



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6º A

MATERIA:
NEUROLOGÍA

TRABAJO:
SÍNDROME DE WEST

DOCENTE:
DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

ALUMNO (A):
YANETH ORTIZ ALFARO

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 16 DE NOVIEMBRE DEL 2021.

Síndrome de West.

El síndrome de West (SW) asocia clásicamente a espasmos infantiles, trazado de EEG hipsarrítmico y deterioro o estancamiento en el desarrollo, con un inicio en los 4-10 meses y un pico a los 6 meses, si bien los espasmos pueden iniciarse más pronto, incluso en el primer mes de vida.

La incidencia del síndrome es baja; se calcula que es de 1:5000 niños. El diagnóstico es relativamente sencillo, sin embargo, puede llegar a confundirse el cuadro clínico con los colicos del lactante, especialmente el micción benigno del lactante.

Etiología

El SW puede obedecer diferentes etiologías; se ha considerado clásicamente formas idiopáticas, criptogénicas y sintomáticas.

Existen formas idiopáticas de SW con un mejor pronóstico que son la excepción de la normal.

Dentro de las causas etiológicas del SW se deben citar, en primer lugar, las lesiones residuales a cuadros de hipoxia-isquemia, hemorragia o accidentes vasculares, ya sean prenatales o perinatales, las disgenesias corticales, seguidas de los síndromes neurocutáneos. Algunos de los factores etiológicos del síndrome de West, son los siguientes: Trastornos del desarrollo, agresiones prenatales y perinatales y agresión postnatal.

Las anomalías metabólicas que se han implicado en la génesis del síndrome se han modificado con el paso del tiempo: unas desaparecen, mientras que otras emergen o se empiezan a diagnosticar, una de las causas más frecuentes (metabólicas) son las hipoglucemias neonatales, hoy en día son excepcionales y prácticamente ya no se ve esta patología, como tampoco se observa pacientes con síndrome de West secundario a

Vigabatrina (VGB) a sintomático del tipo de SW
Es eficaz en el 35-68% de los casos de SW
Criptogénicos o sintomáticos y en el 90% de los secundarios a esclerosis tuberculosa e idiopáticos produce menos efectos secundarios de ACTH/corticoides

Iniciar dosis de 50 mg/kg/día
Dosis máxima de 200 mg/kg/día

Valproato Sódico (VPA) + piridoxina
Es eficaz en el 58% de los SW criptogénicos/sintomáticos y en el 80-90% de los idiopáticos, con menos efectos secundarios que ACTH/corticoides. La pauta de administración es:

1. Iniciar con 50 mg/kg
2. Aumento progresivo en 20 mg/kg/día o 150-200 mg/kg/día
3. Respuesta favorable esperada aproximadamente 7-10 días (días)

Piridoxina (vitamina B6)
Se describen SW

de Phe. Se trata de los trastornos metabólicos de la tetrahidrobiopterina, un cofactor que interviene en la hidroxilación de la fenilalanina, la tirosina y el triptófano.

Deficiencia de la holocarboxilasa sintetasa
El cuadro de SW relacionado con el defecto de holocarboxilasa. Bioquímicamente se caracteriza por la presencia de hiperlactatemia, acidosis metabólica y un nivel normal de biotina plasmática.

Deficiencia de biotinidasa

La sintomatología clínica no se pone de manifiesto antes de los 3 meses de edad, y consiste en un conjunto de signos dermatológicos, anomalías neurológicas, convulsiones en forma de epilepsia generalizada o epilepsia mioclónica de inicio en los primeros meses de vida o SW, hipotonía, ataxia, sordera, defectos visuales y retraso mental e infecciones recurrentes.

Protocolo de tratamiento del síndrome de West

En la actualidad, existen controversias sobre el protocolo de tratamiento del síndrome y los criterios no son unánimes por ello, es también difícil extraer conclusiones válidas sobre la mejor opción terapéutica en los espasmos infantiles.

El tratamiento con ACTH que fue el primero en el que se demostró su eficacia en casi 50 años más de su primera aplicación, se emplea todavía pero con efectos muy variables. Sigue en duda sobre si es mejor la prednisona, la hidrocloridona o la ACTH.

una Fenilcetonuria no diagnosticada en el período neonatal.

Actualización del tratamiento del síndrome de West y opciones terapéuticas.

El tratamiento del SW, todavía es motivo de polémica y desacuerdo y varía, no solamente en los fármacos empleados sino en el orden de administración e incluso en su dosis. Se sabe que existen casos de SW sintomáticos que responden mejor de lo esperado, a pesar de asociarse dos patologías graves.

Convulsiones dependientes de piridoxina.

Existen casos atípicos de convulsiones dependientes de piridoxina que pueden debutar más tardíamente del período neonatal, incluso con SW como primera manifestación; de aquí el interés en conocer este síndrome y buscarlo ante todo en el paciente con SW de etiología poco clara.

El déficit enzimático puede confirmarse en fibroblastos y se ha localizado en el gen 2q31. En algunos pacientes los crisis ceden inicialmente con los FAE, pero después manifiestan una epilepsia rebelde.

Fenilcetonuria.

La forma grave Fenilcetonuria (PKU) clásica no tratada causa retraso mental y motor graves junto a epilepsia generalizada en el 75% de los casos. Otra complicación grave de la PKU no diagnosticada es el SW que se inicia a partir de los 4-6 meses en un niño con un retraso en el desarrollo. Finalmente, existe una variante de hiperfenilalaninemia que no responde al tratamiento restrictivo.