



Catatonía i discapacitat intel·lectual

Dr. Afonso Fernandes de Abreu

Moltíssimes gràcies a l'organització per aquesta invitació. Per nosaltres, des del SESMDI del Maresme és realment agradable poder participar-hi.

Hem escollit el tema de catatonía i discapacitat a partir d'un cas real que ens ha creat força interès i moltíssims dubtes. La catatonía és una síndrome que realment no es veu gaire sovint, excepte si treballem a una unitat d'aguts on és més probable que tinguem l'oportunitat d'atendre persones amb aquesta síndrome. Per aquest motiu, com que no és tan habitual, no la tenim tant al cap.

Tot i que el tema de la sessió és "Catatonía i discapacitat", algunes dades que us presentaré no es refereixen a la discapacitat intel·lectual, sinó que es refereixen a la població general ja que no hi ha estudis o revisions que diguin com es comporta realment la catatonía en la discapacitat. Tanmateix, cada cop va apareixent més literatura referent a la discapacitat intel·lectual i a la catatonía.

Presentem un cas clínic sobre una dona usuària d'un taller ocupacional. En el moment que va entrar al nostre servei (setembre de 2018) tenia 48 anys. Té discapacitat intel·lectual moderada, hipertensió arterial en tractament i pocs antecedents personals més. Té certa càrrega familiar pel que fa a patologies mentals: un familiar de primer grau amb trastorn depressiu, dos familiars amb diagnòstic d'esquizofrènia, i com a patologies mèdiques a destacar, un familiar més llunyà amb lupus eritematós sistèmic.

Un any abans, a l'agost del 2017, sense desencadenants clars, comença un quadre que es descriu com una sensació de cansament, irritabilitat, episodis de plor, molt cansament i sobretot, moments d'agitació de tres o quatre hores que remetien i es repetien diversos cops al dia. L'havien valorat especialitats diverses, com medicina interna i neurologia, però no s'acabava de trobar una causa. S'orienta com un quadre de delírium subagut, es prescriu un antipsicòtic a dosis baixes (risperidona) i millora.

Al setembre del 2018 es vinculen al nostre servei i ens comenten que havia millorat considerablement, que havia recuperat una mica la funcionalitat i s'havia reincorporat al taller, però tot i així, no era la mateixa. Sobretot, perquè abans era una persona amb més iniciativa, com si patís certa apatia o hipobúlia.

Al novembre de 2018, al següent control, torna a presentar moments de més lentitud, conducta inhibida i irritabilitat en alguns moments. Res específic. La resta estava estable.



Poques setmanes més tard, però, la família informa via *mail* que el quadre havia canviat: descriuen una mirada fixa, mirada perduda amb moviments rígids, pot passar-se hores en la mateixa posició, s'asseu o s'estira sense acomodar el cos, està apàtica, absent de coses que abans li solien agradar,...

El quadre és clar, una catatònia. Però d'aquí ens sorgeixen diversos dubtes: perquè presenta aquesta pacient, sense grans antecedents, una catatònia? com de freqüent és la catatònia?

Fem recerca bibliogràfica i trobem, per sorpresa nostra, que des de fa algunes dècades hi ha grups de treball que es pregunten exactament això i hi ha respostes. Els títols són molt suggeridors: "Catatonia: oblidada però no desapareguda", "Catatonia: desapareguda o poc diagnosticada?", altres diuen: "Síndrome que apareix a principis de segle, desapareix i ara s'ha redescobert". En línies generals, es mostra que la catatonia no ha desaparegut o deixat d'existir, sinó que hem deixat de veure-la.

Definició

La catatonia és un complex sindròmic sobretot psicomotor, que pot cursar amb alteracions conductuals, emocionals i en casos més greus, amb símptomes autonòmics, com poden ser taucardies, hipertensió, hipotensió, febre... Es produeix degut a un ampli espectre de trastorns, no només psiquiàtrics, com es pensava, sinó també en altres trastorns no psiquiàtrics; se'n descriuen més de cent.

No es considera una entitat, no és una malaltia, tot i que hi ha un grup de debat que advoca per anar per aquest camí. Però sí que és un especificador d'altres trastorns que hi pot haver en àrees subjacents. Això permet diagnosticar la catatonia en base a un altre quadre o una altra afecció mèdica, o com a especificador d'altres quadres psiquiàtrics com l'esquizofrènia o trastorns afectius.

Segons la darrera versió del DSM (DSM-5) per a diagnosticar la catatonia, es requeririen 3 o més criteris dels 12 llistats. I la gran novetat, comparat amb altres DSM, és que permet diagnosticar catatonia quan realment no es troba una causa subjacent.

Etiologia i etiopatogènia

Es desconeix a dia d'avui l'etiopatogènia de la catatonia. Hi ha diverses hipòtesis, però no hi entrarem. Sí que hi ha diversos estudis de neuroimatge funcional on es veuen diversos circuits afectat i pel que fa a neurotransmissió, es veu que hi ha una disminució de l'activitat GABA A i dopamina i un augment de glutamat. És important tenir aquesta idea per als tractaments futurs.



Es coneix que algunes síndromes genètiques poden ser més propenses a tenir aquests signes (Síndrome Prader-Willi, Síndrome Di George,...).

Com de freqüent és realment la catatonia? Ens referim a estudis que parlen d'una incidència de més del 10%.. Aquesta dada, però, fa referència a població sense discapacitat intel·lectual. Sobretot, gent que ingressava a unitats d'hospitalització psiquiàtrica. Però si entenem que la discapacitat té la mateixa probabilitat o poden tenir els mateixos trastorns mentals que la població general, i sabem que potser poden tenir més incidència, aleshores es podria esperar que la incidència en discapacitat fos una mica més elevada.

Un 20% de les catatonies no és per un trastorn mental, sinó que més d'una cinquena part és una malaltia no psiquiàtrica.

Si entrem més a la part mental, el més freqüent és el trastorn bipolar o afectiu, en contraposició amb el que clàssicament es pensava o s'atribuïa la catatonia com un signe d'esquizofrènia.

Semiologia

El DSM-5 descriu 12 signes: estupor, catalèpsia, flexibilitat cèria, mutisme, negativisme, adopció de postures, manierisme, estereotípies, agitació, ganyotes, ecolàlies i ecopràxies.

L'escala Bush-Francis Catatonia Rating Scale engloba tant els signes del DSM com altres que també poden ser presents i que ens poden ajudar a fer el diagnòstic, valorant fins a 23 ítems.

Podem dividir la simptomatologia psicomotriu de manera quantitativa o qualitativa. Quantitativa per excés, per augment de l'activitat, i quantitativa per disminució, per exemple, el mutisme o estupor. I de qualitat, com podria ser el fet de mantenir postures antigravitatòries, manierisme o ecopràxia. Així podem classificar la catatonia en dos grans subgrups principals: la catatonia inhibida, i per l'altre, la catatonia agitada, tot i que no és una divisió dicotòmica, sinó un espectre. És a dir, el pacient o usuari és més probable que s'ubiqui al pol de la inhibida, que és la forma més freqüent, però en alguns episodis es pot desplaçar, evolucionar, a símptomes de l'agitada o presentar signes mixtos.

Dins de la inhibida hi ha quatre signes, que són els més freqüents en tota catatonia: mutisme, estupor, mirada fixa i rebuig a ingerir (dificultat per alimentar-se) o negativa a realitzar activitats bàsiques de la vida diària.

Ambdues poden desenvolupar-se d'una altra forma que implica un aspecte de gravetat, que es diu "maligna", quan, a més, apareixen símptomes o signes com febre, quadres confusionals o



certa inestabilitat autonòmica. Aquest quadre és una urgència mèdica. S'ha de diagnosticar i tractar ràpidament perquè hi ha un risc vital.

Encara que no hi hagi estudis sobre com es comporta la catatonia en la discapacitat intel·lectual, el DM-ID 2 (manual de diagnòstic per a persones amb discapacitat intel·lectual, basat en el DSM-5) recomana que no cal adaptar els criteris ni en la discapacitat intel·lectual lleu-moderada ni en la greu-profunda. És a dir, podem fer servir els mateixos criteris diagnòstics.

Cal remarcar que nen casos greus o profunds, signes com mutisme, manierisme o ganyotes poden ser no tant de la catatonia, sinó que poden ser referents a la mateixa discapacitat o al trastorn d'autisme, si el tenim de base.

Hi pot haver catatonies amb quadres d'inici agut i altres, insidiós. Gairebé sempre reflecteix un punt de gravetat.

Quan tenim signes de catatonia, estem davant d'un quadre amb un punt de gravetat. Si estem davant d'un trastorn bipolar subjacent, és més probable que hi hagi símptomes psicòtics, ja sigui mania o depressió. No sembla que hi hagi cap trastorn que es pugui associar a un signe o un subtipus específic de catatonia. Però quan diem que el trastorn de base és de base psiquiàtrica, sembla ser que hi ha una certa continuïtat. És a dir, si estem davant d'una mania, és més probable que es desenvolupi una catatonia agitada, i si estem davant d'una depressió, és més probable que sigui catatonia inhibida.

Tornem al nostre cas clínic.

Quan rebem aquest *e-mail*, la visitem d'urgència a la consulta. Veiem que tot i que era capaç de centrar l'atenció i cridar l'atenció quan la dirigíem, presenta estupor, catalèpsia, mutisme, agitació, mirada fixa, rigidesa.. algun punt d'irritabilitat, però sense agitació. Predomina la part més inhibida. No hi havia signes de gravetat. Decidim ingressar-la a la Unitat d'Aguts de la zona, a Mataró, per tal de realitzar un correcte estudi i tractament.

Evaluació

S'ha de fer una bona història mèdica, un bon estudi psiquiàtric, saber quins fàrmacs pren, quins fàrmacs se li han retirat, és a dir, una relació cronològica, i un bon examen físic i psicopatològic. Cal estar atent a si hi ha dades d'inestabilitat autonòmica, ja que això implica gravetat i implica urgència.



Es pot utilitzar l'escala Bush-Francis Catatonia Rating Scale per tal de buscar signes o símptomes que no s'hagin identificat en una primera instància. Aquesta escala és el "gold standard" pel que fa a la catatonia, però no està adaptada a persones amb discapacitat intel·lectual, tot i que molts dels estudis en discapacitat intel·lectual l'utilitzen. Existeix una versió espanyola realitzada per un grup argentí al novembre del 2020.

Cal fer proves complementàries per tal de fer un correcte diagnòstic diferencial: determinacions analítiques (és important incloure els anticossos ANA per tal de descartar malalties autoimmunitàries), EEG, proves d'imatge (ressonància magnètica) i també punció lumbar.

També es pot fer l'anomenat "Test del Lorazepam". Aquest consisteix en administrar petites dosis de Lorazepam (1-2mg) i esperar una recuperació total o parcial. Si no hi ha resposta, es pot repetir el test al cap de tres hores. Si hi ha resposta, clarament som davant d'un quadre de catatonia, però, si no hi ha resposta, no vol dir que no siguem davant d'un quadre de catatonia. Com alternatives al lorazepam, també hi ha estudis que utilitzen el diazepam, altres benzodiacepines o el zolpidem.

En el nostre cas, un despistatge analític sense grans alteracions, els anticossos ANA són negatius, malgrat que hi havia un familiar amb lupus eritematós sistèmic.

Pel que fa a la prova d'imatge, petites dades d'hipòxia isquèmica de petit vas d'evolució crònica, que no estaria relacionat amb aquest quadre directament. Es realitza electroencefalograma i anàlisi del líquid cefalorraquidi, també normal.

Es fan peticions d'anticossos molt específics com l'anti-NMDA, també negatius.

Tot aquest estudi ens serveix per descartar altres quadres també de gravetat: síndrome neurolèptica maligna, síndrome serotoninèrgica, ictus, malaltia autoimmunitària...

Catatònia i fenotips conductuals.

- Síndrome de Down

Sabem que les persones amb Síndrome de Down són més propenses a presentar un Trastorn Obsessiu Compulsiu, malaltia de l'Alzheimer, però es parla poc de la catatonia.

Hi ha un estudi de 7 casos on es focalitzen en aquesta comorbiditat i troben que els símptomes més comuns són el mutisme, l'estupor, el bloqueig durant activitats, negativisme, etc. Símptomes que podrien quadrar amb una catatonia inhibida. També identifiquen altres signes no catalogats



com a catatònics, com labilitat emocional, és a dir, passar del riure al plor. Aquests set casos es troben en edats de diagnòstic dels 19 als 33 anys. El tipus d'inici és gradual, instaurant-se d'una manera força insidiosa (des de 3 mesos fins a 10 anys). En tots hi ha esdeveniments vitals precipitants.

Van trobar que entre els antecedents hi havia alguna patologia autoimmune, però no han pogut establir una relació causal.

En quant al tractament, veuen que responen als tractaments principals per a la catatonía, que són les benzodiazepines i la TEC, de la qual parlarem a continuació.

- Síndrome de deleció del cromosoma 22q11.2

Sabem que aquest trastorn sovint s'associa a comorbilitats psiquiàtriques com l'esquizofrènia, el trastorn bipolar, entre d'altres, però també hi ha estudis que valoren la comorbilitat amb la catatonía.

Al 2018 es va realitzar una revisió a partir de 18 casos de persones afectades amb aquesta síndrome i que presenten simptomatologia catatònica, principalment catatonía inhibida en context de malalties psiquiàtriques i neuropsiquiàtriques.

- Síndrome de Prader-Willi.

Alguns autors apunten que tenen més susceptibilitat de patir un trastorn afectiu, com psicosis afectives, i psicosis cicloides o atípiques, sobretot si presenten disomia uniparental materna.

Aquestes psicosis sovint es presenten de manera aguda/subaguda, amb clínica polimòrfica, és a dir, que poden tenir símptomes de diversos quadres de psicopatologies, i solen ser variables i fluctuants en un mateix episodi i amb recuperació completa. A més a més, poden presentar símptomes psicomotors semblants a la catatonía.

Un estudi de sèrie de casos descriuen quadres amb catatonies completes, sobretot de la part inhibida. Sembla ser que en la regió 15q11-q13 del cromosoma 15, anomenada "regió Prader o SPW", hi ha gens afectats que expressen subunitats del receptor GABA-A, pel que l'activitat GABA-A es troba disminuïda. Si sabem també que en la catatonía hi ha un GABA-A disminuït, es podria pensar que les persones amb Síndrome de Prader Willi tenen certa susceptibilitat de tenir aquest tipus de símptomes.

Com a tractament, opinen que es poden incloure fàrmacs de compostos mimètics de GABA



com el lorazepam, l'àcid valproic i probablement el topiramamat.

Tractament

Si parlem d'una persona amb catatonía inhibida, amb mirada fixa, amb els ulls oberts durant hores i hores, que no canvia de postura, hi haurà possibles complicacions: úlceres de còrnia, úlceres de pressió, un risc alt de trombosi pulmonar, pel que caldrà fer prevenció i tractament de les mateixes.

Cal tractar la causa subjacent, si realment la trobem. En molts casos, la causa és un trastorn subjacent psiquiàtric. La recomanació és evitar agents dopaminèrgics que la poden precipitar.

Com a factors de bona resposta al tractament són: els pacients que hagin tingut el Test Lorazepam positiu prèviament i una catatonía d'inici agut i quadres de base afectiva. Mentre que els factors de mala resposta són: els quadres insidiosos o si hi ha una esquizofrènia de llarga evolució de base.

El tractament principal és la benzodiazepina i el més usat és el Lorazepam. El rang és variable, de 2 a 16 mg. Hi ha altres alternatives com el Zolpidem 10 mg.

Cal fer tractament durant una setmana i llavors valorar si augmentar la dosi farmacològica al màxim. Si no hi ha resposta, cal passar al tractament de segona línia, que és la teràpia electroconvulsiva. Aquesta és la segona línia quan no hi ha resposta al tractament, però és la primera línia quan hi ha un risc vital, quan no podem esperar: catatonía maligna, síndrome neurolèptic maligne, etc.

La teràpia electroconvulsiva, és una de les tècniques més especialitzades en psiquiatria. És una tècnica indolora, que requereix un equip multidisciplinar: psiquiatra, anestesista, infermeria. Com si d'una intervenció quirúrgica es tractés, també s'administra anestèsia. La persona està relaxada i monitoritzada. La inducció de l'estímul dura uns segons i poc després la persona es desperta, entrant en un període de recuperació que sol durar poques hores. Un cop passat aquest període, la persona pot tornar al domicili.

Hi ha altres tractaments que es troben a la literatura tenen a veure amb la hipòtesi de la glutamat (ex: amantadina, memantina) i d'altres fàrmacs per la via GABA (valproat, carbamacepina).

En última línia, si totes les altres estratègies farmacològiques no han funcionat, es podria utilitzar una combinació d'antipsicòtics de segona generació amb el Lorazepam tot i que és força controvertit. El que cal evitar, per sobre de tot, són els antipsicòtics de primera generació, aquells



que tenen més potència de bloqueig dopaminèrgic.

En aquells casos que presenten una milloria de la clínica catatoniforme després d'aplicar-se TEC però persisteixen signes psicòtics com deliris o al·lucinacions, caldria afegir al tractament antipsicòtics de segona generació, quetiapina i olanzapina, o els de segona generació agonistes parcials, com l'aripiprazol.

En el nostre cas, quin tractament hem aplicat?

Quan va ingressar a la unitat d'hospitalització, no hi havia un quadre catatònic ple, així que s'havia assajat augmentant la Risperidona per la suposada millora prèvia amb la Risperidona, però no va funcionar i va presentar grans efectes adversos. En aquest moment es va canviar a un antipsicòtic atípic (olanzapina), que tampoc va funcionar. S'inicia tractament amb benzodiacepines, però tampoc millora, pel que finalment es va optar per la TEC.

Amb sis sessions hi va haver una remissió força important i una recuperació de la funcionalitat, però sempre va presentar símptomes residuals apatoabúlics que la família ja explicava anteriorment.

Al cap d'un mes d'ingrés, ha millorat. Es recepta olanzapina amb la intenció de prendre'l com a profilàctic, com a prevenció de nous episodis. Durant el seguiment posterior, es canvia l'olanzapina a aripiprazol degut a un augment de la gana i de pes, i es manté durant gairebé 2 anys, fins que al setembre del 2020 torna a recaure.

Aquest segon ingrés ha sigut molt més complicat i molt més llarg, en part degut a la COVID que ha post-posat el tractament electroconvulsiu.

Un cop es va iniciar la TEC, a diferència del primer ingrés, no va presentar resposta fins que no duia 12 sessions. S'ha fet revisió de la literatura i també s'ha trobat algun cas en què ha passat el mateix, on el primer episodi respon ràpid a la TEC mentre que el segon no.

Paral·lelament, hem introduït clozapina a dosis baixes que no s'han pogut incrementar degut a un augment de transaminasses.

La nostra impressió és que, realment, el que més està ajudant a la pacient és la TEC, més que qualsevol fàrmac. Actualment està en tractament de continuïtat, és a dir, una TEC cada 15 dies. D'aquí a poc, esperem que sigui cada tres setmanes i la idea és fer manteniment cada mes. I veurem com podem mantenir-la lliure de recurrències. La probabilitat de recurrència està escrita a la literatura. Sobretot, en casos en què l'entitat subjacent és un trastorn psiquiàtric.



Així doncs, concloem que la catatonía no és una entitat, no es considera un trastorn o una malaltia com a tal, però sí que és una síndrome, sobretot psicomotora amb una incidència del 10% en la població sense discapacitat. Pot estar present en diverses entitats i podem tenir un gran ventall de trastorns de base.

Això porta a pensar que hi pot haver un subdiagnòstic. La forma inhibida és, potser, la més freqüent. Tot i que no hi hagi estudis en persones amb DI, sembla ser que no es requereix una adaptació en la classificació i que es poden fer servir els mateixos criteris diagnòstics.

És important un reconeixement ràpid, perquè té una implicació pronòstica, relativa a la cronicitat i al tractament agut, és a dir, la resposta al tractament.

Els tractaments amb més evidència són realment les benzodiazepines, amb més experiència amb el Lorazepam, i la teràpia electroconvulsiva.

I cal pensar que és una síndrome que tendeix a ser recurrent.

Amb això acabo. Espero que hagin quedat algunes idees clares.