

Cures pal·liatives pediàtriques en un cas de malaltia neurològica greu

Daniel de Luis-Rosell¹, Lucía Navarro-Marchena², José Antonio Porras-Cantarero², Sergi Navarro-Vilarrubí²

¹ Servei de Pediatria. Hospital Universitari Mútua Terrassa. Terrassa (Barcelona). ² Unitat de Cures Pal·liatives. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona)

RESUM

Introducció. Els pacients amb malalties neurològiques greus representen un dels principals grups d'atenció a les unitats de cures pal·liatives pediàtriques (CPP). Tot i que les etiologies són heterogènies, comparteixen trets fonamentals que cal tenir en compte en la valoració des dels diversos nivells assistencials.

Cas clínic. Presentem el cas d'un pacient de 9 anys amb una malaltia neurològica degenerativa no filiada, derivat a la unitat de CPP després de necessitar diversos ingressos per sobreinfeccions respiratòries. Des de la unitat es fa una valoració multidisciplinària en què es consideren els símptomes habituals en fase avançada i s'estableix un pla terapèutic juntament amb els professionals vinculats. Posteriorment es manté el seguiment atenent a les complicacions presents, fins al maneig durant la situació d'últims dies, amb la defunció del pacient al seu domicili sis mesos més tard.

Comentaris. Tenint en compte l'encara curt trajecte de les unitats de CPP i la complexitat dels casos que les necessiten, és freqüent trobar interrogants en diferents fases de l'atenció. És important conèixer les eines adequades per valorar el millor moment per fer la derivació i comprendre les necessitats adaptades a cada estadi evolutiu, així com detectar símptomes que sovint condicionen la qualitat de vida. Finalment cal fer un acompanyament del pacient i la família, amb el maneig adequat durant la situació de final de vida.

Paraules clau: Cures pal·liatives pediàtriques. Malalties neurodegeneratives. Qualitat de vida. Pla de decisions anticipades.

ATENCIÓN PALIATIVA EN UN CASO DE ENFERMEDAD NEUROLÓGICA GRAVE

Introducción. Los pacientes con enfermedades neurológicas graves suponen uno de los principales grupos de atención en las unidades de cuidados paliativos pediátricos (CPP). Pese a la diversidad en cuanto a etiologías, comparten particularidades que es necesario tener en cuenta durante su valoración en los distintos niveles asistenciales.

Caso clínico. Presentamos el caso de un paciente de 9 años con una enfermedad neurológica degenerativa no filiada, derivado a la unidad de CPP tras requerir varios ingresos por sobreinfecciones respiratorias. Desde la unidad se realiza una valoración multidiscipli-

plinaria, considerando los síntomas más frecuentes en fase avanzada y estableciendo un plan terapéutico juntamente con los profesionales vinculados. Posteriormente se mantiene el seguimiento atendiendo a las complicaciones presentadas, así como el manejo durante la situación de últimos días hasta la defunción del paciente en su domicilio seis meses más tarde.

Comentarios. Dado el corto trayecto de las unidades de CPP y la complejidad de los casos que atienden, es habitual encontrarse con interrogantes en distintas fases de la atención. Es importante conocer las herramientas adecuadas para valorar el mejor momento para la derivación, comprendiendo las necesidades adaptadas a cada fase evolutiva, así como detectar síntomas que suelen comprometer la calidad de vida. Finalmente se deberá realizar un acompañamiento del paciente y la familia, con el manejo adecuado de la situación de final de vida.

Palabras clave: Cuidados paliativos pediátricos. Enfermedades neurodegenerativas. Calidad de vida. Plan de decisiones anticipadas.

PEDIATRIC PALLIATIVE CARE IN A CASE OF SEVERE NEURODEGENERATIVE DISEASE

Introduction. Patients with severe neurological disease are one of the main groups followed by paediatric palliative care (PPC) units. Despite the diversity in aetiologies, they share particularities that need to be considered during their assessment at different levels of care.

Case report. We present the case of a 9-year-old patient with an unknown neurodegenerative disease who was referred to the PPC unit after multiple respiratory infections. Once in the unit, the PPC team carried out a multidisciplinary evaluation, considering the most frequent symptoms at the advanced stage of the disease, and establishing a therapeutic plan together with the required professionals. Subsequent follow-up was maintained according to the severity of the complications during 6 months, until end-of-life care was required, with death of the patient at home.

Comments. Given the relatively short path of the PPC units, and the complexity of the cases requiring them, it is common to encounter unclear questions about patient management. It is important to have the right tools to decide their referral, to understand their needs in every stage of the disease, as well as detecting symptoms that usually compromise their quality of life. Finally, it is essential to accompany the patients and their families and provide proper management through this end-of-life journey.

Key words: Pediatric palliative care. Neurodegenerative diseases. Quality of life. Advance care planning.

Correspondència: Daniel de Luis Rosell
ddeluis@mutuaterrassa.cat

Treball rebut: 04.11.2019
Treball acceptat: 27.11.2019

de Luis-Rosell D, Navarro-Marchena L, Porras-Cantarero JA, Navarro-Vilarrubí S.
Cures pal·liatives pediàtriques en un cas de malaltia neurològica greu.
Pediatr Catalana. 2020;80(1):21-4.

Introducció

Els pacients amb malalties neurològiques greus representen un dels principals grups d'atenció a les unitats de cures pal·liatives pediàtriques (CPP). Tot i que les etiologies són heterogènies, comparteixen trets fonamentals que cal tenir en compte en la valoració des dels diversos nivells assistencials¹.

En aquest treball es presenta i discuteix un cas il·lustratiu del seguiment que fan les unitats de CPP a infants amb malalties neurològiques greus.

Cas clínic

Pacient de 9 anys que presenta una malaltia neurodegenerativa no filiada que s'interconsulta a la unitat de CPP a causa d'un augment en la freqüència de les reaguditzacions respiratòries i un empitjorament de la funció neurològica en els darrers sis mesos, en el context d'una malaltia crònica avançada.

Com antecedents, és fruit d'una gestació ben controlada, sense anomalies. Nascut a terme amb pes adequat. Immunitzacions segons el calendari vacunal. Té una síndrome acinètica progressiva no filiada iniciada als 12 mesos de vida, amb regressió psicomotriu. Associa parkinsonisme, atrofia òptica, disfàgia i espasticitat. Els estudis genètics no han sigut concloents. Presenta una insuficiència respiratòria crònica amb síndrome d'apnea/hipopnea obstructiva de la son (SAHOS) secundària a la malaltia de base. Primer ingrés per reagudització respiratòria als 2 anys, que va requerir traqueotomia durant nou mesos. Posteriorment, sense nous ingressos fins als 8 anys, quan ingressa tres vegades en un període de sis mesos. Des del penúltim ingrés, s'inicia ventilació no invasiva (VNI) nocturna. Associa una disfàgia orofaríngia greu, que va comportar una gastrostomia als 7 anys, amb una alimentació exclusivament pel botó gàstric amb triturats, i escoliosi dorsolumbar.

Pacient en seguiment multidisciplinari per part de neurologia, pneumologia, gastroenterologia i rehabilitació.

Ingressa a l'hospital per sobreinfecció respiratòria. Durant l'ingrés, davant l'augment en la freqüència de reaguditzacions i la necessitat de cures intensives, es presenta el cas del pacient a l'equip de CPP per fer una primera valoració.

Primera valoració

Anàlisi dels problemes físics actuals i potencials del pacient

– *Neurològics*: presenta poc contacte amb els pares, amb empitjorament els darrers mesos. Així mateix, refereixen insomni i terrors nocturns. Espasticitat greu. No ha presentat crisis convulsives fins al moment actual. No presenta dolor. Tractaments: carnitina, àcid folínic, tiamina, baclofèn, melatonina, risperidona, lorazepam, gabapentina.

– *Respiratoris*: augment de la freqüència d'ingressos els últims mesos. No presenta secrecions. No s'observa dificultat respiratòria en repòs. Realitza fisioteràpia respiratòria a domicili i a l'escola. Tractaments: salbutamol, budesonida, ventilació no invasiva (VNI) nocturna.

– *Digestius*: alimentació exclusivament pel botó gàstric amb triturats. No vòmits, deposicions normals. Suspita de reflux gastroesofàgic, pendent d'estudi. Tractaments: esomeprazole.

– *Altres problemes*: subluxació de maluc. No hi ha úlceres ni lesions cutànies.

– *Dispositius a domicili*: respirador per a VNI nocturna, pulsioximetria, nebulitzador, aspirador de secrecions, oxigenoteràpia, Cough-Assist®. Cadira de rodes adaptada, bipedestador. Bomba d'alimentació.

Valoració psicosocial familiar

– Viu amb els pares i la germana, amb una bona organització familiar. Des de la unitat s'ofereix atenció psicosocial tant als pares com a la germana. A la primera visita es percep que els pares fan servir diferents estratègies per afrontar la situació, i plantegen dubtes sobre la comunicació amb la germana.

Coordinació amb els professionals implicats

– El pacient viu a 35 km del nostre centre. Des de la unitat es contacta amb el seu pediatre i la infermera pediàtrica d'atenció primària, amb qui mantenen un bon vincle i fan visites domiciliàries setmanals. També es contacta amb l'escola d'educació especial i la fisioterapeuta a domicili.

– S'informa la família dels serveis que du a terme la unitat, amb suport telefònic durant les 24 hores del dia i la possibilitat de desplaçament a domicili, visites programades tant a domicili com a l'hospital, i atenció per part d'un equip multidisciplinari.

– Es registren els diferents especialistes implicats en el seguiment del pacient.

Plantejament d'un pla de decisions anticipades

– S'exploren les expectatives de la família davant la situació amenaçant i limitant per malaltia crònica avançada. Així mateix, s'ofereix la possibilitat de parlar del final de vida. Els pares refereixen que no s'han plantejat l'escenari de final de vida; l'única ocasió en què l'equip mèdic va tractar el tema va ser durant el transcurs d'un ingrés recent a la unitat de cures intensives pediàtriques (UCI-P).

Evolució posterior

Després de la primera valoració es fan visites de seguiment a domicili un cop al mes i trucades setmanals, així com visites de suport psicològic.

Tenint en compte el punt d'inflexió² observat en el pacient amb l'evolució dels darrers mesos, i un cop establerta una vinculació amb la família, es decideix fer una reunió multidisciplinària amb els especialistes implicats. S'acorda adequar les mesures terapèutiques, evitant l'ingrés a la UCI-P, i rebre ventilació mecànica invasiva en cas d'empitjorament. S'informa els pares del plantejament, i s'hi mostren d'acord.

Durant els mesos posteriors presenta exacerbacions a nivell respiratori (un episodi cada dos o tres mesos), que es tracten ambulatoriament amb visites domiciliàries tant de l'equip de CPP com del seu pediatre d'atenció primària. Durant els episodis també es continuen explorant expectatives i resolent dubtes de la família quant a l'empitjorament progressiu del seu fill.

Situació d'últims dies

Sis mesos després que la unitat de CPP iniciï el seguiment, debuta amb clínica de convulsions tonicoclòniques en un context de sospita d'infecció respiratòria; en aquest cas es decideix traslladar a l'hospital via Servei d'Emergències Mèdiques (SEM).

A urgències se segueix el protocol de crisi epilèptiques i com que no hi ha resposta als fàrmacs utilitzats (midazolam, levetiracetam, valproat, fenobarbital), es diagnostica d'estatus convulsiu i ingressa a la planta de pediatria amb infusió contínua de midazolam per via intravenosa i ventilació no invasiva, juntament amb antibiòtics, broncodilatadors i morfina per tractar la dispnea. A causa de les mioclònies d'origen subcortical que presentava el pacient, s'administra piracetam, però no s'obté resposta. A planta, es canvia la via d'administració del midazolam (d'intravenós a subcutània), i com que les crisis empitjoren, s'utilitza novament la via intravenosa. Donada la fase avançada de la malaltia, junt amb la refractarietat de l'estat epilèptic, i d'acord amb els professionals implicats durant l'ingrés, es planteja a la família la retirada de les mesures de suport vital. Es decideix traslladar-lo al domicili via SEM, d'acord amb la família, per passar els últims dies a casa.

Quan arriben al domicili, acompanyats per l'equip de CPP, se'ls expliquen els passos que cal seguir i es deixa espai a la família per acomiadar-se. A nivell mèdic, s'optimitza la sedació pal·liativa amb midazolam i clorpromacina intravenosa i una vegada s'aconsegueix una sedació profunda (Escala Ramsay 6) es retira el suport respiratori de forma progressiva, de manera que el pacient manté respiració toracoabdominal espontània. Se suspenden també la dieta i la hidratació, l'antibiòtic i els broncodilatadors, així com la medicació de base, fútil en aquest moment de la malaltia.

Les hores posteriors es manté contacte telefònic estret i visites diàries a domicili. Els pares manifesten dubtes sobre el procés d'agonia i el possible patiment del seu fill, que l'equip de CPP els resol. S'expliquen els signes i símptomes del final de vida i quina medicació admi-

nistrar en cada moment. Després de tres dies a domicili, mor acompanyat de la seva família.

Posteriorment s'escriu un correu electrònic de comiat a tots els professionals dels diferents àmbits per informar de la mort del pacient i les circumstàncies d'aquesta. La unitat de CPP contacta telefònicament amb els pares una setmana després del decés, es fa una visita posterior a la família al domicili i un tancament a l'hospital amb els professionals implicats, tant d'atenció primària com de l'hospital. Es vincula a la unitat de dol, en la qual actualment es continua fent seguiment tant a la germana com a la mare.

Discussió

Presentem un cas il·lustratiu del seguiment que fan les unitats de CPP a infants amb malalties neurodegeneratives.

Segons la classificació de l'Association for *Children with Life Threatening or terminal conditions and their families* (ACT)³, el cas presentat correspon al tercer grup: malalties progressives sense opcions curatives, amb tractament pal·liatiu des de l'inici.

Com moltes d'aquestes malalties, i en aquest cas concret, el diagnòstic és incert i per tant també el pronòstic. La incertesa pronòstica és habitual en malalties greus no filiades, tot i que no és incompatible amb un enfocament pal·liatiu del cas.

Una de les particularitats dels equips de CPP és que no es dediquen de manera exclusiva a la situació de final de vida, i tampoc modifiquen el moment en què té lloc la mort¹.

Així doncs, el moment en què cal derivar un pacient pot representar un repte i sovint està associat a un augment de la complexitat. En aquest cas, el deteriorament del pacient és notori, i el va portar a diversos ingressos. Aquest canvi de tendència en la trajectòria del pacient és el que es coneix com a punt d'inflexió², i es pot manifestar de diverses maneres (menys temps lliure de símptomes, augment de la necessitat de tractaments...). Cal deixar clar que molts cops el punt d'inflexió no és un moment determinat, sinó que requereix perspectiva per valorar l'evolució. Disposem de diverses escales que ens ajuden a detectar-lo, com per exemple l'escala PaPas⁴.

Un cop els pacients amb malalties neurodegeneratives comencen a rebre l'atenció d'un equip de CPP, hi ha diversos aspectes que cal desenvolupar:

- Detectar símptomes freqüents en aquestes malalties, optimitzant-ne el maneig si és necessari⁵. En el cas presentat s'analitzen els més rellevants (dolor, alteracions del to muscular, dispnea, mal maneig de secrecions respiratòries, problemes amb l'alimentació i el ritme deposicional...).

- Empoderar les famílies per reduir la seva dependència dels serveis sanitaris, tenint en compte que molts d'aquests pacients reben múltiples medicacions i depenen de dispositius a domicili per al suport respiratori o nutricional, o la mobilització.
- Establir una xarxa d'atenció de manera coordinada tant amb especialistes com amb l'equip d'atenció primària. Valorar de forma multidimensional el pacient i la família, donades les apreciables necessitats de suport en els àmbits emocional, social i espiritual.
- Crear un pla de cures anticipades, consensuat amb tots els professionals vinculats i d'acord amb les necessitats i preferències del pacient i la família; per tal d'unificar les mesures que es poden oferir en els possibles escenaris d'atenció (urgències, hospital de zona, SEM...), valorar el millor espai per a la futura defunció (domicili, hospital de zona, hospital especialitzat), així com respectar els desitjos espirituals i religiosos.

Durant el seguiment d'aquests casos cal revalorar la situació clínica i els possibles canvis, informant a la família d'aquests i respectant el seu procés d'adaptació.

Atenent a la situació d'últims dies, les reaguditzacions o l'aparició de nova simptomatologia ens han de fer estar alerta per a una possible defunció. Pel que fa al maneig mèdic en aquesta fase, la prioritat és evitar o minimitzar el patiment del pacient. De cara als fàrmacs i altres mesures de suport, cal valorar el benefici que aporten, el millor moment per retirar-los i la via

d'administració òptima, i minimitzar tant les exploracions complementàries com el monitoratge⁶. Cal valorar les necessitats de suport psicosocial i espiritual de la família, i buscar un ambient tranquil i íntim. Tot i la individualització necessària en aquest estadi, el cas presentat pot representar un exemple d'adequació de mesures a domicili.

Després de la mort del pacient s'ofereix seguiment durant el procés de dol, per tal de donar eines per fer-ne una elaboració saludable i detectar possibles signes de dol complicat.

Bibliografia

1. Porras-Cantarero JA, Gutiérrez-Rada C, Palomares-Delgado M, Navarro-Marchena L, Navarro-Villarubí S. Acompañamiento y seguimiento de los niños con enfermedades neurológicas graves. Atención por parte de un equipo de cuidados paliativos pediátricos especializado. *Rev Neurol*. 2018;66(Supl2):S47-51.
2. Ortiz-San-Román L, Martino-Alba RJ. Enfoque paliativo en Pediatría. *Pediatr Integral*. 2016;XX(2):131.e1-131.e7.
3. A Guide to Children's Palliative Care (4a ed.) 2018. Accessible a la xarxa [data de consulta: 30-10-2019]. Disponible a: <https://www.togetherforshortlives.org.uk/resource/a-guide-to-childrens-palliative-care/>.
4. Bergstraesser E, Hain RD, L Pereira JL. The development of an instrument that can identify children with palliative care needs: the Paediatric Palliative Screening Scale (PaPaS Scale): a qualitative study approach. *BMC Palliative Care*. 2013;12(1):20.
5. Siden H. Pediatric Palliative Care for Children with progressive non-malignant diseases. *Children (Belsen)*. 2018;5(2).pii:E28
6. Porras-Cantarero JA, Palomares-Delgado M, Martín-Madrid MC. Planificación terapéutica y atención al final de la vida. Atención durante el proceso de duelo. Autocuidado en las personas que atienden al niño enfermo. Accessible a la xarxa [data de consulta: 05-10-2019]. Disponible a: https://continuum.aeped.es/files/guias/Material_descarga_unidad_6_cuidados_paliativos.pdf