma Elástico, Cardiopatías Congénitas complejas, Panhipopituitarismo, Síndrome de Wolf-Hirschhorn, Síndrome de Poland, Síndrome de Sotos, Neurofibromatosis I, Síndrome de Wolfram, Síndrome de Peutz Jeghers, Glucogenosis, Enfermedad de Gaucher, Obesidad por deficiencia del receptor de melanocortina -4 y Crioglobulinemia.

Gracias también a los profesionales y expertos referentes de las patologías que han contribuido en el desarrollo del contenido y que caminan a nuestro lado a diario, haciendo que el abordaje de estas patologías sea más fácil y asumible para cada familia.

Estas páginas son el resultado del trabajo en red ejemplar entre Administración, profesionales y familias. Gracias por hacerlo posible y gracias también a todos los que haréis de esta guía una herramienta para mejorar el futuro de nuestras familias.

Muchas gracias.

Juan Carrión

Presidente de FEDER y su fundación

Guía para la valoración de la discapacidad en **enfermedades raras**

ÍNDICE DE CONTENIDOS

1. Cardiopatías congénitas	10
2. Crioglobulinemias	16
3. Glucogenosis tipo I. Enfermedad de Von Gierke	26
4. Neurofibromatosis. Enfermedad de Von Recklinghausen	34
5. Panhipopituitarismo	44
6. Paraparesia espástica hereditaria	50
7. Pseudoxantoma elástico	54
8. Síndrome de Poland	62
9. Síndrome de Sotos	68
10. Síndrome de Treacher Collins	74
11. Síndrome de Wolfram	82
12. Síndrome de Peutz-Jeghers	90
13. Obesidad monogénica. Obesidad por deficiencia del receptor de melanocortina-4	98
14. Síndrome de Wolf-Hirschhorn	106

1. Cardiopatías Congénitas

- **Dr. Israel Valverde**, Jefe de Sección de Cardiología Pediátrica – Hospital Virgen del Rocío, Sevilla. Investigador Clínico – Grupo Fisiopatología Cardiovascular – IBIS, Instituto de Biomedicina de Sevilla.
- **Dra. Ana María Montes Domínguez**, Médica Rehabilitadora. Asesora Técnica de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.
- **Dr. José Antonio Olmo Vega**, Médico Rehabilitador. Asesor Técnico de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

Las **cardiopatías congénitas** son un grupo de enfermedades raras caracterizado por la presencia de alteraciones estructurales del corazón producidas por defectos en la formación del mismo durante el periodo embrionario.

En la inmensa mayoría de las cardiopatías congénitas, existe una causa multifactorial y por el momento no conocida, siendo raros los casos ligados a una única mutación genética concreta. La posibilidad de transmisión a la descendencia o repetición de otro defecto congénito en un hijo es en general baja y oscila entre el 3% y el 5%, aunque puede variar significativamente en función del tipo concreto de cardiopatía.

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: (Q20-Q28) Enfermedades congénitas del sistema circulatorio

- **PREVALENCIA**

La prevalencia aproximada es de 8 por cada 1000 recién nacidos vivos al año (Roy DL et al, Canad. Can J Cardiol 1994). La incidencia se ha estimado entre 4-12 por cada 1000 recién nacidos vivos (Hoffman JIE et al, J Am Coll Cardiol 2002).

Esta prevalencia es para todos los tipos de cardiopatías congénitas, no obstante los diferentes subtipos entran en los parámetros de enfermedades poco frecuentes.

La propia Junta de Andalucía en su “Plan de Atención a las personas afectadas por enfermedades raras (2008-2012)” ya concreta las cardiopatías que se encuadran como tales, en un listado elaborado considerando el “concepto de enfermedades raras planteado por REPIER de prevalencia menor de 5 por 10.000, cronicidad, escaso conocimiento etiológico, falta

de tratamiento curativo o de baja accesibilidad, importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida” y, entre las que se encuentran:

- Transposición de grandes vasos
 - Ventrículo derecho de doble salida
 - Tetralogía de Fallot
 - Ventrículo común
 - Defecto ostium primum
 - Anomalía cierre septal no especificado
 - Anomalía de la válvula pulmonar no especificado
 - Estenosis congénita válvula pulmonar
 - Atresia congénita válvula pulmonar
 - Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico
 - Atresia y estenosis válvula tricúspide, congénitas
 - Anomalía de Ebstein
 - Estenosis congénita válvula aórtica
 - Insuficiencia congénita válvula aórtica
 - Estenosis mitral congénita
 - Estenosis congénita válvula pulmonar
- **Sintomatología**

Dado su gran número, la sintomatología asociada a las mismas es muy variable y va desde las que son asintomáticas y no requieren de tratamiento específico hasta aquellas que ocasionan síntomas severos y precisan corrección quirúrgica durante las primeras semanas de vida.

En el neonato con sospecha de cardiopatía congénita deben tenerse en cuenta tres aspectos fundamentales:

- Suele tratarse de cardiopatías graves.
- Sus manifestaciones clínicas están condicionadas por los cambios hemodinámicos de transición entre la circulación fetal y la adulta.
- En esta edad, la existencia de patología extracardíaca puede afectar al sistema cardiovascular, simulando cardiopatía congénita.

Las cardiopatías congénitas, con clínica neonatal y dejadas a su evolución natural, tienen una mortalidad elevada, bien por tratarse de cardiopatías complejas o por presentarse de forma muy severa, en el caso de las simples. Es fundamental un alto índice de sospecha para iniciar lo antes posible el tratamiento médico, que en la mayoría de los casos constituye el paso intermedio para la cirugía.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico se basa en:

1. Anamnesis e historia clínica
2. Exploración física
3. Electrocardiografía
4. Tensión arterial no invasiva
5. Radiografía de tórax
6. Ecocardiografía doppler 2D y 3D
7. Resonancia magnética cardíaca
8. Cateterismo cardíaco diagnóstico
9. Ergometría
10. Holter de Tensión arterial 24h
11. Holter de monitorización electrocardiográfica 24h

- **Tratamiento**

Cada plan de tratamiento será diferente en cada persona dependiendo de su evolución médica y de otros factores como pueden ser las patologías asociadas.

La mayoría de las cardiopatías congénitas no severas, no requerirán ningún tipo de intervención invasiva pudiendo ser controladas con tratamiento farmacológico (aprox. 10%).

Sin embargo la mayoría de niños y niñas con cardiopatía congénita (65%) deben ser intervenidos quirúrgicamente durante los primeros años de vida con el fin de reparar su malformación y, en muchos casos, requieren de más de una intervención.

Algunos pacientes son candidatos a intervencionismo percutáneo (cateterismo cardíaco), aprox. 25-30%

Existe incluso la posibilidad de que sea necesario todo tipo de tratamiento, quirúrgico, hemodinámico y farmacológico para tener buena calidad de vida.

En cualquier caso, todas las personas con cardiopatía congénita deben hacer un seguimiento médico a lo largo de toda su vida. Para recibir la atención y tratamiento adecuado es recomendable hacer el seguimiento en unidades especializadas en cardiopatía congénita, ya sea en edad pediátrica como en la edad adulta.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

En general, la graduación en las limitaciones de la actividad de las diferentes patologías, conforme establece la normativa referida con anterioridad, vendrá dada, siempre y cuando cumpla con las normas generales de valoración, por:

- Valoración funcional de la NYHA de II a IV. Aquellas patologías con NYHA I no tienen consideración de que generen limitación alguna en la actividad.
- Grado de cianosis originada. Las cardiopatías cianosantes, con cortocircuito derecha-izquierda tienen la consideración de una clase 3, ya que al menos una clasificación NYHA II siempre estará presente la cual hace referencia a “El paciente tiene una enfermedad cardíaca que produce una limitación leve de su actividad física. El enfermo permanece asintomático en reposo o durante sus actividades habituales. La actividad física superior a la habitual desencadena fatiga, palpitaciones, disnea o dolor anginoso”.
- Aquellas cardiopatía congénitas no cianosante, su severidad vendrá dada por la presencia de dilatación de cámaras, valvulopatías moderadas-severas, grado de cortocircuito izquierda-derecha (relación Qp/Qs) y/o por la elevación en la resistencia vascular pulmonar en relación con la sistémica, considerándose el límite entre clases, el que alcance o no la mitad de esta última, etc.
- Así mismo, se tendrán en cuenta la presencia de patologías concomitantes que afecten otros órganos o sistemas, con descripción de las áreas del desarrollo físico que pudieran verse afectadas de forma secundaria:
 - Talla, desarrollo ponderal.
 - Alteraciones neurológicas.
 - Deficiencias visuales.
 - Alteraciones musculoesqueléticas derivadas de cirugías, secundarias a desuso, etc.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Habría que valorar el retraso madurativo, el trastorno del desarrollo que pueda presentarse, posible discapacidad intelectual que pueda tener, así como las alteraciones conductuales y problemas psicosociales:

- El trastorno del desarrollo y la discapacidad intelectual se valorará por el capítulo 15, teniendo en cuenta las diferentes áreas: psicomotricidad-lenguaje, habilidades de autonomía personal y social, proceso educativo y conducta.
- Los trastornos mentales se valoran por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos de conducta, afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.
- Es necesario el informe del especialista en psiquiatría y/o psicólogo de la Unidad de Salud Mental Infanto Juvenil (USMI).

2. Crioglobulinemias

- **Dra Ana M^a García Rodríguez.** Médico de Familia y Analista Clínico, Experto en Genética Clínica. Centro de Salud de Portillo, Arrabal de Portillo, Valladolid, España.
- **Dr. José Antonio Olmo Vega,** Médico Rehabilitador. Asesor Técnico de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

La **Crioglobulinemia** (CG) es una enfermedad rara caracterizada por la presencia en suero de inmunoglobulinas (Ig) que precipitan de forma reversible a temperaturas menores a 37°C. Pueden ser asintomáticas o asociarse a estados clínicamente aparentes dando lugar al síndrome o vasculitis crioglobulinémica.

Clasificación

Según el tipo de inmunoglobulinas que constituyen el crioprecipitado las crioglobulinemias se clasifican en 3 subtipos:

1. Tipo I: simple o monoclonal aislada, con Ig G o IgM sin actividad Factor Reumatoide (FR), tampoco activan el complemento fácilmente. Infrecuente la presencia de IgA y más raro aún de cadenas ligeras.
2. Tipo II: mixta, presencia de Ig G policlonal e IgM monoclonal con actividad FR.
3. Tipo III: mixta, presencia de IgG e IgM policlonales con actividad FR.

Existen otros tipos de Ig que aparecen en formas intermedias o evolutivas de CM.

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: D89.1 Crioglobulinemias.

- **PREVALENCIA**

De forma global no ha sido establecida hasta el momento.

Las crioglobulinemias mixtas (CGM) constituyen entre el 75-95% de todas ellas, siendo la tipo II la más frecuente (hasta el 60%). La incidencia estimada es de 1:100.000 individuos/año, con una ratio mujer-hombre 3:1. Es más común en Europa del Sur y se relacionan en su mayoría con la infección crónica por el virus de la hepatitis C (VHC).

La CGM tipo III es la segunda en frecuencia: alrededor del 32%. La CG tipo I es la más rara (próximo al 10%)

El término esencial se ha utilizado para definir una CG sin enfermedad asociada. Por otra parte, en el pasado se conocía la CGM Tipo II con esta locución.

- **GENÉTICA**

Para la CGM puede haber predisposición genética en relación a la presencia de HLA-B8, DRB1*11, DR3, DR5 y DR6, aunque dicha asociación alélica no ha sido confirmada por todos los estudios.

- **Etiopatogenia**

La CG Tipo I generalmente se asocia a trastornos linfoproliferativos. Sin embargo las CGM suelen producirse en el contexto de enfermedades autoinmunitarias (como las conectivopatías), infecciosas (como VHC) y con menos frecuencia trastornos linfoproliferativos.

En la infección crónica por el VHC el virus estimula directamente la expansión clonal de linfocitos B, con expresión de FR en hígado, sangre periférica y ganglios linfáticos, los cuales conducen a la formación de complejos inmunitarios crioprecipitables que activan la cascada del complemento y producen vasculitis.

- **Clínica**

Las manifestaciones clínicas son muy heterogéneas y variadas.

La CG tipo I puede ser asintomática o cursar con diferentes cuadros expresión del síndrome de hiperviscosidad por altos niveles de crioglobulinas monoclonales que ocasionan fenómenos vaso-oclusivos: acrocianosis, fenómeno de Raynaud, trombosis arterial, gangrena secundaria a alteraciones de la microcirculación.

En la CGM es típica la triada púrpura, artralgias y astenia con el sustrato histopatológico de una vasculitis leucocitoclástica y con posible afectación de diferentes órganos diana (riñones, sistema nervioso periférico, tracto gastrointestinal y linfadenopatías preferentemente).

También es posible el desarrollo de neoplasias, trastornos linfoproliferativos y endocrinos.

Manifestaciones cutáneas

- Las más frecuentes en la CGM, siendo la Púrpura palpable ortostática la más usual de todas y la primera en aparecer. Se observa hasta en el 90 % de los casos sintomáticos, fundamentalmente en extremidades inferior-

res y zonas maleolares. Cursa en brotes recurrentes de tres a diez días de duración, sin prurito.

- Otras lesiones son las úlceras de evolución tórpida, fenómeno de Raynaud, urticaria a frígore, acrocianosis, úlceras isquémicas, hemorrágicas e incluso necrosis y gangrena en zonas acras de los dedos.

Manifestaciones reumáticas

- Artralgias de manos, rodillas y codos a veces asociada a la exposición al frío. Son síntomas precoces y frecuentes (75-90%). Más raras son la artritis y miositis.
- Aproximadamente el 50% aquejan xerostomía y xeroftalmía.

Manifestaciones neurológicas

- En el curso de la CGM más del 80% presentan una neuropatía periférica sensitiva de curso insidioso y progresivo, bastante rebelde al tratamiento. También hay trastornos sensitivo motores, traducción de una mono-neuritis asimétrica o una afectación del sistema nervioso central.

Manifestaciones renales

- El 30% de los pacientes cursa con afectación renal tardía. La lesión renal más común es una glomerulonefritis membranoproliferativa difusa, que condiciona el pronóstico en las CGM, y es una de las principales causas de morbilidad. Otras manifestaciones más raras son la insuficiencia renal aguda, la acidosis tubular renal o la necrosis papilar.

Manifestaciones pulmonares

- Algún caso de afectación de pequeña vía aérea e intersticio, provocando cuadros de alveolitis, bronquiolitis obliterante, enfermedad pulmonar intersticial y vasculitis pulmonar.

Trastornos endocrinos

- Los trastornos endocrinos se hallan de forma más común en la CGM que en la población general como la tiroiditis autoinmune, el hipotiroidismo o las neoplasias tiroideas (carcinoma medular de tiroides).

Afectación hepática

- En alrededor del 60% de los pacientes la afectación hepática consiste en elevación de transaminasas. La hepatomegalia y esplenomegalia se encuentra en el 70% y el 50% respectivamente. También puede observarse hepatitis crónica activa, cirrosis y carcinoma hepatocelular.

Afectación oncológica

- El Linfoma B es la neoplasia que con más frecuencia puede complicar el curso de la CGM, generalmente en estadios avanzados. Deberá sospecharse ante la elevación de C4 con desaparición de crioglobulinas y de

FR en suero.

- Otras manifestaciones son las infecciones bacterianas recurrentes; la vasculitis clínicamente significativa en diferentes órganos internos como el dolor abdominal recurrente y, menos frecuente la afectación cardiaca, del sistema nervioso central y de la retina ocular.

• **Diagnóstico**

El diagnóstico se basa en criterios clínicos y de laboratorio.

Diagnóstico definitivo de CGM:

1. Crioglobulinas mixtas circulantes, niveles bajos de C4 y púrpura ortostática con la demostración histopatológica de una vasculitis leucocitoclástica.
2. O bien, en vez de púrpura (criterio clínico mayor), dos criterios clínicos menores (Orphanet J Rare Dis. 2008; 3:25): Hepatitis crónica, glomerulonefritis membranoproliferativa, neuropatía periférica o úlceras cutáneas.
3. O bien, en vez de vasculitis leucocitoclástica (criterio patológico mayor) dos criterios serológicos/patológicos menores (Orphanet J Rare Dis. 2008; 3:25): Infiltrados clonales de células B (hígado o médula ósea); FR (+);VHC (+) o VHB(+).

La determinación de crioglobulinas mediante muestras de sangre (en jeringa precalentada a 37 ° C), coagulación y centrifugado, para separación del suero, debe realizarse también a 37°C. La incubación se efectúa a 4°C y a continuación se obtiene el precipitado en unas 24 horas en la CM Tipo I y en unos 3 a 5 días en la CGM. La cuantificación del criocrito se puede expresar en g/dl o en porcentaje del volumen del precipitado, siendo valorable un criocrito persistentemente elevado, mayor a 1% durante 3 a 6 meses.

El diagnóstico diferencial incluye hepatitis autoinmune, artritis reumatoide, síndrome de Sjögren, linfomas de células B, poliarteritis, distintas enfermedades autoinmunes.

• **Pronóstico**

Muy influido por enfermedades subyacentes, complicaciones y respuesta al tratamiento.

En la CGM el pronóstico suele ser bueno, con un curso crónico de brotes recurrentes de púrpuras y/o artralgias durante años o décadas, habitualmente sin claro desencadenante.

El pronóstico es peor si hay afectación renal, insuficiencia hepática, procesos linfoproliferativos, neoplasias o afectación vasculítica difusa.

- **Tratamiento**

Los pacientes asintomáticos o con púrpura transitoria no precisan tratamiento, a pesar de que puedan presentar crioglobulinas muy elevadas en suero. Ante síntomas leves se aconseja, en primera instancia, evitar temperaturas bajas, salvar la bipedestación prolongada y usar analgésicos o AINES, éstos últimos con precaución por la frecuente asociación con enfermedad renal y hepática crónicas.

La CGM asociada a VHC utiliza tratamiento antiviral con la combinación Interferón alfa y Ribabirina, siendo las recaídas frecuentes al retirar el tratamiento. Las manifestaciones cutáneas y alteraciones de función hepática tienden a responder rápidamente, en cambio la neuropatía y nefropatía tienen una respuesta más lenta y parcial.

La gravedad de la clínica determina el abordaje terapéutico. Los pacientes con manifestaciones vasculíticas intensas deben ser tratados con corticoides a altas dosis; plasmaféresis (para asegurar la rápida reducción de los niveles de crioglobulinas); citotóxicos como Ciclofosfamida (para prevenir la nueva formación de anticuerpos) o inmunosupresores como Rituximab (antiCD20: para reducir la proliferación de los linfocitos B, principal vía patogénica de la enfermedad). Infiximab, Fludarabina e Inmunoglobulinas endovenosas han sido utilizados en casos aislados.

En las situaciones con infección de VHC concomitante se añadirá tratamiento antiviral en terapia secuencial o combinada.

Se recomiendan los controles periódicos analíticos, evolutivos y en caso de las CGM la supervisión prolongada ante la posible aparición de un proceso linfoproliferativo.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

En la mayoría de los casos, los aspectos clínicos que puedan suponer limitaciones en las actividades de la vida diaria, ocurren a partir de la 5ª o 6ª década de la vida.

1- Vasculopatía Periférica: la patología vascular periférica se valora en el capítulo 5.

Se tiene en cuenta:

- Fenómeno de Raynaud: N° de episodios al mes.
- Edema crónico persistente que no se controla con compresión elástica y dermatitis de éstasis crónico.
- Elefantiasis que dificulta la deambulación.
- Claudicación intermitente. Dolor en reposo. (Clasificación de Fontaine).
- Si se precisa amputación en zonas acras, dicha valoración es contemplada en el capítulo 2, y posteriormente se combina el porcentaje de discapacidad con el correspondiente a la deficiencia vascular periférica si persiste esta. La tabla 43 realiza la estimación de deficiencia por amputación de miembro inferior.

2- Neuropatía periférica: generalmente leve-moderada con sensación urente, parestesias y disestesias y debilidad muscular en extremidades inferiores exacerbada de forma nocturna (60 % casos de CGM).

Se valora en el capítulo 2, en evaluación de neuropatías periféricas, aplicando la tabla 21 de déficit sensorial o dolor, la tabla 22 de déficit motor y la tabla 25 de nervio afectado. Se cuantifica:

- La relación entre la alteración de la sensibilidad o dolor y su interferencia con la actividad, según el área afectada y los nervios involucrados.
- El balance muscular teniendo en cuenta: la contracción muscular, la contracción sin movimiento, el movimiento activo sin gravedad, el movimiento activo sólo contra gravedad, sin resistencia y el movimiento activo contra gravedad con cierto grado de resistencia.

Debemos recordar que, como premisa para la aplicación de la tabla 21, los criterios específicos refieren, “Sólo el dolor o las molestias persistentes que causan una pérdida de función permanente, a pesar de un esfuerzo máximo en la rehabilitación médica y de haber transcurrido un periodo óptimo de tiempo para la adaptación psicológica, deben considerarse como una deficiencia establecida. El dolor que no cumple uno o más de los criterios anteriores no se considera valorable”.

3- Afectación hepática: desde la elevación persistente de transaminasas hasta la insuficiencia hepática con cirrosis franca. Se valora en el capítulo 7, teniendo en cuenta:

- Alteración persistente de la bioquímica hepática (aminotransferasas, fosfatasa alcalina).
- Limitaciones en las AVD, pudiendo estar afectadas algunas del autocuidado justificados por síntomas de insuficiencia hepática y/o hipertensión portal.

- Haberse aplicado las medidas terapéuticas indicadas en esa patología.
- Ecografía abdominal. Estudio anatomopatológico.
- Clasificación de Child-Pugh.
- Necesidad de tratamiento continuado.

4- Afectación pulmonar: con predisposición a aumentar la susceptibilidad a las infecciones bronquiales y disminución función pulmonar.

Se valora en el capítulo 4, en el que se objetiva, con pruebas cuantificables, la alteración de la función pulmonar: espirometría forzada, prueba broncodilatadora, capacidad de difusión de monóxido de carbono (DLCO), medida de la capacidad de ejercicio (VO₂ expresados en ml/kg/minuto o en METS), gasometría arterial. Las manifestaciones clínicas deben ser compatibles con los parámetros anteriores.

5- Trastornos endocrinos: la valoración de la afectación tiroidea en pacientes con CGM se lleva a cabo siguiendo los criterios del capítulo 9, afectación endocrino-metabólica, bloque tiroideo. Se tiene en cuenta la concurrencia de tres datos:

- Persistencia de síntomas a pesar del tratamiento.
- Permanencia de alteración hormonal aún con tratamiento.
- Limitación de las AVD.

En general, son trastornos que no requieren tratamiento o que se resuelven tras el mismo.

6- Trastornos dermatológicos: la púrpura transitoria a pesar de ser una de las manifestaciones más frecuentes (hasta en el 98 % de los casos), la valoración dermatológica, en el capítulo 10, sólo estima enfermedades crónicas no recuperables (en este caso el curso es intermitente); el prurito (en este caso no se produce); la extensión de la superficie corporal (suele ser variable, pero habitualmente es distal en EEII e intermitente) y el grado de limitación en las AVD; si se da la presencia de dermatitis ocre o lesiones reticuladas, como consecuencia de la repetición de los brotes, las lesiones entrarían en el epígrafe de valoración estética, dentro de la esfera psicológica. Llegado el caso podría ser necesario informe de psiquiatría o psicología y valoración en capítulo 16.

La evolución a úlceras de evolución tórpida se ha valorado en capítulo 5 de patología vascular periférica.

7- Artralgias: los criterios específicos de valoración del sistema musculoesquelético se encuentran en el capítulo 2. Sólo valora aquellas patologías con repercusión en la funcionalidad, cambios articulares constatables objetivados y deficiencias en la amplitud del movimiento.

El dolor articular, sin signos de deficiencia permanente, puede reducir sus síntomas si modifica las actividades de la vida diaria o las tareas relacionadas con el trabajo que origina el dolor. De acuerdo con estas normas, esa persona no tendría una deficiencia permanente.

Las diferentes formas de valorar: método funcional, método diagnóstico, alteración de la marcha tienen en cuenta el dolor a la hora de asignar el porcentaje de limitaciones en la actividad.

Hay una serie de manifestaciones tardías que son causa de importante morbi-mortalidad y que son:

1- Afectación renal: suele ser tardía y consiste en una glomerulonefritis progresiva con hipertensión arterial (HTA), síndrome nefrótico e insuficiencia renal terminal.

Se valora en el capítulo 8 y se tiene en cuenta:

- La necesidad médica documentada, por episodios recurrentes de afectación renal transitoria, en nº de episodios o días al año.
- Presencia de insuficiencia renal crónica.
- Limitaciones en las AVD.
- Aclaramiento de creatinina (ml/min).
- Precisar tratamiento dialítico continuado.

La HTA se valora en el capítulo 5, combinándose, si procede, a la valoración anterior, y, si ha sido causa de la misma. Se hace balance de:

1. Persistencia de sintomatología a pesar de tratamiento o restricción dietética
2. Daños en órganos diana: Proteinuria persistente sin alteración de la función renal (descenso del aclaramiento de creatinina), cardiopatía hipertensiva, enfermedad cerebro vascular sin secuelas, cambios hipertensivos en el fondo de ojo sin exudados ni hemorragias, cifras tensionales crónicamente superiores a 200 mm/Hg de sistólica y 120 de diastólica, a pesar de adecuado tratamiento dietético (restricción salina y, caso de obesidad, calórica) y medicamentoso.

2- Linfoma no Hodgkin de células B: durante el curso de una CGM, y por lo general en estadios avanzados (a partir de los 5 o 10 años del diagnóstico), puede desarrollarse un verdadero linfoma B en relación con la expansión clonal de linfocitos B y los infiltrados presentes en el hígado o la médula ósea de estos pacientes.

Se valora en el capítulo 6 la afectación del sistema hematopoyético. Teniendo en cuenta:

- Si el trastorno linfoma o mieloproliferativo cursa con brotes o crisis, la eva-

luación de las mismas, según frecuencia y duración de episodios, se hará en los periodos intercríticos.

- Repercusión en las actividades de la vida diaria (AVD).
- Si hay manifestación en otros órganos o sistemas se combinarán los resultados de las distintas evaluaciones.
- La valoración se efectuará tras 6 meses del diagnóstico y/o tratamiento, si ha precisado, salvo que éste tenga una intención paliativa, en cuyo caso no hay criterio de temporalidad para llevar a cabo la valoración.

3- Otras neoplasias: se desarrollan en algunos pacientes como complicación tardía, fundamentalmente hepatocarcinoma y carcinoma medular de tiroides. Se valora en el capítulo 11. Este capítulo establece que aquellas neoplasias con tratamientos potencialmente curativo, sólo podrán ser valoradas una vez finalizado dicho tratamiento. Sólo aquellos casos que reciban un tratamiento paliativo se podrán valorar desde un principio. Para la valoración se tendrá en cuenta:

- Limitaciones en las AVD.
- Efectos secundarios del tratamiento recibido.
- Existencia de metástasis.
- Necesidad de tratamiento continuado.

Si el tratamiento del proceso neoplásico origina algún tipo de deficiencia permanente, se llevará a cabo la valoración siguiendo los criterios del aparato o sistema al que afecte.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Habrà que valorar las posibles alteraciones en el estado de ánimo y problemas psicosociales.

- Los trastornos mentales se valoran por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos de conducta, afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.
- Es necesario el informe del especialista en psiquiatría y/o psicólogo de la Unidad de Salud Mental Infante Juvenil (USMI).

3. Glucogenosis tipo I. Enfermedad de Von Gierke

- **Dr. Jesús Sueiro Justel.** Médico de Atención Primaria. Centro de Salud Concepción Arenal. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza. Servicio Galego de Saúde.
- **Dr. José Antonio Olmo Vega,** Médico Rehabilitador. Asesor Técnico de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

Las **glucogenosis** o enfermedades por almacenamiento de Glucógeno, son un grupo de enfermedades que tienen en común la acumulación de glucógeno por imposibilidad de completar la glucogenolisis, debido a una deficiencia genética de la actividad de alguna de las enzimas que lo degradan. De ahí que los tejidos más afectados sean aquellos en los que el metabolismo del glucógeno es más importante: el hígado y el músculo (incluido en algunas el miocardio) y, en menor medida, el riñón. Su transmisión autosómica recesiva también es común a todas ellas.

Clasificación

Las glucogenosis se dividen clásicamente en hepáticas, musculares y sistémicas, con afectación multiorgánica. Las hepáticas se caracterizarán por hepatomegalia, hipoglucemias de ayuno, con las consiguientes repercusiones metabólicas y del desarrollo y las musculares por debilidad muscular, fatigabilidad y en las que hay afectación cardíaca, miocardiopatía con insuficiencia cardíaca.

La enfermedad de Von Gierke se debe a una deficiencia en el sistema enzimático de la Glucosa 6 fosfatasa, que cataliza el paso de la Glucosa 6 fosfato a glucosa para su paso al torrente circulatorio. Se describen dos subtipos, 1a y 1b, en el 2º tipo el déficit enzimático se produce en el complejo transportador enzimático y éste también produce afectación de los neutrófilos provocando apoptosis temprana y la consiguiente neutropenia y sus manifestaciones clínicas de infecciones de repetición.

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: E74.0 Glucogenosis tipo I. Enfermedad de Von Gierke.

- **INCIDENCIA**

La incidencia de la glucogenosis tipo 1 es del orden de 1 cada 100.000 nacimientos.

- **GENÉTICA**

Como todas las glucogenosis se transmite de forma autosómica recesiva y el cromosoma afectado es el 17q21 en la tipo 1 a y el 11q 23 en la 1 b.

- **Clínica**

La manifestación fundamental de la enfermedad es la hipoglucemia en ayunas, que se manifiesta, por lo general, a las 2 horas de la toma en los bebés. La hipoglucemia no responde al Glucagón (éste produce glucosa a través de la glucogenolisis) y se puede usar esta prueba como diagnóstico de sospecha. La glucosa 6-P, al no poder pasar a glucosa y salir a la circulación sanguínea, tiene 2 vías: la de las pentosas y producción de ácido úrico y la vía del piruvato y lactato, Acetil CoA y síntesis de ácidos grasos y triglicéridos, lo que explica los hallazgos analíticos de la enfermedad.

La hepatomegalia gigante también es característica y la distensión abdominal, la “cara de muñeca” y extremidades pequeñas y delgadas, confieren un aspecto característico al lactante afectado.

Los bajos niveles de glucosa se acompañan de aumento de ácido láctico, triglicéridos y ácido úrico, condicionando un retraso en desarrollo pondero-estatural. La acidosis láctica es responsable de los vómitos frecuentes en el ayuno y las descompensaciones de la enfermedad y, a la larga, es responsable de la mayor incidencia de osteoporosis en los pacientes adultos.

Existe, en ocasiones, tendencia a las hemorragias por afectación plaquetaria y también hay afectación renal que se detecta precozmente por la microalbuminuria y que también se puede complicar por la frecuencia de nefrolitiasis debido a la hiperuricemia crónica.

En la tipo 1b estos síntomas se complementan con Neutropenia e infecciones piógenas de repetición, fundamentalmente en la piel. También desarrollan una enfermedad inflamatoria intestinal, con cólicos abdominales y diarrea, similar a la enfermedad de Crohn, incluso con aftas orales y perianales.

En la edad infantil y adolescencia sufren un retraso en el desarrollo puberal y pueden aparecer complicaciones derivadas del desarreglo metabólico: litiasis renal por la hiperuricemia, crisis de gota, tendencia a la osteoporosis, afectación renal con microalbuminuria y posteriormente proteinuria y lo más importante de controlar: la aparición de adenomas hepáticos, por su pequeña, pero posible, tendencia a la malignización.

En las mujeres también es posible la asociación del síndrome de ovario poliquístico.

Otra complicación a largo plazo, infrecuente, pero de gravedad es la hipertensión pulmonar, de causa desconocida, puede aparecer en la 2ª o 3ª décadas de la vida y en casos de mal control metabólico

En la tipo 1b también aparece a largo plazo afectación tiroidea hasta en un 57% de los pacientes, debiéndose controlar con análisis de función tiroidea y tratamiento hormonal en caso de precisararlo.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico se basa en la sospecha ante la presentación típica de la enfermedad: hipoglucemia, vómitos, acidosis láctica y hepatomegalia. Los análisis sanguíneos comprobarán la hipoglucemia, las alteraciones en las pruebas hepáticas, el aumento del ácido úrico y los triglicéridos. La prueba negativa del Glucagón también apoya el diagnóstico.

La prueba de imagen más importante es la ecografía, donde se comprobará la marcada hepatomegalia con su aspecto “brillante”, sugestiva de hígado de depósito.

El diagnóstico definitivo vendrá dado por el análisis bioquímico y microscópico del tejido hepático, en el que se verán los depósitos PAS positivos y las características células vegetaloides.

Actualmente, con la sospecha diagnóstica, cada vez más, se sustituye la biopsia por los menos invasivos análisis genéticos en muestra sanguínea o incluso con saliva y células de la mucosa oral.

- **Tratamiento**

El tratamiento común de los dos tipos a y b se basa en pautas nutricionales para asegurar unos niveles adecuados de glucosa en sangre, por encima de los 70 mg/dL, durante todo el día. Esto se consigue con una dieta rica en hidratos de carbono complejos, como los almidones, y con comidas frecuentes, cada 2 o 3 horas, los hidratos de carbono deben suponer entre el 60-65% de la dieta. Se deben restringir al máximo los azúcares que contengan Fructosa y Galactosa, pues elevan los niveles de ácido Láctico. La Alimentación nocturna se ha solucionado de 2 maneras: a través de sonda o gastrostomía y mantener un goteo nocturno con hidratos de carbono con una velocidad y concentración adecuadas o con almidón crudo de maíz, ésta alternativa debe intentarse a partir del año de vida y se debe preparar con agua fría en una proporción de 1 a 2 gr de Maizena® por kg de peso corporal. Este almidón mantiene niveles adecuados de glucemia entre 4 y 6 horas. Recientemente se ha aprobado en España un almidón sintético denominado Glycosade®, que mejora la tolerancia de la Maizena y mantiene perfiles de glucemia similares y hasta un poco más prolongados.

Suplementos: es necesario, habitualmente realizar suplementos vitamínicos, por la restricción de frutas y asegurar unos buenos niveles de Ca y Vitamina D, para prevención de la osteoporosis.

En caso de microalbuminuria está indicado tratamiento con IECAS a dosis bajas y citrato potásico para prevenir litiasis. Si los niveles de ácido úrico y triglicéridos no se controlan con el régimen dietético también está indicado el uso de Alopurinol y fibratos.

TRASPLANTE HEPÁTICO.

Actualmente este recurso sólo se reserva para los casos de muy mal control (hoy día no justificado) y la aparición de adenomas malignizados, que como se ha podido comprobar en estudios observacionales, son más frecuentes en las series de pacientes con altos niveles de triglicéridos y ácido úrico, que son indicativos de mal control metabólico.

Terapia exclusiva en la 1 b.

Neutropenia: El control metabólico no afecta a la neutropenia pues el déficit enzimático, afecta directamente a los neutrófilos. Se aconseja el uso del Factor estimulante de colonias de granulocitos (G-CSF), en inyección subcutánea diaria, o al menos 4 días semanales.

Enfermedad Inflamatoria Intestinal (EII): El modelo se ha comparado a la enfermedad de Crohn, presentando en ambos casos positividades serológicas comunes (Ac antiflagelina bacteriana) El tratamiento se basa en el uso de Mesalazina o Sulfasalazina a las mismas dosis utilizadas en la enfermedad de Crohn.

TERAPIAS EN INVESTIGACIÓN.

En la glucogenosis tipo 1 la terapia innovadora más prometedora y de próximo uso en humanos es la terapia génica con vectores virales. Hasta la fecha hay experimentos en ratas a las que se les eliminó en gen de la Glucosa-6 fosfatasa, fueron tratadas con adenovirus asociados (AAV) que se habían modificado haciéndoles portadores del gen defectuoso. En los ratones tratados con infusiones de AAV, se produjo un mantenimiento de los niveles de glucosa en sangre y correcciones de las anomalías bioquímicas de la enfermedad. Posteriormente se han empleado los mismos vectores en perros que son portadores naturales de la enfermedad, lográndose la curación y permitiendo un desarrollo normal. Otros tratamientos como terapia celular, con infusión de hepatocitos, está en fase experimental, sin resultados concluyentes y la terapia enzimática no parece ser una vía posible en este grupo por las características especiales del enzima.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

Niños en la primera década de la vida.

- Alteraciones endocrinometabólicas.

- La alteración del desarrollo pondo-estatural es susceptible de valoración. La valoración de hipocrecimientos se realiza siguiendo los criterios específicos recogidos en el capítulo 9 (Sistema Endocrino).

Para ello se tendrá en cuenta:

- Número de desviaciones estandar de la talla durante el periodo de crecimiento.
- Síntomas y limitaciones en las actividades relacionadas con la locomoción, disposición del cuerpo y destreza derivada de su talla.

La presencia de hipoglucemia persistente a pesar del tratamiento es susceptible de valoración. Para ello se tienen en cuenta los criterios específicos para hipoglucemias del capítulo 9:

- Hipoglucemia persistente, con niveles de glucemia < 40 mg D/ dl y crisis persistente tras 6 meses de inicio del tratamiento.
- Adeherencia terapéutica.
- Limitaciones en las AVD.

- Tolerancia alimentaria: se tendrá en cuenta la necesidad de sonda nasogástrica ó gastrostomía para alimentación.

- Trastornos hepáticos: las enfermedades que afectan al hígado son valoradas en el capítulo 7 (Aparato Digestivo). Para su valoración se tiene en cuenta:

- Alteración persistente de la bioquímica hepática (aminotransferasas, fosfatasa alcalina).
- Haberse aplicado las medidas terapéuticas indicadas en esa patología.
- Ecografía abdominal. Estudio anatomopatológico.
- Clasificación de Child-Pugh.

- Necesidad de tratamiento continuado.

- **Trastornos renales:** las enfermedades que afectan al riñón son valoradas en el capítulo 8 (Sistema Genitourinario). Para su valoración se tiene en cuenta:

- Presencia de insuficiencia renal crónica.
- Número de episodios recurrentes, y su duración, de afectación renal transitoria que precisan atención médica documentada.
- Aclaramiento de Creatinina.
- Limitaciones en las AVD.
- Necesidad de tratamiento dialítico continuado.

- **Alteraciones Hematológicas:** la valoración de las alteraciones hematológicas se llevará a cabo cuando éstas persisten más de 6 meses tras su diagnóstico e inicio del tratamiento.

- La valoración de la anemia crónica de origen multifactorial se lleva a cabo por el capítulo 6 (Sistema Hematopoyético). Para ello se tendrá en cuenta:
 - Síntomas y limitaciones en las AVD.
 - Concentración de Hemoglobina < 8 gr/dl.
 - Número de transfusiones al año.
- La valoración de la neutropenia de origen multifactorial se lleva a cabo por el capítulo 6 (Sistema Hematopoyético) . Para ello se tendrá en cuenta:
 - Síntomas y limitaciones en las AVD.
 - Necesidad de tratamiento continuado.
 - Cifras de Neutrófilos en sangre cel/ μ l.
 - Número de episodios anuales de infecciones relacionadas con su enfermedad, de más de una semana de duración, que requieren atención médica.

- **Alteraciones Digestivas:** el desarrollo de una enfermedad inflamatoria intestinal en aquellos casos del grupo Ib se valorarán siguiendo los criterios establecidos en el capítulo 7 (aparato digestivo). Para su valoración se tiene en cuenta:

- Presencia de manifestaciones sistémicas a pesar de la realización correcta del tratamiento (anemia, fiebre, pérdida de peso corporal).
- Limitaciones en las AVD.
- Número de brotes de la enfermedad inflamatoria que precisan la restricción de la actividad física.

- Necesidad de tratamiento continuado.
- Haberse aplicado las medidas terapéuticas indicadas en esa patología.

Niños y Adolescentes en la Segunda Década de la Vida.

A lo anteriormente expuesto se añadiría por ser de inicio en estas edades:

- Alteraciones endocrinometabólicas.

- La presencia de otros trastornos endocrino-metabólicos y nutricionales, como el caso de hipotiroidismo, u otras que puedan ocurrir en el resto de enfermedades de este grupo, son valorables en función de la deficiencia que origine, y siguiendo los criterios del capítulo 9 se tendría en cuenta:
 - Alteración hormonal persistente.
 - Adherencia terapéutica.
 - Grado de limitación en las AVD.

- Neoplasias: la presencia de neoplasias hepáticas son susceptibles de valoración siguiendo los criterios establecidos en el capítulo 11. Este capítulo establece que aquellas neoplasias con tratamientos potencialmente curativo, sólo podrán ser valoradas una vez finalizado dicho tratamiento. Sólo aquellos casos que reciban un tratamiento paliativo se podrán valorar desde un principio. Para la valoración se tendrá en cuenta:

- Limitaciones en las AVD.
- Efectos secundarios del tratamiento recibido.
- Existencia de metástasis.
- Necesidad de tratamiento continuado.

Adultos a partir de la Tercera Década de la Vida.

A lo anteriormente expuesto se añadiría por ser de inicio en estas edades:

- Alteraciones genitales: la valoración del síndrome de ovario poliquístico se lleva a cabo siguiendo los criterios correspondientes al capítulo 8 (aparato genitourinario). Para su correcta valoración se tiene en cuenta que:

- A las deficiencias de causa no neoplásica de aparato genital o mama se les asignará un porcentaje de limitación en la actividad de 0 a 5%.

- Alteraciones cardiovasculares: la presencia de hipertensión arterial (HTA) e hipertensión pulmonar (HTP) son valoradas siguiendo los criterios establecidos por el capítulo 5 (Sistema Cardiovascular).

- Para la valoración de la HTA se tendrá en cuenta:
 - Proteinuria persistente sin alteración de la función renal.

- Cardiopatía Hipertensiva.
 - Enfermedad cerebro vascular sin secuelas.
 - Cambios hipertensivos en el fondo de ojo sin exudados ni hemorragias.
 - Cifras tensionales crónicamente superiores a 200 mm/Hg de sistólica y 120 de diastólica, a pesar de adecuado tratamiento dietético (restricción salina y, caso de obesidad, calórica) y medicamentoso.
- **Para la valoración de la HTP se tendrá en cuenta:**
 - Presencia de cor pulmonale crónico.
 - Clase funcional de la NYHA.
 - Necesidad de tratamiento continuado.
 - Signos de insuficiencia cardíaca congestiva a pesar del correcto tratamiento.
 - Limitaciones en las AVD.
- Alteraciones endocrinometabólicas.
- La osteoporosis es susceptible de valoración cuando existen complicaciones al respecto, como puede ser la presencia de fracturas patológicas.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Habrà que valorar el trastorno del desarrollo que presente el niño, así como las alteraciones en el estado de ánimo y problemas psicosociales.

- El trastorno del desarrollo se valorará por el capítulo 15, teniendo en cuenta las diferentes áreas: psicomotricidad-lenguaje, habilidades de autonomía personal y social, proceso educativo y conducta.
- Los trastornos mentales se valoran por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.
- Es necesario el informe del especialista en psiquiatría y/o psicólogo de la Unidad de Salud Mental Infanto Juvenil (USMI), así como informe del Equipo de Orientación Educativa.

4. Neurofibromatosis tipo I. Enfermedad de Von Recklinghausen

- **Dra Lucía Sierra Santos.** Médica de Atención Primaria. Grupo de Trabajo de Genética y Enfermedades Raras. Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria. Consultorio El Boalo. Comunidad de Madrid.
- **Dr. José Antonio Olmo Vega.** Médico Rehabilitador. Asesor Técnico de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

La **neurofibromatosis tipo 1 (NF1)** o Enfermedad de Von Recklinhausen es una enfermedad genética, hereditaria y progresiva que afecta a los órganos derivados del ectodermo embrionario (piel, sistema nervioso, ojos y hueso) y se caracteriza por manchas café con leche en la piel y el desarrollo de nódulos en los ojos, la piel y en el cerebro.

• CÓDIGO CIE 10

- CIE-10: Q85.0 Neurofibromatosis.
- Q85.00 Neurofibromatosis no especificada
- Q85.01 Neurofibromatosis, tipo 1. Enfermedad de Von Recklinghausen
- Q85.02 Neurofibromatosis, tipo 2
- Q85.03 Schwannomatosis
- Q85.09 Otras neurofibromatosis

• PREVALENCIA

La prevalencia de la enfermedad de Von Recklinghausen se estima en uno de cada 3500 nacidos vivos, no tiene preferencia por sexo ni por grupo étnico y está presente en uno de cada 200 pacientes con discapacidad intelectual.

• GENÉTICA

La alteración genética de la enfermedad de la neurofibromatosis tipo 1 es una mutación del gen NF1 del que hay más de 200 mutaciones descritas.

El gen afectado se localiza en el brazo largo del cromosoma 17 (17q 11.2) y codifica la neurofibromina, una proteína que actúa como supresor tumoral.

La herencia de la NF1 es autosómica dominante pero solo el 50% de los casos tiene antecedentes familiares de la enfermedad, otro 50% se produce

por mutaciones espontáneas, es decir, los padres no presentan la alteración.

- **Clínica**

La neurofibromatosis tipo 1 es una enfermedad compleja, con penetrancia del 100% (todos los que tienen la alteración génica padecen la enfermedad), pero tiene una expresividad variable (la clínica es muy variable en los síntomas y la gravedad de los mismos), incluso dentro de la misma familia.

Pueden aparecer varios síntomas:

- Manchas café con leche en la piel: generalmente más de 6 manchas de al menos 5 mm de diámetro en la infancia y al menos de 15 milímetros después de la adolescencia. El número de manchas no guarda relación con la gravedad de la enfermedad.
- Neurofibromas dérmicos: son pequeños nódulos en la piel que suelen comenzar a hacerse visibles en la adolescencia y aumentan durante la vida. Pueden afectar a cualquier nervio del cuerpo.
- Nódulos de Lisch: se trata de pequeños hamartomas en el iris del ojo que aparecen en la niñez y no afectan a la visión.
- Pecas acumuladas en las axilas o las ingles.
- Macrocefalia o aumento del perímetro cefálico.
- Baja talla.
- Escoliosis.
- Curvatura congénita de la tibia o el peroné con pseudoartrosis.
- Neurofibromas plexiformes: son más grandes que los dérmicos y pueden estar presentes al nacer o aparecer durante la infancia más temprana. Son blandos a la palpación y pueden ser pruriginosos.
- Dificultad del aprendizaje: que está presente en el 50 al 75% de los pacientes. El cociente intelectual puede estar ligeramente disminuido (suele ser entre 68 y el 90%).
- Tumores del sistema nervioso central, que son poco frecuentes y benignos:
 1. Glioma óptico: puede aparecer en la infancia antes de los 6 años y produce alteración de la visión y protrusión del globo ocular.
 2. Neurofibroma de la médula espinal: puede presionar varias raíces nerviosas y provocar dolor y debilidad muscular.
- Hipertensión arterial por estenosis de la arteria renal o por feocromocitoma.
- Convulsiones y epilepsia secundarios a los neurofibromas o a los tumores del sistema nervioso central.
- Aumento de la frecuencia de la aparición de otros cánceres: sobre todo

tumores embrionarios o neurosarcoma. Aunque la relación es pequeña, últimamente se apunta también a una mayor frecuencia del desarrollo de otros tumores como el tumor de mama en mujeres con neurofibromatosis antes de los 50 años sin antecedentes familiares.

- **Complicaciones**

Los tumores cerebrales, casi siempre benignos, pueden presionar el cerebro y producir cefaleas, cambios de visión, problemas del equilibrio, convulsiones, temblores y trastornos cognitivos.

Otra complicación posible es la aparición de schwannomas, que son bultos que se forman en los tejidos que envuelven los nervios parecidos a los neurofibromas y pueden ser dolorosos.

Las alteraciones estéticas y psicológicas derivadas de los tumores cutáneos y de las limitaciones neurológicas son complicaciones nada despreciables en estos pacientes.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico es clínico y en 1987 se definió por los criterios del Instituto Nacional de la Salud de los Estados Unidos.

- Requiere al menos dos de los siguientes criterios:
- 6 ó más manchas café con leche de al menos 5 mm en prepúberes ó 15 mm en postpúberes.
- 2 ó más neurofibromas de cualquier tipo y en cualquier localización.
- Pecas en las axilas o las ingles.
- Glioma del nervio óptico.
- 2 ó más nódulos de Lisch en el iris.
- Displasia esfenoidal o adelgazamiento cortical de los huesos largos.
- Familiar de primer grado afecto de la enfermedad.

El diagnóstico genético es posible buscando la mutación del gen de la neurofibromina en el brazo largo del cromosoma 17 (17q 11.2) pero existen más de 200 mutaciones y no es siempre posible ni necesario para el diagnóstico de certeza.

- **Diagnóstico Diferencial**

El diagnóstico diferencial hay que realizarlo con :

- Otras formas de fibromatosis como neurofibromatosis tipo 2 o schwannomatosis.
- Otras enfermedades con manchas café con leche cutáneas como la enfermedad de McCune-Albright.

- Enfermedades con alteraciones de la pigmentación por ejemplo el piebaldismo o la enfermedad de Peutz-Jegher
- Enfermedades con tumores confundidos con neurofibromas tal es el caso de la neoplasia endocrina múltiple tipo 2b, por ejemplo.

- **Tratamiento**

Actualmente no existe un tratamiento definitivo y curativo pero se trata de prevenir las complicaciones, intervenir los tumores presentes y sus secuelas estéticas y físicas. A veces es necesaria la cirugía para la extirpación de los nódulos cutáneos, cerebrales o una derivación ventrículo peritoneal si existe hipertensión intracraneal.

También pueden ser imprescindibles los antiepilépticos en las convulsiones.

El tratamiento de las dificultades intelectuales también ha demostrado mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

Es necesaria la evaluación clínica de los hermanos y los padres del paciente para descartar la enfermedad, aunque tengan pocos síntomas.

Anualmente debe realizarse una valoración del crecimiento y la simetría esquelética, una exploración neurológica con resonancia nuclear magnética y estudio radiológico si aparecen signos que lo justifiquen (asimetrías, escoliosis, curvaturas de huesos largos...).

La ecografía abdominal y el ecocardiograma pueden ser necesarios en el momento del diagnóstico, así como es recomendable la analítica de sangre, la valoración oftalmológica, auditiva y psicológica. No debemos olvidar el control de la tensión arterial, ya que se han descrito algunos casos de feocromocitoma asociados a la enfermedad.

El consejo genético es posible en los afectados ya que su descendencia heredará la enfermedad en el 50% de los casos; la detección prenatal por medio de biopsia corial y la selección embrionaria por fecundación in vitro es posible y legal actualmente en España.

Es, por tanto, una enfermedad que requiere el abordaje multidisciplinar de diferentes especialidades: Medicina de Familia y Comunitaria, Pediatría, Neurología, a veces el Neurocirugía (si precisa intervenciones quirúrgicas), Oftalmología, Dermatología y Cirugía General, entre otras.

Los grupos de ayuda de pacientes y familiares han demostrado ser de gran ayuda en la información, formación y soporte social de los afectados.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

La valoración del grado de discapacidad en estos pacientes debe ser individualizada, debido a la gran variabilidad clínica en esta patología, abarcando prácticamente todos los capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

Niños en la primera década de la vida.

Crisis epilépticas: la valoración de las mismas se llevan a cabo siguiendo los criterios del capítulo 3 “Sistema Nervioso” y deben cumplir con unos criterios. La epilepsia debe ser refractaria a tratamiento, permaneciendo con crisis repetidas, a pesar del correcto tratamiento. Para considerar que un paciente se encuentra adecuadamente tratado se precisa la demostración de una correcta dosificación de fármacos antiepilépticos, mediante determinación de niveles plasmáticos de fármacos que deberán encontrarse en rangos terapéuticos. Será necesario que el paciente haya permanecido con crisis, a pesar del tratamiento correcto, durante más de un año antes de proceder a la valoración.

Para una correcta valoración de la discapacidad la documentación médica debe contemplar:

- Número y tipo de crisis.
- Adherencia correcta al tratamiento.
- Grado de limitación en las actividades.

Alteraciones Encefálica: como pueden ser tumores intracraneales que origen hipertensión intracraneal, su valoración se realizará transcurrido 6 meses desde la cirugía. Para ello se tendrá en cuenta:

- Alteración en la bipedestación y la marcha.
- Alteración en el uso de una o ambas extremidades superiores.

Alteraciones medulares: como pueden ser tumoraciones que provoquen compresión medular, su valoración se realizará de la misma manera que en el apartado anterior.



Alteración del sistema vestibular: la valoración se lleva a cabo por los criterios específicos del capítulo 13. Para ello se tendrá en cuenta:

- Grado de limitación en las actividades de la vida diaria.
- Frecuencia de crisis vertiginosas (documentadas).
- Existencia de signos objetivos de patología vestibular, documentado por especialista.

Alteración de la deglución: se valorará aquellas alteraciones que obligen de forma permanente a la ingesta exclusiva de alimentos líquidos o pastosos.

Alteración en la talla (hipocrecimientos): la valoración se lleva a cabo por los criterios específicos para hipocrecimientos del capítulo 9 correspondiente al sistema endocrino. Para ello se tendrá en cuenta en esta edad:

- Número de desviaciones estándar en la talla durante el periodo de crecimiento.
- Grado de limitación de las actividades relacionadas con la locomoción, disposición del cuerpo y destreza derivada de su talla.

Alteraciones óseas: como la escoliosis, arqueamiento de huesos o fibromas óseos se valorarán siguiendo los criterios específicos del capítulo 2 “sistema musculoesquelético”. Para la valoración se tiene en cuenta:

- Existencia de alteración de la marcha. La valoración de la marcha es única y excluye cualquier otro tipo de valoración de la extremidad inferior.
- Deficiencias en la amplitud de movimiento o anquilosis en cada una de las articulaciones afectadas.
- Otra forma de valorar es basándose en el diagnóstico, siguiendo los criterios de la tabla específica para ello.

Adolescentes y Adultos.

Crisis epilépticas: Ver apartado anterior.

Alteraciones encefálicas: Ver apartado anterior.

Alteraciones medulares: Ver apartado anterior.

Alteraciones del sistema nervioso periférico: la valoración se lleva a cabo siguiendo los criterios específicos del punto 6 “evaluación de neuropatías periféricas” para la afectación de extremidad superior y del punto 9 “lesiones de los nervios periféricos” para la afectación de la extremidad inferior del capítulo 2 “sistema musculoesquelético”. Para la valoración se tiene en cuenta:

- Haber finalizado tratamientos. Si la neoplasia es quirúrgica, debe haber transcurrido al menos 6 meses desde la cirugía y rehabilitación.
- Déficit sensitivo residual: alteraciones sensitivas, causalgias, etc.
- Déficit motor persistente: balance muscular de los grupos afectados por la neuropatía.
- Grado de afectación en la ENG/EMG.

Alteración del sistema vestibular: Ver apartado anterior.

Alteración de la deglución: Ver apartado anterior.

Alteración en la talla (hipoprecimientos): Ver apartado anterior.

Alteraciones óseas: Ver apartado anterior.

Alteraciones en la movilidad: en ocasiones existen nódulos, a veces plexiformes y grandes, que puede condicionar problemas de movilidad por sí mismos, independientes del déficit neurológico. Si existe indicación de cirugía, habrá que esperar 6 meses después de finalizado el tratamiento (quirúrgico y de rehabilitación) para valorar la movilidad articular que pudiera estar limitada por cicatrices atróficas y retráctiles, si bien, dicha valoración tendría un carácter provisional si hubiera indicación quirúrgica de la misma. La valoración de estas limitaciones articulares se llevan a cabo, como en el punto anterior, por el capítulo 2 “sistema musculoesquelético”. Para la valoración se tiene en cuenta:

- Existencia de alteración de la marcha. La valoración de la marcha es única y excluye cualquier otro tipo de valoración de la extremidad inferior.
- Deficiencias en la amplitud de movimiento o anquilosis en cada una de las articulaciones afectadas.

Alteraciones genitourinarias: la valoración se lleva a cabo por los criterios específicos del capítulo 8, aparato genitourinario. Para ello se tendrá en cuenta:

- Grado de Incontinencia (total o parcial).
- Necesidad de uso continuado de pañales.
- Necesidad de Sonda Uretral Permanente.

Alteraciones dérmicas: los trastornos estéticos serán valorados por su repercusión psicológica en el capítulo correspondiente referido con anterioridad. En ocasiones la presencia de neurofibromas pueden originar cuadros pruriginosos y por tanto lesiones dérmicas asociadas que pueden ser subsidiarias de valoración mediante el capítulo 10 “Piel y anejos”. Para ello se tendrán en cuenta:

- Gravedad del prurito, siendo un dato objetivo la presencia de lesiones

dérmicas secundarias al mismo.

- Porcentaje de superficie corporal afectadas.
- Limitaciones en las actividades de la vida diaria.
- Hospitalizaciones por este motivo.

Alteraciones cardiovasculares: la hipertensión ya sea debida a estenosis de la arteria renal o a un feocromocitoma se valora siguiendo los criterios del capítulo 5 “sistema cardiovascular”. Para su valoración se tendrá en cuenta:

- Proteinuria persistente sin alteración de la función renal.
- Cardiopatía Hipertensiva.
- Enfermedad cerebro vascular sin secuelas.
- Cambios hipertensivos en el fondo de ojo sin exudados ni hemorragias.
- Cifras tensionales crónicamente superiores a 200 mm/Hg de sistólica y 120 de diastólica, a pesar de adecuado tratamiento dietético (restricción salina y, caso de obesidad, calórica) y medicamentoso.

Alteraciones del tubo digestivo: en ocasiones se originan sangrados debido a neurofibromas. Si hay indicación de cirugía hay que esperar 6 meses tras su realización. La patología digestiva se valora por el capítulo 7. Para su valoración se tiene en cuenta:

- Presencia de manifestaciones sistémicas a pesar de la realización correcta del tratamiento (anemia, fiebre, pérdida de peso corporal).
- Limitaciones en las AVD.
- Necesidad de tratamiento continuado.

Alteraciones hematopoyéticas: cuando existe sangrado y la cirugía está contraindicada se podrá valorar la presencia de anemia crónica mediante el capítulo capítulo 6 (Sistema Hematopoyético) . Para ello se tendrá en cuenta:

- Síntomas y limitaciones en las AVD.
- Concentración de Hemoglobina < 8 gr/dl.
- Número de transfusiones al año.

Trastornos neuroendocrinos: por tumores hipotalámicos. Aquellas alteraciones secundarias a tumoraciones malignas de células glandulares se valorarán por el capítulo 11 “neoplasias”. El resto de alteraciones hipotalámicas se valorará según el bloque hipotálamo-hipófisis contemplado en el capítulo 9 (sistema endocrino). Para su valoración se tendrá en cuenta:

- Diagnóstico de patología endocrina.

- Limitación de la actividad de vida diaria.
- Requiere tratamiento continuado que realiza correctamente.
- Persistencia de la alteración hormonal a pesar del tratamiento.

Alteraciones visuales: la valoración de la función visual que pueda verse alterada por malformaciones orbitales o gliomas ópticos se llevarán a cabo una vez finalizado y realizado todos los tratamiento oportunos. El aparato visual se valora por el capítulo 12. Para su valoración se tiene en cuenta:

- AV con mejor corrección en cada uno de los ojos.
- CV determinado con estudio computerizado. Son imprescindible los gráficos de las campimetrías.
- Discromatopsia.

Neoplasias: el riesgo de aparición de otros cánceres no es motivo de valoración de discapacidad por sí solo. Para la valoración de las neoplasias se siguen los criterios específicos del capítulo 11. Este capítulo establece que aquellas neoplasias con tratamientos potencialmente curativo, sólo podrán ser valoradas una vez finalizado dicho tratamiento. Sólo aquellos casos que reciban un tratamiento paliativo se podrán valorar desde un principio. Para la valoración se tendrá en cuenta:

- Limitaciones en las AVD.
- Necesidad de tratamiento continuado y tipo del mismo (paliativo o curativo).
- Efectos secundarios del tratamiento recibido.
- Existencia o no de metástasis.

Inmunodeficiencia adquirida: en aquellas neoplasias que requieran el uso prolongado de tratamiento inmunosupresor se podrá llevar a cabo la valoración de la inmunodeficiencia que origine siguiendo los criterios específicos del capítulo 6 “Sistema Hematopoyético”. Para su valoración se tendrá en cuenta:

- Presencia de inmunodeficiencia adquirida.
- Grado de limitación en las actividades de la vida diaria.
- Necesidad de tratamiento continuado.
- Número de ingresos hospitalarios y número de días que requieren atención médica durante al menos 24 horas por enfermedades relacionadas con su inmunodeficiencia.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Habrá que valorar el trastorno del desarrollo que presente el niño, disca-

pacidad intelectual, así como los trastornos mentales y los problemas psicossociales.

- El trastorno del desarrollo se valorará por el capítulo 15, teniendo en cuenta las diferentes áreas: psicomotricidad-lenguaje, habilidades de autonomía personal y social, proceso educativo y conducta.
- Los trastornos mentales se valoran por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.
- Es necesario el informe del especialista en psiquiatría y/o psicólogo de la Unidad de Salud Mental Infanto Juvenil (USMI), así como informe del Equipo de Orientación Educativa.

5. Panhipopituitarismo

- **Dra. Susan Webb.** Catedrática de Medicina, UAB, especialista en Endocrinología y Nutrición del Hospital de la Santa Creu y Sant Pau de Barcelona. Jefa de la Unidad 747 (Enfermedades de la Hipófisis/pituitaria) del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Facultativa especialista experta en enfermedades de la pituitaria e Investigadora Principal de Ensayo Clínico del Hospital Sant Pau de Barcelona. Profesora de la Universidad Autónoma de Barcelona.
- **Dr. José Antonio Olmo Vega.** Médico Rehabilitador. Asesor Técnico de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

El **hipopituitarismo** es una condición resultante de un conjunto de afecciones de etiología diversa que ocasionan una pérdida parcial o total de la función hipofisaria, de forma que fallan una, varias o todas las hormonas hipofisarias, que regulan prácticamente todo el sistema endocrino. Cuando fallan todas es lo que se conoce como panhipopituitarismo. Su etiología es variada y puede ser de naturaleza inflamatoria, tumoral, traumática, vascular, malformativa congénita, etc. Asimismo, y dado que la función hipofisaria es regulada por vía vascular (adenohipófisis) o neural (neurohipófisis) desde el hipotálamo, cualquier lesión que afecte el área hipotalámica también pueden desembocar en hipopituitarismo (por ejemplo, craneofaringiomas, gliomas, disgerminomas, meningiomas, cordomas, metástasis, sarcoidosis, histiocitos X, entre otras).

Es una enfermedad de baja prevalencia, minoritaria o rara que puede manifestarse a cualquier edad. Afecta de forma significativa a la calidad de vida de los afectados, tanto por la necesidad de toma diaria de todos los tratamientos sustitutivos (tiroideo, suprarrenal, gonadal, hormona de crecimiento o desmopresina), como por la morbilidad residual que comporta (a nivel óseo como osteoporosis, mayor riesgo cardiovascular, fatigabilidad muscular, dificultad para la concentración, la memoria y de la función ejecutiva). Mientras los procesos adquiridos son más frecuentes en adultos (aunque también se dan en población pediátrica), el hipopituitarismo congénito se diagnostica más en niños, aunque al finalizar la pubertad pasan a control del endocrinólogo.

El panhipopituitarismo, y específicamente la falta de glucocorticoides por déficit del eje suprarrenal, puede ser mortal si no se toma diariamente la dosis sustitutiva de hidrocortisona, y se educa al paciente y a su entorno

de la necesidad imperiosa de aumentar la dosis en caso de proceso intercurrente o se administren corticoides parenterales en caso de no tolerar la vía oral (por ejemplo, si hay una gastroenteritis con vómitos y/o diarreas, o no se puede utilizar la vía oral como ante una cirugía).

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: E23.0 Hipopituitarismo.

- **PREVALENCIA**

Hay muy pocas referencias internacionales y españolas sobre la prevalencia del hipopituitarismo; se estima alrededor de 45,5 casos/100.000 habitantes y una incidencia de 4,2 casos/100.000 habitantes/año (Webb SM, et al. Changing Patterns of the Adult Growth Hormone Deficiency Diagnosis Documented in a Decade-Long Global Surveillance Database. J Clin Endocrinol Metab 2009; 94: 392-9.). La causa más frecuente es el adenoma hipofisario o su tratamiento (quirúrgico o radioterápico), sobre todo en caso de lesiones grandes, pero también en microadenomas. Las causas más frecuentes en la infancia son las congénitas.

- **Sintomatología**

Los síntomas del hipopituitarismo dependen de los déficits hormonales existentes de los ejes hipotálamo-hipófiso-periféricos, y de la causa específica original. Puede resumirse de la siguiente manera:

- Hipotiroidismo (sin bocio).
- Hipocorticismo (sin hiperpigmentación).
- Hipogonadismo (trastornos menstruales en mujeres; disfunción eréctil en varones; caída del vello corporal).
- Déficit de GH (hormona de crecimiento): En niños: retraso de crecimiento. En adultos: astenia, ↓ fuerza, - grasa, ↓ músculo, depresión, mala calidad de vida y salud percibida, aislamiento social.
- Déficit de Prolactina: agalactia puerperal.

Si hay afectación de la hipófisis posterior aparece diabetes insípida por falta de vasopresina, con la siguiente sintomatología:

- Poliuria hipoosmótica que origina polidipsia.
- Preferencia por el agua fría.
- Inicio brusco.
- Densidad urinaria < 1005 g/l.
- Osmolalidad urinaria > osmolalidad plasmática.
- Diuresis > 5l/24 h (hasta 12 l).
- Peligro de deshidratación si hay disminución de conciencia.

La falta de oxitocina puede ocasionar dificultades en el parto, por falta de contracciones uterinas.

- **Diagnóstico**

Todas estas enfermedades requieren para su diagnóstico (clínico-funcional-hormonal o morfológico-de extensión) un equipo multidisciplinar que incluya endocrinólogos/pediatras con formación en endocrinología, neurorcirujanos / otorrinolaringólogos, neuroradiólogos, bioquímicos clínicos, oncólogos radioterapeutas, anatomo-patólogos, oftalmólogos y anestesiólogos que asimismo son esenciales para plantear de forma personalizada, el mejor plan terapéutico (médico, quirúrgico y/o radioterápico), sobre todo si los tumores son de gran tamaño o invasivos. Hay que abordar también la morbilidad residual que determinan los tumores (tanto por disfunción hipofisaria como por compresión) a largo plazo (osteomuscular, cardiovascular, neurocognitiva, etc.) con el fin de evitar las enormes secuelas que deja una abordaje quirúrgico inadecuado inicial.

Esta patología hipofisaria tiene baja prevalencia, heterogeneidad en su presentación clínica que conlleva larga demora en el diagnóstico, necesidad de una decisión terapéutica multidisciplinar y personalizada, tanto inicial como en el seguimiento crónico, y debe contemplar la profilaxis y manejo de la morbilidad residual a pesar de la “curación” hormonal, con el fin de mejorar la calidad de vida del paciente y su pronóstico a largo plazo.

Diagnóstico Funcional

(Ver Fleseriu M et al. Hormonal Replacement in Hypopituitarism in Adults: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. J Clin Endocrinol Metab 101: 2016.)

Indicación: En todos los pacientes con patología hipotálamo-hipofisaria, sospechada o confirmada.

Hay que demostrar un descenso de hormonas periféricas, con hormonas hipofisarias simultáneas normales-bajas:

- Eje tiroideo: ↓ T4L con TSH Normal o ↓.
- Eje gonadal: ↓ Testosterona/17 beta E2 con LH/FSH Normal o ↓.
- Eje suprarrenal: ↓ cortisol (en sangre y orina) con ACTH Normal o ↓.
- Prolactina: Basalmente ↓.
- GH: Requiere una prueba funcional diagnóstica:
 - Hipoglicemia insulínica (↓ GH y cortisol).
 - Glucagon 1 mg im o sc (↓ GH y cortisol).

- Otras: arginina (niños: esfuerzo-propranolol, clonidina).
- IGF-I basal.

Algoritmo diagnóstico

- T4 l bajo con TSH normal o bajo.
- Testosterona (varones) o amenorrea/oligomenorrea (mujeres) con LF/FSH normal o bajas.
- Cortisol basal bajo o sin respuesta adecuada (>500 nmol/L) tras ACTH/hipoglicemia insulínica/glucagón.
- IGF-I normal o baja con falta de respuesta adecuada (<3 ng/ml) a hipoglicemia insulínica /glucagón. En niños retraso de crecimiento y falta de respuesta adecuada (<7,5 ng/ml déficit parcial o <3.5 ng/ml déficit total) a hipoglicemia insulínica /glucagón u otras pruebas alternativas como esfuerzo- propranolol.

Diagnóstico por la Imagen

- Básicamente RM hipofisaria. En determinadas circunstancias puede ser necesario la realización de otras pruebas.
- TC craneal/hipofisario: posibles hemorragias (apoplejía hipofisaria), lesiones óseas o con contenido cálcico (metástasis, meningioma, cordoma, craneofaringioma, etc.).
- Angiografía/AngioTC: si se sospecha lesiones vasculares (aneurismas).
- TAC con neuronavegador: necesario para cirugía endoscópica hipofisaria.
- **Tratamiento**
 - Siempre iniciar con Hidrocortisona (HidroaltersonaR, comp de 20 mg): 20 mg/día:10-5-5 ó 10-10-0; para simular el ritmo circadiano. Doblar si proceso intercurrente o pasar a la vía parenteral ActocortinaR 100mg im o Urbason 20 mg si no hay Actocortina, si no tolera v.o. cada 8-12 h, o ev cada 6-8 h.
 - L-Tiroxina: individualizar la dosis para mantener T4 libre circulante normal y eutiroideo: 50-300 mcg/día en 1 dosis en AYUNAS.
 - Varones: testosterona (enantato o undecanoto im cada 1 o 3 meses en función del preparado) o gel transdérmico de testosterona diario. Si hay deseo de fertilidad hay que administrar gonadotrofinas.
 - Mujeres: un contraceptiva oral o parches transdérmicos de estrógenos más progestágeno; si hay deseo de fertilidad hay que administrar gonadotrofinas.
 - Hormona de crecimiento: GHrh sc diaria; en niños para asegurar crecimiento y en adultos para corregir el síndrome metabólico.
 - Prolactina: no existe tratamiento sustitutivo.

- Desmopresina o DDAVP (MinurinR), intranasal: spray 0.1 mg por puff o líquido con tubito dosificador de 0.05 a 0.2 mg cada 8 a 24 h); o Sublingual: Minurin Flas 120 mcg.

La sospecha de insuficiencia suprarrenal aguda requiere tratamiento urgente con corticoides parenterales, aunque el diagnóstico bioquímico no esté disponible. La confirmación diagnóstica bioquímica puede obtenerse una vez se haya superado el cuadro agudo

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

El sistema endocrino se valora por el capítulo 9 que establece unas normas específicas para la valoración, entre las que destacan:

1. Únicamente serán objeto de valoración las alteraciones endocrino-metabólicas crónicas persistentes, constatadas mediante técnicas complementarias y pruebas funcionales, una vez conseguido el adecuado control terapéutico. La valoración se realizará al menos seis meses después de considerarse finalizado el intento de control terapéutico.
2. Una vez conseguido el adecuado control terapéutico, algunos enfermos pueden sufrir descompensaciones agudas de su cuadro debido a enfermedades intercurrentes o incumplimientos terapéuticos. Estas situaciones suelen controlarse nuevamente una vez corregida la causa, por lo que no serán objeto de valoración.
3. Se valoran únicamente las manifestaciones clínicas no atribuibles a la alteración de otros órganos y sistemas, como serían la fatiga, astenia, debilidad y pérdida de peso propias del panhipopituitarismo.

Aquellas otras manifestaciones debidas a trastornos locales o a distancia se valorarán siguiendo los criterios del capítulo correspondiente al órgano, sistema o función alterada, debiéndose combinar posteriormente ambos porcentajes.

- Bloque hipotálamo-hipófisis (excepto hipocrecimientos), tiroides e hiperfunciones adrenocorticales.

Para su valoración se tiene en cuenta la concurrencia de 3 datos:

- Persistencia de los síntomas a pesar del tratamiento.
- Persistencia de la alteración hormonal a pesar del tratamiento.
- Limitación en las actividades de la vida diaria.

En este sentido se tendrán en cuenta aquellos casos que mantiene la alteración hormonal a pesar del tratamiento documentándose la alteración hormonal tras 6 meses de intento de ajuste terapéutico.

Igualmente habrá que constatar mediante informes médicos los hipocorticismos con crisis adisoniana, como consecuencia de una enfermedad crónica asociada, que no se controlen con tratamiento, y la necesidad, por estas crisis, de hospitalizaciones durante el último año.

- Hipocrecimientos.

El retraso en el crecimiento se valora conforme a los criterios específicos del mismo. Para ello se tendrá en cuenta:

- Número de desviaciones estándar de la talla durante el periodo de crecimiento.
- Síntomas y limitaciones en las actividades relacionadas con la locomoción, disposición del cuerpo y destreza derivada de su talla.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Los trastornos psicológicos que presentan suelen guardar relación con alteraciones en el estado de ánimo y problemas psicosociales, los cuales serán valorados por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.

Así mismo otros trastornos mentales que puedan existir serán valorables por el apartado correspondiente de dicho capítulo.

La valoración de la discapacidad que un Trastorno Mental conlleva se realizará en base a:

1. Disminución de la capacidad del individuo para llevar a cabo una vida autónoma.
2. Disminución de la capacidad laboral.
3. Ajuste a la sintomatología psicopatológica universalmente aceptada.

Es necesario el informe del especialista en psiquiatría y/o psicólogo de la Unidad de Salud Mental Infanto Juvenil (USMI).

6. Paraparesia Espástica Hereditaria

- **Dr. Francisco Javier Rodríguez de Rivera Garrido.** Coordinador Enfermedades Neuromusculares y CSUR de Ataxias y Paraplejias Hereditarias. Hospital Universitario La Paz - Hospital Carlos III. IdiPaz. Madrid. España.
- **Dra. María Lourdes Soria Valle,** Asesora Técnica de Valoración Médica. Médica Rehabilitadora. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

Las **paraplejias espásticas hereditarias** (HSP) comprenden un grupo genética y clínicamente heterogéneo de trastornos neurodegenerativos caracterizados por una espasticidad progresiva e hiperreflexia de las extremidades inferiores.

La HSP puede heredarse de forma autosómica dominante, autosómica recesiva o recesiva ligada al cromosoma X, presentándose múltiples formas recesivas y dominantes. La mayoría de las familias descritas (70-80%) tienen una herencia de tipo autosómico dominante, mientras que los restantes casos son de transmisión de carácter recesivo. Hasta la fecha, se han localizado 31 loci diferentes responsables de las HSP puras y complejas. A pesar del número creciente de loci para la HSP, solo se han identificado 11 genes autosómicos y 2 ligados al X, por lo que la base genética concreta para la mayoría de las HSP está aún por determinar.

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: G11.4

- **PREVALENCIA**

La prevalencia es de 1,3 a 9 de cada 100.000 individuos

- **Sintomatología**

Pueden dividirse en dos grupos principales:

- Formas puras: Se caracterizan por espasticidad y debilidad progresiva de las extremidades inferiores, asociadas a menudo con trastornos urinarios hipertónicos, una leve reducción de la sensibilidad a las vibraciones y, ocasionalmente, de la percepción de la posición de las articulaciones.
- Formas complejas de HSP se caracterizan por la presencia de otros síntomas neurológicos y no neurológicos.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico se basa en el examen clínico.

Son necesarias otras exploraciones adicionales (técnicas de imagen, electromiograma con técnicas de medición de la conducción motora central y estudios de laboratorio que deben incluir la serología para el virus linfotrópico humano de los linfocitos T (HTLVI)) para completar el diagnóstico diferencial de este síndrome (esclerosis múltiple, deficiencia de vitamina B12, distonía con respuesta a dopaminérgicos, esclerosis lateral amiotrófica o primaria, parálisis espástica ascendente hereditaria y paraplejía espástica provocada por infección de HTLVI)

- **Tratamiento**

No existe tratamiento patogénico específico.

El tratamiento es sintomático mediante medicación miorrelajante y rehabilitación funcional.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

Siguiendo las normas generales expuestas en el RD 1971/1999 se valoran las deficiencias permanentes, con un diagnóstico establecido y donde se han realizado las medidas terapéuticas oportunas, en este caso adaptaciones ortésicas, ayudas de movilidad y otras medidas para mejorar/paliar la funcionalidad, relacionadas fundamentalmente con la paraparesia espástica. De igual modo con el resto de la sintomatología que pudiera tener se llevará a cabo la valoración (por ejemplo la vejiga neurógena).

VALORACION MÉDICA

- Neuro-ortopédica. Aparato locomotor: fundamentalmente se valora la marcha para lo cual se tiene en cuenta la exploración o datos reseñados en informes médicos donde se constate la afectación espástica de miembros inferiores y otras deficiencias asociadas posibles, además de la observación y exploración del patrón de marcha típico descrito.

La valoración de la marcha se puede realizar por el capítulo 2, tabla 30 o por el capítulo 3, tabla3.

- Independiente sin dificultad en exteriores o en interiores o independiente con dificultad en exteriores (distancia recorrida, dificultad en escaleras, rampas, obstáculos) y en interiores.

- Necesidad de ortesis (aparato corto o alto de marcha), en una o en ambas extremidades inferiores, con o sin ayuda de movilidad tipo bastones (uno o dos) o de andador.

- Necesidad de silla de ruedas: usuario en exteriores, confinado.

A tener en cuenta:

Es frecuente la deformidad en equinovaro de ambos pies que al inicio puede ser reductible con medidas ortopédicas. Su influencia en la marcha es importante porque ésta, si es permanente, y no se puede corregir, empeora la marcha.

Pudieran darse problemas de úlceras, escaras distales en mmii por problemas de sensibilidad que agravarían la marcha.

Pudiera darse o agravarse la marcha por gran afectación espinocerebelosa y/o de sensibilidad propioceptiva.

- Aparato genitourinario: se lleva a cabo siguiendo las normas específicas del capítulo 8.

Para su valoración se debe contar con informes médicos por parte del Servicio de Urología, con sus pruebas específicas correspondientes, principalmente estudio urodinámico.

Se tendrá en cuenta la incontinencia urinaria con necesidad de uso continuado de pañales o la necesidad de sondaje permanente o intermitente.

Si se dieran episodios agudos recurrentes como son las infecciones urinarias, se constatará frecuencia de las mismas que precisen atención médica, duración y grado de afectación en AVD.

Si se produjera deterioro de la función renal se valoraría según los criterios del capítulo 8, mediante análisis del aclaramiento de creatinina.

- Otros:

En las FORMAS COMPLEJAS la asociación con otros síntomas neurológicos descritos como son afectación extrapiramidal, espinocerebelosa, neuropática, miopática, epilepsia. si está documentada se valoran igualmente según criterios referidos para la marcha y según criterios del capítulo 3, tablas 4 y 5 si se afectan miembros superiores, así como tabla 1 del mismo capítulo para la Epilepsia.

La asociación con problemas no neurológicos como son los ortopédicos (que no influyan en la marcha, ya comentados antes) como la escoliosis se aplicarían criterios del capítulo 2, tablas 50-53.

Otros no neurológicos como es la afectación visual se aplicarían criterios correspondientes en este caso del capítulo 12.

Problemas secundarios con afectación permanente o de más de 6 meses

de duración pueden ser úlceras, escaras por inmovilidad prolongada se tendrán en cuenta en su afectación en AVD fundamentalmente en la necesidad de uso de silla de ruedas o encamamiento temporal o permanente.

VALORACION PSICOLÓGICA

En las formas puras NO suele darse afectación cognitiva. Son frecuentes los trastornos adaptativos y emocionales. Se aplicarían criterios correspondientes del RD.

En las formas complejas puede darse afectación cognitiva y psiquiátrica. Deben estar documentadas por especialistas psicólogos/psiquiatras/neurólogos. Su valoración se llevaría a cabo según los criterios correspondientes del RD.

7. Pseudoxantoma elástico

- **Dr. Juan Luis Carrillo Linares.** Unidad de Enfermedades Minoritarias de la UGC de Medicina Interna del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga.
- **Dr. Pedro Valdivielso Felices.** Unidad de Enfermedades Minoritarias de la UGC de Medicina Interna del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga. Asociación Española de Afectados por Pseudoxantoma Elástico.
- **Dra. Soledad Bracho López.** Asesora Técnica de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

El **Pseudoxantoma Elasticum** (PXE) es una enfermedad hereditaria transmitida de forma recesiva y que está producida por mutaciones en el gen **ABCC6**, expresado sobre todo en el hígado y riñón. Este gen codifica la síntesis de un transportador de membrana que está involucrado en la producción de ATP; esta molécula de ATP sirve a una enzima como sustrato para formar una molécula denominada pirofosfato inorgánico (PPi), un potente anticalcificante natural. La merma del transportador como consecuencia de dos mutaciones patogénicas en **ABCC6** produce una caída en la concentración de PPi con el consiguiente desarrollo de calcificaciones sobre las fibras elásticas que con el paso de los años se rompen. Esto afecta a la membrana de Bruch de la retina, a la piel y a la pared de los vasos.

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: (Q82.8) Otras malformaciones congénitas específicas de la piel. Pseudoxantoma elástico.

- **PREVALENCIA**

La prevalencia es desconocida. Como enfermedad rara es menor de 1 caso por 2000 habitantes. La relación mujer-hombre es 2:1.

- **Sintomatología**

Suele aparecer en la adolescencia con lesiones de aspecto papular a nivel del cuello; con los años las lesiones coalescen y forman placas visibles a nivel del cuello, axilas, ingles y flexuras de los codos.

En el segundo o tercer decenio de la vida pueden aparecer las lesiones iniciales en la retina, visibles por fundoscopia en forma de “piel de naranja” y de estrías angioides. Ninguna de estas lesiones produce merma de la agudeza visual ni del campo; sin embargo, con el paso de los años sí aparece

neovascularización que termina afectando a la mácula, lo que determina defectos visuales que pueden llegar a la pérdida completa de la visión central. Lo habitual es que las lesiones, aunque bilaterales, no tienen por qué progresar de forma simultánea.

Finalmente, la calcificación vascular suele afectar a las arterias de las extremidades inferiores y pueden los pacientes desarrollar claudicación intermitente, isquemia crónica y, aunque raramente, precisar de revascularización o amputación. Los pacientes con PXE tienen mayor frecuencia que la población general de padecer cardiopatía isquémica o valvular, ictus, hipertensión y también litiasis renal.

- **Diagnóstico**

De acuerdo a los criterios de PLOMP (Am J Med Genet Part A 152A:1049–1058) se precisan de forma simultánea dos de los tres criterios siguientes: afectación ocular (piel de naranja, estrías angioides, neovascularización), afectación cutánea (lesiones papulares, placas o piel laxa o en la biopsia datos de calcificación y fragmentación de las fibras elásticas en la dermis) y dos mutaciones patogénicas a nivel del gen ABCC6.

En pacientes con un fenotipo característico en la piel y en el fondo del ojo sin haber encontrado mutaciones en el gen ABCC6, debe ser evaluada la posibilidad de mutaciones a nivel de otros genes (ENPP1) porque puede haber cuadros de solapamiento.

- **Tratamiento**

No existe un tratamiento específico de la enfermedad.

Aconsejamos a los pacientes a llevar una dieta de tipo mediterráneo, no ganar peso, hacer ejercicio físico y controlar los factores de riesgo vascular, como la hipertensión y la hipercolesterolemia, evitando fumar.

Para aquellos pacientes que inician los síntomas oculares, síntomas iniciales que pueden detectarse precozmente con la rejilla de Amsler, deben consultar rápidamente a su oftalmólogo y pueden ser tratados con antiangiogénicos.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación

en la actividad para cada uno de estos capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

La clínica suele desarrollarse a partir de la adolescencia, afectando progresivamente a PIEL-RETINA-PAREDES VASCULARES en MMII-CORONARIAS-VALVULAS CARDÍACAS, ARTERIAS CEREBRALES, HTA Y LITIASIS RENAL. (referidos por orden de frecuencia en la clínica). Puede incluir también sangrado gastrointestinal.

En primer lugar, hay que hacer referencia a las 3 primeras normas recogidas en el Capítulo 1 del Anexo 1 del RD 1971/99, respecto a NORMAS DE CARÁCTER GENERAL PARA LA EVALUACION DE LA DISCAPACIDAD:

1. El diagnóstico de la enfermedad debe estar plenamente constatado
2. El hecho de que se evidencien lesiones en diferentes órganos, no implica que exista deficiencia en cada uno de ellos.
3. Las lesiones aparecidas en los diferentes órganos, motivadas por PXE, deben haber sido debidamente tratadas cada una de ellas, para poder proceder a la evaluación de la Deficiencia definitiva de la Función del órgano correspondiente.

Partiendo de estas premisas, pasamos a analizar cada una de las posibles Deficiencias asociadas al PXE:

- PIEL: Suele ser la primera clínica en aparecer, en torno a la adolescencia. Son lesiones tipo pápula, que se pueden hacer confluentes y determinar placas. No producen prurito ni pérdida de la integridad de epidermis, que pudiera comprometer la función de aislamiento térmico e inmunológico que cumple la piel. Tampoco se desarrollan bridas ni lesiones fibróticas que pudieran comprometer a la movilidad de las zonas afectadas.

Por tanto, en la piel, las lesiones típicas de PXE solo producen cambios estéticos, que no podrán ser valoradas por el Capítulo 10 del Anexo 1 del RD, al no cumplir los criterios correspondientes.

En caso de causar alteraciones de la imagen corporal, que conlleven un trastorno adaptativo o cualquier otra psicopatología, éste deberá ser evaluado desde el punto de vista Psicológico.

- DEFICIENCIA VISUAL: Deberán ser evaluadas las posibles deficiencias, tanto de la agudeza visual (AV) como del campo visual (CV), según los criterios recogidos en el Capítulo 12.

Las lesiones que aparecen en retina suelen debutar a partir de la segunda década de la vida. Son detectables mediante Fundoscopia, y se trata de lesiones en “piel de naranja” y estrías angioides. En esta primera fase, LAS

LESIONES NO AFECTAN A LA VISIÓN , y por tanto NO CAUSAN DEFICIENCIA NI DISCAPACIDAD ALGUNA.

En una fase más avanzada, cuando aparece neovascularización en la zona de la mácula, sí se pueden ver afectados tanto la AV como el CV. Solo en ese caso, debemos evaluar la deficiencia visual, corregida (no suele mejorar la visión en estos casos con medidas ópticas), y una vez agotadas las posibilidades terapéuticas de cada caso (laserterapia, inyección intravítrea de sustancias antiangioides, etc.).

La deficiencia de la AV, se realizará con corrección óptica, si ésta fuese necesaria. El porcentaje de pérdida de cada ojo viene determinado en el Cuadro 1. La deficiencia binocular se obtendrá mediante la aplicación de la Tabla 1 de dicho capítulo, y la conversión a porcentaje de limitación en la actividad por deficiencia visual, mediante la aplicación de la Tabla 2.

La deficiencia del CV, si existieran, suelen ser pérdidas sectoriales, valorables por el Cuadro 2.0. Para objetivarlas es imprescindible disponer de una campimetría computerizada, y que la misma cumpla con los criterios de fiabilidad establecida por el análisis de “faltas de fijación”, “falsos negativos”, etc. Suelen ir acompañados de pérdida de AV, y por tanto: la deficiencia obtenida de la AV mediante la aplicación de la Tabla 1 con los valores del cuadro 1, debe combinarse con la deficiencia obtenida mediante la aplicación de la Tabla 1 con los valores del cuadro 2.0. Dicha combinación se realiza mediante la Tabla de Valores combinados. La deficiencia visual obtenida por dicho procedimiento, será convertida a porcentaje de limitación en la actividad por deficiencia visual mediante la Tabla 2.

No suelen existir déficits de movilidad, discromatopsias, diplopia, etc. secundarias a las alteraciones maculares. En caso de otras patologías vasculares que hubieran ocasionado un ictus, y que de éste se derivara Diplopia, se evaluará de conformidad con los criterios recogidos en el punto 3 de los criterios de valoración de la deficiencia visual.

- CLAUDICACIÓN INTERMITENTE, por afectación vascular en MMII. En caso de ser una de las manifestaciones clínicas de la enfermedad, bien secundarias a proceso trombótico agudo o a obstrucción crónica, deberán evaluarse éstas tras haberse aplicado las medidas reparadoras correspondientes, mediante trombectomía, angioplastia, etc. Debe venir especificado por el especialista correspondiente, la situación clínica mediante clasificación de Fontaine, ya que al estar fundamentada en síntomas subjetivos, deben quedar suficientemente acreditados mediante fuente documental externa.

Cumplidos los criterios anteriores, se procederá a evaluar según apartado de Patología vascular periférica, del capítulo 5. En caso de tratarse de un

caso avanzado, y haber precisado amputaciones, se evaluarán por la tablas 43 del capítulo 2 del RD.

- **CARDIOPATÍA ISQUÉMICA.** Si la enfermedad afecta a las coronarias, se procederá a evaluar según los criterios especificados en el APARTADO B del Capítulo 5. Deben estar agotadas las medidas terapéuticas encaminadas a la revascularización, y haberse objetivado la afectación coronaria mediante coronariografía, y la situación clínica. Así mismo, debe disponerse de ergometría. En caso de persistir crisis anginosas, éstas deben estar documentadas, y precisar asistencia especializada hospitalaria. Los síntomas precordiales autolimitados que no precisan dicha asistencia, se objetivarían en las alteraciones ergométricas correspondientes. Con estos datos objetivos, se aplicarán los criterios desarrollados en el apartado anteriormente referido.

- **CARDIOPATÍAS VALVULARES:** En caso de afectación por la enfermedad, de las válvulas cardíacas, podría desarrollarse una cardiopatía valvular. En este caso, se evaluará la Discapacidad en base a los criterios recogidos en el apartado A del capítulo 5 del Anexo 1 del RD. Para ello, debemos disponer de una serie de datos objetivos: un informe cardiológico que especifique la clase funcional de la NYHA y tratamiento cardiológico, si precisa, datos ecocardiográficos y de ergometría (si se ha realizado).

Respecto al criterio de revisión del grado de discapacidad, depende de la posibilidad de tratamiento quirúrgico que modifique la situación cardiológica hacia la mejoría clínica.

- **HTA:** Debe existir un diagnóstico en firme, de más de 6 meses, con el tratamiento adecuado. En esta patología, recogida en el Cap 5 del RD, solo se contemplan 2 posibles apartados de Discapacidad: En clase 1 No existe discapacidad, y acoge a los pacientes con cifras adecuadamente controladas con el tratamiento, y sin repercusión en órganos diana. La clase 2, se reserva a casos con repercusión cardiológica, cifras tensionales superiores a 200/120 mmhg de forma repetida, cambios retinianos, microalbuminuria con función renal conservada, o enfermedad vascular cerebral por HTA sin secuelas neurológicas. La graduación de discapacidad del 1 al 24% dependerá del número de los ítems anteriores que concurren en cada caso.

Respecto a la revisión, los criterios de valoración, en este caso, suelen ser irreversibles, y no se revisará.

- **ICTUS:** En caso de que exista esta patología y se relacione con el PXE, para proceder a la evaluación de las SECUELAS, deben haber transcurrido un mínimo de 6 meses desde el episodio, y haberse agotado el periodo de rehabilitación. En caso de que ésta se prevea larga, pueden evaluarse una

Discapacidad provisional (transcurridos los 6 meses mínimos) y revisar en 1-2 años (según las secuelas).

Las secuelas motóricas, que afectan a la MARCHA y CAPACIDAD MANIPULATIVA, o A PARES CRANEALES se evaluarán por el Capítulo 3 del RD, Tablas 3 (Alteraciones de la marcha secundarias a tetraparesia-Hemiparesia o Ataxia) y 4-5 (manipulativas uni o bilaterales).

Las secuelas de PARES CARNEALES:

I: Olfatorio: la anosmia no tiene consideración como patología que limite las actividades de la vida diaria según la normativa actual.

II-III-IV y VI par: Afectan a la Visión y motilidad ocular, y se evaluarán según los criterios del capítulo 12.

V par: Trigémino: Recoge sensibilidad y su alteración se traduce en Neuralgia del Trigémino. Es muy inusual que aparezca como secuela de un Ictus, por lo que no suele encontrarse entre las secuelas.

VII: Debilidad facial uni o bilateral. Se valorará según criterio de gravedad, en una de las 4 categorías recogidas en la Tabla 2.

VIII o Estatoacústico: Si se afecta la audición o el Equilibrio, se evaluará conforme a los criterios recogidos en el Capítulo 13 del RD.

En caso de que las secuelas vasculares afecten al LENGUAJE, éstas se evaluarán según los criterios recogidos en el capítulo 14. Puede tratarse de Afasias (mixtas o expresivas), en cuyo caso se evaluarán por Tabla 1, teniendo en cuenta aspectos que afectan a la expresión y comprensión oral y a la escritura. Se analizan durante la entrevista y exploración, aspectos como la Fluidez, comprensión auditiva, denominación, lectura y escritura. La afasia puede llegar a ser muy incapacitante. Debe ser evaluada tras agotar el tratamiento de Logopedia.

En caso de tratarse de una Disartria o dificultad en la articulación, se evaluará en base a los criterios recogidos en la Tabla 5 de este capítulo 14. Puede realizar una evaluación provisional pasados 6 meses desde el AVC, pero la evaluación definitiva no podrá realizarse hasta pasado 1 año. Se analizarán aspectos como la Intensidad, Claridad, velocidad...en el desempeño de la comunicación oral en las AVD.

- AFECTACION UROLÓGICA. Se caracteriza por aparición ecográfica de múltiples focos hiperecogénicos, que en paciente joven y con otras alteraciones en piel y retina, deben haber sospechar la posible relación con el PXE. Responde a la calcificación dispersa de diferentes vasos renales. Es muy poco frecuente esta afectación en el PXE, y solo en caso de que afecte a la FUNCIÓN RENAL, se aplicarán los criterios recogidos en el Capítulo 8, y que hacen referencia al Filtrado glomerular. El criterio de revisión vendría

marcado por la posibilidad de un Trasplante renal. Habría que plantearse esta revisión, en función de otras posibles limitaciones de la enfermedad, y que pudieran ser definitivas.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Será llevada a cabo por parte del profesional asesor técnico de valoración psicológica.

Los trastornos psicológicos que presentan suelen guardar relación con alteraciones en el estado de ánimo y problemas psicosociales, los cuales serán valorados por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.

Así mismo otros trastornos mentales que puedan existir serán valorables por el apartado correspondiente de dicho capítulo.

La valoración de la discapacidad que un Trastorno Mental conlleva se realizará en base a:

1. Disminución de la capacidad del individuo para llevar a cabo una vida autónoma.
2. Disminución de la capacidad laboral.
3. Ajuste a la sintomatología psicopatológica universalmente aceptada.

8. Síndrome de Poland

- **Dra. Eunate Martí Carrera.** Especialista en Cirugía Plástica, Reparadora y Estética. Médico Adjunto Servicio de Cirugía Plástica en Hospital 12 de Octubre. Madrid.
- **Dr. Carlos Andrés De la Torre Ramos.** Especialista en Cirugía Pediátrica. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.
- **Dra. María Lourdes Soria Valle,** Asesora Técnica de Valoración Médica. Médica Rehabilitadora. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

El Síndrome de Poland es un trastorno congénito que afecta generalmente a un hemitórax y al miembro superior ipsilateral. Se denomina “Poland” por el cirujano que primero describió esta alteración, Sir Alfred Poland. El momento en que se produce dicha alteración es durante las primeras semanas de la vida embrionaria. Se considera secundario a una interrupción parcial del aporte sanguíneo en esta región anatómica, sin embargo, no se ha demostrado ningún gen ni otro factor como causantes de la anomalía. La alteración afectará de forma variable a la mano y miembro superior y a las diferentes estructuras del tórax (piel, tejido subcutáneo, músculos, tejido mamario y esqueleto óseo-cartilaginoso).

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: Q. 79.8 - Síndrome de Poland

Si bien, todas las afectaciones a continuación descritas pueden verse incluidas dentro del espectro del síndrome de Poland, no es necesario que todas ellas se presenten en cada caso:

- Q. 24.0- Dextrocardia.
- Q. 68.1- Deformidad congénita de la mano.
- Q. 70.0- Fusión dedos de la mano.
 - (Q 74.4) Polisindactilia.
 - (Q 74.9) Sindactilia, no especificada.
- Q. 71.0- Defectos por reducción del miembro superior.
- Q. 74.0- Otras malformaciones congénitas del miembro superior incluida cintura escapular.
 - (Q 74.9) Malformación congénita de los miembros, no especificado.
- Q. 76.5- Costilla cervical.

- Q. 76.6- Otras malformaciones congénitas de las costillas.
- Q. 76.7- Malformaciones congénitas del esternón.
- Q. 76.8- Malformaciones congénitas del tórax óseo.
- Q. 83- Malformaciones congénitas de la mama.
- (Q83.0) Ausencia congénita de la mama con ausencia del pezón.
- (Q83.1) Mama supernumeraria.
- (Q83.2) Ausencia de pezón.
- (Q83.3) Pezón supernumerario.
- (Q83.8) Otras malformaciones congénitas de la mama.
- (Q83.9) Malformación congénita de la mama, no especificada.
- Q. 87.2- Síndrome de malformaciones congénitas que afectan principalmente a miembros.

• PREVALENCIA

La prevalencia exacta del Síndrome de Poland se desconoce puesto que el cuadro clínico puede ser larvado en algunos casos y no se busca atención médica. La literatura refiere una incidencia que varía entre 1 de cada 7.000 a 1 de cada 100.000 nacimientos, dependiendo de la gravedad de la condición y de la población estudiada. Si se aplica 1 de cada 30.000 a la población española, se considera que en el territorio nacional habrá unas 1.500 personas afectas de Síndrome de Poland.

• Sintomatología

El cuadro clínico es muy variable y, por tanto, la sintomatología será igualmente diversa.

En cuadros leves en varones la consulta inicial con el especialista será simplemente por un hundimiento inestético en la región pectoral. En ocasiones, pueden evidenciar una mayor sobrecarga del brazo afecto y agotamiento en funciones que requieran un esfuerzo de la región pectoral y la cintura escapular.

Las mujeres, principalmente a partir de la pubertad, pueden observar anomalías en el desarrollo mamario y asimetrías respecto a la mama sana.

La gravedad de la afectación torácica se mide en el grado de afectación de las estructuras que componen la pared torácica. Así los pacientes pueden presentar adelgazamiento de la piel y de la grasa, ausencia de mamila y mama, ausencia de musculatura torácica y diafragmática, y deformaciones de las costillas y esternón (hundimientos o protrusión), llegando en ocasiones a la ausencia o agenesia de un número variable de costillas lo cual provoca una salida o hernia pulmonar durante los movimientos res-

piratorios. Estas anomalías pueden provocar repercusión en la columna vertebral y la función de los pulmones y el corazón.

En caso de afectación del miembro superior, la clínica será igualmente diversa en función del grado de afectación. Puede haber una ausencia de desarrollo del brazo afecto en los casos más severos, ausencia en número o alteración en la forma de los dedos, o un acortamiento asintomático de los dedos sin repercusión funcional.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico es fundamentalmente clínico. Precisa una revisión médica completa, incluyendo la valoración de la región pectoral, torácica, vertebral y de miembros superiores.

El estudio puede completarse con una ecografía para valorar el estado de la musculatura regional.

La radiografía simple nos dará información sobre la parrilla costal, la columna vertebral y el miembro superior.

En casos severos o previo a planteamientos quirúrgicos puede ser necesaria la realización de un TC o MRI.

- **Tratamiento**

El tratamiento es variable en función de la clínica. En ocasiones, puede no requerir ninguna actuación o precisar un tratamiento ortopédico. En la mayor parte de los pacientes, el tratamiento propuesto será la corrección quirúrgica del defecto, bien sea de la región torácica, de la mama o de la mano. El objetivo será una rehabilitación funcional de la mano en caso de que el miembro superior se vea afectado, la corrección del defecto costal y la simetría de la región mamaria.

La afectación estética que el defecto conlleva puede, en ocasiones, requerir atención especializada por psicólogos o psiquiatras de cara a afrontar el defecto.

El momento ideal de tratamiento vendrá determinado por el grado de disfunción o el grado de afectación psicológica, si bien la corrección no podrá ser finalizada antes del desarrollo completo del paciente.

Con frecuencia, se requerirán cirugías secundarias correctoras en la etapa adulta.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el

Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

1. El síndrome de Poland es una entidad que engloba patología de muy diversa índole y cada caso debe ser valorado individualmente.
2. El grado de afectación del miembro superior será generalmente lo que determine el grado de discapacidad.
3. La afectación pulmonar, en caso de que exista, deberá ser valorada.
4. El desarrollo de la mama o la deformidad de la caja torácica no suelen repercutir funcionalmente en el paciente, si bien tiene una repercusión estética importante que debe ser considerada según la repercusión psicológica documentándose mediante informe de la Unidad de Salud Mental / informe psicológico.

Según la localización de la deficiencia se aplicarán los criterios correspondientes al aparato o sistema, así como región anatómica en el caso de alteraciones musculoesqueléticas.

- Forma simple o común con sólo aplasia o hipoplasia de pectoral sin asociación de otra malformación, no existe discapacidad valorable, tan sólo problema estético y se tendrá en consideración como se explicó más arriba.

- Asociada a otras malformaciones ortopédicas. Se analizan las más frecuentes:

- Anomalías de la mano y dedos del mismo lado. Se valorará la funcionalidad de éstos. En niños pequeños se podría realizar una valoración inicial con una revisión para valorar resultados de posibles intervenciones quirúrgicas y rehabilitación correspondiente.
- La función de mano y dedos es la más importante del miembro superior y es la capacidad de MANIPULACIÓN la que determinará el grado de discapacidad. Ésta se valora en la tabla 4 (suele ser unilateral) del capítulo 3. Es recomendable, sobre todo en niños, contrastar con las tablas correspondientes al balance articular activo y “amputaciones” de los dedos de la mano del capítulo 2.
- Anomalías vertebrales. Escoliosis y Cifosis. Según las tablas 50 a 53 del capítulo 2.
- Anomalías torácicas y de costillas. En principio no tienen por qué traducirse en discapacidad valorable, a no ser que provoquen alguna repercusión funcional pulmonar importante que se valoraría según los criterios

correspondientes del capítulo 4, en el que se objetiva, con pruebas cuantificables, la alteración de la función pulmonar: espirometría forzada, prueba broncodilatadora, capacidad de difusión de monóxido de carbono (DLCO), medida de la capacidad de ejercicio (VO₂ expresados en ml/kg/minuto o en METS), gasometría arterial. Las manifestaciones clínicas deben ser compatibles con los parámetros anteriores.

- Asociada a malformaciones no ortopédicas. Las más frecuentes:

- Malformaciones urinarias. La más frecuente es la hipoplasia renal. Otras menos frecuentes: duplicidad uréteres, reflujo vesicoureteral. Se valoran siguiendo los criterios del capítulo 6, fundamentalmente la función renal (mediante determinación del aclaramiento de creatinina), frecuencia de descompensaciones agudas que precisen atención médica documentada (sobre todo ITUs-infecciones urinarias de repetición).
- Formas complejas asociadas a malformaciones ocasionales descritas, se valorarán según los criterios del capítulo correspondiente a cada una de ellas.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

No se asocia con trastornos cognitivos ni otros psicológicos. Pudieran darse problemas adaptativos o problemas del estado de ánimo en algunos casos, sobre todo en mujeres por los problemas estéticos, y cuya valoración se realizará como en la población general.

- Los trastornos mentales se valoran por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos de conducta, afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.
- Es necesario el informe del especialista en psiquiatría / psicólogo clínico.

9. Síndrome de Sotos

- **Dra. Ángela Ledesma Serrano**, Médico de familia (función pediatra). Centro de Salud Lucena 1. Córdoba.
- **Dr. José Antonio Olmo Vega**, Médico Rehabilitador. Asesor Técnico de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

El **Síndrome de Sotos**, también denominado Gigantismo Cerebral por sus características morfológicas, está englobado dentro del grupo de enfermedades raras o minoritarias por su baja prevalencia.

Las personas afectadas por este síndrome tienen un fenotipo común:

Macro y dolicocefalia, frente prominente, línea del cabello alta, hipertelorismo, hendiduras palpebrales antimongoloides, puente nasal plano, pabellones auriculares grandes y de implantación baja y paladar ojival. Estos rasgos se van suavizando con la edad difuminándose mucho con los años.

Es característico que tengan manos y pies grandes y presenten edad ósea avanzada, también son frecuentes malformaciones como hipoplasia del cuerpo calloso y ventriculomegalia.

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: (Q87.3) Síndromes malformativos congénitos que afectan al desarrollo temprano.

- **PREVALENCIA**

La prevalencia aproximada es de 1 por cada 14000 recién nacidos vivos al año.

- **Sintomatología**

En la primera infancia destacan el retraso psicomotor y la hipotonía, lo que provoca que presenten, entre otros signos, un babeo más prolongado y un control del sostén cefálico mas tardío.

También podemos encontrar hipoglucemia, hipertiroidismo, convulsiones, escoliosis, estrabismo, hiperhidrosis, cardiopatías, mayor incidencia de infecciones respiratorias, así como un mayor riesgo de presentar tumores (riñón, hígado, neuroblastomas y gliomas entre los mas frecuentes).

Con los años persiste discapacidad intelectual moderada o leve, asocián-

dose conductas obsesivas y necesidad de establecer rutinas diarias.

Menos prevalentes son el TDHA, la agresividad y la dificultad para relacionarse con iguales.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico de sospecha se realizará por la combinación de hallazgos clínicos y pruebas genéticas.

Muy importantes serán una historia clínica rigurosa con anamnesis y exploración física detalladas (prestando especial atención a la palpación abdominal y a la columna vertebral).

Pruebas de imágenes: ecografía abdominal seriada y TC/RM en el primer año de vida.

Estudios genéticos: puede presentarse con una herencia Autosómica Dominante, o como una mutación de novo (en este caso la probabilidad de recurrencia es muy baja).

Los estudios moleculares detectan alteraciones en el gen NSD1. Han sido identificados muchos polimorfismos, el más frecuente es la delección 5q35. No obstante gran parte de los afectados no tienen anomalías en el cariotipo.

- **Tratamiento**

El síndrome como tal no tiene tratamiento.

Se establecen pautas de tratamiento individualizado según los síntomas que cada afectado presente.

Sí es muy importante la intervención de atención temprana con intervención de médicos especialistas en medicina física y rehabilitación, fisioterapeutas, logopedas y/o psicólogos dependiendo de las características individuales.

Consejo genético.

Se recomienda seguimiento evolutivo con la realización de:

- Exámenes clínicos periódicos con palpación, ecografía abdominal anual.
- Hemograma y estudio de orina anual (descartar enfermedades linfoproliferativas y tumor de Wilms).
- Radiografía de tórax anual.
- Ecofrografía cerebral mientras la fontanela esté permeable.
- Evaluación de la columna vertebral con frecuencia.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

En general, la graduación en las limitaciones de la actividad de las diferentes patologías, conforme establece la normativa referida con anterioridad, vendrá dada, siempre y cuando cumpla con las normas generales de valoración, y en función de cada aparato o sistema afectado.

- Crisis epilépticas: la valoración de las mismas se llevan a cabo siguiendo los criterios del capítulo 3 “Sistema Nervioso” y deben cumplir con unos criterios. La epilepsia debe ser refractaria a tratamiento, permaneciendo con crisis repetidas, a pesar del correcto tratamiento. Para considerar que un paciente se encuentra adecuadamente tratado se precisa la demostración de una correcta dosificación de fármacos antiepilépticos, mediante determinación de niveles plasmáticos de fármacos que deberán encontrarse en rangos terapéuticos. Será necesario que el paciente haya permanecido con crisis, a pesar del tratamiento correcto, durante más de un año antes de proceder a la valoración.

Para una correcta valoración de la discapacidad la documentación médica debe contemplar:

- Número y tipo de crisis.
- Adherencia correcta al tratamiento.
- Grado de limitación en las actividades.

- Neoplasias: el riesgo de aparición de otros cánceres no es motivo de valoración de discapacidad por sí solo. Para la valoración de las neoplasias se siguen los criterios específicos del capítulo 11. Este capítulo establece que aquellas neoplasias con tratamientos potencialmente curativo, sólo podrán ser valoradas una vez finalizado dicho tratamiento. Sólo aquellos casos que reciban un tratamiento paliativo se podrán valorar desde un principio. Para la valoración se tendrá en cuenta:

- Limitaciones en las AVD.
- Necesidad de tratamiento continuado y tipo del mismo (paliativo o curativo).

- Efectos secundarios del tratamiento recibido.
- Existencia o no de metástasis.

- Alteraciones musculoesqueléticas: como la escoliosis, limitaciones articulares que pudieran existir se valorarán siguiendo los criterios específicos del capítulo 2 “sistema musculoesquelético”. Para la valoración se tiene en cuenta:

- Existencia de alteración de la marcha. La valoración de la marcha es única y excluye cualquier otro tipo de valoración de la extremidad inferior.
- Deficiencias en la amplitud de movimiento o anquilosis en cada una de las articulaciones afectadas.
- Otra forma de valorar es basándose en el diagnóstico, siguiendo los criterios de la tabla específica para ello.

- Alteraciones endocrinas: se valora por el capítulo 9, el cual establece unas normas específicas para la valoración. Entre estas destacan:

1. Únicamente serán objeto de valoración las alteraciones endocrino-metabólicas crónicas persistentes, constatadas mediante técnicas complementarias y pruebas funcionales, una vez conseguido el adecuado control terapéutico. La valoración se realizará al menos seis meses después de considerarse finalizado el intento de control terapéutico.

2. Una vez conseguido el adecuado control terapéutico, algunos enfermos pueden sufrir descompensaciones agudas de su cuadro debido a enfermedades intercurrentes o incumplimientos terapéuticos. Estas situaciones suelen controlarse nuevamente una vez corregida la causa, por lo que no serán objeto de valoración.

En el caso del hipertiroidismo, para su valoración se tiene en cuenta la concurrencia de 3 datos:

- Persistencia de los síntomas a pesar del tratamiento.
- Persistencia de la alteración hormonal a pesar del tratamiento.
- Limitación en las actividades de la vida diaria.

La valoración para este apartado será de una clase 1 si está controlada la alteración hormonal con el tratamiento o en una clase 2 cuando mantiene la alteración hormonal a pesar del tratamiento documentándose la alteración hormonal tras 6 meses de intento de ajuste terapéutico, con un máximo de 24%.

En el caso de las hipoglucemias, para su valoración se tiene en cuenta:

- Necesidad de tratamiento continuado.

- Persistencia de los síntomas y de la alteración hormonal a pesar del tratamiento realizado correctamente.
- Limitación en las actividades de la vida diaria.

La valoración para este apartado será de una clase 1 si está controlada la alteración hormonal con el tratamiento o no necesita tratamiento continuado, de una clase 2 cuando mantiene la alteración hormonal a pesar del tratamiento documentándose la alteración hormonal tras 6 meses de intento de ajuste terapéutico y limitación leve para las AVD, así como se establece la posibilidad de la inclusión en clase 3 cuando estas limitaciones se consideran moderadas, es decir, los síntomas, signos o secuelas de las hipoglucemias, causan una disminución importante o imposibilidad de la capacidad de la persona para realizar algunas de las actividades de la vida diaria, siendo independiente en las actividades de autocuidado, con un máximo de 40%.

- Alteraciones visuales: la valoración de la función visual se llevará a cabo una vez finalizado y realizado todos los tratamientos oportunos. El aparato visual se valora por el capítulo 12. Para su valoración se tiene en cuenta:

- AV con mejor corrección en cada uno de los ojos.
- CV determinado con estudio computerizado. Son imprescindible los gráficos de las campimetrías.
- La presencia de diplopia en todas las posiciones de la mirada.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Habrà que valorar el retraso madurativo, el trastorno del desarrollo que pueda presentarse, posible discapacidad intelectual que pueda tener, así como las alteraciones conductuales, coexistencia de TDHA y problemas psicosociales:

- El trastorno del desarrollo y la discapacidad intelectual se valorará por el capítulo 15, teniendo en cuenta las diferentes áreas: psicomotricidad-lenguaje, habilidades de autonomía personal y social, proceso educativo y conducta.
- Los trastornos mentales se valoran por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos de conducta, afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.
- Es necesario el informe del especialista en psiquiatría y/o psicólogo de la Unidad de Salud Mental Infante Juvenil (USMI).

10. Síndrome de Treacher-Collins

- **Dr. Ismael Ejarque Doménech.** Médico de Familia, Genetista Clínico y Analista Clínico. Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Benetúser. Valencia.
- **Dr. José Antonio Olmo Vega.** Médico Rehabilitador. Asesor Técnico de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

El **síndrome de Treacher-Collins** es una condición autosómica dominante con un patrón característico de malformaciones. También se denomina como disostosis mandibulofacial o síndrome de Franceschetti-Zwahlen-Klein. Se incluyen malformaciones del pabellón auricular, normalmente asociado a pérdida auditiva secundaria a atresia del conducto auditivo externo y/o malformación de los huesecillos del oído medio. Además, hay fisuras palpebrales “down-slanting” con deficiencia variable del arco zigomático, coloboma o “muesca” de la porción lateral del párpado inferior con ausencia de las pestañas mediales a la “muesca”, e hipoplasia de los huesos faciales que resultan en micrognatia con prominencia de las estructuras faciales centrales.

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: Q75.4 Síndrome de Treacher-Collins.

- **PREVALENCIA**

Se ha sugerido una prevalencia al nacimiento de uno de cada 50.000 recién nacidos vivos.

- **GENÉTICA**

Este síndrome puede ser debido a mutaciones en uno de estos tres genes: TCOF1 (78-93% de individuos con Treacher-Collins) y POLR1C o POLR1D (8%). Usando técnicas de linkage clásico el gen TCOF1 para el síndrome de Treacher-Collins se mapeó en el cromosoma 5q31-34. Mediante clonaje posicional se identificó el gen TCOF1 como responsable de la mayoría de casos de este síndrome. La proteína codificada por TCOF1 se denomina “Treacle”. Se han identificado más de 100 mutaciones en TCOF1 que incluyen deleciones, mutaciones puntuales e inserciones. Aunque la heterogeneidad genética puede existir, en la gran mayoría de los individuos afectados estudiados tienen mutaciones en TCOF1. Se conocen menos los genes POLR1C y POLR1D.

- **Manifestaciones Clínicas y Manejo**

Los niños con síndrome de Treacher-Collins se tratan mejor en centros con experiencia en el cuidado de individuos con diagnósticos relacionados.

Aunque el número absoluto de personas tratadas en un centro individual o por un cirujano específico no correlaciona directamente con el resultado, los individuos con malformaciones craneofaciales graves presentan algunos de los retos reconstructivos más grandes en cirugía craneofacial. La experiencia anterior debería ser un factor decisivo en elegir el equipo terapéutico. A pesar de que mucha literatura dirige la aproximación a la reconstrucción, las recomendaciones se basan invariablemente sobre la experiencia de expertos y no sobre ensayos clínicos controlados. En el área de la cirugía los avances en la tecnología están cambiando el manejo rápidamente.

Vamos a dividir las manifestaciones y el manejo de este síndrome según estos ítems: 1) Crecimiento y alimentación, 2) Desarrollo y comportamiento, 3) Craneofacial, 4) Oftalmológico, 5) Oídos y audición, y 6) Anestesia.

Crecimiento y alimentación

El crecimiento potencial de los niños con síndrome de Treacher-Collins es normal. Los problemas de crecimiento encontrados en algunos niños derivan normalmente de la incapacidad de proporcionar una nutrición adecuada secundaria a las malformaciones craneofaciales. Muchos niños con este síndrome se alimentan con éxito al pecho. La habilidad de un niño de alimentarse de forma oral depende del grado de obstrucción aérea y de la presencia de paladar hendido. Nada imposibilita la alimentación oral. Puede ocurrir reflujo gastroesofágico en el síndrome de Treacher-Collins.

Hay que evaluar el reflujo gastroesofágico si se sospecha este diagnóstico. También hay que implicar a un especialista en alimentación y a un terapeuta ocupacional en el cuidado de cualquier niño con dificultad para la alimentación.

Desarrollo y comportamiento

La inmensa mayoría de los individuos con síndrome de Treacher-Collins son cognitivamente normales. Con atención adecuada a la pérdida auditiva, el desarrollo del lenguaje debería ser normal. Vallino-Napoli revisó los perfiles del habla en un grupo de niños con síndrome de Treacher-Collins seguidos en un centro de cuidado terciario, donde todos tenían pérdida auditiva. Un tercio tenía paladar hendido. Una cuarta parte tenía una traqueotomía. Todos tenían anomalías del habla que podían ser caracterizadas como alteraciones en la resonancia, voz y articulación. Entre el último

grupo, el 60% de los errores de articulación relacionados con maloclusión y un 30% eran alteraciones de la articulación compensatorias secundarias a incompetencia velofaríngea.

El monitoreo del habla es crítico. Hay que implementar tempranamente sistemas para la comunicación tales como intercambio de signos y dibujos en aquellos individuos con traqueotomías de larga duración.

Cráneofacial

Casi la mayoría de niños con síndrome de Treacher-Collins están sanos al nacimiento y se presentan sólo con sus características dismórficas, aunque algunos tienen obstrucción de la vía aérea. Esta obstrucción necesita ser aproximada sobre el hecho de que es una emergencia. La intubación puede ser difícil a causa de la anatomía poco habitual de la vía aérea. Algunos niños con obstrucción neonatal de la vía aérea son manejados con traqueotomía de largo término. Varios factores contribuyen a las anomalías de la vía aérea vistas en este síndrome. La hipoplasia maxilar que lleva a constricción nasal y estenosis o atresia coanal es de las principales anomalías. La micrognatia, que causa desplazamiento hacia atrás de la lengua con obstrucción de la faringe, con o sin paladar hendido en forma de “u”, es otra anomalía.

Las técnicas de imagen con reconstrucción tridimensional son la modalidad para la imagen de la craneofacies y así planificar la reconstrucción quirúrgica. En lo que se refiere al esqueleto, los individuos con síndrome de Treacher-Collins son deficientes en la bóveda craneal anterior, la pared orbital lateral, el complejo zigomático y la mandíbula con respecto a la altura. Las deficiencias de los tejidos blandos incluyen los párpados, y en grado variable también las mejillas.

Para niños con obstrucción de la vía aérea, el nivel de la de la obstrucción determinará la aproximación más racional para el tratamiento. Todos los neonatos con síndrome de Treacher-Collins deben ser observados en posición supina durante el sueño para valorar el grado de obstrucción. Se deberá valorar la saturación de oxígeno si hay signos o síntomas de hipoxia. Puede ser necesario un estudio del sueño para valorar mejor el tratamiento.

Sobre el tratamiento de la craneofacies se ha evaluado alargar la mandíbula y aliviar la obstrucción de la vía aérea secundario a la pequeña faringe con éxito parcial. Este procedimiento es apropiado sólo en niños en los que la glosoptosis es el problema primario y no beneficiaría un niño obstruido a nivel de las coanas. El paladar hendido, cuando está presente, se repara al menos con un año de edad. La reconstrucción zigomática y orbital se

acompaña generalmente usando hueso craneal autógeno aunque hay una variedad de técnicas.

Oftalmológico

Aunque la mayoría de niños con síndrome de Treacher-Collins son capaces de cerrar completamente sus ojos, unos pocos con grandes colobomas del párpado inferior y déficit zigomático están a riesgo para problemas relacionados con la exposición corneal.

En el periodo neonatal se evaluará la adecuación del cierre de los párpados y si hay un fallo del cierre palpebral habrá que derivar a un oftalmólogo. Los lubricantes tópicos pueden aliviar este tipo de problemas. Pocos niños necesitarán cirugía en edad precoz.

Oídos y audición

Las malformaciones del oído son frecuentes en el síndrome de Treacher-Collins. Junto a las anomalías del pabellón auricular, la mayoría de individuos tienen estenosis o atresia del conducto auditivo externo, cavidades del oído medio hipoplásicas, y huesecillos displásicos o ausentes. El oído interno es normal.

La pérdida auditiva conductiva afecta a prácticamente todos los niños que tienen este síndrome y a menudo empeoran en un oído respecto del otro. La severidad de la implicación del oído medio y los huesecillos normalmente se correlacionan con la extensión de la malformación del pabellón auditivo y el conducto auditivo externo.

Todos los neonatos con el síndrome de Treacher-Collins necesitan valoración de la audición. Si se detecta una pérdida, se indicará una evaluación por un otorrino. Se debería practicar un TAC para evaluar el oído medio y las estructuras adyacentes.

La intervención precoz es un componente crítico del manejo. El oído externo se puede reconstruir.

Anestesia

Las alteraciones estructurales craneofaciales en las disostosis mandibulo-faciales presentan una variedad de riesgos para los que el anestesista necesita estar preparado. La máscara laríngea de la vía aérea y los dispositivos fibroópticos han sido propuestos para hacerla segura. Se debe anticipar la obstrucción de la vía aérea postoperatoria.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico de este síndrome se basa en un patrón característico de malformaciones valoradas clínicamente y radiológicamente:

- Malformación del pabellón auricular, habitualmente asociado con pérdida auditiva secundaria a atresia del conducto auditivo externo y/o malformación de los huesecillos del oído medio.
- Fisuras palpebrales “down-slanting” con déficit variable del arco zigomático.
- Coloboma o “muesca” de la porción lateral del párpado inferior con ausencia de las pestañas mediales a la “muesca”.
- Hipoplasia de los huesos faciales (mandíbula habitualmente más que el complejo zigomático) que resulta en micrognatia con una prominencia de las estructuras faciales centrales.

El diagnóstico molecular se puede llevar a cabo mediante secuenciación del gen TCOF1 mediante NGS (Next Generation Sequencing), dado que es el gen mayoritario.

- **Terapias en Investigación**

El resultado quirúrgico puede ser mejorado con la incorporación de las células madre en el tratamiento de las anomalías craneofaciales. Sin embargo, dicha cirugía es experimental y puede ser polémica.

- **Asesoramiento Genético**

La mayoría de los casos de síndrome de Treacher-Collins se heredan en modo autosómico dominante. Menos del 1% se heredan de forma autosómica recesiva.

A cerca del Treacher-Collins autosómico dominante: sobre el 60% de individuos tienen la condición como resultado de una variante patogénica “de novo”. Cada hijo/a de un individuo con síndrome de Treacher-Collins tiene un 50% de heredar la variante patogénica. El diagnóstico prenatal y el diagnóstico genético preimplantación para los embarazos a riesgo aumentado para Treacher-Collins es posible si la variante ha sido identificada en la familia.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta

norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

La valoración del grado de discapacidad en estos pacientes debe ser individualizada, debido a la gran variabilidad clínica en esta patología, abarcando prácticamente todos los capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

- Alteración de la deglución: se valorará aquellas alteraciones que obligen de forma permanente a la ingesta exclusiva de alimentos líquidos o pastosos.

- Alteraciones de la vía respiratoria: se valorará aquellos casos que precisen de traqueotomía.

- Alteraciones visuales: la valoración de la función visual que pueda verse alterada por malformaciones craneo-faciales se llevarán a cabo una vez finalizado y realizado todos los tratamiento oportunos. El aparato visual se valora por el capítulo 12. Para su valoración se tiene en cuenta:

- AV con mejor corrección en cada uno de los ojos.
- CV determinado con estudio computerizado. Son imprescindible los gráficos de las campimetrías.
- La presencia de diplopia en todas las posiciones de la mirada.

- Alteraciones auditivas: Se trata de una hipoacusia conductiva, generalmente asimétrica, por afectación de oído externo y oído medio.

El aparato auditivo se valora por el capítulo 13, se tendrá en cuenta la posibilidad de tratamientos quirúrgicos reconstructivos, encaminados a la mejora de la función auditiva, ya que únicamente serán objeto de valoración los trastornos permanentes de la audición.

Para su valoración se tienen en cuenta:

Audiometría Tonal Liminar (ATL): en su estudio se debe valorar la pérdida de dB en las frecuencias conversacionales de 500 Hz, 1.000 Hz, 2.000 Hz y 3.000 Hz en ambos oídos.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Habrà que valorar el trastorno del desarrollo que presente el niño, discapacidad intelectual, así como los trastornos mentales y los problemas psicosociales.

- El trastorno del desarrollo se valorará por el capítulo 15, teniendo en cuenta las diferentes áreas: psicomotricidad-lenguaje, habilidades de autonomía personal y social, proceso educativo y conducta.

- Los trastornos mentales se valoran por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.
- Es necesario el informe del especialista en psiquiatría y/o psicólogo de la Unidad de Salud Mental Infanto Juvenil (USMI), así como informe del Equipo de Orientación Educativa.

11. Síndrome de Wolfram

- **Dra. Gema Esteban Bueno.** Médico Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Grupo de expertos SEMFYC Genética Clínica y enfermedades raras. UGC Almería Periferia. Distrito Sanitario Almería.
- **Dr. José Antonio Olmo Vega,** Médico Rehabilitador. Asesor Técnico de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

El **síndrome de Wolfram (SW)** es una enfermedad neurodegenerativa rara caracterizada por la presencia de: diabetes mellitus tipo I, diabetes insípida, atrofia óptica y signos neurológicos.

El criterio mínimo necesario para la determinación de SW es la asociación de diabetes mellitus de tipo I de aparición juvenil, sin anticuerpos, y que aparece normalmente durante la primera década de la vida; así mismo en ésta primera década también suele presentarse una atrofia óptica bilateral.

Alrededor del 70-75% de los pacientes también desarrollan diabetes insípida y dos tercios de los enfermos presentan sordera neurosensorial de grado variable que afecta a las altas frecuencias. Otras manifestaciones relacionadas son: atonía del tracto urinario, ataxia, neuropatía periférica, demencia, problemas psiquiátricos y/o epilepsia.

El Síndrome de Wolfram podría representar un ejemplo para la valoración de los trastornos endocrinos y de los órganos de los sentidos, grupo de patologías donde se agrupan enfermedades raras que cursan tanto con alteraciones endocrinas como alteraciones de los órganos de sentidos como la vista, el olfato, el gusto y el oído.

Desde el punto de vista de la valoración de la discapacidad, únicamente serán objeto de ésta aquellas que se consideren crónicas, persistentes y constatadas con al menos 6 meses de tratamiento médico adecuado.

1. En los trastornos metabólicos es importante diferenciar las descompensaciones agudas por incumplimiento terapéutico y que pueden ser nuevamente contraladas. Estas situaciones suelen controlarse nuevamente una vez corregida la causa, por lo que no serán objeto de valoración.
2. En los trastornos de los órganos de los sentidos:
 - El déficit visual será objeto de valoración en aquellos casos que no son

susceptibles de tratamiento, recuperación o que se hayan realizado otros tratamientos existentes. Para valorar la función visual fundamentalmente se tendrá en cuenta la agudeza visual y el campo visual.

- La alteración de la audición solo será objeto de valoración en los trastornos permanentes. Se valora como la disminución de audición afecta a las frecuencias conversacionales (500, 1000, 2000 y 3000 Hz). En caso de pacientes con implantes cocleares se valorarán tras realizar la rehabilitación siendo en estos casos el porcentaje de discapacidad nunca inferior al 33%. Los acúfenos se valorarán por pérdida auditiva si se acompaña de hipoacusia, si no existe pérdida de audición se tendrá en cuenta la repercusión psicológica. Si existe alteración del lenguaje como consecuencia de la disminución de audición se valorarán conjuntamente estas afectaciones. En caso de enfermedades vestibulares que cursen con vértigos; la sensación vertiginosa deberá acompañarse de signos objetivos de alteración vestibular, siendo el nistagmo el dato objetivable fundamental. El número de crisis que se presenten deberá ser documentado y se incluye como criterio de asignación de % de discapacidad.
- La alteración del primer par craneal o nervio olfatorio se valorará con un 0% según el RD 1971/1999.
- La pérdida de gusto no se considera una deficiencia discapacitante según el mismo baremo.

• **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: E34.8 Otros Trastornos endocrinos específicos.

• **PREVALENCIA**

Se han descrito alrededor de 300 casos y la prevalencia se estima en 1/160.000.

• **GENÉTICA**

El síndrome de Wolfram se define genéticamente como una enfermedad autosómica recesiva.

Se han identificado dos genes responsables: WFS1 (4p16.1), que codifica para la Wolframina, proteína localizada en el retículo endoplasmático y que interviene en la homeostasis cálcica; y el gen CISD2, que codifica para la proteína 2 CDGSH que contiene un dominio sulfuro de hierro. El CISD2 se identificó en el año 2000 tras el análisis de 4 familias jordanas.

Existen diferencias fenotípicas entre ambos tipos de Wolfram. Mientras que en el tipo 1 existe la diabetes insípida, en el tipo 2 los pacientes no la padecen, pero sufren de ulceraciones y sangrados en la parte alta del tracto gastrointestinal.

Las mutaciones de WFS1 son responsables de la mayoría de casos de SW

- **Sintomatología**

La manifestación más temprana de la enfermedad es la diabetes mellitus insulín dependiente que suele aparecer en la primera década de la vida (en torno a los 4 años). Esta diabetes a diferencia de la clásica, no es autoinmune, presenta con menor frecuencia episodios de cetoacidosis, y la presencia de complicaciones microvasculares es poco frecuente incluso tras 25 años de evolución.

La atrofia del nervio óptico (AO) que aparece en torno a los 9 años, provoca una pérdida progresiva de la agudeza visual (AV) y la visión del color (discromatopsia), desembocando en ceguera en la edad adulta.

La hipoacusia neurosensorial es bilateral, simétrica y progresiva, se inicia en la segunda década (en torno a los 16 años) con pérdida de las frecuencias altas. Aunque evoluciona con lentitud, es mayor su rapidez cuanto más precoz sea su inicio.

La diabetes insípida (DI) central suele aparecer en torno a los 11 años.

Las anomalías del tracto urinario en torno a los 18 años, con atonía vesical, incontinencia e infecciones de orina repetición. La vejiga neurogénica parece ser secundaria a una neuropatía selectiva autonómica y puede favorecer las infecciones renales retrogradadas, dañando seriamente el riñón. El diagnóstico precoz y riguroso de estas manifestaciones puede mejorar significativamente la calidad de vida y las posibilidades de supervivencia.

Las complicaciones neurológicas suelen aparecer en la tercera década de la vida (en torno a los 27 - 30 años), siendo las más características ataxia, nistagmo horizontal, disartria, etc.

Otras complicaciones que también suelen ser frecuentes son:

El hipogonadismo hipergonadotrofo (más frecuente en hombres) y los trastornos del sueño.

Las alteraciones de la esfera psiquiátrica/psicológica, siendo más frecuentes las alteraciones del ánimo.

La progresión de la enfermedad hacia una muerte temprana es común, en general, inferior a los 40 años. Si bien hay pocos estudios que documenten la edad de fallecimiento, los avances en el adecuado control nefrourológico ha enlentecido, e incluso evitado, el desarrollo de una insuficiencia renal, que ha pasado a ser la segunda causa de muerte en estos pacientes, que en la actualidad han visto ligeramente incrementada su esperanza de vida y siendo el fallo respiratorio central por atrofia del troncoencéfalo la

causa principal de muerte.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico diferencial incluye la diabetes de tipo I autoinmune y la atrofia óptica de Leber.

El diagnóstico se basa en criterios clínicos siendo la confirmación mediante estudio genético una herramienta más.

El diagnóstico molecular prenatal es posible en casos en los que existen antecedentes familiares de una afectado con Síndrome de Wolfram.

- **Seguimiento Clínico y Tratamiento**

En este tipo de enfermedades donde es preciso integrar tantas especialidades médicas distintas y transmitir a la familia la información de una forma adecuada a sus características, se hace necesaria la figura de un profesional que pueda ofrecer este tipo de atención. El médico de familia posee un perfil que encaja como coordinador de esta atención debido a que ha sido formado para atender a todo el sistema familiar, además posee una preparación que propicia que vea la enfermedad en conjunto y desde una perspectiva bio-psico-social por lo que su perfil encaja como coordinador de esta atención.

En el caso de los niños en su primera década de vida, se recomienda darles una educación diabetológica para que poco a poco puedan controlarse, enseñar medidas higiénicas y explicar su situación a profesores y compañeros con el fin de que tenga una red de apoyo fuera de casa.

La DM precisa tratamiento insulínico (inyecciones diarias de insulina) y una dieta apropiada.

La DI generalmente es adecuadamente controlada con la administración de desmopresina.

La hipoacusia neurosensorial precisa de audífonos y en ocasiones implantes cocleares pero pese a estos tratamientos el paciente está abocado a la sordera completa.

La alteración visual se beneficiara de las lentes de aumento hasta la pérdida total de visión (alrededor de la tercera década de vida).

Respecto a la vejiga neurógena, no todos responden igual a los anticolinérgicos y finalmente la mayoría precisan recurrir a los autosondajes intermitentes o sondajes permanentes. Evitar las infecciones del tracto urinario y tratarlas con antibioterapia cuando sea el caso.

Para el hipogonadismo precisaran terapia hormonal sexual sustitutiva. Los

varones precisan este tratamiento para su desarrollo puberal completo y mantenimiento de los caracteres secundarios. Es recomendable estos tratamientos para que el paciente adolescente-adulto pueda desarrollarse con normalidad en su ambiente educativo y laboral.

Dado que es una enfermedad neurodegenerativa se recomienda la toma de coenzima Q y complejos de vitamina B, aun cuando su efectividad no ha sido contrastada.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

La aparición progresiva con el crecimiento de los diferentes trastornos hace que podamos enfocar la valoración según la edad del paciente.

Niños en la primera década de la Vida

- DM-1: Insulín dependiente con menor prevalencia de cetoacidosis y muy poco frecuente la presencia de complicaciones microvasculares.

- La patología endocrina se valora por el capítulo 9 y en este aspecto la DM, codificada como DMID.

Para ello se tienen en cuenta:

- Existencia de mal control metabólico.
- Complicaciones de la DM.
- Número de ingresos hospitalarios por descompensaciones agudas (ingresos hospitalarios en el último año de más de 48 horas).

Niños y Adolescentes en la Segunda Década de la Vida.

- DM -1: Ver apartado anterior

- AO: Pérdida progresiva de la AV, CV y visión de los colores (discromatopsia).

- El aparato visual se valora por el capítulo 12 y se codificará en función de su grado de afectación el código de discapacidad y como trastorno del nervio óptico el diagnóstico.

Para su valoración se tiene en cuenta:

- AV con mejor corrección en cada uno de los ojos.
- CV determinado con estudio computarizado. Son imprescindible los gráficos de las campimetrías.
- Discromatopsia.

- **Diabetes Insípida** → DI central por atrofia de los núcleos supraópticos y paraventriculares en la hipófisis posterior y en hipotálamo. Se trata mediante desmopresina.

- La patología endocrina se valora por el capítulo 9 según la afectación en el bloque hipotálamohipófisis y con su código de Diabetes Insípida (431).

Para su valoración se tiene en cuenta la concurrencia de 3 datos:

- Persistencia de los síntomas a pesar del tratamiento.
- Persistencia de la alteración hormonal a pesar del tratamiento.
- Limitación en las actividades de la vida diaria.

La diabetes insípida en general es adecuadamente controlada con tratamiento; la limitación que puede originar esta alteración endocrina es más bien por un no diagnóstico en el tiempo que se tarda en ajustar tratamiento. Los motivos de ingresos una vez diagnosticada la diabetes insípida es por descompensación de iones como el sodio causando hiponatremia.

- **Hipoacusia** → Se trata de una hipoacusia neurosensorial bilateral, simétrica y progresiva con inicio de pérdida en las frecuencias altas y de evolución lenta, aunque mayor rapidez cuanto más precoz sea su inicio.

- El aparato auditivo se valora por el capítulo 13 y se codificara en función de su grado de afectación el código de discapacidad y como hipoacusia neurosensorial el diagnostico (272).

Para su valoración se tienen en cuenta:

- Audiometría Tonal Liminar (ATL): en su estudio se debe valorar la pérdida de dB en las frecuencias conversacionales de 500 Hz, 1.000 Hz, 2.000 Hz y 3.000 Hz en ambos oídos.
- Trastorno del equilibrio: cuando esto exista por una cocleopatía deberá aportarse informe del especialista en ORL. El único dato objetivable es el nistagmus, que traduce una alteración vestibular central o periférica. Con su medición y recogida en la E.N.G., podemos establecer un criterio de función vestibular por separado efectuando pruebas calóricas o un criterio de función vestibular en su conjunto, comprobándose el fenómeno de compensación mediante la realización de pruebas pendulares.

El informe del ORL indicará:

- Si existe nistagmo espontaneo con y/o sin gafas de Frenzel.

- Si en el E.N.G. aparece nistagmo de primer grado con ojos abiertos.
- Si en el E.N.G. aparece nistagmo de tercer grado con ojos cerrados.
- Si existe preponderancia direccional y la cuantía de esta en porcentaje (más de un 11 % es considerado patológico).
- Si en las pruebas calóricas hay una reflectividad mayor o igual al 30 % (para que esta circunstancia sea considerada discapacitante debe ir acompañada de otros síntomas clínicos, ya que muchas veces existe compensación perfecta).
- Acreditación clínica de crisis vertiginosa con signos objetivos.

Adultos en la Tercera Década de la Vida.

- DM-1 → ver apartado anterior.

- AO → ver apartado anterior.

- Diabetes Insípida → ver apartado anterior.

- Hipoacusia → ver apartado anterior.

- Alteración Genitourinaria → Suele producirse por alteración neurológica que origina atonía vesical, incontinencia con dilataciones y riesgo de infecciones por lo que el tratamiento consiste en evitar estas, así como correcta disminución de la diuresis (DI) y cateterismos intermitentes o permanentes.

- El aparato genito-urinario se valora por el capítulo 8 y se codificará el diagnóstico como trastorno de vejiga (409).

Para su valoración se tiene en cuenta:

- Necesidad de Sonda Vesical; es frecuente los autosondajes que serán precisos hacérselos 3 o 4 veces al día incluso más; para ello se necesitan adecuadas condiciones de higiene.
- Uso continuado de pañales.
- Deterioro de función renal. Se precisará aclaramientos de creatinina.
- Episodios recurrentes de afectación renal transitoria que precisen atención médica.
- Infecciones de orina sintomáticas

- Alteraciones Neurológicas → ataxia de tronco con inestabilidad en la marcha y caídas, disartria, nistagmus horizontal etc.

- El sistema nervioso se valora por el capítulo 3. Aquí valoraremos la alteración en la marcha que origina la ataxia.

Para su valoración se tendrá en cuenta:

- La capacidad de bipedestar, marchar en terreno llano, en terrenos con

obstáculos, en desniveles, el uso de escaleras, la distancia recorrida, la necesidad de ayudas técnicas y/o de otra persona.

- La alteración en la comunicación que puede originar la disartria se valora siguiendo los criterios de la tabla 5 del capítulo 14 del lenguaje.

Para su valoración debemos conocer:

- La capacidad de ejecutar la mayoría de los actos articulatorios necesarios para la comunicación oral de cada día, su intensidad, claridad, fluidez, velocidad y facilidad, así como el esfuerzo necesario y las dificultades existentes para producir las unidades fonéticas o mantener una velocidad eficaz.
- La comprensión por parte del oyente, características del mismo (familiar o extraño), y la necesidad por parte del mismo de que el paciente repita alguna frase también debe ser tenido en cuenta.

- Alteraciones Gonadales → el hipogonadismo que puede aparecer se trata con la terapia hormonal sexual sustitutiva.

- La patología endocrina se valora por el capítulo 9 según la afectación en el bloque hipotálamohipofisis y con su código de alteración gonadal (412).

Para su valoración se tiene en cuenta la concurrencia de 3 datos:

- Persistencia de los síntomas a pesar del tratamiento.
- Persistencia de la alteración hormonal a pesar del tratamiento.
- Limitación en las actividades de la vida diaria.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Habrà que valorar el retraso madurativo, el trastorno del desarrollo que pueda presentarse, posible discapacidad intelectual que pueda tener, así como las alteraciones conductuales y problemas psicosociales:

- El trastorno del desarrollo y la discapacidad intelectual se valorará por el capítulo 15, teniendo en cuenta las diferentes áreas: psicomotricidad-lenguaje, habilidades de autonomía personal y social, proceso educativo y conducta.
- Los trastornos mentales se valoran por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos de conducta, afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.
- Es necesario el informe del especialista en psiquiatría y/o psicólogo de la Unidad de Salud Mental Infante Juvenil (USMI).

12. Síndrome de Peutz-Jeghers

- **Dra. Francy Andrea Rodríguez Lagos.** Medicina Familiar y Comunitaria. Especialista en análisis clínicos. Miembro del Grupo de Trabajo Genética Clínica y Enfermedades Raras. Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Dr. Peset de Valencia.
- **Dr. José Antonio Olmo Vega.** Médico Rehabilitador. Asesor Técnico de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

Los **síndromes genéticos polimalformativos** con aumento del riesgo de desarrollar cáncer comprenden una amplia gama de síndromes que se caracterizan por malformaciones congénitas con un alto riesgo de desarrollar cáncer. Esta categoría incluye más de 50 enfermedades raras diferentes.

Se han descrito los síndromes asociados a Poliposis intestinal no hamartomatosa como lo son el Síndrome de Poliposis asociada a gen MUTYM (PAM), Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF) y los Síndromes asociados a pólipos de tipo hamartomatoso como lo son el Síndrome de Cowden, Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Síndrome de Poliposis Juvenil, Síndrome de Cronkhite-Canada y Síndrome de Peutz Jeghers (SPJ). Debido a la alta predisposición de desarrollar cáncer, es esencial establecer protocolos de seguimiento multidisciplinar para cada paciente tras el diagnóstico.

Las características clínicas son específicas para cada síndrome, la etiología es específica para cada síndrome. Las alteraciones genéticas asociadas con carcinogénesis pueden producirse en la línea germinal, dando lugar a una predisposición hereditaria al cáncer.

El SPJ es una enfermedad genética rara, fue descrito inicialmente en 1921 por Johannes Peutz en los miembros de una familia holandesa que presentaban máculas pigmentadas en los labios y pólipos gastrointestinales. Jeghers aportó datos adicionales en 1949, estableciendo la importancia diagnóstica de los hallazgos cutáneos.

Es caracterizada por melanosis mucocutánea, pólipos hamartomatosos del tracto gastrointestinal, y cáncer intestinal y extra intestinal.

• GENÉTICA

Herencia autosómica dominante, causada por una mutación germinal en el gen de la serina/treonina cinasa 11 STK11 (LKB1) localizado en el cromosoma 19p13.3, que actúa como supresor y reparador de tumores.

Las mutaciones de este gen se detectan en más del 50% de los individuos con SPJ y actualmente se busca otro locus genético causante del SPJ.

El gen contiene 9 exones, y se han descrito deleciones en los exones 4 y 5, e inversiones del fragmento del gen que incluye los exones 6 y 7 en los pacientes con síndrome de Peutz-Jeghers.

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: (Q85.8) Otras facomatosis, no clasificada en otras parte.

- **PREVALENCIA**

Es escasamente prevalente (1:250.000-1:280.000) y su incidencia aproximada es de un caso por cada 200.000 nacimientos, afecta hombres y mujeres por igual, alrededor del 55% tienen familiares afectados.

- **Sintomatología**

Las lesiones cutáneas aparecen en el 95% de los pacientes, y consisten en máculas pigmentadas de color marrón oscuro-negras cuya localización más frecuente es en la región peri oral (94%), manos (74%) y mucosa bucal (66%) y aparecen durante la primera década de la vida o en la adolescencia.

La gran mayoría de los pacientes van a presentar pólipos hamartomatosos, el 90% de pacientes presentan pólipos a lo largo de su vida, suelen ser multilobuladas con una superficie papilar y bandas de ramificación del músculo liso cubierto por glandular hiperplásico.

Las localizaciones más frecuentes de los pólipos, en orden de prevalencia, yeyuno, íleon, duodeno, colon y estómago. Estos pólipos son observados en grupos y hasta 20 por segmento del tracto gastrointestinal, tienen tamaños de 1 mm hasta 5 cm. Los pólipos también pueden aparecer en otros sitios como en las fosas nasales, pulmones, pelvis renal o vejiga.

Pueden manifestarse mediante diversos síntomas gastrointestinales, siendo típico la obstrucción causada por intususcepción u oclusión de la luz producidas por un pólipo, localizado en intestino en la mayoría de los casos (43%), dolor abdominal (23%), rectorragia aguda o crónica causada por ulceración (14%) y extrusión de un pólipo a través del recto (7%), anemia.

Los pacientes afectados tienen un riesgo elevado de presentar cáncer del tracto digestivo y fuera del tracto digestivo, como afectación más frecuente es el intestino delgado y de afectación extra intestinal son en su mayoría cáncer de mama y tumores ginecológicos, en menor medida Cáncer de páncreas.

Otras neoplasias mucho más infrecuentes, como los “sex-cord tumors with annular tubules” (SCTAT) ováricos y testiculares, y los tumores de células de Sertoli, también están asociadas al SPJ.

En varones puede condicionar pubertad precoz y ginecomastia.

- **Diagnóstico**

La edad media a la que se diagnostica la enfermedad es 23 años en hombres y 26 años en mujeres, en los últimos años se realizan más diagnósticos de la enfermedad durante la infancia.

- Se debe sospechar el diagnóstico de SPJ, si el paciente presenta:
- Dos o más pólipos intestinales de tipo Peutz-Jeghers, que son característicos histológicamente.
- Máculas mucocutáneas.
- Ginecomastia en hombres por tumor de células de Sertoli testicular.
- Historia de intususcepción y/o obstrucción intestinal especialmente en niños o adultos jóvenes.
- El diagnóstico del SPJ se basa en la presencia de algunos de estos criterios:
- Si no existen antecedentes familiares de SPJ:

Dos o más pólipos hamartomatosos confirmados histológicamente, o cualquier número de pólipos hamartomatosos con pigmentación mucocutánea característica.

- Si existen antecedentes familiares de SPJ:

El diagnóstico se hace si el paciente presenta cualquier número de pólipos hamartomatosos o pigmentación mucocutánea.

El diagnóstico genético de mutación patogénica germinal de STK11 es confirmatorio.

- **Tratamiento**

Existen varios procedimientos que han demostrado su utilidad tanto para diagnóstico como tratamiento, como lo son el video con cápsula endoscópica, enteroscopia con doble balón pulsado, tomografía y resonancia computarizada enteroscópica o por enteroclisis

El tratamiento de elección de los pólipos hamartomatosos consiste en la extirpación endoscópica. En el intestino delgado se realizará, si es posible, mediante enteroscopia. La cirugía se reserva para los pólipos de intestino delgado sintomáticos, de muy rápido crecimiento, o mayores de 1-1,5 cm de tamaño que no sean accesibles a la enteroscopia.

• **Protocolos de Vigilancia**

Las medidas de vigilancia en los pacientes con SPJ están recomendadas por dos razones: reduce las complicaciones relacionadas con los pólipos, especialmente intususcepciones, y por la asociación con cáncer.

A los individuos afectos se les puede ofrecer el estudio genético del gen **STK11**.

Si se identifica una mutación patogénica, el resto de familiares puede ser estudiado con el fin de efectuar el diagnóstico presintomático y así poder aplicar las medidas de prevención únicamente en los portadores de dicha mutación. Si no se identifica la mutación responsable en una determinada familia, el estudio no será concluyente y las medidas de prevención deben ser aplicadas a todos los familiares en riesgo. El estudio genético podría ser recomendado a partir de la edad de 8 años debido al beneficio que supondría el tratamiento precoz de los pólipos de intestino delgado.

Las estrategias de cribado y vigilancia descritas por la Asociación Española de Gastroenterología, Sociedad Española de Medicina de Familia en el año 2009 para los individuos afectos y de cribado en familiares de riesgo, las cuales deben iniciar en la infancia son:

1. Desde el nacimiento: historia clínica y examen físico, incluyendo la exploración y también algunos autores recomiendan ecografía testicular.
2. A los 8 años exploración basal, que incluye:
 - Gastroduodenoscopia y estudio del intestino delgado mediante tránsito baritado y / o cápsula endoscópica, si es positiva continuar cada 2-3 años.
 - Examen testicular anual.
3. A partir de los 18 años:
 - Colonoscopia, gastroduodenoscopia y tránsito baritado / cápsula endoscópica cada 2-3 años.
 - Examen ginecológico anual (ecografía transvaginal, triple toma y CA 12.5) y autoexamen mamario mensual.
4. A partir de los 25 años:
 - Mamografía anual en mujeres.
 - Ultrasonografía endoscópica pancreática cada 1-3 años (otras opciones: tomografía computarizada [TC] abdominal o determinación de CA 19.9).

Se ha demostrado que la inclusión de los afectados en un protocolo de seguimiento como parte de un programa de prevención:

- Favorece la detección precoz de los tumores.
- Retrasa, e incluso evita la aparición de las discapacidades asociadas.
- Puede prevenir la muerte prematura por tumores no detectados en etapas tempranas y por complicaciones asociados a los pólipos.

• Conclusiones

Las manifestaciones clínicas de SPJ dependerán del grado de afectación gastrointestinal o extra intestinal (pólipos), síntomas hematológicos (anemia, trastornos de coagulación) y síntomas gastrointestinales, secuelas posquirúrgicas o de tratamientos intervencionistas e invasivos, además de la sintomatología y complicaciones producidas por el tipo de cáncer asociado y su tratamiento coadyuvante.

Por tanto, la valoración de la discapacidad va dirigida a testar el grado de insuficiencia del órgano u órganos afectados por los pólipos, los síntomas y complicaciones gastrointestinales, el tipo de tumor asociado, el grado de anemia y/o trastornos de coagulación, los trastornos del crecimiento y desarrollo, en el caso de que el diagnóstico sea en la infancia, la afectación psicosociolaboral y las complicaciones a largo plazo que se puedan ir produciendo en el transcurso de la enfermedad, en función de su mejor o peor grado de control, si es que éste es posible con las medidas terapéuticas y quirúrgicas disponibles en la actualidad.

• Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

Alteraciones del Aparato Digestivo. La presencia de pólipos, anemias y otras manifestaciones del tubo digestivo están contempladas en el capítulo 7. Para la valoración de los síntomas por afectación del tubo digestivo se tiene en cuenta:

- Necesidad de tratamiento continuado, a pesar del cual no hay control completo de síntomas, signos o estado nutricional.
- Manifestaciones sistémicas (anemia, fiebre o pérdida de más del 10% de su peso ideal según sexo, talla y edad).
- Número de brotes de enfermedad / ingresos hospitalarios para polipe-

tomías de pólipos sangrantes realizadas al año que justifiquen disminución en las AVD.

Si hubiera resección de tramo intestinal significativo y que pudiera originar anemia crónica se valorará transcurridos 6 meses después de la cirugía para ver si persiste anemia así como necesidades transfusionales en este tiempo.

Es aconsejable que el informe médico refleje el número de ingresos hospitalarios, tratamiento continuado que precisa, así como analítica reciente que incluya hemograma.

- La presencia de fístulas permanentes de origen quirúrgico y aquellas espontáneas que no son susceptibles de tratamiento quirúrgico son subsidiarias de valoración, debiendo contemplar el informe la existencia de dicha fístula, tipo y origen, así como posibilidad de tratamiento de la misma.
- Alteraciones de la pared abdominal. Se tendrá en cuenta la existencia de defecto de pared junto a una protusión del contenido abdominal permanente una vez realizado el tratamiento quirúrgico si estuviese indicado.

Alteraciones Mucocutáneas. La aparición de máculas hiperpigmentadas en boca, ojos, nariz, región perianal y dedos, aparecen alrededor de los 5 años y a veces desaparecen en la pubertad; estas máculas generalmente pueden ocasionar alteraciones estéticas, en general, no conllevan alteraciones funcionales, cifrándose su importancia en la repercusión psicológica que puedan originar.

Alteraciones Hematológicas. La valoración de la anemia crónica como secuelas de múltiples resecciones intestinales o sangrado crónico se lleva a cabo por el capítulo 6 (Sistema Hematopoyético) . Para ello se tendrá en cuenta:

- Síntomas y limitaciones en las AVD.
- Concentración de Hemoglobina < 8 gr/dl.
- Número de transfusiones al año.

Neoplasias. La valoración de las neoplasias se lleva a cabo por el capítulo 11 (Neoplasias).

Para ello se tendrá en cuenta:

- Síntomas y limitaciones en las AVD.
- Necesidad de tratamiento continuado y tipo del mismo (paliativo o curativo).
- Existencia o no de metástasis.

Alteraciones endocrinometabólicas. La alteración del desarrollo pondo-estatural secundario a anemia crónica o requerimiento de intervenciones quirúrgicas múltiples también es susceptible de valoración. La valoración de hipoprecimientos se realiza siguiendo los criterios específicos recogidos en el capítulo 6 (Sistema Endocrino).

Para ello se tendrá en cuenta:

- Número de desviaciones estandar de la talla durante el periodo de crecimiento.
- Síntomas y limitaciones en las actividades relacionadas con la locomoción, disposición del cuerpo y destreza derivada de su talla.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Habrà que valorar el retraso madurativo, el trastorno del desarrollo que pueda presentarse, posible discapacidad intelectual que pueda tener, así como las alteraciones conductuales y problemas psicosociales:

- El trastorno del desarrollo y la discapacidad intelectual se valorará por el capítulo 15, teniendo en cuenta las diferentes áreas: psicomotricidad-lenguaje, habilidades de autonomía personal y social, proceso educativo y conducta.
- Los trastornos mentales se valoran por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos de conducta, afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.
- Es necesario el informe del especialista en psiquiatría y/o psicólogo de la Unidad de Salud Mental Infante Juvenil (USMI).

13. Obesidad Monogénica. Obesidad por deficiencia del receptor de melanocortina-4

- **Dr. José Vicente Sorli Guerola.** Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras, FISABIO-UVEG, Valencia. Departamento de Medicina Preventiva y Salud Pública, Facultad de Medicina y Odontología, Universitat de Valencia. CIBER Fisiopatología de la Obesidad y Nutrición, Instituto de Salud Carlos III, Madrid, España.
- **Dr. José Antonio Olmo Vega.** Médico Rehabilitador. Asesor Técnico de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

La **obesidad** es una enfermedad crónica muy prevalente a nivel mundial de etiología multifactorial, destacando los factores ambientales (especialmente alimentación y actividad física) como principales causas de la mayor parte de los casos. A su vez, se han descrito numerosas variantes genéticas implicadas en el desarrollo de la obesidad, aportando un cierto grado de susceptibilidad al incremento de peso, por lo que se describe como una enfermedad poligénica con un determinado riesgo según las variantes y genes implicados. Sin embargo, algunos casos son debidos a alteraciones genéticas en un solo gen (obesidad monogénica) que pueden afectar al proceso de la homeostasis energética, al sistema de leptina-melanocortinas, afectando a diversos mecanismos reguladores y endocrinos, o a genes implicados en el desarrollo hipotalámico. Actualmente se han descrito diversos genes relacionados con la obesidad de tipo monogénico, destacando el gen de la leptina, el del receptor de la leptina, el gen de la proopiomelanocortina, o los genes del receptor de la melanocortina 3 y 4 (MC3R y MC4R), aunque se han descrito otros como el gen de prohormona convertasa 1, de los receptores 1 y 2 de la hormona liberadora de corticotropina, el gen homólogo 1 single-minded (SIM1), entre otros. Alteraciones en dichos genes producen una disfunción en dicho gen y pueden conllevar diferentes trastornos neuroendocrinos, del desarrollo o de la conducta que aparecen desde la infancia, observándose obesidad con trastornos de la ingesta de alimentos y el gasto energético.

El receptor de melanocortina-4 (MC4R) es un receptor acoplado a proteínas G que se expresa a nivel cerebral y que participa en la ruta de señalización hipotalámica leptina-melanocortina. Su activación tiene un papel clave en el mantenimiento de la homeostasis energética y se asocia con el cese de la ingesta de alimentos activando la saciedad. Se han descrito más de 150

variantes genéticas en dicho gen, algunas de ellas con un efecto funcional.

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: E66 Obesidad y Sobrepeso.

E66.8 Otros tipos de obesidad.

- **PREVALENCIA**

La obesidad debida a la deficiencia del receptor de melanocortina-4 es la forma más común de obesidad monogénica que se ha identificado, estimándose su prevalencia en 1-5/10.000. Este tipo de obesidad puede ser responsable del 2-3% de los niños y adolescentes obesos.

- **GENÉTICA**

La obesidad por deficiencia del receptor de melanocortina-4 se presenta por diversas mutaciones descritas en el gen MC4R (18q22), la mayoría observadas en sujetos portadores de mutaciones en heterocigosis y raramente en homocigosis. Se transmite de forma codominante, con una penetrancia y expresividad variable entre etnias y según el estilo de vida.

- **Clínica**

La deficiencia de MC4R se caracteriza por una obesidad severa de aparición precoz, con incremento en la masa corporal grasa y magra, una mayor densidad mineral ósea, hiperinsulinemia grave con resistencia a la insulina asociada al síndrome metabólico, aumento en el crecimiento lineal en la primera infancia, reducción de la saciedad, hiperfagia a partir del primer año de vida, y un comportamiento alimentario poco saludable. En la edad de 6-7 años ya se observa un exceso de peso importante, que se incrementa en la adolescencia. A lo largo de la vida adulta, se alternan períodos de pérdida y ganancia ponderal, con un balance final positivo.

La gravedad del fenotipo es proporcional a las implicaciones funcionales de la mutación en el receptor; es decir, el fenotipo será más severo en aquellos con deficiencia completa de MC4R en comparación con aquellos con una pérdida parcial de función.

La mayoría de las variantes identificadas en adultos ya están asociadas con rasgos antropométricos de obesidad en niños y en adolescentes, incluso el rs1772313 se ha asociado con un aumento del peso corporal ya a la edad de 2 semanas.

Además, se ha descrito que la edad de inicio de la obesidad en niños portadores de una mutación MC4R puede ser menor que la de sus padres debido a los cambios ambientales.

Sin embargo, la reducción de la actividad del sistema nervioso simpático en pacientes con deficiencia de MC4R es probable que explique la menor prevalencia de hipertensión y la disminución de la presión arterial sistólica y diastólica observada en adultos.

El adulto puede presentar complicaciones cardiovasculares (arteriosclerosis, cardiopatía isquémica o enfermedad cerebrovascular) y de la diabetes (como nefropatía, retinopatía o neuropatía). A su vez, presenta mayor mortalidad y mayor riesgo de padecer enfermedades asociadas al exceso de peso como artrosis precoz, trastornos digestivos como reflujo gastroesofágico o hígado graso, insuficiencia respiratoria, mayor riesgo de algunos tipos de cáncer como de endometrio, mama y colon, alteraciones reproductivas y sexuales, así como problemas psicosociales entre otros. Dichas complicaciones aparecerán con mayor frecuencia y precocidad que los individuos con normopeso, aunque dependerán del grado de control y del grado de expresión de la mutación genética.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico se basa en las características clínicas de la enfermedad, siendo confirmado por la detección de una mutación en el gen MC4R mediante secuenciación del ADN.

- **Tratamiento**

Actualmente no existe un tratamiento específico para la deficiencia de MC4R. Los estudios in vitro de los agonistas de la melanocortina activan de manera eficaz la MC4R mutada con una respuesta funcional agonista endógena alterada y, por lo tanto, se necesita más investigación en el desarrollo de fármacos para las mutaciones MC4R.

Por otro lado, algunos estudios han mostrado que una intervención intensiva del estilo de vida (dieta y actividad física) induce una reducción de peso similar en los portadores de la mutación MC4R en comparación con los no portadores. Sin embargo, el mantenimiento del peso corporal a largo plazo casi nunca se logra en los portadores de la mutación MC4R.

Sin embargo, el manejo y pronóstico depende de los problemas asociados, principalmente la enfermedad cardiovascular y la diabetes tipo 2. Puede ser útiles para el control del peso la combinación de bupropion y naltrexona, así como la liraglutida y la metformina para el control de peso y la resistencia insulínica. En el adulto, además de la obesidad, suele presentarse hiperinsulinemia, con prediabetes o diabetes mellitus tipo 2 que precisa tratamiento farmacológico y del estilo de vida, así como dislipemia (hipercolesterolemia e hipertrigliceridemia) que también puede precisar tratamiento farmacológico y del estilo de vida. Con menor frecuencia aparece

hipertensión arterial que puede precisar terapia. Además, las múltiples complicaciones que pueden surgir (mencionadas en la clínica) pueden precisar un tratamiento y control específico.

La cirugía bariátrica ha mostrado resultados satisfactorios en los portadores de alguna mutación en el MC4R, mientras que la banda gástrica obtiene una menor reducción del peso corporal y una peor mejora de las complicaciones metabólicas.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

Niños en la primera década de la vida.

- Obesidad: Debida a hiperfagia y trastorno de la homeostasis energética por alteración en la ruta de señalización hipotalámica leptina-melanocortina.

1. La patología endocrina se valora por el capítulo 9.
2. La obesidad no está contemplada por los baremos vigentes como una entidad que se pueda valorar como tal. Por el contrario, es la pérdida de peso un criterio para asignación de discapacidad. No obstante, lo que sí tiene en cuenta estos baremos en relación con la obesidad como con otras muchas patologías endocrinas, son las consecuencias de las mismas en otros órganos y sistemas, que son las que habría que valorar.
3. En el capítulo 9, existe los criterios de valoración del bloque hipotálamo-hipófisis, al que se hace referencia y en el que podría encuadrarse, si bien no viene especificado en el desarrollo del mismo al final del capítulo. No obstante la valoración por este bloque sería como máximo una clase 2 (1-24%) y establece para su inclusión cuatro items que deben cumplirse en su totalidad:
 - Diagnóstico de patología endocrina.
 - Grado de limitación en la actividad leve.
 - Requiere tratamiento continuado que realiza correctamente.

- Se demuestra la alteración hormonal a pesar del tratamiento.

Desde el punto de vista físico, para su valoración en esta primera etapa debe ocurrir que la obesidad alcance repercusiones físicas que limiten las AVD en estos niños (por sí sola y no por sus complicaciones) y que en el caso de que existiesen estas limitaciones, su existencia no precise de un tratamiento específico, en cuyo caso si lo precisase, debería esperar a finalizar dicho tratamiento.

Niños y Adolescentes en la segunda década de la vida.

- Obesidad: ver apartado anterior.

- Diabetes Mellitus tipo 2 (DM2): la patología endocrina se valora por el capítulo 9. Para ello se tienen en cuenta:

- Existencia de mal control metabólico.
- Evidencia de microangiopatía diabética definida por retinopatía u otras complicaciones diabéticas o albumiuria persistente superior a 30 mg/dL.
- Hospitalizaciones periódicas por descompensaciones agudas (ingresos hospitalarios en el último año de más de 48 horas).

Adultos a partir de la cuarta década de la vida.

- Obesidad: ver apartado anterior.

- Diabetes Mellitus tipo 2 (DM2): la patología endocrina se valora por el capítulo 9. Para ello se tienen en cuenta:

- Existencia de mal control metabólico.
- Evidencia de microangiopatía diabética definida por retinopatía u otras complicaciones diabéticas o albumiuria persistente superior a 30 mg/dL.
- Hospitalizaciones periódicas por descompensaciones agudas (ingresos hospitalarios en el último año de más de 48 horas).

- Artrosis: principalmente en caderas, rodillas y pies, aunque también puede aparecer en otras localizaciones como a nivel vertebral. La patología musculoesquelética se valora por el capítulo 2. En este capítulo se desarrollan métodos de evaluación diagnósticos o funcionales. Para ello se tienen en cuenta:

- Existencia de alteración de la marcha. La valoración de la marcha es única y excluye cualquier otro tipo de valoración de la extremidad inferior.
- Deficiencias en la amplitud de movimiento o anquilosis en cada una de las articulaciones afectadas.
- Deficiencias por artrosis. Se basa en el intervalo cartilaginoso o espacio articular radiográfico.
- Otra forma de valorar basándose en el diagnóstico ocurre cuando la ar-

ticulación ha sido sometida a una artroplastia de sustitución, basándose en la graduación de los resultados de la sustitución de cadera y rodilla.

Para la valoración de una articulación en la extremidad inferior se tendrá en cuenta uno sólo de los métodos de evaluación, diagnóstico o funcional. La valoración de la marcha es única y excluye cualquier otro tipo de valoración de la extremidad inferior.

En el caso de que hubiese alteración a nivel de raquis deberá valorarse por el apartado correspondiente EBD o amplitud de movimiento si ese no fuese posible aplicar. Es necesario conocer:

- Lesiones diagnósticas: discopatías, espondilolisis, espondilolistesis, etc.
- Movilidad articular de los diferentes segmentos raquídeos.
- Existencia de radiculopatía: será necesaria la documentación mediante pruebas objetivas.

- **Trastornos respiratorios: la obesidad se asocia al síndrome de apnea del sueño, además la obesidad mórbida puede producir deterioro de la función respiratoria por una alteración ventilatoria restrictiva.**

- El SAHS tiene un tratamiento que si bien precisa adaptar y ajustarlo a cada paciente, es un tratamiento eficaz y mejora la sintomatología de hipersomnía. Es en aquellos casos documentados por el especialista correspondiente y refractario a los tratamientos cuando puede llevarse a una valoración en el trastorno del sueño (hipersomnía) por el capítulo 3.
- La patología respiratoria que origina una alteración restrictiva se valora por el capítulo 4. Es fundamental tener documentada la situación funcional respiratoria mediante parámetros objetivos junto al informe del especialista en neumología. Generalmente una espirometría forzada que recoja la FVC, FEV1 y FEV1/FVC.
- En algunos casos la DLCO, PaO2 basal, el VO2 máximo y los METS complementan la información para la valoración respiratoria.

- **Trastornos cardiovasculares: la obesidad aumenta el riesgo de patología cardiovascular, así como de insuficiencia cardíaca congestiva, algunos tipos de arritmias, y deficiencias del sistema vascular periférico. La patología cardiovascular se valora por el capítulo 5. Para ello se tienen en cuenta:**

- Prueba de esfuerzo: Relación de los METS.
- Clase funcional de la N.Y.H.A.
- Ecocardiografía, Resonancia Magnética Cardíaca.
- ECG. Episodios anginosos documentados medicamente.
- Coronariografía. SPECT.
- Persistencia de signos objetivos de insuficiencia cardíaca congestiva: ingurgitación yugular, edemas y derrames serosos.

En el caso de las arritmias sólo se valorarán aquellos pacientes con una arritmia crónica, detectada mediante ECG/Holter, y que precisa de tratamiento continuado con medicación, no estando indicado el tratamiento con marcapasos o desfibrilador permanente, y a pesar de lo cual presenta episodios arritmógenos.

La HTA se valorará cuando existan alteraciones relacionadas con:

- Proteinuria persistente sin alteración de la función renal.
- Cardiopatía Hipertensiva.
- Enfermedad cerebro vascular sin secuelas.
- Cambios hipertensivos en el fondo de ojo sin exudados ni hemorragias.
- Cifras tensionales crónicamente superiores a 200 mm/Hg de sistólica y 120 de diastólica, a pesar de adecuado tratamiento dietético (restricción salina y, caso de obesidad, calórica) y medicamentoso.

- **Neoplasias:** la obesidad aumenta el riesgo de padecer algunas neoplasias, destacando el cáncer de endometrio, el de mama y el de colon entre otros.

- La patología neoplásica se valora por el capítulo 11. Este capítulo establece que aquellas neoplasias con tratamientos potencialmente curativo, sólo podrán ser valoradas una vez finalizado dicho tratamiento. Sólo aquellos casos que reciban un tratamiento paliativo se podrán valorar desde un principio. Para la valoración se tendrá en cuenta:
- Limitaciones en las AVD.
- Efectos secundarios del tratamiento recibido.
- Existencia de metástasis.
- Necesidad de tratamiento continuado.

- **Trastornos digestivos:** la obesidad aumenta el riesgo de patología del tracto digestivo, como reflujo gastroesofágico, hígado graso, coledocolitiasis y pancreatitis. La patología digestiva se valora por el capítulo 7. Para su valoración se tiene en cuenta:

- Presencia de manifestaciones sistémicas a pesar de la realización correcta del tratamiento (anemia, fiebre, pérdida de peso corporal).
- Limitaciones en las AVD.
- Número de brotes en aquellas patologías que cursan en crisis.
- Haberse aplicado las medidas terapéuticas indicadas en esa patología.
- Bioquímica hepática.
- Ecografía abdominal. Estudio anatomopatológico.
- Clasificación de Child-Pugh.
- Necesidad de tratamiento continuado.

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Habrá que valorar los trastornos mentales y los problemas psicosociales que puedan presentar.

- Los trastornos mentales se valoran por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.
- Es necesario el informe del especialista en psiquiatría y/o psicólogo de la Unidad de Salud Mental Infanto Juvenil (USMI).

14. Síndrome de Wolf-Hirschhorn

- **Dr. D. Julian Nevado Blanco**, responsable del área genómica del INGEMM. Instituto de genética médica y molecular-Hospital La Paz).
- **Dr. José Antonio Olmo Vega**, Médico Rehabilitador. Asesor Técnico de Valoración Médica. Centro de Valoración y Orientación de Sevilla.

Introducción

El **síndrome de Wolf-Hirschhorn** (SWH; OMIM 194190) es un trastorno del desarrollo caracterizado por rasgos craneofaciales típicos, retraso en el crecimiento pre- y postnatal, discapacidad intelectual, retraso grave en el desarrollo psicomotor, convulsiones, e hipotonía. El SWH se da con mayor frecuencia en mujeres que en varones (2:1). Se observa un marcado retraso en el crecimiento intrauterino y una ganancia continua y lenta de peso postnatal. Los pacientes tienen unos rasgos faciales distintivos caracterizados por una apariencia denominada “ casco de guerrero griego ” (puente nasal amplio continuo hasta la frente), visible más claramente antes de la pubertad; así como microcefalia, frente alta con una glabella prominente, hipertelorismo, epicanto, cejas muy arqueadas, filtrum corto, comisuras bucales hacia abajo, micrognatia, pabellones auriculares escasamente formados, y presencia de hoyuelos y/o apéndices preauriculares y, en ocasiones, labio leporino/paladar hendido. Las anomalías esqueléticas incluyen cifosis o escoliosis con malformación de cuerpos vertebrales, costillas accesorias o fusionadas, pie zambo y mano hendida. Los pacientes presentan hipotonía y subdesarrollo muscular, lo que causa probablemente las dificultades frecuentes en la alimentación y puede provocar un retraso en el crecimiento. El retraso en el desarrollo es grave: la mayoría de los pacientes no logran controlar los esfínteres, auto alimentarse o vestirse y, menos del 50%, andar, con o sin apoyo, entre los 2 y 12 años de edad. El déficit intelectual es entre moderado y grave, raramente leve. El habla se limita a sonidos guturales o disilábicos, excepto en unos pocos pacientes que alcanzan a formular frases simples. Se han observado varios tipos de convulsiones en más del 95%, su aparición se da entre el periodo neonatal y los 36 meses y el factor desencadenante es a menudo la fiebre. El estatus epiléptico se da en la mitad de los pacientes. Más del 30% de los niños desarrollan ausencias atípicas de 1 a 6 años de edad. En un 50%, las convulsiones se detienen en la niñez. La mayoría de los pacientes tienen defectos estructurales en el sistema nervioso central, que incluye con mucha frecuencia adelgazamiento del cuerpo calloso. En un 50%, se observan defectos cardíacos congénitos, en particular defecto del tabique

atrial. También se observan con frecuencia anomalías oftalmológicas, auditivas y dentales. Los pacientes pueden tener infecciones recurrentes del tracto respiratorio y otitis media, por déficit de anticuerpos. Se han descrito malformaciones del tracto urinario, y la mitad de los pacientes varones presentan hipospadias y criptorquidia. El SWH está causado por una delección en el brazo corto del cromosoma 4 (región 4p16.3), incluyendo al menos una parte de los genes LETM1 y WHSC1. Las delecciones mayores de 3 Mb parecen estar asociadas con un mayor riesgo de defectos congénitos y paladar hendido.

El diagnóstico se basa en el examen físico y se confirma por análisis genético molecular o citogenético. El estudio electroencefalográfico (EEG) muestra hallazgos característicos en el 90% de los pacientes.

- **CÓDIGO CIE 10**

CIE-10: Q93.3 Anomalía de cromosoma, supresión brazo corto cromosoma 4 (síndrome de Wolf-Hirschhorn)

- **PREVALENCIA**

La enfermedad tiene una prevalencia estimada de 1/50.000 nacidos, pero probablemente está infradiagnosticada y se pueda establecer en aproximadamente 1/25.000.

- **Sintomatología**

No es uniforme, si bien la mayor parte de ellos muestran: retraso mental moderado a grave; microcefalia, paladar hendido, baja estatura, malformación de las manos, pies, pecho y columna, tono muscular bajo y desarrollo muscular deficiente. Pliegues en las palmas llamadas «pliegues simios», subdesarrollo o malformación de genitales y tracto urinario, convulsiones, defectos cardíacos graves, especialmente; defectos del tabique auricular, defecto del tabique ventricular y estenosis pulmonar.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico diferencial incluye muchos síndromes que muestran retraso en el crecimiento, discapacidad intelectual y/o dismorfismo facial, tales como los síndromes de Seckel, CHARGE, Smith-Lemli-Opitz, Opitz G/BBB, Williams, Rett, Angelman y SmithMagenis. Por otro lado, el diagnóstico diferencial también incluye otros déficits intelectuales con anomalías congénitas múltiples como otras anomalías cromosómicas, en particular aquellas que presentan epilepsia y trastorno del espectro autista. El diagnóstico se basa en los signos clínicos y en el análisis cromosómico/molecular. Las técnicas moleculares deben usarse para la caracterización genética de la delección (FISH, MLPA, array CGH/SNPs). El diagnóstico prenatal se basa

en el análisis citogenético/molecular tras amniocentesis o biopsia corial. En las familias con un afectado, se recomienda consejo genético. Los test prenatales son posibles cuando ya se ha identificado un reordenamiento cromosómico 4p16.3 en uno de los padres o hay sospechas ecográficas. La mayoría de los casos son de novo, pero alguno de los reordenamientos puede heredarse de un progenitor portador de una translocación equilibrada. Adicionalmente, los progenitores pueden portar como variante una inversión común que afecta a la región 4p que, en raras ocasiones, puede conducir al reordenamiento del Síndrome de Wolf-Hirschhorn en su descendencia.

Sin embargo, es preciso un seguimiento tras el diagnóstico del SWH: pese a que el diagnóstico se fundamente en la clínica y la confirmación del mismo se realice mediante las pruebas genéticas, existen otras pruebas complementarias que suelen ser necesarias durante el proceso diagnóstico, como las neurofisiológicas o de neuro-imagen, entre otras. El Electroencefalograma (EEG): se trata de una técnica neurofisiológica considerada básica para el diagnóstico de epilepsia. Un medio de diagnóstico funcional de enfermedades cerebrales complementario a otros estudios. La Resonancia magnética (RM) craneal: es una técnica de imagen considerada básica en el estudio de la estructura cerebral. Se emplea con elevada frecuencia en Neuropediatría, para el estudio de diferentes patologías, entre ellas a los pacientes con retraso en el desarrollo psicomotor o epilepsia. Permite identificar malformaciones congénitas del SNC, así como daños estructurales adquiridos como infartos, hemorragias o tumores del SNC. Esta presenta una limitación en la edad pediátrica: precisa de la colaboración del paciente, al que se le requiere permanecer inmóvil durante la realización de la misma. En el caso del paciente pediátrico no colaborador (por edad o por afectación cognitiva), ésta limitación se subsana mediante la sedación.

- **Tratamiento**

Precisa de una atención multidisciplinar, desde la especialidad en medicina familiar y comunitaria, a otras especialidades como sería, la especialidad en genética clínica, neuropediatría, medicina física y rehabilitación, nefrología, cardiología, endocrinología y otros perfiles sanitarios cuyas terapias cobran especial importancia, como sería la logopedia, fisioterapia, etc.

No existe un tratamiento médico específico. Se recomienda la fisioterapia desde una edad temprana, así como terapia ocupacional y logopedia. Algunos pacientes se benefician de la terapia musical. No se observan complicaciones ortopédicas graves. Sin embargo, es preciso un seguimiento regular. Por tanto, el tratamiento es sintomático y requiere un manejo multidisciplinar incluyendo diversos programas de rehabilitación, tratamiento

de las convulsiones (ácido valproico con o sin etosuccimida) y terapias de alimentación. No existen datos en relación a la esperanza de vida, los pacientes con el SWH pueden sobrevivir hasta la edad adulta.

- **Aspectos a tener en cuenta en la valoración de discapacidad**

La valoración del grado de discapacidad se lleva a cabo mediante el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad, regulado por el Real Decreto 1971/1999, el cual establece las normas generales que todas las patologías deben cumplir, así como las normas específicas establecidas para cada aparato o sistema en los diferentes capítulos de su anexo I. Esta norma establece los criterios para asignación de porcentajes de limitación en la actividad para cada uno de estos capítulos.

VALORACIÓN MÉDICA

Si bien la valoración del desarrollo psicomotor y el déficit intelectual asociado será lo que genere mayor limitación en la actividad en estas personas, también tendremos que determinar aquellas deficiencias físicas y sensoriales que pueden aparecer en este síndrome y sean susceptibles de valoración:

- **Crisis epilépticas:** la valoración de las mismas se llevan a cabo siguiendo los criterios del capítulo 3 “Sistema Nervioso” y deben cumplir con unos criterios. La epilepsia debe ser refractaria a tratamiento, permaneciendo con crisis repetidas, a pesar del correcto tratamiento. Para considerar que un paciente se encuentra adecuadamente tratado se precisa la demostración de una correcta dosificación de fármacos antiepilépticos, mediante determinación de niveles plasmáticos de fármacos que deberán encontrarse en rangos terapéuticos. Será necesario que el paciente haya permanecido con crisis, a pesar del tratamiento correcto, durante más de un año antes de proceder a la valoración.

Para una correcta valoración de la discapacidad la documentación médica debe contemplar:

- Número y tipo de crisis.
- Adherencia correcta al tratamiento.
- Grado de limitación en las actividades.

- **Deficiencias cardíacas:** los criterios de asignación de porcentaje de limitación en la actividad vienen recogida en el capítulo 5 y, en general, la gravedad en las limitaciones de la actividad de estas deficiencias vendrá dada por:

- Valoración funcional de la NYHA de II a IV. Aquellas patologías con NYHA I no tienen consideración de que generen limitación alguna en la activi-

dad.

- Grado de cianosis originada. Las cardiopatías cianosantes, con cortocircuito derecha-izquierda tienen la consideración de una clase 3. Este tipo de patologías, al menos tendrá, en el mejor de los casos una CF NYHA II.
- Aquellas cardiopatías congénitas no cianosante, su severidad vendrá dada por la presencia de dilatación de cámaras, valvulopatías moderadas-severas, grado de cortocircuito izquierda-derecha (relación Q_p/Q_s) y/o por la elevación en la resistencia vascular pulmonar en relación con la sistémica, considerándose el límite entre clases, el que alcance o no la mitad de esta última, etc. Así como la presencia de otras patologías concomitantes que afecten a otros órganos o sistemas.

- Retraso en el crecimiento. La alteración del desarrollo pondo-estatural es susceptible de valoración. La valoración de hipocrecimientos se realiza siguiendo los criterios específicos recogidos en el capítulo 9 (Sistema Endocrino).

Para ello se tendrá en cuenta:

- Número de desviaciones estándar de la talla durante el periodo de crecimiento.
- Síntomas y limitaciones en las actividades relacionadas con la locomoción, disposición del cuerpo y destreza derivada de su talla.

- Deficiencia visual. La deficiencia visual es muy variable en estos pacientes. El aparato visual se valora por el capítulo 12 y se codificará, en función de su grado de afectación el código de discapacidad y como diagnóstico aquel que genere la deficiencia. Para su valoración se tiene en cuenta fundamentalmente la AV con mejor corrección en cada uno de los ojos y el CV determinado con estudio computarizado, debiendo aportarse los gráficos de las campimetrías realizadas.

- Hipoacusia: la deficiencia auditiva, que se origina en un 40% de los casos se valora por el capítulo 13 que establece los criterios de asignación de porcentaje del aparato auditivo. Será codificado en función de su grado de afectación y tipo de hipoacusia, que si bien predomina la de percepción, también hay casos de conducción.

Para su valoración se tienen en cuenta la Audiometría Tonal Liminar (ATL): en su estudio se debe valorar la pérdida de dB en las frecuencias conversacionales de 500 Hz, 1.000 Hz, 2.000 Hz y 3.000 Hz en ambos oídos.

- Alteración Genitourinaria: Hay descrita una gran variabilidad en la afectación al aparato genitourinario. Éste se valora por el capítulo 8.

La afectación urinaria tendrá en cuenta para su valoración:

- Necesidad de Sonda Vesical.

- Uso continuado de pañales.
- Deterioro de función renal. Se precisará la determinación del aclaramiento de creatinina.
- Episodios recurrentes de afectación renal transitoria que precisen atención médica.
- Infecciones de orina sintomáticas.

A las deficiencias de causa no neoplásica de aparato genital se les asignará un porcentaje de discapacidad de 0 a 5% según establece el mencionado capítulo.

- **Inmunodeficiencia.** La valoración de la inmunodeficiencia se realiza siguiendo los criterios específicos del capítulo 6 “Sistema Hematopoyético”. Para su valoración se tendrá en cuenta:

- Presencia de inmunodeficiencia.
- Grado de limitación en las actividades de la vida diaria.
- Necesidad de tratamiento continuado.
- Número de ingresos hospitalarios y número de días que requieren atención médica durante al menos 24 horas por enfermedades relacionadas con su inmunodeficiencia.

- **Anomalías dentales, labio Leporino y/o fisura del paladar.** Aquellas alteraciones que dificulten la deglución serán susceptibles de valoración cuando obligen de forma permanente a la ingesta exclusiva de alimentos líquidos o pastosos. Las consecuencias relacionada con un retraso en el crecimiento por una ingesta inadecuada será valorada como se especifica en el apartado correspondiente.

- **Alteraciones óseas.** Las deformidades oseas existente, ya sea a nivel de esqueleto axial o periférico, como la escoliosis, cifosis, pies equinvaro, etc. se valorarán siguiendo los criterios específicos del capítulo 2 “sistema musculoesquelético”. Para la valoración se tiene en cuenta:

- Existencia de alteración de la marcha. La valoración de la marcha es única y excluye cualquier otro tipo de valoración de la extremidad inferior.
- Deficiencias en la amplitud de movimiento o anquilosis en cada una de las articulaciones afectadas.
- Otra forma de valorar es basándose en el diagnóstico, siguiendo los criterios de la tabla específica para ello.

- **Defectos del Sistema Nervioso Central.** Las alteraciones del SNC serán valoradas por el capítulo 3. En el caso de las alteraciones encefálica, las más importantes a tener en cuenta serán fundamentalmente:

1. Alteraciones del estado mental y de la función integradora.

2. Alteraciones emocionales o conductuales.
3. Afasia o alteraciones de la comunicación.
4. Alteraciones del nivel de consciencia y vigilia.

Un mismo paciente puede presentar varios de los tipos de disfunción cerebral señalados. Para evaluar la discapacidad debe utilizarse sólo la más grave de estas cuatro.

También se tendrá en cuenta:

5. Trastornos del sueño y del despertar (o de la alerta y el sueño).
6. Trastornos neurológicos episódicos (epilepsias). Desarrollada en otro punto.
7. Anomalías motoras o sensoriales (principales) y trastornos del movimiento (apraxias, etc.).

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

Habrá que valorar el retraso madurativo, el trastorno del desarrollo que pueda presentarse, posible discapacidad intelectual que pueda tener, así como las alteraciones conductuales y problemas psicosociales:

- El trastorno del desarrollo y la discapacidad intelectual se valorará por el capítulo 15, teniendo en cuenta las diferentes áreas: psicomotricidad-lenguaje, habilidades de autonomía personal y social, proceso educativo y conducta.
- Los trastornos mentales se valoran por el capítulo 16, según repercusión de los trastornos de conducta, afectivos, de ansiedad, adaptativos y somatomorfos.
- Es necesario el informe del especialista en psiquiatría y/o psicólogo de la Unidad de Salud Mental Infanto Juvenil (USMI).

En resumen.

Siempre que sea posible, cada profesional de la valoración, profesional de la medicina y profesional de la psicología, determinará el porcentaje de limitación en la actividad según los criterios de asignación de cada capítulo, procederán a la combinación de cada uno de los porcentajes, físico-sensoriales por un lado, y psicológicos por otro. Posteriormente se combinarán ambos porcentajes, y se sumará, cuando sea posible, la puntuación obtenida en la valoración de los factores sociales realizada por el profesional del trabajo social siguiendo los criterios establecidos en el apartado B del Anexo I del RD 1971/1999.

En muchos casos, será difícil establecer un porcentaje concreto de limitación en algunas deficiencias, dada las características peculiares de mucho de estos pacientes y la dificultad de realizar las pruebas complementarias

en las que se basan algunos capítulos. En estos casos, podrá realizarse una valoración conjunta física, psíquica y sensorial de las limitaciones en la actividad según viene establecido en el capítulo 1, siendo el trastorno en el desarrollo, la discapacidad intelectual y la adquisición de la marcha quienes jueguen un papel determinante en la misma.

