



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**CARRERA DE MEDICINA**  
**ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:**

“ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA, SÍNDROME DE WEST”

Requisito previo para optar por el Título de Médico

**Autora:** López Poveda, Lucía Maribel

**Tutor:** Dr. Esp. Lana Saavedra, Héctor Enrique

Ambato-Ecuador

Mayo 2016

## **APROBACIÓN DEL TUTOR**

En mi calidad de Tutor del Trabajo de Investigación sobre el tema:

### **“ENCEFALOPATIA EPILEPTICA, SINDROME DE WEST”**

de López Poveda Lucía Maribel, estudiante de la Carrera de Medicina, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a evaluación del jurado examinador designado por el H. Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud.

Ambato, Abril del 2016.

EL TUTOR

.....  
Dr. Esp. Lana Saavedra, Héctor Enrique

## **AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO**

Los criterios emitidos en el Trabajo de Investigación **“ENCEFALOPATIA EPILEPTICA, SINDROME DE WEST”** como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuesta son de exclusiva responsabilidad de mi persona, como autora de éste trabajo de grado.

Ambato, Abril de 2016

LA AUTORA

.....  
López Poveda, Lucía Maribel

## **DERECHOS DE AUTOR**

Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Análisis de Caso Clínico o parte del mismo un documento disponible para su lectura, consulta y procesos de investigación.

Cedo los derechos en línea patrimoniales de mi Análisis de Caso Clínico con fines de difusión pública; además apruebo la reproducción de este Análisis de Caso Clínico, dentro de las regulaciones de la Universidad, siempre y cuando esta reproducción no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de Autora.

Ambato, Abril del 2016

LA AUTORA

.....  
López Poveda, Lucía Maribel

## **APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR**

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el análisis de Caso Clínico sobre el tema:  
“ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA, SÍNDROME DE WEST” de López Poveda Lucía  
Maribel estudiante de la Carrera de Medicina.

Ambato, Mayo del 2016

Para constancia firman

.....  
PRESIDENTE/A

.....  
1ER VOCAL

.....  
2DO VOCAL

## **DEDICATORIA**

El presente trabajo va dedicado a mis padres que con esfuerzo y confianza apoyaron mis sueños, a pesar de las adversidades económicas, sus consejos y ánimos me permitieron llegar hasta el final, porque tuvieron que soportar mis malos genios causados por los desvelos y el cansancio que provoca lo fuerte de la Carrera.

López Poveda, Lucía Maribel

## **AGRADECIMIENTO**

Agradezco a Dios por darme la oportunidad de cumplir una meta más en la vida, a mis padres y hermanos por su apoyo incondicional, a mis docentes que de una u otra manera han contribuido a mi desarrollo profesional y personal, a mi Tutor que con paciencia me ha guiado en la realización de este trabajo, como no agradecer a mi grupo de rotación, que han llegado ser más que amigos, hermanos, con quienes a pesar de las adversidades, supimos mantener nuestra amistad hasta ahora.

López Poveda, Lucía Maribel

## TABLA DE CONTENIDO

APROBACIÓN DEL TUTOR.....	ii
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO.....	iii
APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR .....	v
DEDICATORIA.....	vi
AGRADECIMIENTO.....	vii
RESUMEN.....	x
SUMMARY .....	xi
1. INTRODUCCIÓN .....	1
SÍNDROME DE WEST.....	2
ETIOLOGÍA.....	4
FISIOPATOLOGÍA.....	7
MANIFESTACIONES CLÍNICAS.....	10
SEMIOLOGÍA DE LAS CRISIS.....	10
CRISIS TÍPICAS .....	10
CRISIS ATÍPICAS .....	11
REGRESIÓN PSICOMOTOR.....	13
EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS.....	14
IMAGEN .....	15
HIPSARRITMIA TÍPICA .....	16
HIPSARRITMIA ATÍPICA .....	16
E.E.G. CRÍTICO .....	17
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL.....	17
TRATAMIENTO.....	18
PRONÓSTICO.....	23
2. OBJETIVOS .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.1. OBJETIVO GENERAL .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3. RECOPIACION DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN .....	26
3.1. DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS.....	26
4. DESARROLLO .....	27



4.1 DESCRIPCIÓN CRONOLÓGICA DEL CASO .....	27
EXAMEN FÍSICO.....	31
TRATAMIENTO INICIAL .....	33
4.2. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO.....	40
4.3. ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD	43
4.3.1. OPORTUNIDAD DE LA CONSULTA .....	43
4.3.2. ACCESO .....	43
4.3.3. CARACTERÍSTICAS DE LA ATENCIÓN.....	43
4.3.4. TRÁMITES ADMINISTRATIVOS.....	47
4.4. IDENTIFICACIÓN DE PUNTOS CRÍTICOS.....	47
4.5. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA .....	48
5. CONCLUSIONES, RECOMEDACIONES .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
6. BIBLIOGRAFÍA .....	51
6.1. LIBROS .....	51
6.2. LINKOGRAFÍA .....	51
6.3. CITAS BIBLIOGRÁFICAS: BASE DE DATOS UTA .....	54
<u>7. ANEXOS</u> .....	55
.....	62

**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**CARRERA DE MEDICINA**

“ENCEFALOPATIA EPILEPTICA, SINDROME DE WEST”

**Autora:** López Poveda, Lucía Maribel

**Tutor:** Dr. Lana Saavedra, Héctor Enrique

**Fecha:** Abril del 2016

**RESUMEN**

El síndrome de West es una encefalopatía epiléptica pediátrica dependiente de la edad caracterizada por la tríada clásica de: espasmos epilépticos, patrón hipsarrítmico y retraso psicomotor. Se inicia en la mayoría durante el 1er año de vida, con una incidencia entre los 3 y 12 meses de edad. El objetivo de esta investigación es describir la presentación clínica y las falencias en el sistema de salud que entorpecen el tratamiento oportuno de estos pacientes, el presente caso se trata de un paciente masculino lactante menor de 6 meses de edad, presenta movimientos bruscos de miembros superiores y tórax en flexión hacia adelante, con desviación de la mirada hacia arriba, seguido de llanto fuerte hasta conciliar el sueño, de 10 minutos de duración, por varias ocasiones al día, acude a centro de salud donde se tardan en realizar referencia, acude a emergencia del HPDA donde no es atendido y finalmente acude a la consulta externa donde es valorado y se decide su ingreso. Es hospitalizado, al ver la gravedad del cuadro se decide iniciar tratamiento con Ácido Valproico a una dosis de 15mg/kg/dosis. Luego se realizan exámenes complementarios TAC: atrofia cortical frontal; EEG: enlentecimiento y la desorganización de la actividad eléctrica cerebral (hipsarritmia) determinando un diagnóstico de síndrome de WEST.

**PALABRAS CLAVES:** SÍNDROME, ENCEFALOPATÍA, CONVULSIONES, WEST, HIPSARRITMIA

**TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO**

**FACULTY OF HEALTH SCIENCES**

**MEDICAL CAREER**

**" ENCEPHALOPATHY EPILEPTIC , WEST SYNDROME "**

**Author:** López Poveda, Maribel Lucía

**Tutor:** Dr. Lana Saavedra, Héctor Enrique

**Date:** April 2016

### **SUMMARY**

West syndrome is a pediatric epileptic encephalopathy age-dependent characterized by the classic triad: epileptic spasms, hypsarrhythmic pattern and psychomotor retardation. It starts in the majority during the 1st year of life, with an incidence between 3 and 12 months old. The objective of this research is to describe the clinical presentation and the flaws in the health system that impede the timely treatment of these patients, this case is a male patient infant under 6 months of age, presents sudden movements of upper limbs and chest flexed forward, squinting up, followed by loud crying until sleep of 10 minutes, by several times a day, go to the health center where they are slow to make reference, go to HPDA emergency where it is not treated and finally go to the outpatient clinic where it is valued and your income is decided. He is hospitalized, seeing the seriousness of the symptoms you decide to start treatment with Valproic Acid at a dose of 15 mg / kg / dose. TAC then performed additional tests: frontal cortical atrophy; EEG slowing and disorganization of brain electrical activity (hypsarrhythmia) determining a diagnosis of West syndrome

**KEYWORDS:** SYNDROME, ENCEPHALOPATHY , SEIZURES, WEST, HYPARRHYTHMIA

## 1. INTRODUCCIÓN

Es importante considerar la relevancia de la investigación del presente caso clínico, ya que el síndrome de West, es una patología poco frecuente en nuestro medio un caso por cada 4000 aproximadamente, es un problema de salud pública, se considera una enfermedad catastrófica y es importante conocer sus características al momento de realizar el diagnóstico que conlleva a errores, debido a que se subestima su presencia por lo que destacamos la importancia de realizar una adecuada exploración e historia clínica, no dejando de lado los antecedentes prenatales, perinatales y neonatales en estos pacientes, que son datos relevantes.

Debemos tener en cuenta que un buen fortalecimiento de los servicios de salud especialmente en la Atención Primaria de salud, donde se subestima a los pacientes o por las largas jornadas laborales, están los médicos exhaustos. Se necesita mejorar todo tipo de condiciones para mejorar el sistema y de seguro se salvará muchas vidas. Mediante la intervención de todo el equipo de salud. Debido a que esta es la puerta de entrada del paciente con el sistema de salud.

El servicio de Emergencia también es un punto clave que tenga protocolos de atención, que se valore adecuadamente a los pacientes, y estos no tengan que ir en busca de ayuda de forma particular. Contar con personal capacitados en esta área, con conocimientos prácticos y teóricos.

El desconocimiento de las madres, la falta de confianza en el sistema de salud, su bajo nivel cultural, el descuido, bajo nivel socio económico es una barrera que impide la iniciación oportuna de prácticas de prevención y tratamiento desde el hogar y de manera oportuna, considerándose este otro punto crítico.

Las mejores posibilidades diagnósticas, exámenes complementarios como la TAC, RMN Y EEG que nos ayudan al diagnóstico oportuno a temprana edad, pero la dificultad para su acceso por la falta de aparatos en las unidades de salud de 2do nivel y la demora en la tramitación para su realización impide que reciban el tratamiento adecuado, para así reducir las complicaciones, tengan un pronóstico favorable y mejor calidad de vida.

Ahora con el análisis del siguiente caso se identificaran las falencias en el sistema de salud, desde la atención primaria, hasta la hospitalización, siguiendo la ruta de nuestro paciente.

## **SÍNDROME DE WEST**

West William describió por primera vez esta enfermedad en 1841, pues su hijo presento estos espasmos, por lo que escribió una carta dirigida a la revista Lancet con el tema: «Sobre una forma peculiar de convulsiones en un lactante».

La hipsarritmia en el electroencefalograma fue descrita por Gibbs quien lo describe como puntas y ondas lentas de gran amplitud desordenadas, con variable duración y localización.

Y es así que se describe la tríada clásica del Síndrome de West. La Liga Internacional de la Epilepsia (ILAE) en 1989 reconocía dos tipos: Sintomáticos y criptogénicos.

En 1991, el taller de la ILAE sobre espasmos del lactante definió el grupo idiopático, formado por pacientes con desarrollo psicomotor y estudios de imagen, normales, pero con hipsarritmias, además de espasmos.

A través de los años, las crisis características del síndrome de West han sido denominados espasmos infantiles; sin embargo, éstos no son exclusivos del síndrome de West. Recientemente, el grupo de trabajo para la clasificación y terminología de la ILAE propuso sustituir este término por el de espasmos epilépticos. (1) (2)

El Síndrome de West es una entidad clínica dependiente de la edad, específica de la infancia y la niñez temprana. Se caracteriza por la tríada clásica de espasmos infantiles, un trazado eléctrico hipsarrítmico y un retraso en el desarrollo psicomotor, constituyéndose una unidad sindrómica. La edad pico es de 4 a 7 meses.

Constituye una enfermedad neurológica muy rara, llamada «encefalopatía epiléptica catastrófica».

Su frecuencia oscila entre el 2-10% de todos los casos de epilepsia infantil, y representa la forma más frecuente de epilepsia en el primer año de vida, excluyendo las convulsiones neonatales y las crisis febriles. Tiene un leve predominio en los varones (1,5 a 1). (3)

### **EPIDEMIOLOGÍA**

El Síndrome de West es una patología poco frecuente, su incidencia según un análisis donde se incluyó a 21 laboratorios de EEG en Atlanta, Georgia fue de 2.9 por 10.000 nacidos vivos.

No se ha encontrado datos específicos a nivel nacional, se dice que la incidencia es de 1 por cada 2640, en Lima, siendo estos datos generales para Latinoamérica. (2)

La prevalencia entre los niños de 10 años de edad fue de 2,0 por 10.000; la prevalencia más baja que la incidencia probable que refleja la mortalidad sustancial de la enfermedad. Sin embargo, se encontró una historia de SW en una proporción importante, el 12 por ciento, de los niños con retraso mental profundo.

La incidencia anual calculada en Canadá comparada de 1979 a 1998 se redujo de 3.31 a 1.73 por 10.000 nacidos vivos.

En estudios se ha encontrado que los niños y niñas son afectados por igual, mientras que otros muestran que los niños son más propensos a ser afectados.

El SW se presenta en niños de todos los grupos étnicos, sin excepciones. En el estudio de Atlanta, Georgia se ha mencionado anteriormente, es que ha ocurrido en proporciones similares en caucásicos y los niños afroamericanos. (3)

## **ETIOLOGÍA**

Ha ido evolucionando, por el desarrollo de la neuroimagen, la temprana edad al momento del diagnóstico y cuando el estado del neurodesarrollo es difícil de evaluar, hoy en día se tienen tres grupos:

### **GRUPO CRIPTOGÉNICO**

Los pacientes no tienen etiología conocida y su desarrollo es normal en el momento de aparición de los espasmos.

La proporción de pacientes con este tipo de SW, difiere ampliamente, probablemente por las definiciones utilizadas y del momento del diagnóstico. En estudios se identificaron 9 por ciento, mientras en otros el 41 por ciento. (4)

### **GRUPO IDIOPÁTICO**

La ILAE propone la adición de este grupo, esta categoría incluye a los pacientes sin anomalías neurológicas el inicio de los síntomas, tampoco se identifica lesión estructural subyacente y el patrón EEG hipsarrítmico sin alteraciones epileptiformes focales.

Se estudiaron 45 pacientes con síndrome de West criptogénico. De ellos, 30 casos fueron considerados idiopáticos, tuvieron una evolución favorable con desaparición de las crisis y un desarrollo psicomotor normal. Las características fundamentales de estos niños fueron la ausencia de regresión mental significativa, preservación de la función visual, ausencia de anomalía electroencefalográficas interictales focales, aun después de la administración endovenosa de Benzodiazepinas, los espasmos que presenta son simétricos con reaparición de la hipsarritmia. (5)

## **GRUPO SINTOMÁTICO O SECUNDARIO**

En la década de los 80, representaban el 50 a 60 por ciento, en la actualidad y debido al desarrollo de la neuroimagen, en los estudios genéticos y neurometabólicos llegan al 80 por ciento. Sin embargo en una serie de 140 pacientes afectados con esta patología se los evaluó con tomografía computarizada, resonancia magnética nuclear y tomografía de emisión de positrones, 96 por ciento de los casos fueron clasificados como sintomáticos, identificando lesiones cerebrales responsables de esta patología.

### **CAUSAS ETIOLÓGICAS**

Lesiones residuales a cuadros de hipoxia-isquemia

Hemorragia o accidentes vasculares

Disgenesias corticales

Síndromes neurocutáneos: esclerosis tuberosa

Causas metabólicas

Cromosomopatías: síndrome de Down

Las infecciones del sistema nervioso central (TORCH)

Tóxicos

Errores congénitos del metabolismo (ECM)

Las enfermedades neurometabólicas, su diagnóstico ha aumentado a medida que se conocen mejor y se dispone de nuevos métodos de screening en plasma, orina y, especialmente, LCR.

Con el paso del tiempo, ciertas anomalías han ido desapareciendo, mientras otras emergen o se empiezan a diagnosticar, por ejemplo las hipoglucemias neonatales; hoy en día son excepcionales y, prácticamente, no vemos esta patología, como tampoco observamos pacientes con SW secundario a una fenilcetonuria no diagnosticada en el período neonatal; pero, por el contrario, vemos algunos pacientes



con SW secundario a un síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos hasta ahora desconocido a un déficit de Serina, Mucopolisacaridosis, Hiperprolinemia tipo I, déficit de Biotinidasa o por la dependencia a la Piridoxina, gracias al desarrollo de técnicas de análisis bioquímico, que nos hace posible identificarlas.

Llegar al diagnóstico preciso de la causa puede ser muy importante para el tratamiento algunas formas responden a la Piridoxina, otras a la Biotina, algunos con dieta pueden mejorar o, por el contrario, pueden descompensarse con una infección.

Será necesario, consejo genético, estudio de portadores y, finalmente, diagnóstico prenatal, si fuera posible. (4)

### **LAS CAUSAS ADEMÁS PUEDEN SER:**

#### **PRENATALES**

La displasia cortical es la etiología que se ha identificado con mayor frecuencia en el síndrome de West y representa alrededor del 30 por ciento. Malformaciones mayores o disgenesias como el síndrome de Aicardi, holoprosencefalia o hemimegalencefalia pueden diagnosticarse fácilmente mediante la tomografía axial computadorizada, pero trastornos de la migración neuronal y de la mielinización pueden demostrarse mejor mediante la resonancia magnética nuclear.

La esclerosis tuberosa (enfermedad de Bourneville) constituye también un factor etiológico importante. En un tercio de los casos los espasmos pueden ser asimétricos son precedidos por crisis focales. Otro síndrome neurocutáneo que se asocia con el síndrome de West es la neurofibromatosis tipo 1 y se señala en estos casos un pronóstico favorable. El síndrome de Struge Weber o la microcefalia congénita. (5)

Las secuelas de isquemia o meningoencefalitis), una anomalías genéticas (como la trisomía 21, la delección 1p36 o mutaciones en los genes ARX o STK9).

Las enfermedades metabólicas (como un trastorno mitocondrial o la fenilcetonuria) constituyen causas poco frecuentes del síndrome de West. constituyen causas poco frecuentes del síndrome de West. (6)

### **PERINATALES**

El Síndrome de West puede estar asociado a daños perinatales incluyendo lesiones difusas a causa de encefalopatía hipóxico-isquémica e hipoglicemia neonatal y lesiones focales como la poroencefalia ocasionada por trastornos cerebrovasculares que se presentan entre las 28 semanas de embarazo y los primeros 7 días de vida.

Entre estas, lesiones poroencefálicas unilaterales, la necrosis neural, el status marmoratus, leucomalacia periventricular o secuelas de hemorragia intraventricular en los pretérminos. Entre los niños con Síndrome de West, la tasa de bajo peso al nacer es de aproximadamente de tres a cuatro veces mayor que la población general, esto quiere decir que es más frecuente en bebés pequeños para edad gestacional que en los recién nacidos prematuros con peso adecuado.

### **POSTNATALES**

Constituyen las causas menos frecuentes del síndrome de West, corresponde al 15 por ciento de los casos. Se incluyen lesión traumática, casi ahogamiento, tumores e infecciones del sistema nervioso central: Meningitis bacteriana, absceso cerebral, meningoencefalitis vírica.

Por lo general estos eventos acurren en el primer año de vida, la latencia entre el evento y la aparición del síndrome de West es de 5.1 meses como media.

La etiología del síndrome condicionará la respuesta al tratamiento.

### **FISIOPATOLOGÍA**

El mecanismo fisiopatológico exacto, se desconoce sin embargo se postulan diversas hipótesis para intentar ofrecer una explicación. Se piensa que la edad usualmente

inicial para el SW coincide con el periodo crítico de formación de las dendritas y la mielinización (desarrollo ontogénico del cerebro) que puede contribuir a su fisiopatología.

Por lo que se piensa que los espasmos constituyen una respuesta inespecífica de un cerebro inmaduro a cualquier lesión.

Se plantearon que un desequilibrio de los neurotransmisores del tallo cerebral podría ser responsable de los espasmos y de la hipsarritmia, ya sea como resultado del incremento de la actividad de los sistemas adrenérgicos y/o serotoninérgicos o por la disminución de la actividad del sistema colinérgico. Elemento que apoya esta hipótesis lo constituye la disminución de la duración del sueño de movimientos rápidos de los ojos (REM) en estos pacientes. Además durante esta etapa del sueño se ha observado la desaparición de los espasmos y la reducción del patrón de hipsarritmia. (8)

En pacientes con espasmos epilépticos y síndrome de Down se ha planteado que existen anomalías en la función del receptor glutamato que pueden intervenir en el origen de los espasmos, pues se han constatado niveles elevados de este neurotransmisor en estos pacientes.

Estudios del metabolismo cerebral mediante tomografía por emisión de positrón (PET) apoyan la participación de estructuras subcorticales en el origen de los espasmos y la hipsarritmia al demostrar un incremento simétrico de la actividad metabólica en el núcleo lenticulado y en el tallo cerebral. (7)

Diversas lesiones corticales como las malformaciones cerebrales, los síndromes neurocutáneos, la poroencefalia, entre otras, constituyen causas del síndrome de West, lo que sugiere la participación de la corteza cerebral en su origen. Estudios del flujo sanguíneo cerebral mediante tomografía computadorizada por emisión de fotón único (SPECT) y del metabolismo cerebral mediante la tomografía por emisión de positrón (PET) han evidenciado zonas de perfusión cortical anormal y zonas de

metabolismo cortical anormal Se ha demostrado que descargas corticales focales pueden preceder o asociarse con espasmos.

Se reportaron 2 pacientes que presentaban un síndrome de West criptogénico refractario al tratamiento durante varios años, a los cuales se les realizó callosotomía total. Después de la intervención quirúrgica los espasmos se tornaron asimétricos y la hipsarritmia que era bilateral se transformó en unilateral, lo que sugiere que una vía cortico-cortical a través del cuerpo calloso es importante en la generalización de la hipsarritmia. (9)

Se han planteado otras hipótesis que involucran tanto a la corteza como a las estructuras subcorticales en el origen del síndrome de West. Se ha sugerido que los espasmos podrían ser desencadenados por la corteza cerebral con participación del tallo cerebral y del núcleo lenticular. Otros autores plantean que una descarga cortical primaria podría estimular el tallo cerebral y provocar la generalización secundaria con la aparición de espasmos e hipsarritmia.

Otra hipótesis postulada es la existencia de anomalías del sistema inmunitario. En pacientes con síndrome de West se ha observado un incremento en la frecuencia del antígeno HLADRW52 y un aumento en el número de células B activadas.

Ha sido planteado que un desequilibrio en los niveles séricos de las citocinas puede estar involucrado en la inmunopatología del síndrome de West, pues en pacientes con esta entidad se han constatado niveles séricos elevados de la interleucina-2, factor de necrosis tumoral alfa e interferón alfa.

Se ha referido la participación de la hormona liberadora de corticotropina en la fisiopatología del síndrome de West. Esta hormona actúa sobre la hipófisis y favorece la liberación de la hormona adrenocorticotropa (ACTH). La ACTH y los glucocorticoides suprimen el metabolismo y la secreción de la hormona liberadora de la corticotropina por un mecanismo de retroalimentación. Se ha sugerido que agresiones específicas al niño durante un período crítico del neurodesarrollo, provoca

una sobreproducción de hormona liberadora de corticotropina, y ocasiona hiperexcitabilidad neuronal y crisis. La ACTH exógena y los glucocorticoides suprimen la síntesis de la hormona liberadora de la corticotropina, lo que puede explicar su efectividad en el tratamiento de los espasmos epilépticos. (8)

## **MANIFESTACIONES CLÍNICAS**

Edad de inicio: El síndrome de West se inicia en la mayoría de los pacientes durante el primer año de vida, y es más frecuente entre los 3 y 7 meses de edad. Un comienzo antes del año de edad se observó en el 86,8 %. Inicio después de los 18 meses es poco frecuente. Aunque la verdadera edad de inicio puede ser confundida con sobresaltos, cólicos o hiperirritabilidad.

Espasmos: Se caracterizan por la contracción brusca, generalmente bilateral y simétrica de los músculos del cuello, tronco y miembros. Dos fases de actividad muscular se producen, la primera de una contracción breve de menos de 2 segundos, y la segunda de una contracción tónica más larga de hasta 10 segundos. Se acompañan de una breve pérdida de la conciencia.

## **SEMIOLOGÍA DE LAS CRISIS**

La expresión semiológica de los espasmos depende de la musculatura afectada y de la duración de cada espasmo. La utilización de los métodos con vídeo sincronizado y registro poligráfico ha permitido un análisis más detallado y riguroso. (9)

## **CRISIS TÍPICAS**

Se conocen tres tipos clínicos de espasmos:

Flexores: Se admiten que en la mayoría de los casos (del 68 al 80%) los espasmos se realizan en flexión. Pueden ser más o menos extensos y afectan la musculatura del cuello, del tronco y de los miembros; el niño se dobla "como una navaja al cerrarse":

Se produce flexión de la cabeza y del tronco, los miembros superiores se entrecruzan sobre el pecho, los miembros inferiores en triple flexión.

Los espasmos en flexión presentan una flexión brusca, simultánea del cuello y tronco con flexión simétrica bilateral, abducción o aducción de los miembros superiores y flexión-aducción de los miembros inferiores. Cuando sólo participan los músculos flexores del cuello el espasmo puede manifestarse como un movimiento de cabeceo. Cuando participan los músculos de la cintura escapular el espasmo puede manifestarse como un movimiento parecido a un encogimiento de hombros.

Extensores: Si el espasmo se realiza en extensión que es menos frecuente (22,5% de los casos), el cuello y el tronco se extienden y los miembros se colocan en extensión-abducción, separándose en forma de cruz.

Los espasmos en extensión provocan una brusca extensión del cuello y del tronco con extensión y abducción de todos los miembros. Mixtos: Sin embargo, lo más frecuente es que sean mixtas en “flexión/extensión” aparentando entonces una mioclonía masiva.

En los espasmos mixtos la postura primaria puede ser la flexión o extensión del cuello y tronco, pero las contracciones asociadas de los miembros superiores o inferiores se oponen a la postura primaria. Por ejemplo, la flexión del cuello, tronco y miembros superiores con extensión de los miembros inferiores constituye un espasmo mixto. Según algunos autores no parece existir una relación entre el tipo de espasmos y el pronóstico o la etiología. Sin embargo, Aicardi ha planteado que cuando los espasmos en extensión predominan o son exclusivos pudieran indicar una etiología sintomática. (10)

## **CRISIS ATÍPICAS**

Son limitadas o frustradas en su expresión, corren el riesgo de ser ignoradas o mal interpretadas como: sacudida de la cabeza, breve contracción de la musculatura

abdominal, elevación de los hombros, simple movimiento de aducción o aducción de los brazos; más raramente el espasmo puede ser asimétrico (0,6%). Excepcionalmente la crisis puede expresarse por una acinesia y una disminución de la reactividad o respuesta atenuada (1%).

Existen espasmos asimétricos consisten en la desviación lateral de la cabeza o los ojos con la participación de los miembros superiores. Se plantean que son predictores de un pronóstico desfavorable, pues su presencia sugiere la contribución predominante de un hemisferio a los eventos ictales y la existencia de una lesión cerebral subyacente. (3)

En general, un mismo niño tiene más de un tipo de espasmo.

Ciertos fenómenos pueden acompañar a las crisis: desviación ocular o movimientos oculares en el 55 por ciento de las convulsiones, cambios en el patrón respiratorio (59,2%), alteración del ritmo cardíaco. Un grito o una sonrisa inmotivada concluyen una crisis. Debido a la brevedad del espasmo, es difícil evaluar el nivel de consciencia; en las crisis más largas o atípicas se admite una obnubilación pasajera.

Los espasmos ocurren con mayor frecuencia en estado de vigilia, un estudio de video-EEG indica que son más frecuente de 9 am a 12 am, y de 3 pm a 6 pm en niños mayores; mientras en bebés son de aparición preferente al despertar de 6 am a 9 am. Son menos frecuentes durante el sueño y sólo se presentan durante el sueño lento, nunca durante el sueño paradójico.

En el curso de una determinada salva, la intensidad y la frecuencia aumentan progresivamente, para, a continuación, disminuir hasta desaparecer.

Los espasmos pueden limitarse a una desviación ocular vertical, breve o a un nistagmo. Pueden asociarse con irregularidades en la respiración, y se evidencia en el 54 % de un grupo de pacientes. Se ha referido manifestaciones autonómicas como la rubicundez, sudación y dilatación pupilar. Otros fenómenos asociados que se han

observado son una sonrisa, una mueca y una expresión facial confusa o asustada. La risa en un 40 por ciento y el grito ha sido también reportada.

El llanto se presenta frecuentemente al final de una salva de espasmos y se observan en el 68 %. La somnolencia puede ocurrir después de una salva de espasmos prolongada y severa.

Entre los factores que pueden precipitar los espasmos se encuentran la fase posprandial, los ruidos repentinos y la estimulación táctil. También se han señalado aunque con menos frecuencia, el hambre, la excitación y el excesivo calor ambiental.  
(11)

Curso clínico: Etapa inicial, espasmos poco frecuentes, aislados y suaves; Etapa media, aumento de la frecuencia de los espasmos y regresión del desarrollo y la última etapa: disminución progresiva de los espasmos, resolución de estos o puede aparecer otro tipo de convulsiones.

## **REGRESIÓN PSICOMOTOR**

Constituye el segundo elemento característico del síndrome. Inicia la enfermedad aproximadamente en el 15% de los casos.

La familia indica modificación del humor. En varios días, el niño cae en la indiferencia total: pérdida de la sonrisa, de las reacciones a los estímulos sensoriales. Frecuentemente el niño es calificado de sordo o ciego, con pérdida de la mímica e inmovilidad motora absoluta.

En el niño de más edad, el desinterés se extiende a los objetos que le son presentados. Este desinterés, esta falta de actividad, dan lugar en ocasiones a actividades estereotipadas; más raramente se observan reacciones de agresividad o de irritabilidad.



A continuación se confirma el deterioro: el niño no progresa más, no presenta ninguna nueva adquisición. Por el contrario, pierde las actividades que poseía al inicio de su enfermedad: ya no se sienta, no sostiene la cabeza, no sonrío más,...

La pérdida de los contactos más elementales y la propia atonía generalizada son estigmas de una regresión evidente si aparecen en un niño cuyo desarrollo psicomotor era ya inquietante.

Se ha referido que un gran número de pacientes con síndrome de West presentan retardo psicomotor antes el comienzo de los espasmos. Aunque estos niños pueden experimentar regresión en el desarrollo psicomotor después que los espasmos aparecen, esta situación no representa un cambio significativo en su condición. Es más evidente la regresión en el desarrollo psicomotor en aquellos pacientes en los que previamente tienen un desarrollo psicomotor normal. Entre los signos importantes de deterioro psicomotor se encuentran: la pérdida del seguimiento visual, de la prehensión voluntaria de los objetos y la aparición de hipotonía. La pérdida del seguimiento visual indica un mal pronóstico. (12)

## **EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS**

### **LABORATORIO**

Estudios que pueden establecer una etiología metabólica:

La valoración de pterinas en la orina para defectos del metabolismo de la tetrahydrobiopterina; la sobrecarga oral de este cofactor normalizará las concentraciones de fenilalanina y tirosina plasmáticas en pocas horas, y confirmará la existencia de un defecto del mismo.

El déficit de serina cursa con microcefalia, deterioro neurológico progresivo, epilepsia rebelde y, en ocasiones, SW; mejora si se instaura un tratamiento sustitutivo con este aminoácido.

Dentro del grupo de las acidurias orgánicas (AO) se conocen algunas capaces de manifestar un síndrome epiléptico neonatal con salvas y supresión y desarrollar posteriormente un SW. En los defectos de la carnitina palmitoiltransferasa I y II se ha descrito algún caso que manifiesta un SW que mejoraría con dieta y suplementos de carnitina.

La enfermedad de Menkes por deficiencia en la absorción del cobre en el intestino, y se hereda ligado al cromosoma X. Las enzimas dependientes de cobre son poco activas y, por ello, resulta una alteración en el metabolismo oxidativo cerebral, con elevación del contenido en lactato y una clínica de deterioro neurológico progresivo con convulsiones que pueden conducir a un SW. El pronóstico es malo; los pacientes manifiestan, además, alteraciones en el cabello muy características, alteraciones cutáneas, cutis laxo y retraso pondoestatural progresivo. El tratamiento precoz con histidinato de cobre puede tener algún efecto beneficioso. (13)

El defecto de holocarboxilasas. Bioquímicamente, se caracteriza por la presencia de hiperlactatemia, acidosis metabólica y un nivel normal de biotina plasmática.

Estudios cromosómicos, estudios genéticos, pero el costo es un factor limitante.

## **IMAGEN**

EEG: 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 EEG, siendo esta la prueba diagnóstica esencial para la confirmación del síndrome, con el patognomónico hallazgo de hipsarritmia.

Las alteraciones del E.E.G. intercríticas constituyen el tercer criterio fundamental para el diagnóstico, pero no son específicas del síndrome de West. Se recomienda que el paciente este hospitalizado y se realiza un vídeo-EEG de 24 horas.

## **HIPSARRITMIA TÍPICA**

El trazado de la hipsarritmia típica en el estado de vigilia “está constituido por una sucesión ininterrumpida de ondas lentas y de puntas de gran amplitud (300 microvoltios), asociadas proporcionalmente sin relación de fase, y distribuidas sobre todo el scalp sin ninguna sincronía” (15)

Se trata entonces de un trazado anárquico, caótico, sin regularidad cronológica, morfológica o topográfica, sin el ritmo de base normal de la edad, que llama la atención por su continuidad y que no asume nunca un carácter paroxístico propiamente dicho.

El carácter bilateral pero asincrónico, con anomalías que pueden pasar de un hemisferio a otro, de una región a otra, es decir, el carácter de “focalización múltiple y móvil”, había sido considerado por Gastaut y Roger como el elemento patognomónico de la hipsarritmia. Los estímulos sensoriales no tienen ningún efecto sobre la hipsarritmia.

El trazado se modifica constantemente en el curso del sueño: tendencia a una organización de puntas-ondas rítmica y bisincrónica con fragmentación de la hipsarritmia.

De esta manera, el sueño atenúa la hipsarritmia y no posee interés diagnóstico si el trazado de vigilia es típico. Por el contrario, el trazado del sueño tiene un interés capital cuando existen espasmos y un E.E.G. no significativo en el estado de vigilia, o bien cuando en el curso de la evolución los trazados de vigilia se normalizan.

## **HIPSARRITMIA ATÍPICA**

La hipsarritmia puede ser atípica (30 por ciento de los casos), excepcionalmente fragmentada en el estado de vigilia, muy lenta con pocos elementos puntiagudos (disrritmia lenta mayor), o por el contrario muy rápida. Asimismo puede presentar una amplitud asimétrica o asociada a anomalías focales.

La hipsarritmia puede desaparecer, lo que explica el interés por repetir los trazados con un intervalo de varios días y sobre todo por repetir los trazados durante el sueño.

Por último, se pueden encontrar aspectos hipsarrítmicos en epilépticos no aquejados del Síndrome de West, así como en las encefalopatías sin epilepsia. (16)

### **E.E.G. CRÍTICO**

La imagen más frecuente (38% de las crisis) corresponde a una onda lenta inicial de gran amplitud, más frecuentemente con topografía frontal, seguida de un aplanamiento. Además, puede haber un complejo de puntas-ondas aisladas o asociadas a una desincronización.

En ocasiones, esta imagen puede estar aislada (12% de los casos) o bien asociada a ritmos rápidos, a puntas-ondas generalizadas o a descargas rítmicas. Excepcionalmente, el trazado no muestra ninguna variación en el curso del espasmo. No hay una correlación estricta entre un tipo de espasmo y una alteración del trazado. (17)

### **DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL**

Existen casos atípicos de comienzo precoz como ocurre en niñas con Síndrome de Aicardi (agenesia de cuerpo caloso y lagunas retinianas).

- Cólicos del lactante.
- Mioclonia benigna de la infancia temprana.
- Postura de opistótonos por la espasticidad.
- Reflujo gastroesofágico.
- Síndrome de Sandifer
- Hiperreflexia
- Moro exagerado
- Espasmos del sollozo (18)

También debemos realizar el diagnóstico diferencial con síndromes epilépticos como: Epilepsia mioclónica del lactante.

La encefalopatía mioclónica precoz y el síndrome de Ohtahara, los cuales se inician en la etapa neonatal.50 el 55 % de los pacientes.

Otros tipos de crisis pueden preceder o acompañar a los espasmos y se evidencian en los casos sintomáticos. Se han observado crisis focales, atónicas o tónicas.(14)

La deficiencia de vitamina B12 grave también se constituye como diagnóstico diferencial, se informó debido a la deficiencia nutricional de la madre. La manifestación clínica comprende la anemia megaloblástica y retraso del desarrollo neurológico que culminó con la desmielinización y la atrofia cerebral. Pocos informes de casos han documentado manifestación del síndrome de West. (19)

## **TRATAMIENTO**

No hay un protocolo universal aceptado para el manejo del SW. Las guías actuales proponen un plan terapéutico farmacológico dividido en tres líneas de elección, teniendo en cuenta la etiología del Síndrome que condicionara la respuesta al tratamiento, las características de cada paciente y su respuesta a los fármacos. La terapéutica farmacológica consiste básicamente en disminuir las convulsiones con la dependencia mínima necesaria de medicamentos y para ello las bases son: ACTH y anticonvulsivantes. (2)

Se aconseja el tratamiento con ACTH como tratamiento inicial en la mayoría de los niños con SW (Grado 2B). De las terapias disponibles, ACTH tiene la eficacia mejor establecida. La dosis óptima y la duración del tratamiento son incierto. En cinco ensayos controlados aleatorios del tratamiento con ACTH para SW, el cese de los espasmos se produjo en el 42 a 87 por ciento de los recién nacidos, la duración del tratamiento fue de 7 a 12 días. En la mayoría de estos estudios, la respuesta a la

ACTH fue mayor para los lactantes con SW criptogénica que para los lactantes con SW sintomático. La tasa de recaída varió entre 15 y 33 por ciento. Una explicación para la falta de respuesta de ACTH farmacogenética está siendo buscado en las investigaciones en curso.

Por lo general comenzamos con ACTH 20 a 30 unidades / día IM (dosis no ajustado al peso corporal) y evaluar la respuesta al tratamiento en dos semanas, aumentando la dosis a 40 unidades / día si persisten los espasmos o hipsarritmia. Dos ensayos aleatorios informaron que la respuesta a la terapia de dosis baja (20 unidades / día) fue comparable a dosis más altas y dio lugar a un menor número de efectos secundarios. En el mayor de los ensayos, 50 pacientes con diagnóstico reciente de SW fueron asignados al azar para recibir la ACTH a dosis altas (150 U / m<sup>2</sup> por día durante tres semanas, 80 U / m<sup>2</sup> por día durante dos semanas, 80 U / m<sup>2</sup> cada dos días durante tres semanas, 50 U / m<sup>2</sup> por día cada dos días durante una semana, y la forma cónica a cero más de tres semanas) o ACTH en dosis bajas (20 a 30 u / día durante dos a seis semanas, luego disminuir a cero durante una semana ). Los grupos fueron similares en respuesta al tratamiento (cese de los espasmos y la desaparición de hipsarritmia) (50 frente a 58 por ciento) y la tasa de recaída. La hipertensión se produjeron con más frecuencia en el grupo de dosis alta (31 frente a 4 por ciento); otros efectos secundarios fueron similares entre los grupos.

El uso del vídeo-EEG para evaluar la respuesta al tratamiento es ideal. La observación clínica con frecuencia se pierde espasmos sutiles, y EEG más cortas son menos sensibles para detectar hipsarritmia.

Por lo general iniciamos una puesta a punto de ACTH después de dos semanas a la dosis máxima utilizada.

Un enfoque alternativo utiliza dosis más alta ACTH 75 U / IM m<sup>2</sup> dos veces al día durante dos semanas. La dosis Después se reduce en un 30, 15 y 10 U / m<sup>2</sup> cada mañana durante tres días cada uno, a continuación, 10 U / m<sup>2</sup> todas las mañanas durante seis días. (Ver "dosis" más arriba).

Los efectos secundarios de ACTH son comunes e incluyen la hipertensión, la irritabilidad, la infección, la atrofia cerebral reversible, y raramente la muerte por sepsis. El monitoreo debe incluir la medición de la presión arterial (línea de base y una vez por semana) y las concentraciones séricas de glucosa, potasio y sodio (línea de base y cada dos semanas). El paciente debe ser observado de cerca y un tratamiento a tiempo para las infecciones.

La Vigabatrina es una terapia alternativa, parece ser particularmente eficaz en pacientes con esclerosis tuberosa. Sin embargo, su eficacia debe equilibrarse contra el riesgo de toxicidad.

La Vigabatrina se ha comparado con la terapia hormonal en dos estudios abiertos aleatorios y dos series de casos retrospectivos; dos estudios sugirieron que los resultados del tratamiento fueron similares, y dos sugirieron que la terapia hormonal fue superior:

La Vigabatrina se comparó con el depósito de ACTH como tratamiento de primera línea para la IS en 42 recién nacidos [15]. Cese de los espasmos era más probable con ACTH que con Vigabatrina (74 frente al 48 por ciento). Sin embargo, menos pacientes tuvieron efectos secundarios con Vigabatrina que con ACTH (13 frente a 37 por ciento). Las recaídas se produjeron en seis pacientes tratados con ACTH y en una tratada con Vigabatrina.

La toxicidad retiniana permanente es un efecto secundario potencialmente grave de la Vigabatrina, que está disponible en los Estados Unidos solamente bajo un programa de distribución restringida (SHARE). Se requiere evaluación y monitorización oftalmológica en pacientes que utilizan este agente.

Un régimen de dosificación típico incluye una dosis inicial de 50 mg / kg por día, aumentando a 100 a 150 mg / kg por día como se requiere para la respuesta clínica. La eficacia se evaluó a las dos semanas después del cambio de dosis. La duración

óptima del tratamiento es desconocida. Los pacientes que responden al tratamiento pueden continuar con el fármaco durante seis meses.

El parámetro de práctica AAN 2004 para el tratamiento de la SW revisó siete estudios prospectivos de niños menores de tres años de edad con esclerosis tuberosa y espasmos infantiles. En general cese de los espasmos se observó en 41 de 45 niños (91 por ciento) tratados con Vigabatrina, y una tasa de respuesta del 100 por ciento se observó en cinco estudios. En un pequeño estudio aleatorizado en 22 pacientes con ST, Vigabatrina fue superior a la Hidrocortisona en el control de los espasmos infantiles, con una tasa de respuesta del 100 por ciento en los pacientes tratados con Vigabatrina

Las terapias alternativas que utilizamos para los niños que no responden a la ACTH incluyen:

Prednisona (2 mg / kg por día PO). Normalmente tratamos durante seis semanas con este agente.

La dieta cetogénica puede ser eficaz en niños que son refractarios a la ACTH y otras terapias. Una dieta cetogénica puede controlar los espasmos en los casos refractarios al tratamiento de primera línea. Sin embargo, sólo los datos de observación están disponible para evaluar su eficacia.

En un estudio retrospectivo, 23 pacientes con SW fueron tratados en una dieta cetogénica y evaluado a los 12 meses. Todos excepto dos pacientes no tratados previamente fueron refractarios a la ACTH, glucocorticoides y los fármacos anticonvulsivos. Evaluados por los padres las convulsiones y el EEG, mejora > 90 por ciento en 46 por ciento (tres estaban libres de crisis), y > 50 por ciento en todos los pacientes. Los medicamentos se redujeron o interrumpieron en 57 por ciento. El desarrollo también mejoró en un 57 por ciento de los casos; esta correlacionada con control de las convulsiones. EEG mejoró en 8 de los 16 niños que tenían hipsarritmia al inicio del estudio. Las reacciones adversas relacionadas con la dieta se produjeron



en siete hijos. Las limitaciones de este estudio incluyen su diseño retrospectivo, la falta de monitoreo de video EEG para evaluar el control de los espasmos, y, en ausencia de controles, la interpretación de los resultados en el contexto de la historia natural de la SW.

El Ácido Valproico, informes del tratamiento con este tienen resultados inconsistentes. El Ácido Valproico puede beneficiarse del 40 al 70 por ciento de los pacientes que no responden a la ACTH. Sin embargo, la respuesta aparente puede reflejar la historia natural de la SW más que el efecto del tratamiento.

No existen ensayos controlados de Valproato para SW. En un estudio prospectivo, abierto, cese de los espasmos y la resolución de la hipsarritmia se produjo en el 73 y el 91 por ciento de los 22 niños a los seis meses desde el inicio del tratamiento. Una mayoría respondió de dos semanas, pero 23 por ciento recaída, y trombocitopenia desarrollado en un tercio. En el otro estudio de etiqueta abierta, cese de los espasmos ocurrió en 72 por ciento de los niños en tres meses desde el inicio del tratamiento

No hay pruebas suficientes para recomendar cualquier otro tratamiento para SW, incluyendo el Ácido Valproico, Nitrazepam, terapias Piridoxina, Zonisamida, Topiramato, nuevas terapias (IVIG, Liposteroid, TRH), o una combinación.

Si las recaídas infantiles después de la terminación de la terapia, un segundo curso (de cuatro a seis semanas) del agente que fue eficaz en la obtención de control deben ser administrados. Un estudio retrospectivo encontró que la evolución de de Lennox-Gastaut fue menos frecuente en los niños que fueron tratados con la dieta cetogénica (y / o terapia hormonal. Esta observación requiere confirmación. (20)

Sin embargo ningún tratamiento médico da alivio satisfactorio a todos los infantes con SW y en algunos casos el tratamiento quirúrgico como la resección cortical de áreas específicas en el SNC puede llevar a una disminución notable de las convulsiones. Es así que la extirpación quirúrgica de focos epileptogénicos ha demostrado utilidad, pero no es fácil identificar áreas epileptogénicas antes de los 18

meses momento de mayor definición de la sustancia gris y la sustancia blanca aun con TEP que puede ser poco fiable antes de los 15 meses de edad. Por lo que un claro correlato clínico neurofisiológico y neurorradiológico son los elementos más fiables para que la cirugía sea de utilidad.

En un estudio realizado en el 2015, se presenta en un niño que comenzó a tener un estado epiléptico resistente a los medicamentos a las 2 semanas de edad y desarrolló espasmos epilépticos en la evaluación prequirúrgica se utilizó EEG con 32 canales de vídeo cuero cabelludo usando el 10-20 electrodos, RMN cerebral, y la tomografía por emisión de positrones. La cirugía consistió en la resección extensa de la lesión epileptógena, además de la desconexión del lóbulo anterior frontal izquierdo a la tira de motor. Teniendo como resultado, los dos años de seguimiento, el bebe se quedó sin convulsiones, sin déficit motor focal y la encefalopatía epiléptica resuelto. El lóbulo frontal izquierdo desconectado muestra las descargas epileptiformes restringidas al tejido desconectado. (21)

## **PRONÓSTICO**

El pronóstico global del síndrome de West es grave. El retardo mental ocurre en el 90 % de los casos y con frecuencia se asocia con déficit motor, trastornos de conducta y rasgos autísticos. La mortalidad es de 3-33%. (22)

Aproximadamente el 27 a 50 por ciento de los pacientes con SW desarrollar una forma grave de epilepsia conocida como síndrome de Lennox-Gastaut. Este síndrome incluye tipos característicos de las convulsiones (ataques de gota típica y convulsiones tónico axiales) y los patrones de EEG específicas. En un informe, el síndrome de Lennox-Gastaut fue precedida por SW en 10 de 25 casos En la literatura publicada, sólo los niños con casos sintomáticos es han evolucionado con el síndrome de Lennox-Gastaut. (20)

Un factor importante que contribuye a emitir un pronóstico, es si el paciente inicialmente se clasifica como criptogénico/idiopático o sintomático. El pronóstico es mejor en los casos idiopáticos y criptogénicos. (17)

El pronóstico del síndrome de West idiopático es favorable con desaparición de las crisis y un desarrollo psicomotor normal. En los casos criptogénicos la demora en el inicio del tratamiento puede asociarse con un peor pronóstico desde el punto de vista cognitivo. El pronóstico es peor en los niños con síndrome de West sintomático. Se ha descrito que en pacientes en los cuales se evidenció disminución del metabolismo de la glucosa en ambas regiones temporales mediante la tomografía por emisión de positrones (PET), presentaron un pronóstico desfavorable a largo plazo y la mayoría manifestaron signos autísticos. Se ha señalado también que zonas de hipoperfusión multifocal evidenciados mediante la tomografía computadorizada por emisión de fotón único (SPECT) en pacientes con síndrome de West sintomático, pueden indicar un pronóstico desfavorable. Sin embargo, el pronóstico en pacientes con síndrome de West a causa de una neurofibromatosis tipo1 es usualmente favorable y se asemeja más a un síndrome de West idiopático que a uno sintomático. También se ha planteado que el pronóstico neurológico de los niños con síndrome de West y síndrome de Down parece ser mejor que el de los niños con síndrome de West en la población general

Del 11 al 25% de los enfermos murieron antes de los 3 años de edad con o sin tratamiento hormonal, frecuentemente por complicaciones bronquiales o accidentes relacionados con la terapéutica. La mayoría de los niños presentará secuelas graves: retraso mental, epilepsia grave.

Alrededor del 10% tendrán una vida normal. Casi siempre con formas criptogenéticas.

Resultado en los adultos: Hay poca información disponible sobre los resultados a muy largo plazo de los niños con SW. Algunos adultos con una historia de la SW tienen una inteligencia normal y el estado socioeconómico, como se ilustra mediante

un reporte de 214 niños nacidos entre 1960 y 1976 con un seguimiento de 20 a 35 años o hasta la muerte. La muerte se produjo en el 31 por ciento a los 3 meses a 30 años de edad. La inteligencia era normal o ligeramente alterada en el 24 por ciento de los sobrevivientes, y 33 por ciento no tenía convulsiones. Algunos pacientes con inteligencia normal y el nivel socioeconómico tenían sintomático o los hallazgos del EEG focales. Todos los pacientes con un buen resultado tuvieron retrasos cortos entre la presentación y el tratamiento y respondieron a la terapia con ACTH.

## **2. OBJETIVOS**

### **2.1. Objetivo General**

- Analizar la presentación clínica de la patología para el diagnóstico oportuno mediante el análisis de caso clínico, para su tratamiento adecuado.

### **2.2. Objetivos Específicos**

- Identificar factores de riesgo que predisponen al desarrollo de esta patología.
- Interpretar los hallazgos en los exámenes complementarios en esta patología.
- Determinar si el tratamiento dado es el adecuado y las complicaciones de un tratamiento tardío.

- Indagar en protocolos de manejo actualizados para el tratamiento adecuado de pacientes con Síndrome de West.

### **3. RECOPIACION DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN**

#### **3.1.DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS**

La realización del presente caso clínico se ha realizado bajo la descripción de múltiples fuentes, en las que cabe destacar, la recopilación y análisis detallado de:

- Historia clínica del paciente: de la cual se obtuvieron la mayor parte de datos del presente caso clínico, desde su atención en la consulta externa, condición clínica de ingreso al Hospital Regional Docente Ambato y evolución subsecuente del paciente, así como tratamiento administrado, interconsultas realizadas y resultados de pruebas de laboratorio solicitados en la Institución.
- Entrevista con un familiar del paciente (madre): muy útil en la recopilación completa de los datos y consentimiento para el seguimiento y presentación del presente caso.
- Guías de práctica clínica y artículos de revisión, cuyas evidencias indican estrategias de diagnóstico y manejo para el tratamiento de un paciente, a través

de la cual se obtuvieron definiciones, protocolos estandarizados, y medidas terapéuticas.

- Revisiones Bibliográficas, Linkografía, y Base de Datos de la Universidad Técnica de Ambato, para la actualización teórica de la patología presentada en el paciente.

## **4. DESARROLLO**

### **4.1 DESCRIPCIÓN CRONOLÓGICA DEL CASO**

#### **DATOS DE FILIACIÓN DEL PACIENTE**

El caso que se presenta a continuación describe a un paciente de sexo masculino de seis meses de edad, mestizo, condición socioeconómica baja, nacido y residente en Ambato, producto de la sexta gestación, embarazo bien tolerado y mal controlado.

#### **DATOS DE FILIACIÓN DE PADRE**

- Edad: 46 años de edad
- Residencia: Ambato
- Ocupación: agricultor
- Instrucción: primaria incompleta
- Estado civil: casado
- Religión: católico
- GS: desconoce.

#### **DATOS DE FILIACIÓN DE LA MADRE**

- Edad: 46 años de edad
- Residencia: Ambato
- Ocupación: agricultor
- Instrucción: primaria incompleta
- Estado civil: casado
- Religión: católico
- GS: desconoce

#### **ANTECEDENTES PRENATALES**

- Producto de madre añosa
- Controles prenatales: 3
- Ecos : 2 sin patología

- Administración de vitaminas más hierro: si
- Inmunización con antitetánica: 1 dosis

### **ANTECEDENTES NATALES**

Producto de la sexta gesta a término, que nace por parto cefalovaginal, domiciliario, se cortó el cordón al minuto, llanto inmediato, buen reflejo de succión, sin complicaciones. Se desconoce APGAR y medidas antropométricas.

### **ANTECEDENTES POSTNATALES**

- Alojamiento conjunto
- Seno materno inmediato, seno exclusivo hasta los 6 meses.
- Inmunizaciones completas para la edad según MSP.
- Desarrollo psicomotor: sostén cefálico ausente, sonrisa social a los 2 meses, no se sienta con ayuda.

### **HÁBITOS**

- **Alimentación:** 5 veces al día
- **Micción:** 5 cambios de pañal al día
- **Defecatorio:** 2 vez al día.
- **Sueño:** 16 horas

**Alergias:** no refiere.

**Antecedentes patológicos familiares:** ninguno.

**Condiciones socioeconómicas:** Baja, paciente vive en casa propia, un piso,



paredes de bloque, techo eternit, habita con sus padres y 2 de sus hermanos, esta cuenta con 2 cuartos, cuenta con luz y agua potable.

**Motivo de Consulta:** Crisis convulsivas.

**Enfermedad actual:** Madre del paciente refiere hace 7 días presenta movimientos con flexión de la cabeza y extensión de tronco y brazos (tipo abrazo) con desviación de la mirada hacia arriba, de duración corta y breve, acompañado de grito, aproximadamente por 20 ocasiones, 3 veces al día, por lo general después de comer, posterior a estos movimientos presenta llanto y somnolencia, por lo que acude a centro de salud y es referido a esta casa de salud.

**Revisión de aparatos y sistemas:** desde hace 15 días aproximadamente, presenta cuadro gripal caracterizado por tos de moderada intensidad, rinorrea cristalina en gran cantidad, y alza térmica no cuantificada por lo que acude a centro de salud, no

es atendida, sino que dan turno para una semana después, pero acude a facultativo particular donde prescribe paracetamol 3cc c/8h por 4 días, cuadro clínico cede aparentemente.

## EXAMEN FÍSICO

### Signos vitales:

Temperatura	Saturación de oxígeno	Frecuencia cardíaca	Frecuencia respiratoria
36.5	85% con 2 litros de oxígeno	140 por minuto	39 por minuto.

### Medidas antropométricas

Peso	Talla	IMC	Perímetro Cefálico
7 Kg = P 25-50	65 cm = P 25	19.1 =P 95	44.5

- **Apariencia general:** Paciente en estado postictal, letárgico.
- **Cabeza:** Normocefálica, fontanela anterior amplia normotensa.
- **Ojos:** Pupilas isocóricas y reactivas a la luz; anictérica; conjuntiva palpebral rosada. Campo visual por confrontación normal.
- **Boca:** Mucosa húmeda y rosada; faringe rosada.

- **Oído:** Conducto auditivo externo permeable
- **Cuello:** No se palpan adenopatías. No se auscultan soplos carotídeos.
- **Tórax:** Caja torácica sin alteraciones. Axilas sin adenopatías.
- **Pulmones:** Expansión pulmonar normal; sonoridad normal a la percusión; vibraciones vocales se palpan normales; murmullo pulmonar presente, sin ruidos agregados.
- **Corazón:** Ritmo regular, en dos tiempos, no soplos.
- **Abdomen:** Blando, depresible, no doloroso, no se palpan masas, ruidos intestinales normales. En las regiones inguinales no se encuentran hernias.
- **Columna y extremidades:** Curvaturas de la columna vertebral normales. Extremidades, tono disminuido.

#### **EXAMEN NEUROLÓGICO:**

- **Conciencia y estado mental:** Paciente en estado postictal, letárgico.
- **Pares craneanos:** No se encuentran alteraciones.
- **Examen motor:** No se observan movimientos anormales durante la examinación.
- **Examen sensitivo:** Sensibilidad fina y al dolor conservada. Sensibilidad propioceptiva normal.
- Sin signos meníngeos.

## AGRUPACIÓN SÍNDRÓMICA

ACTIVOS	PASIVOS
Espasmos epilépticos	Parto domiciliario
Retraso psicomotor: no sostén cefálico, no sonríe, no se sienta con ayuda, no balbucea, no sigue con la mirada.	APGAR desconocido
Tos	Baja condición socioeconómica
Rinorrea	

### **Epilepsias: West**

Convulsiones	X
Hipotonía	X
Somnolencia	X
Retraso psicomotor	X

### **Psicógenas: Espasmo del sollozo**

Hipotonía	X
Apnea	
Cianosis	
Sacudidas breves	X
Obnubilación, somnolencia	X

### **Síndrome de Sandifer**

Reflujo gastroesofágico	
Tortícolis y posturas distónicas paroxísticas	
Mioclonía	X
Menores de 2 años	X

### **Gastrointestinal: Cólicos del lactante**

Llanto	X
--------	---

Posición en flexión	
Hipertonía	

Valorando los diagnósticos diferenciales, el Síndrome de West es el que tiene todos los síntomas y se cumple con la triada clásica de espasmos más retraso psicomotor e hipsarritmia.

### **TRATAMIENTO INICIAL**

- ✓ Nada por vía oral.
- ✓ Control de signos vitales más saturación de oxígeno cada 6 horas.
- ✓ Oxígeno a 2 litros por minuto, por bigotera.
- ✓ Posición semifowler.
- ✓ Solución salina, 300 cc pasar en 24 horas
- ✓ Diazepam 2,4 mg PRN
- ✓ Paracetamol 80 mg VO PRN
- ✓ Biometría hemática, elemental y microscópico de orina, coproparasitario. (ANEXO 1)
- ✓ TAC simple de cráneo (ANEXO 2)

### **DÍA 2**

Paciente en mal estado general presenta convulsiones con más frecuencia. Al examen físico signos vitales en parámetros normales estado postictal, letárgico.

Paciente con signos vitales en parámetros normales en espera de resultado de exámenes. Se complementa tratamiento:

- ✓ Seno materno a tolerancia
- ✓ Control de signos vitales más saturación de oxígeno cada 6 horas.

- ✓ Oxígeno a 2 litros por minuto, por bigotera.
- ✓ Posición semifowler.
- ✓ DICH
- ✓ Diazepam 2,4 mg PRN
- ✓ Paracetamol 80 mg VO PRN
- ✓ Ampicilina 350 mg IV c/6h
- ✓ Difenihidantoína 250 mg + 10cc de solución salina pasar 17 mg IV c/12h
- ✓ Control de convulsiones y anotar
- ✓ RMN de cráneo (**ANEXO 2**)
- ✓ I/C oftalmología (ya que se han reportado problemas de visión en paciente que padecen síndrome de West)

#### **DÍA 4**

Paciente continua presentando convulsiones con menor frecuencia y duración al examen físico paciente activo y reactivo al manejo. Cabeza, normocefálica, fontanela anterior amplia normotensa. Ojos, con pupilas isocóricas y reactivas a la luz; anictérica; conjuntiva palpebral rosada. Boca, mucosa húmeda y rosada; faringe rosada. Oído, conducto auditivo externo permeable Cuello: No se palpan adenopatías. No se auscultan soplos carotídeos. Tórax, Caja torácica sin alteraciones. Axilas sin adenopatías. Pulmones, expansión pulmonar normal; sonoridad normal a la percusión; vibraciones vocales se palpan normales; murmullo pulmonar presente, sin ruidos agregados. Corazón, ritmo regular, en dos tiempos, no soplos. Abdomen, blando, depresible, no doloroso, no se palpan masas, ruidos intestinales normales. Paciente en quien se evidencia mejora de su cuadro, se espera trámite para la realización de exámenes complementarios. Permanece con las siguientes indicaciones:

- ✓ Seno materno a tolerancia

- ✓ Control de signos vitales más saturación de oxígeno cada 6 horas.
- ✓ Oxígeno a 2 litros por minuto, por bigotera.
- ✓ Posición semifowler.
- ✓ DICH
- ✓ Diazepam 2,4 mg PRN
- ✓ Paracetamol 80 mg VO PRN
- ✓ Ampicilina 350 mg IV c/6h
- ✓ Difenihidantoina 250 mg + 10cc de solución salina pasar 17 mg IV c/12h
- ✓ Control de convulsiones y anotar

Se responde interconsulta de oftalmología:

**Examen físico ocular:**

Anexos sin alteraciones

Segmento anterior sin alteraciones

Medios transparentes

Fondo de ojo: polo posterior bien, papila de aspecto normal,

Nos indica que nuestro paciente no tiene ninguna alteración oftalmológica.

**DÍA 5**

Paciente estable se encuentra en mejores condiciones generales, las convulsiones continúan con menor duración, al examen físico paciente activo y reactivo al manejo. Cabeza, fontanela anterior amplia normotensa. Ojos, con pupilas isocóricas y reactivas a la luz; anictérica; conjuntiva palpebral rosada. Boca, mucosa húmeda y rosada; faringe rosada. Oído, conducto auditivo externo permeable Cuello, No se

palpan adenopatías. No se auscultan soplos carotídeos. Tórax, caja torácica sin alteraciones. Axilas sin adenopatías. Pulmones, expansión pulmonar normal; sonoridad normal a la percusión; vibraciones vocales se palpan normales; murmullo pulmonar presente, sin ruidos agregados. Corazón, ritmo regular, en dos tiempos, no soplos. Abdomen, blando, depresible, no doloroso, no se palpan masas, ruidos intestinales normales. Paciente en quien se evidencia mejora de su cuadro, en espera de trámite para la realización de EEG

Permanece con las siguientes indicaciones:

- ✓ Seno materno a tolerancia
- ✓ Control de signos vitales más saturación de oxígeno cada 6 horas.
- ✓ Oxígeno a 2 litros por minuto, por bigotera.
- ✓ Posición semifowler.
- ✓ DICH
- ✓ Diazepam 2,4 mg PRN
- ✓ Paracetamol 80 mg VO PRN
- ✓ Ampicilina 350 mg IV c/6h
- ✓ Difenihidantoina 250 mg + 10cc de solución salina pasar 17 mg IV c/12h
- ✓ Control de convulsiones y anotar

## **DÍA 6**

Paciente con evolución favorable se obtiene resultado de **EEG: (ANEXO 4)**

Al examen físico paciente activo y reactivo al manejo. Cabeza, fontanela anterior amplia normotensa. Ojos, con pupilas isocóricas y reactivas a la luz; anictérica;



conjuntiva palpebral rosada. Boca: mucosa húmeda y rosada; faringe rosada. Oído: conducto auditivo externo permeable Cuello, No se palpan adenopatías. No se auscultan soplos carotídeos. Tórax, Caja torácica sin alteraciones. Axilas sin adenopatías. Pulmones, expansión pulmonar normal; sonoridad normal a la percusión; vibraciones vocales se palpan normales; murmullo pulmonar presente, sin ruidos agregados. Corazón, ritmo regular, en dos tiempos, no soplos. Abdomen, blando, depresible, no doloroso, no se palpan masas, ruidos intestinales normales.

Continúa con las siguientes indicaciones:

- ✓ Seno materno a tolerancia
- ✓ Control de signos vitales más saturación de oxígeno cada 6 horas.
- ✓ Oxígeno a 2 litros por minuto, por bigotera.
- ✓ Posición semifowler.
- ✓ DICH
- ✓ Diazepam 2,4 mg PRN
- ✓ Paracetamol 80 mg VO PRN
- ✓ Ampicilina 350 mg IV c/6h
- ✓ Difenhidantoina 250 mg + 10cc de solución salina pasar 17 mg IV c/12h
- ✓ Ácido valproico 100mg VO c/12h
- ✓ Control de convulsiones y anotar

## **DÍA 7**

Paciente en mejores condiciones generales, se evidencia notable disminución de la intensidad y duración de las convulsiones pero no ceden en su totalidad, por lo que se

decide aumentar dosis de ácido valproico a 150mg VO c/12h, se pide audiometría:  
**(ANEXO 4)**

## **DÍA 8**

Paciente sintomático, se evidencia notable disminución de la intensidad y duración de las convulsiones pero no ceden en su totalidad,, con signos vitales en parámetros normales: FC: 98 lpm, FR: 22 rpm, T: 36.2 se decide alta hospitalaria con controles por consulta externa.

## **CONSULTA EXTERNA**

Acude a consulta después de 2 meses, por descuido, paciente persiste con las convulsiones, no ha tomado la medicación por un mes, se calcula medicación y se insiste en la toma de medicación y controles mensuales.

## **PRONÓSTICO**

Paciente con pronóstico desfavorable, es una epilepsia de tipo sintomática, pues se identificó una atrofia cortical en los exámenes complementarios, se piensa que tuvo un evento hipóxico durante el trabajo de parto. Si no se le ayuda con estimulación, su futuro es incierto.

## **4.2. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO**

### **BIOLOGÍA HUMANA**

Al comparar con la literatura no se halla factores de riesgo biológicos relevantes como desencadenantes, es una patología genética. En un estudio realizado en este año revela que el uso de técnicas de secuenciación, en dos hermanos con síndrome de West, resultaron ser heterocigotos compuestos para uno ya se ha informado y una nueva mutación en el gen que codifica mitocondrial arginil-ARNt sintetasa 2 (RARS2). Las mutaciones en este gen se han descrito clásicamente en hipoplasia ponto-cerebelosa tipo seis (PCH6), un fenotipo caracterizado por convulsiones tempranas (a menudo intratables), profundo retraso en el desarrollo, y la atrofia progresiva pontocerebelar. (24)

En otro estudio, nos muestra que el síndrome de West es genéticamente heterogénea, y sus causas genéticas no han sido completamente aclaradas. La mutación (WDR45) reside en Xp11.23, y codifica un miembro de la proteína con repeticiones WD interactuar con la familia fosfoinosítidos (IPIM), que es crucial en la vía macroautofagia. Mutaciones en WDR45 causa neurodegeneración asociados a la proteína que se caracteriza por la acumulación de hierro en los ganglios basales. En este estudio, se realizó la secuenciación del genoma de las personas con síndrome de West y se identificaron tres mutaciones WDR45 (pacientes 1, 2 y 3). Dos nuevas mutaciones se produjeron (pacientes 1 y 2) y la mutación restante detectado en un paciente de sexo masculino (paciente 3) y su hermana afectada se heredan de la madre, portadoras de la mutación somática. Los tres pacientes masculinos mostraron convulsiones intratables y de aparición temprana profunda discapacidad intelectual y retraso en el desarrollo. Sus RMN mostraron atrofia cerebral. No se encontraron pruebas de mosaicismo somático en los tres pacientes del sexo masculino. Nuestros resultados indican que las mutaciones WDR45 en los hombres conducen a la encefalopatía epiléptica severa (25)

Otro estudio sugiere que mutaciones de GABRA1 y mutaciones o deleciones en ZEB2 pueden causar encefalopatías epilépticas de aparición temprana, incluyendo el síndrome de Ohtahara y síndrome de West. (26) (27)

La edad de inicio de los espasmos, sería un factor de riesgo, antes de los 6 meses, a menudo incluidos en una forma secundaria, conduce a un retraso mental profundo. También el paciente era de sexo masculino, la literatura médica manifiesta que aunque en relación con el sexo no se tiene una respuesta etiopatogénica clara, la mayor frecuencia de enfermedades en el sexo masculino y en edades tempranas de la vida pudiera estar determinadas genéticamente. (6)

## **MEDIO AMBIENTE**

Al analizar el entorno del paciente, la condición socioeconómica es un factor de riesgo, aplicando la encuesta de estratificación del nivel socioeconómico establecido por el instituto nacional de estadística y censos: se encontró que el nivel socioeconómico de este hogar es de 361 puntos el cual indica que pertenece al grupo C- (medio bajo) y la literatura médica manifiesta que la diferencia socioeconómica entre países es muy amplia. Los factores socioeconómicos están en relación al:

- Ingreso familiar.
- La educación de los padres.
- Lugar de residencia

La madre argumenta que por el tiempo, por el trabajo, no acude a la consulta médica de seguimiento, luego de su hospitalización, perjudicando la evolución del paciente.

Otro factor de riesgo se considera, que como antecedente perinatal, nació por parto cefalovaginal domiciliario, se desconoce el APGAR al nacer, y las medidas antropométricas.

## **ESTILO DE VIDA**

Paciente vive en una familia funcional, cuyos padres tienen como actividad económica la agricultura, a la cual se dedican más de 12 horas al día, el niño pasa la mayor parte del tiempo en una cuna que la adaptaron para él, refieren que pasa tranquilo, solo está irritable cuando tiene hambre.

Se alimentan tres veces al día, alimentación con seno materno, está empezando con la ablactación, toma coladas de avena.

### **4.3. ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD**

#### **4.3.1. OPORTUNIDAD DE LA CONSULTA**

En este punto de análisis acerca de los factores de riesgo se encuentra la inconformidad y desconfianza de los padres para acudir a instituciones del MSP por la demora en entrega de turnos o citas distantes en la atención de los profesionales y además por la falta de medicación.

La madre del paciente manifiesta que acude al centro de salud, al inicio con un cuadro respiratorio, le dieron cita para después de una semana, no le dieron la ayuda oportuna y adecuada, luego al valorar al paciente, intentan enviar una referencia y la madre por sus propios medios y con la angustia de ver a su niño en mal estado acude a la Emergencia del Hospital, donde tampoco la ayudan, y acude a la consulta externa que al ver que el niño empieza a convulsionar, le ayudan con un turno para neuropediatría, es cuando recién se le da la importancia del caso, lo valoran e ingresa al servicio de pediatría para los exámenes necesarios y el tratamiento oportuno.

#### **4.3.2. ACCESO**

En cuanto al acceso a los servicios de salud, no se encontraron dificultades, ya que la familia de paciente vive en Izamba, parroquia urbana de Ambato, esta cuenta con un Centro de Salud tipo A, sin embargo, el sistema de citas 171 del centro de salud, proporciona turnos para una semana más tarde.

#### **4.3.3. CARACTERÍSTICAS DE LA ATENCIÓN**

##### **EN LA ATENCIÓN PRIMARIA**

En lo referente a la atención primaria cabe recalcar que no fue una de las mejores puesto que el médico que atendió al paciente simplemente catalogó al cuadro como una reacción alérgica y una infección respiratoria, retrasando de esta manera el

tratamiento adecuado para la patología presentada por el paciente. No se realizó un buen análisis de la historia clínica ni un buen examen físico del paciente para lograr de esta manera un diagnóstico preciso, incluso le explicaron a la madre que los movimientos son normales. Pero hay que estar pendiente a los diagnósticos diferenciales:

Existen casos atípicos de comienzo precoz como ocurre en niñas con Síndrome de Aicardi (agenesia de cuerpo caloso y lagunas retinianas).

Cólicos del lactante, mioclonia benigna de la infancia temprana, postura de opistótonos por la espasticidad, reflujo gastroesofágico, síndrome de Sandifer, hiperreflexia, espasmos del sollozo. (18)

También debemos realizar el diagnóstico diferencial con síndromes epilépticos como:

Epilepsia mioclónica del lactante.

La encefalopatía mioclónica precoz y el síndrome de Ohtahara, los cuales se inician en la etapa neonatal. 50 el 55 % de los pacientes.

Otros tipos de crisis pueden preceder o acompañar a los espasmos y se evidencian en los casos sintomáticos. Se han observado crisis focales, atónicas o tónicas. (14)

## **EN EL HOSPITAL PROVINCIAL DOCENTE AMBATO**

Madre refiere que llegó a la 7:00 de la mañana al Hospital Provincial Docente Ambato, a emergencia, el niño había convulsionado 15 min antes, en ese momento estaba dormido. El personal que la atendió le dijo que no era emergencia y que acuda a un Centro de Salud.

La literatura médica manifiesta que: la disponibilidad de un sistema de triaje de cinco niveles, válido, útil, relevante, reproducible y de una estructura física, profesional y tecnológica en los servicios y centros donde se atienden las urgencias y emergencias, que permitan hacer el triaje de los pacientes según un modelo de

calidad evaluable y continuamente mejorable, es una manera fundamental para mejorar la eficiencia de los Servicios de Urgencias y Emergencias, proteger a los pacientes, aumentar la satisfacción de los usuarios y optimizar recursos.

El sistema de triaje estructurado ha de definir un estándar de motivos de consulta a Urgencias y ha de tener suficiente solidez científica para ser aplicado tanto a los niños como a los adultos, independientemente del tipo de hospital o servicio de Urgencias hospitalarias, centro de Urgencias de atención primaria, servicio de Emergencias extra hospitalarias y centros de coordinación de Emergencias. (28)

El triaje estructurado ha de permitir identificar rápidamente a los pacientes que padecen una enfermedad que ponga en peligro la vida, con el objetivo de priorizar su asistencia, para disminuir su riesgo.

La escala de clasificación de pacientes contempla 52 motivos posibles de consulta, en cada uno se despliega un árbol de flujo de preguntas. Después de 4-5 preguntas como máximo, clasifica al paciente en una de las 5 categorías que se traducen en un código de color y en un tiempo máximo de atención.

El profesional selecciona un número de signos y síntomas de cada nivel de prioridad y utiliza discriminadores dispuestos en forma de diagramas para asignar a los pacientes a una de las 5 prioridades clínicas.

Los discriminadores generales son: riesgo vital, dolor, hemorragia, nivel de conciencia, temperatura y agudeza (tiempo de evolución) y se aplican a todos los pacientes independientemente de su forma de presentación. (28)

En la consulta externa, donde la madre acude por consejo de personas que lo ven mal al bebe, en estadística la ayudan con la historia clínica y la llevan a la consulta con Neuropediatría, estaba convulsionando, aquí médico especialista lo valora y decide su ingreso urgente, por lo que es hospitalizado, aquí ya se indica tratamiento inicial y se piden todos los exámenes complementarios necesarios.



Se los realiza efectivamente y se da tratamiento definitivo, es dado de alta a los 8 días.

#### **4.3.4. TRÁMITES ADMINISTRATIVOS**

Gracias al Sistema Nacional de Salud, van a interactuar los actores de los sectores público y privado, los miembros de la red de servicios de salud y la comunidad para llevar a cabo las acciones conjuntas que permitan dar soluciones integrales a las necesidades o problemas de salud de la comunidad contribuyendo de esta manera a mejorar su calidad de vida, por lo que se logró realizar los exámenes complementarios que se requerían, aunque la demora en realizarlos si resulta ser un problema, debido a los trámites de legalización para su realización. (29)

#### **4.4. IDENTIFICACIÓN DE PUNTOS CRÍTICOS**

En la atención primaria según el Modelo de Atención Integral del Sistema de Salud, en el nivel de Atención Primaria se debe realizar la identificación oportuna de riesgos y/o daños en individuos, familias, comunidad y el entorno e implementación de planes de atención: Visitas domiciliarias para diagnóstico y seguimiento de familias en riesgo a través de la aplicación de la ficha familiar y elaboración del plan de intervención. Estas acciones se desarrollaran con visitas domiciliarias programadas, no es necesario que todo el personal de los equipos salga a realizar esta actividad. Detección precoz y atención integral de problemas de salud: mental, biológicos, deficiencias y discapacidades como físico motora, intelectual, auditiva, visual; y sociales en los grupos prioritarios, elaboración, implementación, registro y evaluación de las intervenciones que no se realiza en el lugar donde habita la familia de nuestro paciente y además la demora en la fecha de consulta, que se ha constatado que ha nuestro paciente fue de una semana.

Demora en el sistema de referencia, otro problema hasta que se consiga un turno en el hospital, se demoró un mes.

La atención en el triaje de emergencia fue inadecuado, mal estructurado y mal aplicado, no recibió atención.

Familiares de paciente no acuden oportunamente a la consulta externa con médico especialista, tras el alta hospitalaria.

#### 4.5. Caracterización de las oportunidades de mejora

*Tabla 1*

Oportunidad de mejora	Acciones de mejora
Cumplimiento los protocolos de manejo en el primer nivel de atención.	Socializar las normas de manejo Capacitación continua del personal
Orientación a los padres sobre la importancia de acudir oportunamente a un servicio de salud en caso de que el niño presente signos de alarma, control del niño sano, para identificación de factores de riesgo.	Preparar charlas a padres en centros de salud para que acudan a la unidad de salud, en caso del que el niño presente signos de alarma y enfatizar en el control periódico del niño sano
Identificación de los problemas de salud que requieran, una atención rápida y efectiva, para evitar demoras. Con el reconocimiento de las situaciones de emergencia, con un buen diagnóstico, o duda, que se refiera de manera oportuna a un centro de mayor nivel.	Mejorar el sistema de referencia y contrareferencia. Fortalecer la capacidad resolutoria del primer nivel de atención en salud e impulsar mecanismos de integración funcional con el II y III. Capacitación para identificar casos que se deban tratar como emergencia.
Fortalecimiento la relación médico- paciente, para un seguimiento adecuado posterior a la hospitalización.	Explicar adecuadamente al familiar, que asista a las citas previas e insistir en la toma de la medicación.
Equipamiento de las unidades de salud	Dotación de medicamentos para ampliar el cuadro básico de medicamentos e implementación de estimulación temprana en todas las instituciones de salud.

## **PROPUESTA DE TRATAMIENTO ALTERNATIVO**

En cuanto al tratamiento, hasta el presente se suministran diferentes medicamentos para tratar las convulsiones siendo el tratamiento con ACTH como inicial en la mayoría de los niños con SW (Grado 2B).

El tratamiento empleado en nuestro paciente es el Ácido Valproico, debido a que la Hormona Adenocorticotrópica no está disponible en nuestro cuadro básico de medicamentos.

Un estudio controlado aleatorizado realizado en 201 pacientes con diagnóstico de espasmos infantiles, reciente sugiere como alternativa el Levetiracetam, que lo podemos utilizar en nuestro paciente, nos muestra una efectividad del 70 por ciento, con pocas reacciones adversas.

Se recomienda también que el infante reciba estimulación temprana y terapia de rehabilitación de acuerdo con su edad para mejorar su desarrollo psicomotor.

## **1. CONCLUSIONES, RECOMEDACIONES**

Al haber culminado este caso clínico, se identificó de manera rápida y oportuna la sintomatología de este síndrome caracterizado por los espasmos epilépticos, hipsarritmia en el EEG y retraso psicomotor estableciendo así su diagnóstico, para un tratamiento oportuno y así evitar complicaciones, como el daño neurológico de estos pacientes.

En nuestro país generalmente las causas perinatales constituyen el principal factor de riesgo que da lugar en esta patología por tanto se debe mejorar la atención materna durante el embarazo y atención del parto para evitar sus complicaciones.

Se logró relacionar los hallazgos clínicos y exámenes complementarios con las bases teóricas revisadas que dan sustento a este síndrome, indicando que realizar una TAC, una RMN y un EEG nos ayudaran a determinar su diagnóstico.

A nivel mundial el tratamiento de primera línea es el ACTH, lamentablemente no está disponible en el Ecuador, y obviamente la demora en el inicio del tratamiento puede asociarse con un peor pronóstico desde el punto de vista cognitivo, por lo que es importante realizar un tratamiento adecuado y oportuno.

La evidencia actual aconseja el tratamiento inicial con ACTH, como tratamiento inicial en niños con Síndrome de West (Grado de recomendación 2B) por la mejor eficacia establecida, aunque la duración y dosis no está determinada.

Recomendaciones:

En la Atención Primaria, realizar visitas domiciliarias, control del niño sano y mejorar el sistema de turnos e identificar las situaciones de emergencia.

En el Triage de la Emergencia que haya un médico, quien clasifique a los pacientes, pues por lo general en el Hospital está un interno.

Realizar un adecuado manejo de los pacientes con Síndrome de West, un tratamiento multidisciplinario, que intervenga tanto el pediatra, neurólogo, estimulación primaria y terapia del lenguaje, psicólogo que apoye a la familia para que esta ayude a su niño.

## **5. BIBLIOGRAFÍA**

### **6.1. LIBROS**

1. Fernández, Micheli. Neurología , 2da Edición, Editorial Panamericana, 2011; 41-46
2. Rohkamm, Neurología , 3era Edición, Editorial Panamericana, 2008; 102-128
3. Roger, P. Neurología Clínica, 7ma Edición, Editorial Lange, 2012; 45-56

### **6.2. LINKOGRAFÍA**

1. Acevedo C. Situación de la epilepsia a nivel regional de las Américas. [Online].; 2010 [cited 2016 Abril 22. Disponible en: <http://www.ibe-epilepsy.org/downloads/Latin%20American%20Regional%20Report%20Spanish.pdf>.
2. Albis J. Impacto del Síndrome de West en pacientes del Hospital del Niño Manuel Ascencio Villarroe. [Online].; 2011 [cited 2016 Abril 25. Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1817-74332014000200003](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-74332014000200003).
3. Andia-Berazain C. Diagnóstico, Tratamiento Y Pronóstico Revista Médico-Científica "Luz y Vida",. [Online].; 2012 [cited 2016 abril 21. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=325038650007>.
4. Arce-Portillo E. Síndrome de West: etiología, opciones terapéuticas. [Online].; 2011 [cited 2016 mayo 1. Available from: <http://www.neurologia.com/pdf/web/5202/bf020081.pdf>.
5. Atuesta C. C.Síndrome de West: encefalopatía epiléptica, MED. UIS.. [Online].; 2013 [cited 2016 Abril 15. Available from: <http://132.248.9.34/hevila/MedicasUIS/2009/vol22/no1/7.pdf>.
6. Cortejoso D. Riesgos y consejos para la embarazada añosa. [Online].; 2010 [cited 2016 Mayo 3. Disponible en: <http://www.cometelasopa.com/riesgos-y-consejos->

para-la-embarazada-anosa-mayor-de-35-anos/.

7. Dehli R. Síndrome de West: factores etiológicos. [Online].; 2010 [cited 2016 abril 24]. Disponible en: [http://sccalp.org/boletin/183/BolPediatr2003\\_43\\_013-018.pdf](http://sccalp.org/boletin/183/BolPediatr2003_43_013-018.pdf).
8. El cisne. digital. [Online].; 2016 [cited 2016 mayo 3]. Disponible en: <http://www.elcisne.org/noticia/utilizacion-celulas-madre-sindrome-west/3048.html>.
9. Epilepsia AAd. Apice. [Online].; 2015 [cited 2016 abril 22]. Disponible en: <http://www.apiceepilepsia.org/Sindrome-de-West-o-Espasmos-Infantiles>.
10. Gastaut k. Síndrome de West: etiología, fisiopatología, aspectos clínicos y pronósticos. [Online].; 2013 [cited 2016 abril 29]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312002000200009](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312002000200009).
11. Glaser K. Pubmed. [Online].; 2015 [cited 2016 abril 5]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24938481>.
12. Glaze D. uptodate. [Online].; 2015 [cited 2015 abril 25]. Disponible en: <http://www.uptodate.com/contents/management-and-prognosis-of-infantile-spasms?topicKey=PEDS%2F6186&elapsedTimeMs=0&source=machineLearning&searchTerm=syndrome+west+treatment&selectedTitle=1~60&view=print&displayedView=full&anchor=H4#>.
13. Gonzalez J. guia de practica clinica. [Online].; 2010 [cited 2016 mayo 1]. Disponible en: [http://www.revistachilenadeepilepsia.cl/revistas/revista\\_a\\_7\\_n1\\_junio2006/a7\\_1\\_tratamientofarmaco.pdf](http://www.revistachilenadeepilepsia.cl/revistas/revista_a_7_n1_junio2006/a7_1_tratamientofarmaco.pdf).
14. Guillén Pinto D. Síndrome de West, experiencia con una serie de casos con acceso al tratamiento de primera línea, en Lima. [Online].; 2015 [cited 2016 abril 15]. Disponible en: [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-85972015000200002](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-85972015000200002).
15. H K. De novo Gabra1 mutations in Ohtahara and West syndromes, pubmed. [Online].; 2016 [cited 2016 abril 4]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26918889>.
16. López j. Presente y futuro de los síndromes epilépticos pediátricos. [Online].; 2011 [cited 2016 abril 6]. Disponible en: [http://sgfm.elcorteingles.es/SGFM/FRA/recursos/doc/Libros/1714706334\\_3112011131433.pdf](http://sgfm.elcorteingles.es/SGFM/FRA/recursos/doc/Libros/1714706334_3112011131433.pdf).
17. Mitsuko N. journal of human genetics. [Online].; 2016 [cited 2016 abril 23]. Disponible en:

- <http://www.nature.com/jhg/journal/vaop/ncurrent/full/jhg201627a.html>.
18. Morón García GdC. Frecuencia y antecedentes asociados con el. [Online].; 2012 [cited 2016 abril 13. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/imi/imi-2012/imi121b.pdf>.
  19. Msp. Modelo De Atención Integral De Salud. [Online].; 2012 [cited 2016 Mayo 2. Disponible en: [http://www.maternoinfantil.org/archivos/smi\\_D311.pdf](http://www.maternoinfantil.org/archivos/smi_D311.pdf).
  20. N B. pubmed. [Online].; 2015 [cited 2016 mayo 9. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26721324>.
  21. Ngoh A. Wiley Online Library. [Online].; 2016 [cited 2016 marzo 2. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/epi.13358/epdf>.
  22. Orphanet. Síndrome de west. [Online].; 2015 [cited 2016 abril 16. Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=3451](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=3451).
  23. Park J. pubmed. [Online].; 2015 [cited 2016 mayo 4. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26793902>.
  24. Piero Pavone PS. Infantile spasms syndrome, West syndrome and related phenotypes. [Online].; 2013 [cited 2016 abril 26. Disponible en: <http://www.brainanddevelopment.com/article/S0387-7604%2813%2900298-2/pdf>.
  25. Pozo A. Síndrome de West: etiología, fisiopatología, aspectos clínicos y pronósticos. [Online].; 2010 [cited 2016 mayo 1. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312002000200009#cargo](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312002000200009#cargo).
  26. SA H. pubmed. Limited efficacy of the ketogenic diet in the treatment of highly refractory epileptic spasms. [Online].; 2016 [cited 2016 abril 2. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26803052>.
  27. Saito S. Síndrome de West. Análisis, factores etiológicos y opciones terapéuticas. [Online].; 2014 [cited 2016 abril 25. Disponible en: <http://www.neurologia.com/pdf/Web/3704/p040345>.
  28. Sanz arrasola h. síndrome de west. [Online].; 2014 [cited 2016 mayo 2 Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=325038650007>.
  29. Trevathan E MCYAM. The descriptive epidemiology of infantile spasms among Atlanta children. [Online].; 2015 [cited 2016 abril 29. Disponible en: [http://www.epilepsiaecuador.org/campusabbot/modulos/documentos/modulo3\\_LEC TURA\\_5.pdf](http://www.epilepsiaecuador.org/campusabbot/modulos/documentos/modulo3_LEC TURA_5.pdf).



30. Vilchez, Carlos. Universidad Mayor de San Marcos. [Online].; 2011 [cited 2016 mayo 1. Disponible en:  
[http://cybertesis.unmsm.edu.pe/bitstream/cybertesis/2093/1/Vilchez\\_zc.pdf](http://cybertesis.unmsm.edu.pe/bitstream/cybertesis/2093/1/Vilchez_zc.pdf).
31. VILLANUEVA f. Electroencefalograma y crisis sutiles. [Online].; 2013 [cited 2016 abril 12. Disponible en: [http://www.sccalp.org/boletin/164/BolPediatr1998\\_38\\_125-128.pdf](http://www.sccalp.org/boletin/164/BolPediatr1998_38_125-128.pdf).
32. Widjaja E. Pubmed. [Online].; 2015 [cited 2016 abril 1. Disponible en:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25524855>.
33. Wilmshurst J, Gaillard W. EPILEPSIA. [Online].; 2015 [cited 2016 Mayo 2. Disponible en: <http://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/mdl-261226016>.
34. WJ. W. En una forma peculiar de convulsiones infantiles. Lancet. [Online].; 2011 [cited 2016 abril 30. Disponible en:  
<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/epi.12416/pdf>.
35. Yilmaz S. Pubmed. [Online].; 2016 [cited 2016 ABRIL 25. Disponible en:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26850102>.

### 6.3. CITAS BIBLIOGRÁFICAS: BASE DE DATOS UTA

1. **PROQUEST:** Wilmshurst JM; Epilepsia; 56(8): 1185-97, 2015 Aug. Artículo en Inglés | proquest | ID: mdl-26122601 [en línea], disponible en: <http://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/mdl-26122601>
2. **PROQUEST:** Overwater IE; MC. Epilepsia; 56(8): 1239-45, 2015 Aug. Artículo en Inglés | proquest | ID: mdl-26046563, [en línea], disponible en: <http://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/mdl-26046563>
3. **PROQUEST:** Mitsuo Motobayashi , Síndrome de West. [en línea], disponible en: <http://search.proquest.com/docview/1536115121/fulltextPDF/36436F09015B439EPQ/3?accountid=36765>
4. **PROQUEST:** Lee YJ; Yeon GM; Kim YM; Nam SO. Epilepsy Res; 110: 49-54, 2015 Feb. Artículo en Inglés | proquest | ID: mdl-25616455, [en línea], disponible en: <http://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/mdl-26046563>

5. **SPRINGER:** Yilmaz, samem; Evaluation of ten prognostic factors affecting the outcome of West syndrome, [en línea], disponible en: <https://static-content.springer.com/lookinside/art%3A10.1007%2Fs13760-016-0611-8/000.png>

## ANEXOS

### ANEXO 1

#### Exámenes de laboratorio.

QUIMICA SANGUINEA FECHA: 23/10/2015	
UREA	7.3
CREATININA	0.21
BUN	3
GLUCOSA	94.6
PCR	1,45

BIOMETRIA HEMATICA FECHA: 23/10/2015			
WBC	11750	RBC	4.66
NEU	32	HGB	11.4
LIN	51.7	HCT	35.5
MON	8.1	PLT	532

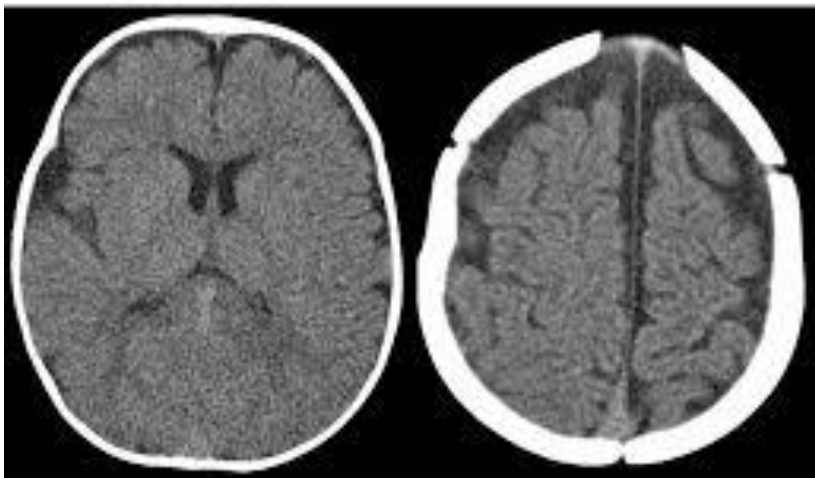
COPROPARASITARIO FECHA: 23/10/2015	
POLIMORFOS	2%
ALMIDON	+
GRASA	++

<b>NO SE OBSERVAN PARASITOS EN LA MUESTRA</b>	
<b>PIOCITOS</b>	<b>+</b>
<b>FLORA BACTERIANA</b>	<b>AUMENTA DA</b>

**Fuente:** Historia Clínica HPDA

## **ANEXO 2**

### **TAC CRANEAL**



**Fuente:**

[https://www.google.com.ec/search?q=tac+craneal&biw=1360&bih=667&source=Inms&tbm=isch&sa=X&ved=0ahUKEwjHvMm-77\\_MAhXIOCYKHYSmCUwQ\\_AUIBigB](https://www.google.com.ec/search?q=tac+craneal&biw=1360&bih=667&source=Inms&tbm=isch&sa=X&ved=0ahUKEwjHvMm-77_MAhXIOCYKHYSmCUwQ_AUIBigB)

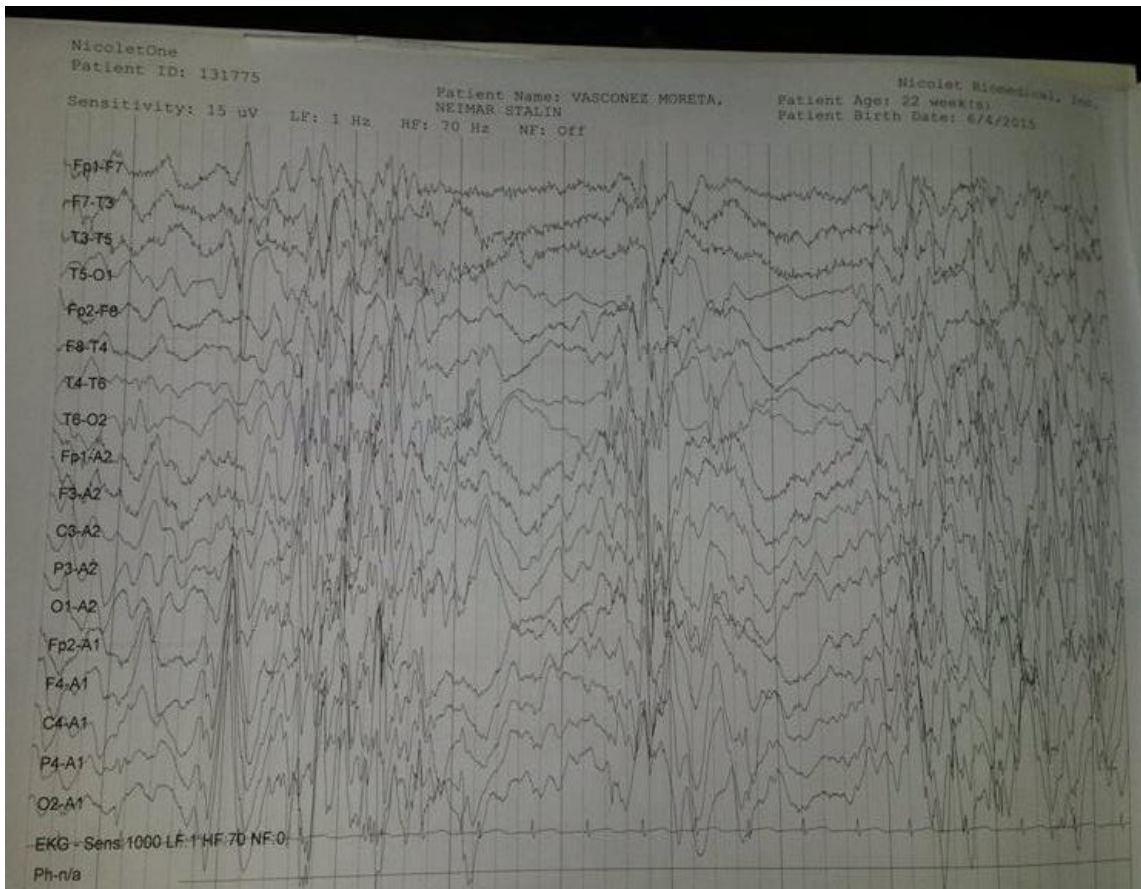
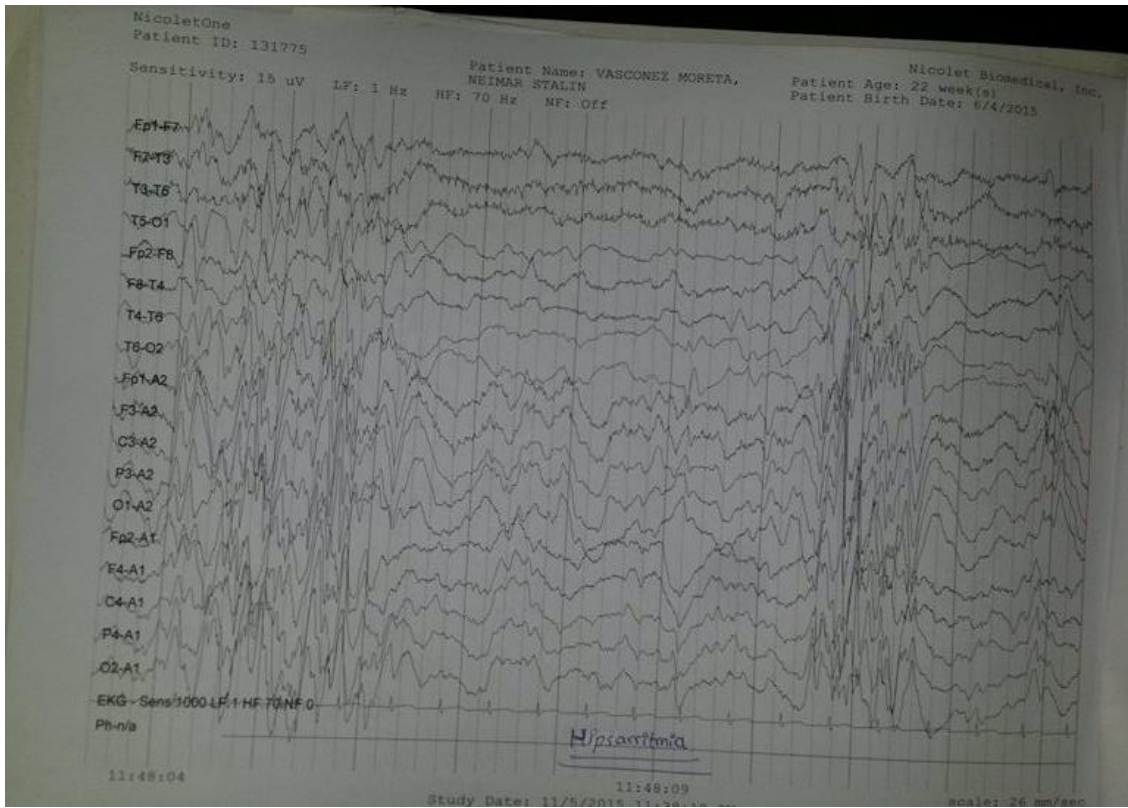
**RMN CRANEO**





Fuente: Historia Clínica HPDA


**ANEXO 3**



**Fuente:** Historia Clínica HPDA

ANEXO 4

9/4  
QUINDI

 **VICEPRESIDENCIA**  
REPUBLICA DEL ECUADOR

4

**SISTEMA DE DIAGNÓSTICO TEMPRANO Y ESCOLAR DE LA DISCAPACIDAD  
AUDITIVA EN EL ECUADOR**

INSTITUCIÓN: Hospital Provincial Docente Ambato  
PROVINCIA: Tungurahua CANTÓN: Ambato  
PARROQUIA: La Morced

**EXAMEN CON POTENCIALES DE ESTADO ESTABLE**

Historia Clínica: 418864 Fecha de Nacimiento: 16/04/2015  
Apellido Paterno: Veimar Apellido Materno: Vasconez  
Primer Nombre: \_\_\_\_\_ Segundo Nombre: \_\_\_\_\_  
Edad: 6m Sexo: M. Transferencia de: \_\_\_\_\_  
Fecha del examen: 30/1/2015

OÍDO IZQUIERDO				OÍDO DERECHO			
VÍA ÓSEA	PASÓ	<input checked="" type="checkbox"/>		VÍA ÓSEA	PASÓ	<input checked="" type="checkbox"/>	
	NO PASÓ	<input type="checkbox"/>			NO PASÓ	<input type="checkbox"/>	
VÍA AÉREA	PASÓ	<input checked="" type="checkbox"/>		VÍA AÉREA	PASÓ	<input checked="" type="checkbox"/>	
	NO PASÓ	<input type="checkbox"/>			NO PASÓ	<input type="checkbox"/>	

Resultado Final: Audición Normal  
Transferencia a: Mexico  
Realizado por: \_\_\_\_\_  
Observaciones: \_\_\_\_\_

Fuente: historia clínica HPDA

## ANEXO 5

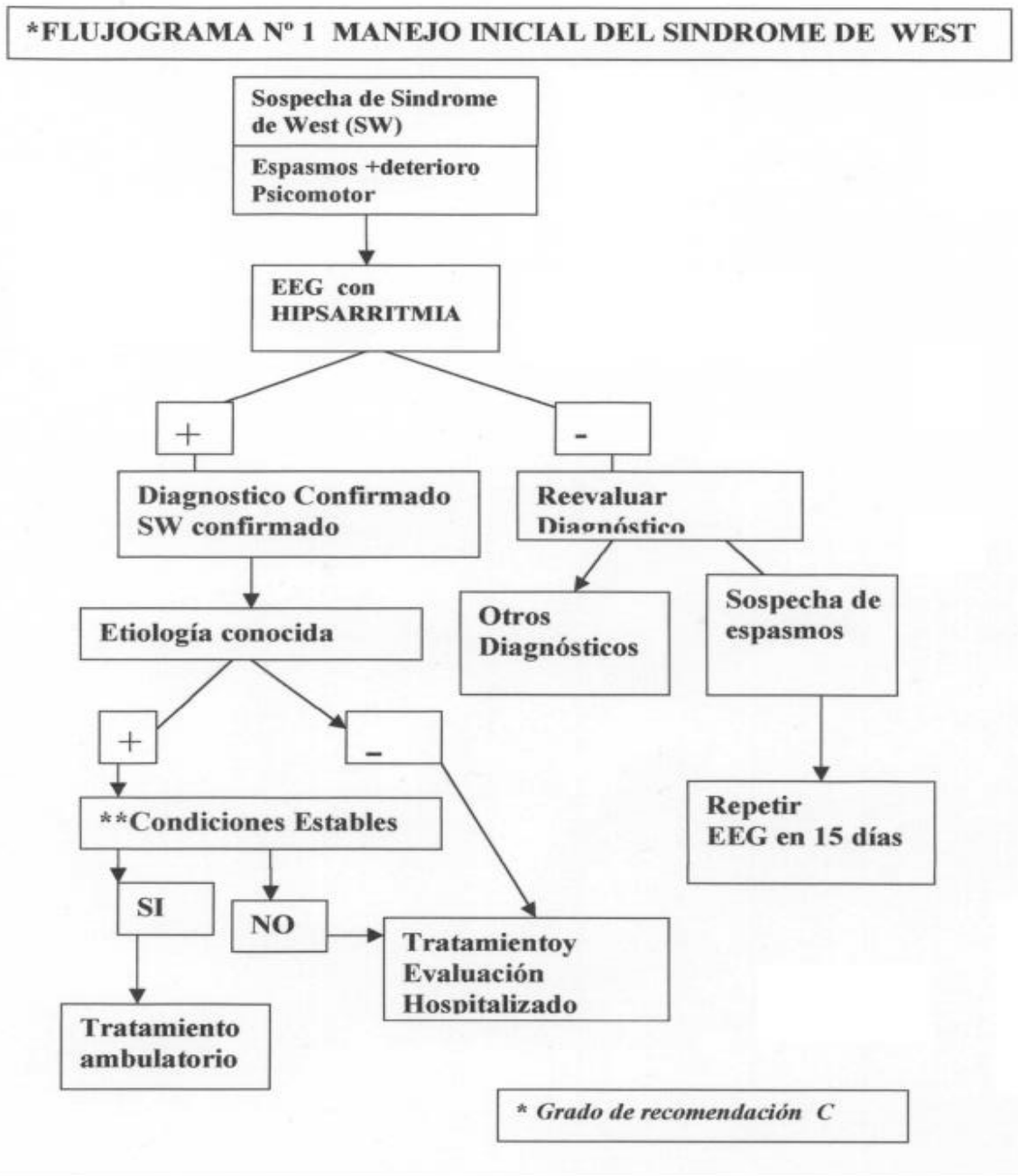
Clasificación etiológica del Síndrome de West		
Sintomático	Criptogenico	Idiopático
Se presenta en el 60 a 90% de los casos. Tiene mal pronóstico, casi siempre asociado a algún tipo de lesión cerebral, con retraso psicomotor previo. Cursa con afectación psicomotora y mala respuesta terapéutica. En algunos casos de S. de Down, neurofibromatosis, leucomalacia periventricular pueden tener buena evolución y respuesta terapéutica. <sup>2,4,15,17,18,20,22</sup>	Presentación en 10-15% de los casos. No se ha podido determinar la causa etiológica ni se evidencia una alteración cerebral pero por la afectación de estos pacientes parece haber una afectación cerebral oculta no identificada. La sintomatología clínica obliga a pensar en un trastorno que esta por diagnosticarse. Hay retraso en el desarrollo psicomotor previo al comienzo de los espasmos. Tienen mal pronóstico. <sup>2,4,8,15,17,20,22</sup>	La etiología idiopática no es reconocida por la Clasificación Internacional de Epilepsias y Síndromes Epilépticos pero varios autores han reportado su existencia. Incluye casos en los que no existe anomalías neurológicas y existe predisposición genética. El niño es neurológicamente normal, en este grupo se encuentra el 5-10% de los pacientes en los que no se identifica etiología. Algunos se recuperan espontáneamente. <sup>8,15,17,18,20,22</sup>

Clasificación sintomática del Síndrome de West		
Prenatales	Posnatales	Perinatales
De mayor frecuencia, pueden ser genéticos, con alta incidencia de autismo. Otras causas son: neurofibromatosis, S. desturges, hipomelanosis de Ito, S. neurocutaneos, malformaciones cerebrales, S. de Aicardi, S. Williams, SW ligado al cromosoma X, metabólicas, endocrinas, infecciones, TORCHS, hidrocefalia, microcefalia, trisomía 21, encefalopatía hipoxica isquémica, infección del SNC, trauma y Sterge-Weber. <sup>2,4,5,8</sup>	Constituyen las causas menos frecuentes entre sus presentaciones tenemos encefalopatías perinatales: hipoxica-izquemica, 15% neuroinfeccion, traumas, tumores. Otras alteraciones asociadas son dependencia de piridoxina, hiperglicemia, fenilcetonuria, encefalopatías mitocondriales, enfermedades degenerativas, enfermedad del jarabe de Maple. <sup>2,4,5</sup>	Comprenden la segunda causa más frecuente después de las prenatales, encefalopatía hipoxico izquemica, meningitis, trauma y hemorragias intracraneales. <sup>4,5</sup>

Fuente: Revista Médico-Científica "Luz y Vida", vol. 5, núm. 1, enero-diciembre, 2014, pp. 30-35

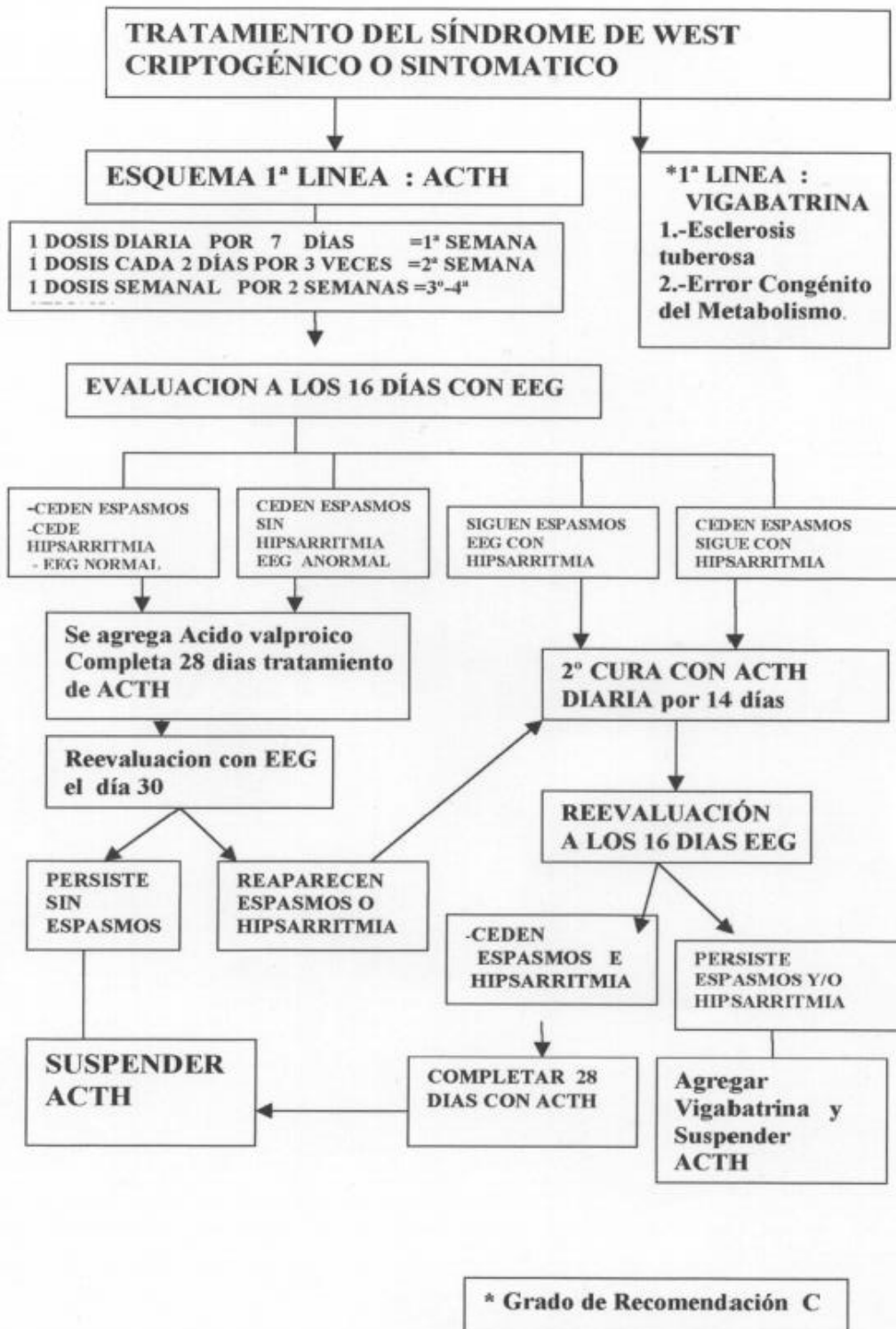


ANEXO 6



\*\* *Condiciones estables*: Que permiten un adecuado tratamiento por razones de Salud o factores que influyen en una adecuada adhesividad al tratamiento. Se excluyen: Comorbilidad asociada importante (Cardíaca respiratoria, otra). Malas condiciones sociales o ruralidad extrema.

**ANEXO 7**



Fuente: <http://neuropediatriahcm.tripod.com/Protocolo%20west.pdf>