

Síndrome de West asociado a displasia frontal calcificada. Evolución favorable

E. Fernández-Romero^a, R. Camino León^a, A. Arjona Padillo^b y J.M. Barcia Ruiz^a

^aServicio de Pediatría. Hospital Infanta Margarita. Cabra. Córdoba. ^bSección de Neurología. Hospital Cruz Roja. Córdoba.

(*An Esp Pediatr* 2000; 52: 385-388)

INTRODUCCIÓN

El síndrome de West (SW) consiste en la asociación de espasmos infantiles (EI), detención del desarrollo psicomotor y el hallazgo en el electroencefalograma (EEG) intercrítico de un trazado de hipsarritmia^{1,2}, si bien alguno de estos tres elementos puede estar ausente. Los espasmos pueden ser en flexión, extensión o mixtos.

En la clasificación internacional de epilepsias y síndromes epilépticos se ubica dentro de las epilepsias y síndromes generalizados^{2,3}. Se distinguen, con carácter etiológico, aunque con un evidente interés pronóstico, tres tipos dentro del SW: idiopático, criptogénico y sintomático.

Se habla de SW idiopático cuando no existe deterioro mental previo ni posterior a la aparición clínica, explicándose por una predisposición multifactorial a padecer espasmos en etapas precoces de la maduración. En los cuadros criptogénicos se postula la existencia de una causa desconocida, comenzando, en algunos casos, una involución psíquica tras el inicio de los espasmos. Cuando concurre una enfermedad neurológica preexistente se habla de SW sintomático o secundario, considerándose invariablemente ligado a un deterioro del desarrollo psicomotor (DPM) del niño.

En los últimos años se han descrito algunos subgrupos^{4,5} dentro del SW sintomático en los que existe una escasa o nula regresión psicomotriz y un buen control de las crisis con el tratamiento, con un comportamiento similar a los casos criptogénicos o idiopáticos.

El objetivo de este trabajo es comunicar nuestra observación por tratarse de un origen no descrito de SW sintomático con buena evolución.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Varón de 3 meses y medio de edad, en el que no se había observado detención ni regresión psicomotriz, que ingresa por sufrir desde el segundo mes de vida episodios diarios de espasmos en flexión. En su familia no se conocían casos de encefalopatía ni epilepsia. Es el segundo hijo de una pareja sana y no consanguínea. En un embarazo previo, la madre tuvo un aborto a las 6 semanas de gestación, sin que se conocieran más datos.

El embarazo fue controlado, destacando como datos de interés una infección del tracto urinario materno y una amenaza de aborto que se resolvió con reposo. En los últimos meses se apreció una disminución en la intensidad y la frecuencia de los movimientos fetales. El parto se produjo en otro hospital, a término, presentando el bebé depresión al nacer y precisando oxígeno durante 5 min. Hasta el momento del ingreso no se habían apreciado alteraciones en el DPM.

En la exploración física inicial se apreciaron como datos clínicos destacables una ligera hipotonía axial, un reflejo tónico-asimétrico exacerbado y la tendencia a mantener las manos persistentemente cerradas. El fondo de ojo era normal.

Inicialmente se realizó un estudio serológico para el cribado de enfermedades TORCH que fue negativo, un EEG (fig. 1) en el que se apreció un trazado de hipsarritmia y una TAC y una RM craneales (fig. 2), donde se evidenció una lesión atrófica con calcificación de la superficie cortical frontal derecha, sin efecto expansivo.

Con el cuadro clínico y las pruebas expuestas se establece el diagnóstico de espasmos en flexión, en una epilepsia generalizada sintomática (síndrome de West

Presentado en parte como comunicación oral en la LXXXIV Reunión Científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura en abril de 1999.

Correspondencia: Dr. E. Fernández Romero. Servicio de Pediatría. Hospital Infanta Margarita. Avda. de Góngora, s/n. 14940 Cabra. Córdoba.

Recibido en junio de 1999.

Aceptado para su publicación en enero de 2000.

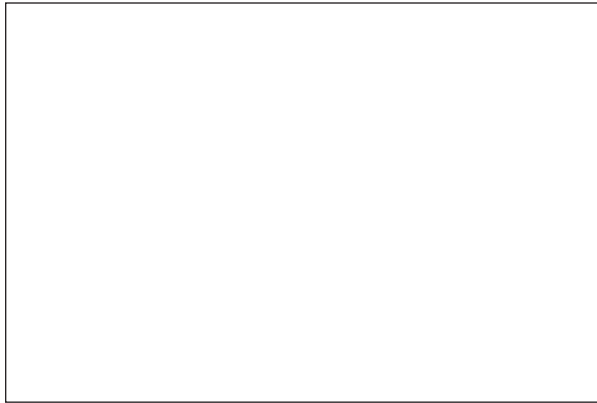


Figura 1. EEG al ingreso. Predominio de ondas lentas e hipervoltadas, intercalándose algunas puntas y observándose complejos punta-onda. Se aprecia fragmentación del trazado hipsarrítmico.

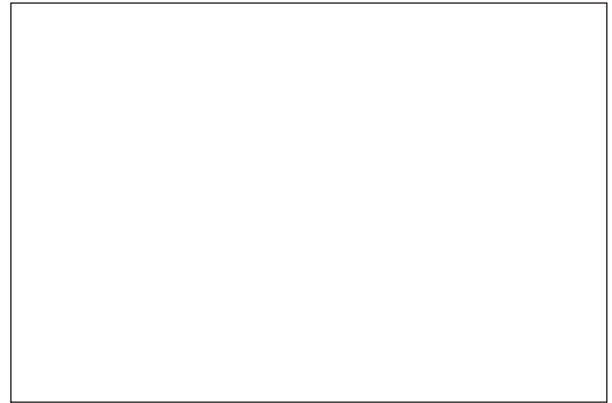


Figura 2. TAC craneal (izquierda): área focal de atrofia cortical a nivel frontal derecho con altos niveles de atenuación que sugieren calcificación difusa de la superficie cortical. RM cerebral (derecha): área de atrofia frontal derecha.

sintomático) asociada a una lesión atrófica frontal derecha calcificada. Se inició tratamiento con vigabatrina a dosis de 100 mg/kg/día, desapareciendo las crisis en dos días y con normalidad en el control EEG realizado a la semana.

En la evolución inicial sucedieron dos situaciones importantes. En primer lugar, unos 20 días después de iniciar el tratamiento con vigabatrina, el paciente comenzó a presentar nuevamente crisis de espasmos con reproducción de la hipsarritmia. Fue tratado con ACTH, con rápida desaparición y normalización del EEG. La ACTH provocó en el niño el desarrollo de un síndrome de Cushing e hipertensión arterial grave, por lo que hubo de ser suspendida tras 2 meses de tratamiento, sin que reaparecieran las crisis.

El segundo suceso fue la presencia de una encefalopatía aguda (decaimiento, llanto escaso, rechazo de las tomas, adinamia, hipotonía y escasa respuesta a estímulos) coincidiendo con un cuadro de gastroenteritis, ocurrido unas dos semanas después de la supresión de la ACTH. Se reforzó el tratamiento con ácido valproico, no existiendo durante el episodio ninguna crisis. En una TAC realizada durante su ingreso se evidenció una atrofia corticosubcortical difusa, que consideramos relacionada con el tratamiento con ACTH⁶.

Para completar la delimitación etiológica del caso, se realizó un extenso estudio metabólico (tabla 1) y una angio-RM (fig. 3), que descartaron otras causas de SW.

En el último control, a la edad de 2 años y 9 meses, el paciente presenta un desarrollo somatométrico dentro de la normalidad, salvo por el retraso en el crecimiento del perímetro cefálico (menor al percentil 3). No ha vuelto tener crisis desde el episodio tratado con ACTH, ocurrido a la edad de 4 meses y medio, estando en la actualidad en tratamiento sólo con vigabatrina. El DPM no se ha visto afectado, encontrándose dentro de la nor-

malidad y estando incluido en un programa de atención temprana.

DISCUSIÓN

El SW idiopático suele evolucionar sin deterioro del DPM. En los casos criptogénicos, un comienzo del tratamiento en el primer mes de enfermedad permite que entre el 50 y el 85% alcance un nivel intelectual normal^{6,7}, mientras que en el SW sintomático sólo ocurrirá en el 5%⁵.

Los criterios clínicos que pueden predecir un pronóstico desfavorable en el SW son: a) tratarse de un cuadro sintomático (historia de lesión cerebral, DPM retrasado, anomalías neurológicas o anomalías en pruebas

TABLA 1. Estudios metabólicos y moleculares

Estudios con valores normales	
Vitamina B ₁₂	Transferrina deficiente en CH
Acido fólico	Amoníaco
Hierro	Ácidos grasos libres
Ferritina	Piruvato
Cobre en sangre y orina	Ácido láctico (en ayunas y posprandial)
Ceruloplasmina	Biotinidasa
Estudios en los que se encuentran valores alterados ^a	
Carnitina libre, global y esterificada (disminuida)	
Aminoácidos en sangre (hiperaminoacidemia)	
Aminoácidos en orina (fuerte excreción de glicina y etanolamina)	
Ácidos orgánicos en orina: eliminación elevada de ácidos dicarboxílicos de cadena media	
Ácido valproico en orina: elevado	

^aLos valores alterados se consideran secundarios al tratamiento con ácido valproico¹²; CH: carbohidratos.

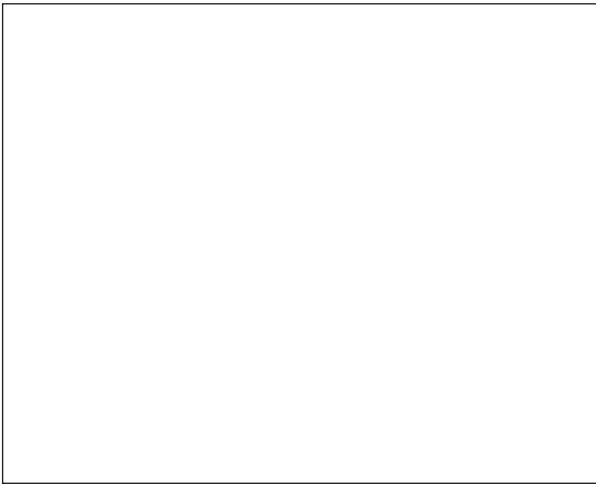


Figura 3. Angio-RM. Normalidad en la distribución de los vasos en la zona de la lesión.

de imagen); *b*) presencia previa o coexistente de otro tipo de crisis; *c*) comienzo antes de los 3 meses; *d*) regresión grave del DPM; *e*) aparición de una hipsarritmia atípica; *f*) mala respuesta al tratamiento, y *g*) presencia de recaídas².

Nuestro caso se acompaña de una serie de circunstancias que podrían hacernos prever una mala evolución, como son: *a*) hándicap al nacer (disminución de movimientos y depresión); *b*) precocidad de las crisis; *c*) exploración neurológica anormal; *d*) presencia de una lesión cerebral frontal; *e*) recaída tras el tratamiento, y *f*) episodio de encefalopatía aguda.

Sin embargo, la evolución posterior se puede considerar como muy satisfactoria. Estamos, por tanto, ante unos progresos clínicos más propios de un SW idiopático que de un caso sintomático como el que nos ocupa.

Se consideran como sintomáticos no sólo aquellos síndromes de West que tienen un origen etiológico bien identificado, sino también aquellos que presentan signos evidentes de lesión cerebral. Los rasgos diferenciales entre los EI sintomáticos y criptogénicos se relacionan con datos clínicos, exploratorios y de exámenes complementarios². En nuestro caso, hablamos de SW sintomático ante la presencia del posible antecedente de lesión cerebral prenatal y una exploración neurológica y pruebas de imagen alteradas.

En el paciente concurren aspectos como el inicio muy precoz de las crisis sin deterioro neurológico previo o el desarrollo de una encefalopatía aguda, que pese a existir una lesión cerebral conocida, podrían hacernos sospechar la existencia de un origen metabólico⁸ o infeccioso. Por este motivo, se realizaron estudios metabólicos, serológicos y moleculares que descartaron estas causas, considerando, por tanto, la lesión frontal referida como causa de los espasmos.

Las calcificaciones intracraneales localizadas pueden tener un triple origen^{9,10}, infeccioso, tumoral o vascular, bien por malformaciones vasculares o por secuelas de hemorragia o isquemia. La etiología tumoral e infecciosa de estas calcificaciones parece muy poco factible, dada la evolución y las pruebas complementarias. Por ello, la causa que parece más probable en nuestro caso sería la vascular.

Aunque en la TAC inicial se identificaron lesiones similares a las que se observan en el síndrome de Sturge-Weber y en otras malformaciones vasculares, en la angio-RM no se aprecian alteraciones en el árbol vascular, desestimándose este grupo etiológico.

La imagen atrófica apreciada en la TAC y la RM está situada en el territorio dependiente de la arteria cerebral anterior derecha, por lo que nos inclinamos a pensar que se trata de una lesión residual de una isquemia antigua, probablemente prenatal.

En los últimos años se están describiendo asociaciones particulares del SW que presentan una evolución similar a los casos criptogénicos o idiopáticos, entre los que no se describen casos similares al nuestro, aunque sí otras lesiones relacionadas con isquemia prenatal. No obstante, algunos autores proponen que la epilepsia secundaria a encefalopatía hipóxico-isquémica no estaría causada en sí por la lesión, sino por los cambios que estas lesiones causan en el desarrollo posnatal de la sustancia gris. La epilepsia reflejaría la función alterada de una corteza cerebral que ha reorganizado progresivamente su estructura tras la lesión perinatal o prenatal¹¹.

Las asociaciones más repetidamente descritas son: el síndrome de Down, la neurofibromatosis tipo 1, la esclerosis tuberosa (tratada con vigabatrina), la parálisis cerebral infantil con leucomalacia periventricular⁴, la prematuridad y la porencefalia⁵.

A la vista de los resultados expuestos, creemos que podemos aceptar que estamos ante un SW sintomático con factores de mal pronóstico que presenta buena evolución y tiene un origen isquémico, probablemente por infarto prenatal. El caso podría suponer una nueva asociación etiológica (secuela de isquemia prenatal focal calcificada) del SW con buena respuesta al tratamiento.

BIBLIOGRAFÍA

1. Comisión de Pediatría Epilepsia of the International League Against Epilepsy: Workshop on infantile spasms. *Epilepsia* 1992; 33: 195.
2. Nieto Barrera M, Pita Caladre E. Síndrome de West. En: Nieto Barrera M, Pita Caladre E, editores. *Epilepsias y síndromes epilépticos en el niño*. Granada: Universidad de Granada, 1993; 199-229.
3. Comisión ILAE. Proposal for revised classification of epilepsies and epileptic syndromes. *Epilepsia* 1989; 30: 389-399.
4. Caraballo R, Cersósimo R, Arroyo H, Fejerman N. Síndrome de West sintomático: asociaciones etiológicas particulares con

- respuesta inesperada al tratamiento. *Rev Neurol* 1998; 26: 372-375.
5. Moreno Navarro JC, Eiris Puñal J, Aparicio JM et al. Síndrome de West sintomático secundario a porencefalia con evolución favorable: a propósito de dos casos. *An Esp Pediatr* 1995; 42: 464-468.
 6. Prats-Viñas JM, Garaizar-Axpe C. Espasmos infantiles (síndrome de West): características y opciones terapéuticas. *Rev Neurol* 1996; 24: 1411-1414.
 7. Fejerman N, Medina CS, Caraballo RH. Trastornos paroxísticos y síntomas epilépticos. En: Fejerman N, Fernández Álvarez, editores. *Neurología pediátrica*. (2.ª ed.). Buenos Aires: Ed. Panamericana, 1997; 531-573.
 8. Rodríguez-Barrionuevo AC, Bauzano-Poley E, Rodríguez-Vives MA. Enfoque diagnóstico del niño con epilepsia y deterioro neurológico. *Rev Neurol* 1998; 26: 322-330.
 9. Rusanella J. Neuroradiología. En: Fejerman N, Fernández Álvarez, editores. *Neurología pediátrica*. (2.ª ed.). Buenos Aires: Ed. Panamericana, 1997; 58-74.
 10. Perelman R. *Pathologie du système nerveux et des muscles*. Ed. Maloine, 1990; 651-654.
 11. Marín-Padilla M. Patología y patogenia de la epilepsia secundaria a encefalopatías hipóxico-isquémicas. *Rev Neurol* 1997; 25: 673-682.
 12. Nieto Barrera M, Pita Caladre E. Fármacos antiepilépticos. En: Nieto Barrera M, Pita Caladre E, editores. *Epilepsias y síndromes epilépticos en el niño*. Granada: Universidad de Granada, 1993; 533-573.