

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Numerología.

Trabajo:
Síndrome de West.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:
Mario Alberto Gordillo Martínez.

Semestre y Grupo:
6° "A"

**Comitán de Domínguez, Chiapas 16 de Noviembre del
2021.**

Síndrome de West.

El síndrome de West (SW) asocia clásicamente 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 5 meses, si bien los espasmos pueden iniciarse muy pronto, incluso en el primer mes de vida. Cuando los espasmos debutan después del primer año de vida, hablamos de un síndrome de Lennox-Gastaut precoz.

La incidencia del síndrome es baja; se calcula de 1:5000 niños (2-4). El diagnóstico es relativamente sencillo; sin embargo, puede llegar a confundirse el cuadro clínico con los "cólicos del lactante", especialmente, o el mioclono benigno del lactante.

En ocasiones, el síndrome de Ohtahara o de Aicardi neonatal, corresponde a la manifestación en el tiempo, ya sean criptogénicos o sintomáticos. Al mismo tiempo, algunos pacientes con SW desarrollan más tarde un síndrome de Lennox-Gastaut u otra forma, en general grave, de epilepsia (1-3).

Etiología:

El SW puede obedecer a diferente etiología. Se han considerado clásicamente formas idiopáticas, criptogénicas y sintomáticas.

Existen formas idiopáticas, de SW (4-5% de los casos) con un mejor pronóstico, que son la excepción de la norma. Por dicha excepción se considera SW cuando se manifiestan espasmos e hipsarritmia, y no es obligatorio - precisamente por estos casos idiopáticos excepcionales - que exista retraso o deterioro en el desarrollo.

Son mayoritarios las formas criptogénicas, en las que se sospecha una causa orgánica sin lograr identificarla, y formas sintomáticas que son las más frecuentes, con un pronóstico más reservado (1,2).

Dentro de las causas etiológicas de 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 - esclerosis tuberosa, especialmente, las causas metabólicas, las cromosomopatías p.ej. el síndrome de Down (SD) y un grupo misceláneo con las hemorragias parenquimatosas, las infecciones del sistema nervioso central (SNC) y los tóxicos, entre otros.

En las tablas I y II se detallan algunos de los factores etiológicos responsable de SW sintomáticos

Tratamiento.

El tratamiento de SW es todavía motivo de polémica y desacuerdo, y varía no solamente en cuanto a los fármacos empleados, sino el orden de administración de los mismos e incluso en su dosificación. Si añadimos el hecho de la existencia de diversas etiologías responsables del síndrome y muy especialmente, de la diferente respuesta al tratamiento, según las causas etiológicas subyacente, se comprende que la controversia sobre el tratamiento persista en la actualidad.

Convulsiones dependientes de Piridoxina.

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

El trazado del EEG puede ayudar al diagnóstico si muestra paroxismo generalizados de elevado voltaje asincrónico o bien anomalías paroxísticas multifocales, e incluso complejos punta onda lenta, o por último, un trazado hiparrítmico. En algunos casos, podemos encontrar una disminución del GABA y elevación de glutamato en el LCR.

Fenilcetovuria.

La forma grave - Fenilcetovuria (PKU) clásica no tratada causa retraso mental y motor graves junto a epilepsia generalizada en el 75% de los casos. Asimismo, el registro electroencefalográfico demuestra alteraciones específicas en el 85% de los casos.

Otra complicación de la PKU no diagnóstica es el SW, que se inicia a partir de los 4-6 meses en un niño con un retraso en el desarrollo, generalmente con cabello rubio y ojos azules y con una orina que huele a ratón.

Deficiencia de la holocarboxilasa sintetasa.

En alguna ocasión se ha descrito un cuadro de SW relacionado con el defecto de holocarboxilasas, se caracteriza por la presencia de hiperlactonemia, acidosis metabólica y un nivel normal de biotina plasmática.

Deficiencia de biotinidasa.

En general, la sintomatología clínica no se pone de manifiesto antes de los tres meses de edad, y consiste en un conjunto de signos dermatológicos (dermatitis y alopecia) anomalías neurológicas con vulsiones en forma de epilepsia generalizada o epilepsia mioclónica de inicio en los primeros meses de vida o SW, hipotonía, ataxia, sordera, defecto visuales y retraso mental.