

EL SÍNDROME DE WEST

El Síndrome de West se denomina también “Espasmos Infantiles” y pertenece al grupo de lo que se llama "Encefalopatías epilépticas catastróficas".

Se caracteriza típicamente por tres hallazgos: espasmos epilépticos, retraso del desarrollo psicomotor y electroencefalograma con un trazado característico de hipsarritmia, aunque uno de los tres puede no aparecer.

Los espasmos infantiles son un tipo especial de ataque epiléptico, que afectan fundamentalmente a niños menores de un año de la edad. En ese sentido, aparece durante el primer año de vida, sobre todo entre los 4 y los 7 meses. Afecta más frecuentemente a varones que a mujeres. La incidencia es de 1 cada 4000 - 6000 nacidos vivos.

Se pueden distinguir dos grupos de pacientes:

- * Sintomático: hay previamente signos de afección cerebral o una causa conocida (lesiones estructurales cerebrales identificables)
- * Criptogénico: ausencia de signos de afección cerebral previa y causa desconocida. En todo caso, se supone una lesión, pero no se consigue evidenciar o localizar.

Los espasmos infantiles son diferentes en cada niño, las causas pueden ser diferentes, por lo que las pruebas diagnósticas y el tratamiento va a tener que ser individualizado. El síndrome de West siempre genera algún grado de retraso global en el desarrollo infantil y, a pesar de que el conocimiento sobre él ha mejorado considerablemente, todavía hay casos en los que no se diagnostica a tiempo, ante todo cuando los síntomas son leves (las convulsiones se pueden confundir con cólicos o dolor abdominal) o debido a la falta de experiencia por parte del pediatra.

1. Causas

La causa de los espasmos infantiles es muy variada y casi siempre consecuencia de una lesión cerebral que puede ser estructural o metabólica; originada antes (causa prenatal), durante (causa perinatal) o después de nacimiento (causa postnatal). Existen otros casos cuya causa es desconocida (criptogénicos), pero estos van disminuyendo según avanzan las técnicas de diagnóstico.

Se puede considerar que cualquier lesión en el encéfalo (parte del cerebro) que afecte al niño puede ser el desencadenante de un Síndrome de West:

- Hipoxia o isquemia antes del nacimiento o, incluso, durante el mismo.
- Desórdenes dentro del útero, especialmente infecciones como la toxoplasmosis, la rubeola y los citomegalovirus.
- Disgenesias (desarrollo defectuoso) o displasias cerebrales.
- Algunos trastornos metabólicos, como el síndrome de down.
- Desórdenes metabólicos. No es muy frecuente pero hay algunos casos relacionados.
- Otras causas de origen infeccioso, como el herpes, sífilis, meningitis, sarampión y otros.
- Hemorragias o traumatismos con consecuencia de hemorragia subdural o subaracnoidea.
- Esclerosis tuberosa, que es una afección congénita del cerebro que se caracteriza por la presencia de numerosos nódulos y que clínicamente se manifiesta por trastornos mentales, ataques epilépticos y, a veces, tumores en la piel, riñones, etc.

2. Síntomas

a) Espasmos epilépticos. Espasmos flexores (cabeceo o encogimiento de hombros), extensores y mixtos. Consisten en contracciones súbitas y bruscas generalmente bilaterales y simétricas de los músculos del cuello, tronco y extremidades, que se suelen acompañar de pérdida de conciencia. La contracción más típica es la de flexión. La duración aproximada de cada episodio es aproximadamente de 2 a 10 segundos, durante la cual puede haber ausencia. Los espasmos rara vez se presentan aislados: suelen ocurrir en salvas (típicamente al despertarse, o antes de dormirse) y son muy poco frecuentes durante el sueño. Se consideran "gatillos" o desencadenantes de una salva, el hambre, la excitación, una temperatura elevada o estímulos táctiles o sonoros. Los espasmos pueden acompañarse de:

- o Alteraciones respiratorias.
- o Gritos.
- o Rubor.
- o Movimientos oculares.
- o Sonrisa.
- o Muecas

b) Retraso psicomotor. Es común, incluso antes de la aparición de los espasmos, la detección de un grado variable de retraso psicomotor. Se evidencia pérdida de habilidades adquiridas y anomalías neurológicas a edades tan tempranas, con signos como:

- o Pérdida de capacidad de seguimiento visual
- o Disminución el reflejo de prensión
- o Hipotonía muscular
- o Hemiplejía (alteración simétrica de la movilidad en dos extremidades)
- o Diplejía (parálisis que afecta a partes iguales a cada lado del cuerpo)
- o Cuadriplejía (parálisis de los cuatro miembros: tetraplejía)
- o Hemiparesia (debilitamiento o ligera parálisis de una mitad del cuerpo)
- o Microencefalia (cabeza pequeña)

c) Alteraciones del electroencefalograma (EEG). Los hallazgos electroencefalográficos más específicos son el enlentecimiento y desorganización intensos de la actividad eléctrica cerebral, en forma de trazado caótico con mezcla de puntas y ondas lentas independientes, que se conoce por hipsarritmia. En el curso del proceso, los lactantes pierden la sonrisa, abandonan la prensión de los objetos y seguimiento ocular. Se vuelven irritables, lloran sin motivo y duermen peor. Disminuye el tono muscular y si la situación se prolonga, el deterioro es importante. Es frecuente que en muchos pacientes el retraso mental se manifieste antes que los espasmos; estos casos, en general, se consideran como probablemente sintomáticos.

3. Diagnóstico

Debido a que se produce una pérdida del contacto social y lentitud en la progresión de todas las conductas, es fundamental establecer el diagnóstico y el tratamiento cuanto antes, pues al desaparecer los espasmos y la hipsarritmia se produce simultáneamente una mejoría en la progresión psicomotora.

Las manifestaciones clínicas suelen ofrecer una importante pista diagnóstica en la mayoría de los casos. De cualquier manera cualquier niño con manifestaciones epileptiformes debe realizarse un electroencefalograma. El EEG determina la actividad eléctrica del cerebro por medio de unos electrodos adheridos al cuero cabelludo, siendo una técnica absolutamente indolora y segura, que incluso se realiza en ocasiones con el niño dormido. Esta prueba diagnóstica es esencial para la confirmación del síndrome, con el hallazgo de hipsarritmia.

Otros cuadros con los que se puede confundir son: Cólico del lactante; Mioclonía benigna de la infancia temprana; Reflujo gastroesofágico; Epilepsia mioclónica del lactante; Encefalopatía mioclónica precoz; Síndrome de Ohtahara.

El diagnóstico debe reunir una triada característica consistente en:

- Espasmos masivos infantiles.
- Retardo o deterioro del desarrollo psicomotor y/o mental.
- Alteraciones electroencefalográficas, usualmente del tipo de la hipsarritmia.

Otros métodos diagnósticos que se pueden utilizar son:

- **Ultrasonido craneal.** Utiliza el ultrasonido al igual que en el embarazo. La fontanela del cerebro es como una ventana por la que podemos ver el tamaño de los ventrículos (áreas llenas de líquido dentro del cerebro) y comprobar si ha habido hemorragia.
- **Tomografía.** Utiliza radiografías seriadas y por medio de una computadora se crean imágenes del cerebro en dos dimensiones. La dosis de radiografía es muy pequeña y poco probable que provoque ningún daño. Son muy útiles para conocer el desarrollo del cerebro.

- **Resonancia magnética.** Utiliza un campo magnético de gran alcance y se crean una gama de imágenes en varios planos. Proporciona una información muy detallada sobre la estructura del cerebro.
- **Otras pruebas:** análisis de sangre, análisis de orina, punción lumbar.

4. Tratamiento

A) Fármacos

- * Inicialmente se administra piridoxina, que es una vitamina, para descartar la posibilidad de crisis por déficit de vitamina B6.
- * Vigabatrina. Es de primera elección para el tratamiento de la enfermedad, porque tiene menos efectos tóxicos que los otros medicamentos y se han asociado menos recaídas. Siendo un fármaco eficaz, su uso se ha visto frenado por la posibilidad de ocasionar déficit de visión por reducción de los campos visuales. Los pacientes deben ser sometidos a exámenes oftalmológicos periódicos.
- * Hormona adrenocorticotropa (ACTH). Fue el primero en demostrar su eficacia en el tratamiento de la enfermedad. Las dosis y esquemas de administración varían enormemente. El problema de este tratamiento – cuya respuesta es similar a la de los corticoides - no es su eficacia, sino su toxicidad: la mortalidad atribuible al tratamiento es de aproximadamente del 5% . Las infecciones intercurrentes constituyen el problema más frecuente y más grave. La hipertensión arterial (frecuencia de 37 a un 80 %), en algún caso ha llegado a provocar hemorragia cerebral. Se detectan cada vez con mayor frecuencia anomalías cardíacas. Otros efectos secundarios habituales son el hirsutismo, sedación y somnolencia, acompañada de gran irritabilidad.
- * Ácido valproico. Es un buen controlador de las crisis hasta en la mitad de los casos. Las dosis empleadas varían mucho (desde 40 mg/kg/día hasta 150 mg/kg/día). Tiene un efecto preventivo en el desarrollo del retraso psicomotor y trastornos de la conducta.
- * Prednisona (corticoide). Es muy eficaz en el tratamiento de las convulsiones. Se acompaña frecuentemente de efectos secundarios: apetito, aumento de peso, irritabilidad, tensión arterial alta, azúcar elevado, potasio en sangre disminuido.
- * Anticomiciales (fenobarbital...) y sedantes. Durante las salvas de espasmos se emplean antiepilépticos o benzodiacepinas para el control de las mismas.
- * Topiramato. Fármaco antiepiléptico de amplio espectro que ha demostrado tasas de respuesta altas y buena tolerancia cuando se introduce progresivamente.

B) Dieta

La dieta que se utiliza es la cetógena. Esta es muy estricta, esta elaborada en base de grasas, está indicada para niños mayores y ofrece buenos resultados en la mitad de los niños que la toman. Como cualquier tratamiento, las dietas especiales pueden tener efectos secundarios potenciales, y existe un riesgo de causar una deficiencia de requisitos dietéticos esenciales.

C) Cirugía

Se recomienda la cirugía en los niños en los que hay una lesión evidente en el cerebro y en los que se comprueba que la misma es la responsable de la enfermedad. La cirugía puede también beneficiar a algunos niños con los espasmos infantiles que no responden a otros tratamientos o este resulta contraindicado, y donde hay una sola área de anomalía de desarrollo del cerebro, cuya zona lesionada que puede ser extirpada quirúrgicamente. Suele ser una técnica eficaz en la resolución de las crisis, aunque su eficacia en el desarrollo psicomotor es más controvertida.

D) Medicina alternativa

Con una enfermedad tan difícil de tratar con éxito como es el Síndrome de West, es comprensible que los padres miren otras terapias alternativas en busca de una curación. Actualmente, no hay estudios científicos que demuestren que tales tratamientos supongan una ventaja con respecto al convencional.

5. Expectativas (pronóstico)

Depende de la causa de la enfermedad. Son de mejor pronóstico las variedades idiopáticas o criptogénicas (de causa desconocida), en las cuáles se ha observado casos de curación completa. El grupo de niños con síndrome de Down – con síndrome de West asociado - es el de mejor pronóstico.

Este síndrome tiene, en general, mal pronóstico, con secuelas neurológicas y psicomotrices severas. La razón de su gravedad parece ligado al momento evolutivo del niño cuando se presenta la enfermedad. El 90% de los casos presentan un retraso psicomotor importante, con limitaciones motoras y rasgos de personalidad autista. Tiene una mortalidad del 5% y casi la mitad de los casos pueden desarrollar otros síndromes epileptiformes, como el síndrome de Lennox-Gastaut.

Resumen: Mgr. Elke Berodt
Actualizado: julio 2009