



VI Taller de Enfermedades Raras Pediátricas

Del Síndrome de West a Síndrome de Lennox Gastaut. Presentación de caso y revisión de la literatura.

From West Syndrome to Lennox Gastaut Syndrome. Case presentation and literature review.

Dra. Marisleidy Denis Rodríguez¹, Dr. Juan Carlos Yanes Macías², Dr. Miguel Alejandro Pulido Gutiérrez³,
Lic. Yureika Milian Cruz⁴, Dra. Mayumi Hernández Díaz.⁵

- 1 Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Especialista de I Grado en Pediatría. Profesora instructora. UCM Cienfuegos. <https://orcid.org/0000-0001-5227-5264>.
- 2 Especialista de 2do Grado en Pediatría. Master en Infectología. Profesor Asistente. Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. <https://orcid.org/0000-0001-7188-4008>.
- 3 Especialista de I Grado en Pediatría. Profesor Instructor. Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. <https://orcid.org/>
- 4 Licenciada en enfermería. Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. <https://orcid.org/0000-0003-0216-7157>
- 5 Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Especialista de I Grado en Pediatría. Profesor Instructor. Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. <https://orcid.org/0000-0002-0078-3573>

RESUMEN

Las encefalopatías epilépticas en la infancia se caracterizan por el inicio en los primeros años de vida de crisis epilépticas de difícil control y determinados patrones electroencefalográficos. El síndrome de Lennox-Gastaut se considera una encefalopatía epiléptica definido por una tríada de convulsiones resistentes a los medicamentos, un patrón de EEG con ráfagas de complejos de punta-onda lenta o actividad rápida paroxística generalizada y discapacidad intelectual, esta se presentan con baja frecuencia, considerada como enfermedad rara. Objetivo: se presenta un caso clínico de un pre-escolar de 4 años de edad con Síndrome de West a Lennox Gastaut y revisión de la literatura, reportándose por la baja frecuencia de esta patología; Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto de Cienfuegos.

Palabras claves: Síndrome de West, Lennox Gastaut, reporte de caso.



INTRODUCCION

Se define según la Academia Americana de Neurología (AAN) como epilepsia de difícil control, aquella en la que no se ha conseguido una evolución libre de crisis tras haber tomado dos fármacos antiepilépticos en monoterapia o asociados por un período de tiempo de más de 6 meses siempre que sean apropiados al tipo de epilepsia, tomados en forma adecuada, no retirados por intolerancia y que todos los datos acerca de cómo han sido tomados esos dos fármacos sean conocidos.¹

La etiología de la epilepsia es multifactorial, la predisposición a presentar crisis convulsivas en forma repetitiva puede deberse a: una alteración cerebral primaria de origen genético (epilepsia idiopática o causa desconocida) o un trastorno de base o estructural cerebral (epilepsia secundaria o sintomática) debido a una lesión ya conocida y epilepsias criptogénicas, sintomáticas, pero no se identificó una causa.^{2,3}

Existen factores que aumentan la predisposición de sufrir la enfermedad: Traumatismos craneo-encefálicos, Enfermedades cerebrovasculares, degenerativas y tumorales del SNC, Infecciones como meningitis o encefalitis, Malformaciones congénitas del SNC, Síndromes cromosómicos, Trastornos metabólicos congénitos y adquiridos con afectación del SNC, Problemas de origen perinatal: (aporte insuficiente de oxígeno, bajo peso, prematuridad, apgar bajo, traumatismos), Excesivo consumo de alcohol y drogas.²⁻⁴

Las causas más frecuentes de epilepsia de difícil control. Las más importantes por su frecuencia son: el diagnóstico errado, la mala adherencia al tratamiento, las enfermedades intercurrentes que se presentan con fiebre en los niños y las enfermedades degenerativas. Hay que tener en cuenta igualmente que algunos pacientes no están correctamente clasificados y por lo tanto la medicación que reciben no es la adecuada.⁵

La epilepsia afecta a 1-2 % de la población mundial, con una prevalencia de 8-17 por cada mil habitantes. El 80 % de casos puede controlarse adecuadamente con medicación, pero en el 20 % restante las crisis persisten o reaparecen a pesar de un tratamiento correcto, con un consecuente deterioro de la calidad de vida del enfermo, tanto por las crisis propiamente dichas, como por su repercusión psicológica y limitaciones sociales, a lo que deben añadirse de los efectos derivados de la medicación.⁶

Puede haber una mejor respuesta a algunos fármacos dependiendo del síndrome epiléptico aun siendo epilepsias refractarias.



Desde el punto de vista del neurodesarrollo, estos pacientes pueden presentar regresión o un estancamiento importante en los primeros años de vida y que casi siempre conllevará un retraso global con déficit intelectual y trastorno del lenguaje. En los síndromes de Dravet, West y Lennox-Gastaut el lenguaje expresivo suele estar muy afectado, aun pudiendo estar más preservado el comprensivo y existir una afectación de las capacidades intelectuales variable en cada uno de ellos.^{4,7}

El síndrome de West fue descrita por primera vez por W.J. West en 1841, es una epilepsia dependiente de la edad; se inicia entre los cuatro y diez meses, su incidencia se estima en 1 por cada 2000-6000 nacidos vivos siendo más afectados los varones, y su frecuencia oscila entre el 2 y el 10% de todos los casos de epilepsia infantil, es una de las encefalopatías epilépticas más frecuentes que afectan a las funciones motoras, sensoriales y cognitivas en el lactante, su pronóstico es muy desfavorable del 65-90% presentan un retardo del desarrollo, la mortalidad puede alcanzar el 20 %, posteriormente más de la mitad pueden evolucionar a epilepsias refractarias como el Síndrome de Lennox-Gastaut entre el 25-54% de los casos.^{4,7,8}

El síndrome de Lennox-Gastaut es una forma severa de encefalopatía epiléptica crónica, la prevalencia representa del 3 al 5 % de todas las epilepsias en la infancia, con claro predominio masculino (5:1). Fue descrito originalmente por Lennox en 1938 y se manifiesta habitualmente con un pico de inicio entre los tres y cinco años, la mortalidad es del 10 al 14 %.^{4,7-9}

PRESENTACIÓN DE CASO

Prescolar de 4 años de edad, masculino, con antecedente de ser producto de un embarazo que cursó con infección por el virus del Sika en el primer trimestre. Parto eutócico a las 40,1 semanas, peso 3500gr y Apgar 8/9. No complicaciones postnatales. Teniendo en cuenta el antecedente prenatal llevó seguimiento por atención temprana donde se constata un retardo del neurodesarrollo llevando un tratamiento oportuno y logrando ganancia de habilidades hasta alrededor de los 4 meses, donde comienzan a notar que este avance se detiene y a su vez se identifica por el personal de salud que el niño presenta espasmos mioclónicos en flexión agrupados en salvas. Se realiza EEG que muestra ligera hipsarritmia, TC de cráneo donde se observa atrofia cortical y dilatación ventricular. Se diagnostica un Síndrome de West de causa estructural con posible origen en la etapa prenatal y se inicia tratamiento con Valproato de sodio y ACTH por un mes, logrando control de las crisis. Actualmente solo con valproato de sodio, seguido en consulta especializada de neuropediatría, presenta crisis clónicas en los eventos de descompensación acompañados de automatismos como chupeteo, ya no ha presentado espasmos epilépticos. Al examen físico presenta un retardo global del neurodesarrollo, cuadriparesia



espástica a predominio derecho, Babinsky derecho y clonus agotable en dicho miembro. Circunferencia cefálica en el límite inferior para su edad. Se realiza EEG que muestra presencia de punta ondas lentas generalizadas, por lo que se plantea que puede estar evolucionando a un Síndrome de Lennox Gastaut.

DISCUSION

En la infancia temprana se ha reconocido una triada de epilepsias de difícil control que se da de la encefalopatía epiléptica infantil temprana o síndrome de Othahara, los espasmos Síndrome de West y Síndrome de Lennox Gastaut, todos de muy mal pronóstico, que se asocia además de retardo mental importante que empeora el pronóstico.^{4,7,8}

El síndrome de West se caracteriza por la triada de espasmos infantiles, un trazado hipsarrítmico y retroceso del desarrollo psicomotor, su etiología es variada pudiéndose distinguir claramente un grupo de pacientes con un cuadro sintomático donde priman las causas secundarias como la encefalopatía hipóxica-isquémica perinatal y los problemas prenatales principalmente las lesiones malformativas y los síndromes neurocutáneos como la esclerosis tuberosa.^{4,7} Más de la mitad de ellos evolucionan a tipos de epilepsia de forma inmediata o después de un periodo libre de crisis, 2/3 evolucionan al Síndrome de Lennox Gastaut, un 25-50% a formas de epilepsia generalizadas o multifocales y el resto a epilepsias parciales siendo las localizaciones más frecuentes en el área motora y los lóbulos temporal y occipital.^{4,7,8}

Sus manifestaciones clínicas dadas por su edad de comienzo entre los 3-12 meses con un pico entre 4-6 meses con ataques persistentes que tienden a cambiar entre los 3-4 años, asociado a factores precipitantes como: fiebre, privación de sueño, inmunizaciones, estímulos visuales y auditivos.^{4,7,8} Los espasmos consisten en una contracción brusca de un grupo de músculos seguida de una fase tónica de pocos segundos, se clasifican en flexores, extensores y mixtos y pueden estar asociados a llanto, cambios autonómicos de la expresión facial y manifestaciones oculomotoras los espasmos agrupados duran de varios segundos a 1-2 minutos que pueden repetir de 20-30 veces o más en el día asociado a letargia o en ocasiones alerta. El EEG interictal es hipsarrítmico del 70-90% de los pacientes.^{4,7,8}

El tratamiento se realiza con ACTH o con vigabatrin (especialmente en pacientes con esclerosis tuberosa) con resultados aceptables. Sin embargo, a pesar de estos medicamentos, alrededor de 50% de los pacientes son resistentes al tratamiento medicamentoso. Por esto, algunos investigadores han auspiciado la cirugía temprana en



algunos casos específicos con focos epilépticos unilaterales y bien establecidos a través de EEG, resonancia o PET, con resultados muy halagadores. Desafortunadamente, aunque se obtengan buenos resultados con las crisis, no existe ninguna evidencia que el aspecto cognoscitivo mejore significativamente con cualquier tratamiento.^{4,8,10}

El Síndrome de Lennox Gastaut(LGS)es una de las formas más severas de epilepsia de difícil control en niños y representa alrededor del 3%. Se presenta usualmente entre los dos y cinco años de edad y está caracterizado por la presencia de múltiples crisis, siendo las más características las ausencias atípicas y las crisis tónicas nocturnas. Puede presentar además crisis atónicas, mioclónicas y/o parciales. El electroencefalograma (EEG) muestra una actividad lenta en donde aparecen descargas de punta onda lenta generalizadas con frecuencias de 1,5-2,5 Hz y unos brotes de puntas rápidas durante el sueño lento que corresponden en general a las crisis tónicas,el 95 % de los pacientes presentan deterioro cognitivo con retraso mental y se asocia trastorno de conducta con hiperactividad, agresividad y tendencias autistas.^{5,7, 8.}

La mayoría de los pacientes son de origen sintomático o lesionar por problemas derivados del periodo neonatal o en la primera infancia o muchos de ellos han evolucionado desde un síndrome de West refractario,la etiología del LGS a menudo se divide en dos grupos: identificable (genético-estructural-metabólico) en 65 a 75% de los pacientes y de causa desconocida. El síndrome de Lennox-Gastaut puede considerarse como una epilepsia en red secundaria.^{4,5, 8,9}

TRATAMIENTO.

Las convulsiones en LGS por lo general son resistentes a los medicamentos y, a menudo, no se puede lograr un control completo de las convulsiones con resolución de la disfunción intelectual y psicosocial.Muchos expertos consideran que el valproato, la lamotrigina y el topiramato son los medicamentos de primera línea. Otros fármacos antiepilépticos eficaces incluyen levetiracetam, clobazam, rufinamida y zonisamida. La dieta cetogénica es una opción de tratamiento eficaz y bien tolerada, para los pacientes con resistencia a los medicamentos, una opción terapéutica adicional es la intervención quirúrgica. La callosotomía del cuerpo es un procedimiento quirúrgico paliativo que tiene como objetivo el control de las convulsiones más lesivas. Finalmente, la estimulación del nervio vago ofrece una mejora razonable de las convulsiones.^{4,7,8,9,11}

Su pronóstico es generalmente malo, se asocia con el deterioro a largo plazo sobre el



desarrollo intelectual, el funcionamiento social y la vida independiente. ^{4,5,7,8,9,10,11}

CONCLUSIONES

Las encefalopatías epilépticas en la infancia se caracterizan por ser de difícil control, se presenta un paciente de 4 años masculino, antecedente materno de infección por virus Sika, con retardo del desarrollo, a los 4 meses comienzan a notar que el niño presenta espasmos mioclónicos en flexión agrupados en salvas y EEG que muestra ligera hipsarritmia, TC de cráneo con atrofia cortical y dilatación ventricular, diagnosticándose un Síndrome de West iniciándose tratamiento con Valproato de sodio y ACTH, logrando control de las crisis, actualmente solo con valproato de sodio, con crisis tónico-clónicas acompañados de automatismos, el patron electroencefalográfico compatible con Síndrome de Lennox Gastaut.

BIBLIOGRAFIA

1. Fisher RS, Cross HJ, French JA, Higurashi N, Hirsch E, Jansen FE, Lagae L, Moshe S, Peltola J, Roulet E, Scheffer I. Clasificación operacional de los tipos de crisis por la Liga Internacional contra la Epilepsia: Documento-Posición de la Comisión para Clasificación y Terminología de la ILAE. *Epilepsia*. 2017; 58(4):522-30. Disponible en: www.ilae.org
2. Schuele SU. Evaluation of seizure etiology from routine testing to genetic evaluation. *Continuum: Lifelong Learning in Neurology*. 2019 Apr 1;25(2):322-42. Disponible en: https://journals.lww.com/continuum/Abstract/2019/04000/Evaluation_of_Seizure_Etiology_From_Routine.5.aspx
3. Ríos De La Cruz HJ. Factores de riesgo de epilepsia en niños atendidos en el Hospital Belén de Trujillo. 2020. Disponible en: <https://dspace.unitru.edu.pe/handle/UNITRU/15522>
4. Solís González AM. *Comportamiento de la epilepsia de difícil control en pacientes atendidos en la Consulta Externa de Neuropediatría del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera durante el período de enero 2020 a Diciembre 2020* (Doctoral dissertation, Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua, Managua). 2021. Disponible en: <https://repositoriosidca.csuca.org/Record/RepoUNANM14928>
5. Peña CA, García RJ, Concepción TR, Mojena RV, Quesada EB, Martínez PM, Pavón LM, León CL. Altas dosis de dexametasona en niños y adolescentes con epilepsia de difícil control. *Revista Cubana de Neurología y Neurocirugía*. 2019 Jun 28;9(1). Disponible en:



<http://www.revneuro.sld.cu/index.php/neu/article/view/296/512>

6. Báez Martín MM, Morales Chacón LM, Cabrera Abreu I, Garbey Fernández R, Alarcón Calaña C. Consentimiento informado en pacientes con epilepsias intratables. Revista Cubana de Salud Pública. 2019 Apr 25; 45:e1407. Disponible en:

<https://www.scielosp.org/article/rcsp/2019.v45n1/e1407/es/>

7. Malagon Valdez J. Síndrome transicional: del síndrome de West al síndrome de Lennox-Gastaut. Medicina (Buenos Aires). 2018 Sep; 78:2-5. Disponible en:

http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802018000600002

8. Zurita CF, i Gasca CB, Vila EG, Elvira LJ, Ramírez-Mallafré. A análisis de las encefalopatías epilépticas en la infancia: síndromes de west, lennox y dravet. parálisis cerebral infantil. disability and communication. 2018 Jan 1:43. Disponible en:

[https://www.researchgate.net/profile/Marlene-](https://www.researchgate.net/profile/Marlene-Hilzensauer/publication/326033695_Gebarden_als_Kommunikationsmittel/links/5f226b86458515b729f332f1/Gebaerden-als-Kommunikationsmittel.pdf#page=58)

[Hilzensauer/publication/326033695_Gebarden_als_Kommunikationsmittel/links/5f226b86458515b729f332f1/Gebaerden-als-Kommunikationsmittel.pdf#page=58](https://www.researchgate.net/profile/Marlene-Hilzensauer/publication/326033695_Gebarden_als_Kommunikationsmittel/links/5f226b86458515b729f332f1/Gebaerden-als-Kommunikationsmittel.pdf#page=58)

9. Ostendorf AP, Ng YT. Treatment-resistant Lennox-Gastaut syndrome: therapeutic trends, challenges and future directions. Neuropsychiatric Disease and Treatment. 2017;13:1131. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5404809/>

10. Castro Resabala NA. Efectividad de la dieta cetogénica como tratamiento de la epilepsia refractaria en niños y adolescentes. 2019. Disponible en:

<https://dspace.uib.es/xmlui/handle/11201/150313>

11. Herrera Manuel L, Burneo Jorge G. Síndrome de Lennox Gastaut: Aproximación diagnóstica y avances terapéuticos: Fármacos antiepilépticos, Canabidiol y otras alternativas. Rev Neuropsiquiatr. 2018 Apr; 81(2): 82-94. Available from:

http://dev.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-85972018000200005&lng=en.

Conflicto de intereses

Los autores declaran la no existencia de conflictos de intereses relacionados con el estudio.

Contribución de los autores

Idea conceptual, análisis, desarrollo, revisión crítica: Marisleidy Denis Rodríguez, Juan



Carlos Yanes Macías.

Revisión de la literatura: Juan Carlos Yanes Macías, Lic. Yureyka Milian Cruz, Miguel Alejandro Pulido Gutiérrez.

Escritura del artículo: Mayumi Hernández Díaz, Miguel Alejandro Pulido Gutiérrez.

Revisión crítica: Juan Carlos Yanes Macías, Marisleidy Denis Rodríguez.