

Síndrome de West de mal pronóstico: Reporte de Caso *West syndrome of bad prognosis: Case Report*

Ricardo Portillo- Pineda^{1a}, Ingrid Medina- Sánchez^{1a}, Cinthia Portillo- Pineda^{1a}, Iveth Ortega- Andrade^{1a}

RESUMEN

Lactante de 5 meses, presenta irritabilidad, dificultad para conciliar el sueño, desviación de la mirada y movimiento tónicos del hombro. Se realiza electroencefalograma y se observa el patrón de hipsarritmia, se inicia tratamiento con ácido valproico por pediatra neurólogo. A los 10 años presenta una severa escoliosis toracolumbar, tuvo varias hospitalizaciones por neumonía, se realizó gastrostomía a consecuencia de una complicación y falleció a la edad de 13 años por neumonía grave. El síndrome de West es una encefalopatía epiléptica pediátrica caracterizada por espasmos infantiles, un patrón hipsarrítmico en el electroencefalograma y retraso mental o detención en el desarrollo psicomotor. Es importante diagnosticar Síndrome de West lo más pronto posible para evitar el deterioro cognitivo y secuelas que aumenten la morbimortalidad de los pacientes. El enfoque en estudios neurológicos, así como el panel de epilepsias y perfil metabólico es la base para llegar a un diagnóstico eficaz y también no demorar para iniciar tratamiento con medicamentos de primera línea.

Palabras claves: Síndrome de West, encefalopatía epiléptica, hipsarritmia (Fuente: DeCS BIREME)

ABSTRACT

Infant of 5 months old, has irritability, difficulty falling asleep, deviation of the eyes and tonic movement of the shoulder. An electroencephalogram was performed and the hypsarrhythmia pattern was observed. Treatment is started with valproic acid by pediatric neurologist. At 10 years of age, she presented severe thoracolumbar scoliosis, had several hospitalizations for pneumonia, had a gastrostomy due to a complication and died at the age of 13 years due to severe pneumonia. West syndrome is a pediatric epileptic encephalopathy characterized by infantile or epileptic spasms, a hypsarrhythmic pattern in the electroencephalogram and mental retardation or arrest in psychomotor development. It is important to diagnose West Syndrome as soon as possible to avoid cognitive deterioration and sequelae that increase the morbidity and mortality of patients. The focus on neurological studies as well as the panel of epilepsies and metabolic profile is the basis to reach an effective diagnosis and also not delay to start treatment with first-line drugs

Keywords: West syndrome, epileptic encephalopathy, hypsarrhythmia. (Source: NLM-MeSH)

1. Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional Autónoma de Honduras (UNAH). Tegucigalpa, Honduras.
 - a. Médico

Citar como: Portillo-Pineda R, Medina-Sánchez I, Portillo-Pineda C, Ortega-Andrade I. Síndrome de West de mal pronóstico: reporte de caso Rev Hisp Cienc Salud. 2019; 5(1):30- 33

INTRODUCCIÓN

El síndrome de West (SW), es una encefalopatía epiléptica pediátrica dependiente de la edad caracterizada por la tríada clásica de: espasmos infantiles o epilépticos, un patrón característico en el electroencefalograma denominado hipsarrítmico y retraso mental o detención en el desarrollo psicomotor ligado probablemente a factores del desarrollo neurológico, aunque uno de estos elementos puede estar ausente¹. La epilepsia ocupa el segundo lugar entre las enfermedades neurológicas de la infancia y produce afectaciones en las esferas afectiva, cognitiva y social de quienes la padecen, así como en su contexto familiar².

El Síndrome de West recibe ese nombre por el Dr. William James West (1793-1848) que observó que su hijo de 4 meses de edad presentaba una serie de episodios con espasmos en flexión, que fueron relatados como convulsiones del lactante¹. Esta descripción fue seguida de reportes anormales en el EEG 100 años después, y en 1952, Gibbs y Gibbs describieron en el EEG el trazado característico hipsarrítmico¹.

Aproximadamente el 50% de los pacientes con ataque de convulsiones antes de los 12 meses de edad, excluyendo el período neonatal, sufren de Síndrome de West³. La incidencia estimada varía de 2 a 4/10.000 según las series disponibles⁴. Se estima su prevalencia de 0,15 a 0,2 por cada 1.000 en niños menores de 10 años⁶. La edad de inicio del Síndrome de West es entre los 3 y 12 meses con una incidencia entre los 4 y 6 meses, predominio de 60% en varones¹.

La fisiopatología del Síndrome de West se desconoce, se han postulado varias hipótesis para intentar explicarla como: daño a un cerebro inmaduro, falta de equilibrio entre los neurotransmisores del tallo cerebral, zonas de perfusión anormal y anomalías del sistema inmunitario. Sin embargo, la hipótesis actual más aceptada es la sobreproducción de la hormona liberadora de corticotropinas (CRH) que provoca hiperexcitabilidad neuronal y crisis convulsivas⁶. Desde el punto de vista etiológico se clasifica en: idiopático (5-10%), criptogénico (9-15%) y sintomático (75%). Siendo la forma sintomática la más frecuente, cursando con mal pronóstico y mala respuesta terapéutica, asociada casi siempre con algún tipo de lesión cerebral¹⁻⁵.

Las manifestaciones clínicas comprenden espasmos epilépticos, que generalmente son: bilateral, simétrica y bifásica; acompañados de una breve pérdida de conciencia⁶. En los pacientes con Síndrome de West se presenta con alta frecuencia un déficit intelectual⁷.

El diagnóstico se sospecha por la clínica y el EEG se realiza en todos los casos.⁶ Se observan ritmos lentos polimorfos de puntas y punta-onda lenta de gran amplitud.

En ocasiones, los grafoelementos son bilaterales y sincrónicos; y otras veces, se localizan en diferentes focos. Las puntas varían de un momento a otro en duración y localización. En ocasiones parecen ser focales, y pocos segundos después provienen de otro o de múltiples focos⁸. Otras técnicas de neuroimagen, son: tomografía computarizada, ecografía transfontanelar y resonancia magnética. Las guías actuales para el tratamiento del SW proponen un plan farmacológico dividido en tres líneas de elección, siendo la ACTH y el ácido valproico medicamentos de primera línea.⁶

El pronóstico, aunque generalmente grave, resulta incierto dada las peculiaridades evolutivas de esta entidad y debido a la multiplicidad de sus bases patológicas². Su diagnóstico acucioso es clave para desarrollar una adecuada estrategia de manejo y tratamiento y así proporcionar la mejor calidad de vida a nuestros pacientes³.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Lactante de 5 meses de edad que presenta irritabilidad, dificultad para conciliar el sueño, desviación de la mirada y movimiento tónicos del hombro.

Con antecedentes familiares: Hermano menor autista, tío materno con antecedente de epilepsia desde hace 10 años. Antecedente personales: Parto vía vaginal, eutócico, pretérmino, con APGAR de 8 al primer minuto de vida y 9 a los cinco minutos, con peso de 3.1 kg y una talla de 53 cm al nacer. Presento ictericia fisiológica.

Tras acudir a consulta con pediatra se observa un estado general normal, a la exploración del desarrollo psicomotriz se observa la ausencia del sostén cefálico evidente, acompañado con hipotonía muscular generalizada y falta de fijación de la mirada. Es referido con especialista neurólogo pediatra, el cual a la evaluación encuentra los patrones antes mencionados, se prosigue a realizar estudios de electroencefalograma que demuestra bajo sueño inducido un patrón de Hipsarrítmia. La resonancia Magnética resulta normal. Se diagnostica Síndrome de West y se inicia tratamiento anticonvulsivo con ácido valproico.

Sin una buena evolución clínica de la enfermedad y con persistencia de convulsiones se le realiza un electroencefalograma control al año, que revela una actividad irritativa generalizada tipo epilepsia mioclónica (figura 1). Aproximadamente a los 10 años inicia una severa escoliosis toracolumbar (figura 2), presento varias hospitalizaciones por neumonía, se le realizó una gastrostomía a consecuencia de una complicación. Falleció a la edad de 13 años a causa de una neumonía grave por broncoaspiración.

DISCUSIÓN

Los espasmos infantiles pueden ser sutiles con solo desviación hacia arriba de los ojos o elevación de los hombros, el pico de incidencia de los espasmos infantiles en el Síndrome de West se sitúa entre los 3- 9 meses de edad⁷ El síndrome de West sintomático (75%) posee múltiples causas: trastornos prenatales (más frecuentes), perinatales o postnatales.⁶ Es de destacar que hay poca evidencia para identificar causa más frecuentes de síndrome de West, en países en vías de desarrollo y así comparar su etiología más frecuentes.

Es importante el conocimiento de la fisiopatología de este síndrome y la etiología, ya que aquellos con etiología idiopática tienen un pronóstico favorable y los de etiología sintomática un pronóstico desfavorable así también los casos criptogénicos donde la demora en el inicio del tratamiento puede asociarse con un peor pronóstico desde el punto de vista cognitivo¹, sin experiencia clínica, sin elementos diagnósticos neurológicos y sin iniciar tratamiento temprano con anticomisiales, las secuelas del síndrome es un punto importante de deterioro progresivo en la calidad de vida.

La contribución de la genética en el diagnóstico y seguimiento de las epilepsias y síndrome epilépticos es de vital importancia. Los servicios de referencia en Neurología a nivel mundial incluyen la evaluación y los estudios genéticos dentro del organigrama habitual para el diagnóstico etiológico y el manejo de los pacientes con epilepsia, tenga esta una causa desconocida o "aparentemente identificada" se solicitan la realización de una CGHa (Hibridación Genómica comparativa), seguido de un panel de epilepsia y un estudio metabólico general (ácido láctico, ácido pirúvico, aminoácidos y ácidos orgánicos enorina) en aquellos en los que el CGHa no fuese definitivo.⁴ Es importante la intervención genética para el estudio de los espasmos infantiles, si se tienen carencias se tendrá demora en el diagnóstico etiológico. La importancia de ello es determinar la causa y una instauración de tratamiento precoz en los eventos perinatales o con defectos congénitos.

El patrón electroencefalográfico de hipsarritmia es el más común observado en las crisis epilépticas. Se caracteriza por un aspecto desorganizado, caótico, casi continuo con ritmos lentos polimorfos de puntas, y punta onda lenta de gran amplitud.⁸ La inversión de electroencefalogramas en nuestros hospitales públicos es de gran importancia, para no retrasar el diagnóstico junto con la inversión de la terapia con la ACTH como primera línea de tratamiento.

Financiamiento:

Autofinanciado

Conflictos de Interés:

Los autores niegan conflictos de interés.

Figura 1. Electroencefalograma

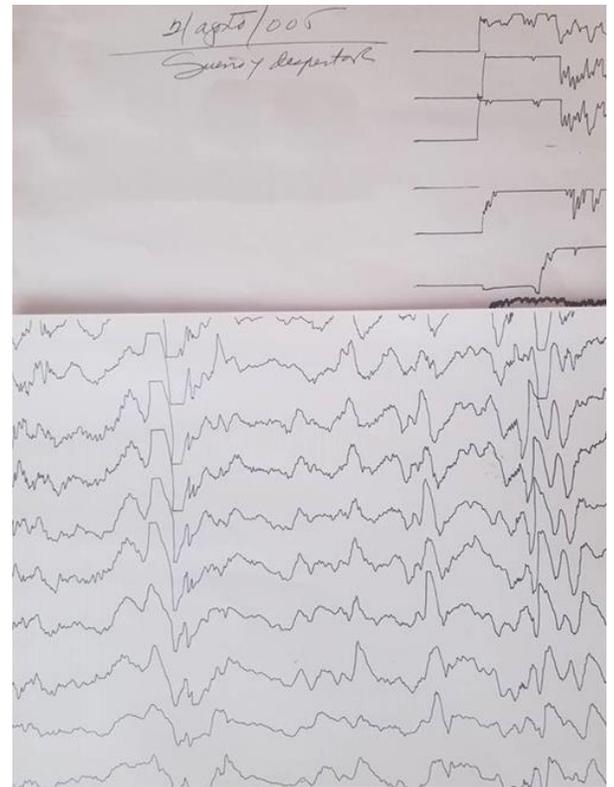
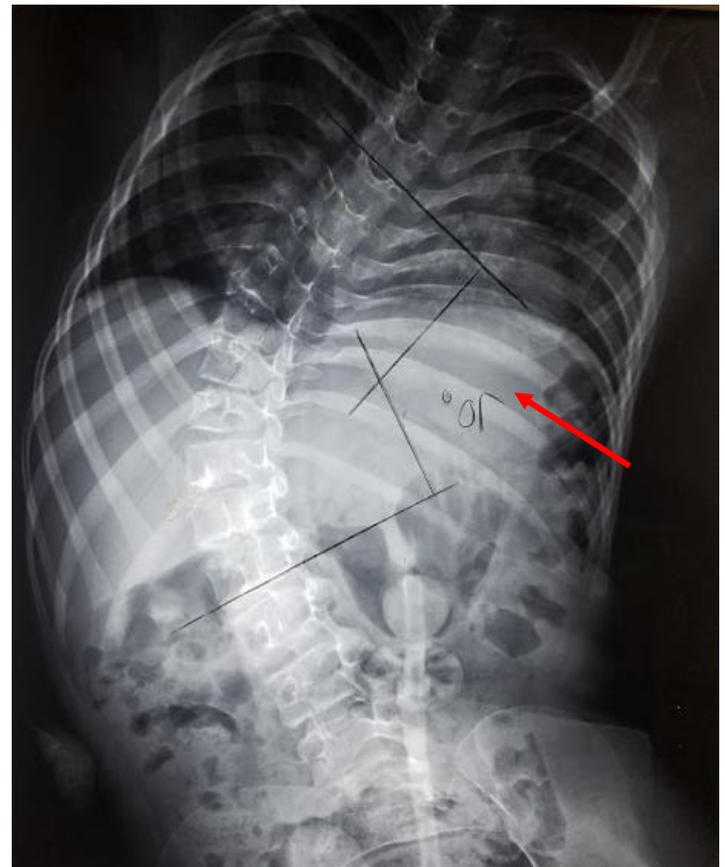


Figura 2. Radiografía antero-posterior de tórax



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sanz- Arrazola H, Andia- Berazain C. Síndrome de West: Etiología, fisiopatología, aspectos clínicos, diagnóstico, tratamiento y pronostico. Rev Med Cient. 2014; 5 (1): 30-35.
2. Licourt- Otero D, Travieso- Téllez D. Estrategia de evaluación genética en el síndrome de west. Rev Cien Med. 2013; 17 (1): 63- 72.
3. Tekin- Guveli B, Cokar O, Nortcan N, et al. Long-term outcomes in patients with West syndrome: An outpatient clinical study. Seizure. 2015; 68-71
4. Calderon- Romero M, Arce- Portillo E, Lopez- Lovato M, et al. Síndrome de West criptogénico: perfil clínico, respuesta al tratamiento y factores pronósticos. Serv Neurope. 2017; 1-7
5. Margarita- Lopez I, Varela X. Síndromes epilépticos en niños y adolescentes. Rev Med Clin Mont. 2013; 24 (6): 915- 927.
6. Andia-Berazain C, Sanz- Arrazola H. Impacto del Síndrome de West en pacientes del Hospital del Niño Manuel Ascencio Villarroel. Rev Cien Cienc Med. 2014;17(2): 9-13.
7. Fejerman N. Diagnósticos diferenciales del síndrome de west. Rev Neurol 2013; 57 (1):125-8.
8. Pozo-Lauzan D, Pozo Alonso A, Sayu- Stewart J. El electroencefalograma en el síndrome de West y otras entidades clínicas relacionadas. Rev Cub Pedi. 2015; 87(3):362-370.

Correspondencia:

Ricardo Portillo Pineda

Email: rmportillo7@yahoo.com

