

SÍNDROME DE WEST SINTOMÁTICO: REPORTE DE UN CASO

SYNTOMATIC WEST SYNDROME: CASE REPORT

Noelio Rafael Poza Carmona ¹, Anaisy Rodríguez Camacho ².

¹ MSc en atención integral al niño, Especialista de Segundo Grado en Pediatría, Profesor Auxiliar. Hospital Pediátrico José Martí, Sancti Spiritus-Cuba.

<https://orcid.org/0000-0002-9935-0777>.

² MSc en Salud de los niños y adolescentes, Especialista de Primer Grado en Pediatría, Hospital Pediátrico José Martí, Sancti Spiritus-Cuba.

<https://orcid.org/0000-0002-7218-246X>.

Resumen

El Síndrome de West es una encefalopatía epiléptica que se diagnostica en edades tempranas, sus elementos distintivos son la tríada de espasmos epilépticos, retardo en el desarrollo psicomotor y una hipsarritmia en el electroencefalograma. Se reporta un caso de Síndrome de West (SW) en un paciente portador de una Esclerosis Tuberosa en la provincia de Sancti Spíritus. Paciente masculino de 5 meses de edad, con diagnóstico prenatal de esclerosis tuberosa que ingresa por presentar eventos convulsivos repetitivos durante 48 horas. En su exploración se constata retardo del desarrollo motor, así como múltiples máculas hipocrómicas diseminada por la piel de todo el cuerpo. En el estudio EEG se evidencia un patrón de hipsarritmias concluyéndose que se trata de un síndrome de West con espasmos en flexión, hipotonía y EEG compatible, se realizó RMN cerebral observándose la presencia de túberes corticales bilaterales, Nódulos subependimarios en ambos ventrículos laterales e hiperintensidades en la sustancia blanca periventricular. Es importante considerar como diagnóstico de SW a todo lactante que presente un cuadro clínico similar sobre todo si tenemos el antecedente de esta condición genética, con el objetivo una detección precoz de la enfermedad y mejorar el pronóstico lográndose un manejo adecuado y oportuno evitándose graves repercusiones en el paciente.

Palabras clave: síndrome de west, espasmos infantiles, esclerosis tuberosa, convulsiones

Abstract

West Syndrome is an epileptic encephalopathy diagnosed in early infancy, characterized by a triad of epileptic spasms, development psychomotor delayed and electroencephalographic pattern of hypsarrhythmia. A case of West Syndrome in a known diagnosed tuberous sclerosis infant in our province Sancti Spíritus was reported. A 5 months old male patient with previous tuberous sclerosis diagnosis was admitted due to recurrent seizures in less than 48 hours. On physical examination developmental delayed, hypotonia and disseminated white spots were observed in the skin. EEG showed hypsarrhythmia pattern, with leads to a diagnosis of the West Syndrome with spasms in flexion, hypotonia and EEG showed generalized spikes with chaotic organization. Brain MRI was performed where cortical tuberosities and subependymal nodules in both lateral ventricles were observed. It is important to consider WS in all infants presenting this clinical presentation overall if there is a previous genetic condition in order to improve the prognosis managing adequately and promptly avoiding serious repercussion on the patient.

Keywords: west syndrome, infantile spasms, tuberous sclerosis, seizures.

Introducción

El Síndrome de West es sin dudas el Síndrome epiléptico más frecuente en la época de la lactancia y en la actualidad se acepta que ocupa entre el 3 y el 7 % de las epilepsias que se inician antes de los 15 años de edad, representando el prototipo de la epilepsia generalizada sintomática o probablemente sintomática de la lactancia. De forma clásica, se ha denominado Síndrome de West a un síndrome epiléptico caracterizado por la tríada descrita inicialmente por Vázquez y Turner en 1951 de Espasmos infantiles, patrón electroencefalográfico característico denominado hipsarritmia por Gibbs, así como detención del desarrollo psicomotor en el comienzo de las crisis ¹. Hoy en día, aquellos niños que presentan espasmos infantiles e hipsarritmia típica o modificada por la patología de base pueden considerarse como enfermos de Síndrome de West, independientemente de que muestren o no retraso en el desarrollo psicomotor.

Esta enfermedad afecta 1 de cada 4 000 a 6 000 niños. Es más frecuente en el sexo masculino con una proporción de 3 a 1 o de 2 a 1. No existe una clara asociación familiar (excepto en la variedad relacionada con la Esclerosis Tuberosa y Neurofibromatosis tipo I ^{2, 3}

Este Síndrome aparece en un 1-5 % de los niños con Síndrome de Down, siendo este un grupo de buena respuesta al tratamiento antiepiléptico. Se aducen razones genéticas para estas diferencias. Algunos autores han planteado que este comportamiento en la trisomía 21 obedece en una alteración genética 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. Otra hipótesis genética postulada en el Síndrome de West es la existencia de anomalías del sistema inmunitario ya que en pacientes que lo padecen se ha observado un incremento en la frecuencia del antígeno HLADRW52 y un aumento en el número de células B activadas. Mención aparte merecen dos síndromes relacionados al West de reciente descripción: el PEHO, probablemente transmitido como un síndrome autosómico recesivo, que asocia espasmos infantiles, otros tipos de crisis, hipsarritmia, dismorfismo facial, atrofia óptica y edemas periféricos; y COFS síndrome autosómico recesivo que asocia espasmos infantiles, hipsarritmia, con el síndrome costo-óculo-facial. Otra hipótesis genética postulada en el Síndrome de West es la existencia de anomalías del sistema inmunitario ya que en pacientes que lo padecen se ha observado un incremento en la frecuencia del antígeno HLADRW52 y un aumento en el número de células B activadas. Virtualmente cualquier proceso que afecte la función del sistema nervioso central y se manifieste en el niño pequeño puede ser la causa de los espasmos infantiles ². Este Síndrome es un claro ejemplo de cómo un Síndrome Epiléptico puede responder a numerosas etiologías ya que puede ser secundario a una encefalopatía estática, a una encefalopatía progresiva o tener una etiología desconocida, pero sin daño neurológico previo. De forma clásica la etiología de este Síndrome se divide —según la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE)— en 3 grandes apartados: Idiopático o primario, Probablemente sintomático: (antiguo criptogenético) y Sintomático o secundario: representa del 75-90 % de todos los casos. La Esclerosis Tuberosa (según algunos autores entre el 25 y el 30 % de los West son por esta causa) ^{2, 3}.

La fisiopatología del Síndrome de West se desconoce. Sin embargo, diversas hipótesis se han postulado al intentar ofrecer una explicación a este proceso. Por lo general se piensa que los espasmos constituyen una respuesta inespecífica de un cerebro inmaduro a cualquier daño. La edad en que usualmente se inicia el Síndrome de West coincide con el período crítico de formación de las dendritas y la mielinización, lo que puede contribuir a la fisiopatología. Se ha sugerido que los espasmos podrían ser desencadenados por la corteza cerebral con participación del tallo cerebral y del núcleo lenticular. 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 ⁴.

El diagnóstico se sospecha por la clínica, así como la presencia de un EEG con presencia de ritmo lento polimorfos con presencia de punta y puntas ondas lentas de gran amplitud y morfología caótica denominado hirsarrítmico. Otras técnicas empleadas en su estudio incluyen las de neuroimágenes: tomografía axial computarizada, ecografía transfontanelar y resonancia magnética cerebral. Las guías actuales de tratamiento farmacológicos comprenden varios fármacos para el control estableciéndose tres líneas fundamentales siendo la Vigabatrina y los esteroides (ACTH y Prednisona) los medicamentos de elección, en el caso particular de la etiología secundaria a la presencia de Esclerosis Tuberosa el tratamiento aprobado es la Vigabatrina ⁴.

DESCRIPCION DEL CASO

Lactante de 5 meses de edad masculino de raza blanca que es hospitalizado por la presencia de cuadros repetitivos de movimientos generalizados como sobresaltos descritos por los familiares con 48 horas de aparición que se fueron incrementando durante los cuales el lactante se desconecta por breve tiempo y posteriormente llora con cierta relación durante el momento del sueño.

Con antecedentes familiares de padre diagnosticado de Esclerosis Tuberosa (ET) y seguido durante la gestación materna por el Centro Provincial de Genética de Sancti Spíritus por dicha causa clasificado como embarazo riesgo que se realiza ultrasonido materno durante la gestación observándose múltiples calcificaciones intracraneales peri ventriculares por lo que se sospecha la presencia de la enfermedad genética (ET) en el producto de la concepción. Parto vaginal, eutócico, a término, con Apgar adecuado no precisado y buen peso para edad gestacional. Se realiza ultrasonido transfontanelar en la etapa neonatal comprobándose la presencia de múltiples calcificaciones peri ventriculares y durante la exploración se constata la presencia de maculas hipocromías que ocupan la piel del tronco y extremidades superiores e inferiores en número de 10. Es enviado a consulta de neuropediatría donde se plantea el diagnóstico de Esclerosis tuberosa apreciándose ligera hipotonía de neuroeje solicitándose interconsulta de estimulación temprana y valoración por Fisioterapia, se realiza un EEG en la etapa neonatal el cual no demostró la presencia de actividad epileptogénica y se mantiene en consulta de seguimiento por las especialidades de Neuropediatría, Genética Médica y Fisioterapia.

Durante el ingreso por la presencia de los eventos convulsivos se reevalúa el paciente persistiendo la hipotonía en este caso generalizada, se observan la presencia de espasmos infantiles en flexión durante la exploración y se realiza EEG de sueño natural el cual muestra una actividad paroxística compatible con Hipsarritmias (ver Anexo , imagen 1) planteándose como diagnóstico el Síndrome de West de etiología sintomática secundario a Esclerosis Tuberosa, se comienza tratamiento con Vigabatrina a dosis bajas la cual se fue incrementando lentamente como establecen los protocolos lográndose una buena respuesta terapéutica consistente en disminución del número de crisis progresivamente hasta el control total de los evento convulsivos epilépticos al mes de iniciado el tratamiento farmacológico . En estos momentos el paciente tiene 1 año de edad, se mantiene en consulta de seguimiento por neurología con tratamiento farmacológico y por terapia de rehabilitación lográndose mejoría del tono muscular, aunque no logra aun sedestación efectiva. Se realizó RMN cerebral al mes de controlar las crisis apreciándose la presencia de túberes corticales bilaterales, zonas de aumento de tamaño de los giros con engrosamiento de la corteza cerebral y señales anormales hiperintensas en la sustancia blanca subyacente. Nódulos subependimarios en ambos ventrículos laterales e hiperintensidades en la sustancia blanca periventricular que son hallazgos confirmatorios de la entidad genética planteada. (ver Anexo imágenes 2 y 3).

DISCUSION

Los espasmos infantiles pueden al principio comenzar como movimientos sutiles con apenas desviación de los ojos o elevación de los hombros, el pico de incidencia de los espasmos en el Síndrome de West se sitúa entre los 3- 9 meses de edad ¹. El SW sintomático (75 %) se asocia a múltiples condiciones: trastornos prenatales (más frecuentes), perinatales o postnatales. La frecuencia (prevalencia acumulada) de espasmos infantiles en niños con esclerosis tuberosa es aproximadamente 30-60 por ciento siendo mayor en pacientes con el genotipo TSC2 que en TSC1 ².

Es importante el conocimiento de la fisiopatología de este síndrome y la etiología , ya que aquellos con etiología idiopática tienen un pronóstico favorable y los de etiología sintomática un pronóstico desfavorable en el caso específico de la asociación con la enfermedad genética esclerosis tuberosa el pronóstico depende no solo del control de las crisis que se pueden convertir y llegar a ser refractarias por su origen sino también por la predisposición a aparecer complicaciones como es la ocurrencia de

tumores y de anomalías en el sistema nervioso central lo que lleva a una evolución no favorable en la mayoría de los casos ⁵.

En la actualidad la especialidad genética medica ocupa en el mundo un rol importante en el diagnóstico y seguimiento de las epilepsias incluyendo la evaluación y los estudios genéticos dentro del organigrama para el diagnóstico etiológico y el manejo de los pacientes con epilepsias siendo de un valor extraordinarios los estudios de hibridación genómica comparativa, seguido de un panel de epilepsia y un estudio metabólico general. Es importante la intervención genética para el estudio de los espasmos infantiles, si se tienen carencias se tendrá demora en el diagnóstico etiológico. El patrón electroencefalográfico de hipsarritmias es el más común observado en las crisis epilépticas, se caracteriza por un aspecto desorganizado, caótico, casi continuo o ritmo de montañas lento. El disponer del fármaco Vigabatrina en el caso de un SW por esclerosis tuberosa es de vital importancia ya que es el indicado en esta variante ⁶.

El SW en pacientes con esclerosis tuberosa debe diagnosticarse de forma precoz y tratar de manera rápida usando Vigabatrina como primera línea, se reservan otras terapéuticas con múltiples fármacos en el caso de una epilepsia refractaria, el uso de Everolimus y fármacos de segunda línea como esteroides han demostrado beneficios significantes en pacientes con Esclerosis Tuberosa ^{6, 7}. La relevancia del caso abordado radica en un diagnóstico prenatal por ultrasonido transfontanelar que permitió hacer un seguimiento del paciente desde la etapa intrauterina y un manejo del mismo por las diferentes especialidades afines insistiendo en los elementos clínicos de posible aparición en etapa de la lactancia de una epilepsia a forma de espasmos infantiles, pudiéndose realizar un diagnóstico precoz y oportuno de la entidad nosológica instaurándose un manejo anticomicial con la droga de elección para dicha condición médica, lográndose el control de las crisis en un período relativamente corto ⁸. El tratamiento quirúrgico es otra consideración para los espasmos infantiles refractarios si se observa una anomalía metabólica o estructural cortical focal ^{9, 10}, o un arresto o regresión del desarrollo neurológico en este paciente solamente requerirá del mismo en el caso de ser refractario a los fármacos habituales y que se invoque la naturaleza de las crisis secundarias a las tuberosidades propias de su condición genética ¹⁰.

Conclusiones

El Síndrome de West constituye una de las entidades más sensibles en el campo de la neuropediatría, el éxito en el control de esta encefalopatía epiléptica depende de muchos factores sobretodo de su

etiología observándose como las que dependen de una causa estructural o sintomáticas son las de peor control y mayor deterioro , como médicos estamos obligados a realizar un diagnóstico lo más precoz posible de la misma en aras de lograr un manejo efectivo abordando al paciente integralmente incluyendo no solo el tratamiento farmacológico adecuado sino la rehabilitación motora y cognitiva siempre que sea posible.

Referencias Bibliográficas

1. Fisher RS, Cross JH, French JA, Higurashi N, Hirsch E, Jansen FE, Lagae L, Moshé SL, Peltola J, Roulet Perez E, Scheffer IE, Zuberi SM (2017) Operational classification of seizure types by the international league against epilepsy: position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia* 58:522–530.
2. Man, A.; Di Scipio, M.; Grewal, S.; Suk, Y.; Trinari, E.; Ejaz, R.; Whitney, R. The Genetics of Tuberous Sclerosis Complex and Related mTORopathies: Current Understanding and Future Directions. *Genes* 2024, 15, 332.
3. Riikonen, R. Biochemical Mechanisms in the Pathogenesis of Infantile Epileptic Spasm Syndrome. *Seizure* 2023, 105, 1–9.
3. Boff, M.O.; Xavier, F.A.C.; Diz, F.M.; Gonçalves, J.B.; Ferreira, L.M.; Zambeli, J.; Pazzin, D.B.; Previato, T.T.R.; Erwig, H.S.; Gonçalves, J.I.B.; et al. mTORopathies in Epilepsy and Neurodevelopmental Disorders: The Future of Therapeutics and the Role of Gene Editing. *Cells* 2025, 14, 662.
4. Vista de Síndrome de West: reporte de caso y aspectos moleculares del tratamiento. (n.d.). Edu.co.Retrieved August 5, 2024, from <https://revistas.unicartagena.edu.co/index.php/cbiomedicas/article/view/3804/3408>.
5. Curatolo P, Moavero R, van Scheppingen J, Aronica E (2018) mTOR dysregulation and tuberous sclerosis-related epilepsy. *Expert Rev Neur other* 18:185–201.
6. Arce PE, Rufo CMI, Muñoz CB, Blanco MB, Madruga GM, Ruiz. Del Portal L.. et. al. Síndrome de West: etiología, opciones terapéuticas, evolución clínica y factores pronósticos; *Rev Neurol* 2011; 52 (2): 81-89.
7. Innes, E.A.; Han, V.X.; Patel, S.; Farrar, M.A.; Gill, D.; Mohammad, S.S.; Dale, R.C. Aetiopathogenesis of Infantile Epileptic Spasms Syndrome and Mechanisms of Action of

Adrenocorticotrophin Hormone/Corticosteroids in Children: A Scoping Review. Dev. Med. Child Neurol. 2025, 67, 1004–1025. [Google Scholar] [CrossRef]

8. Song JM, Hahn J, Kim SH, Chang MJ. Eficacia de los tratamientos para los espasmos infantiles: Una revisión sistemática. Clin Neuropharmacol. Marzo/Abril 2017; 40 (2):63-84. [PubMed]

9. Villarejo F. Tratamiento de la Epilepsia. 1998 [citado 2015 Nov 24]; Síndrome de West. Madrid, Díaz de Santos S.A. p. 102.

10. Ibrahim S, Gulab S, Ishaque S. Clinical profile and treatment of infantile spasms using vigabatrin and ACTH -a developing country perspective, BMC Pediatrics 2010; 10: 1.

ANEXOS

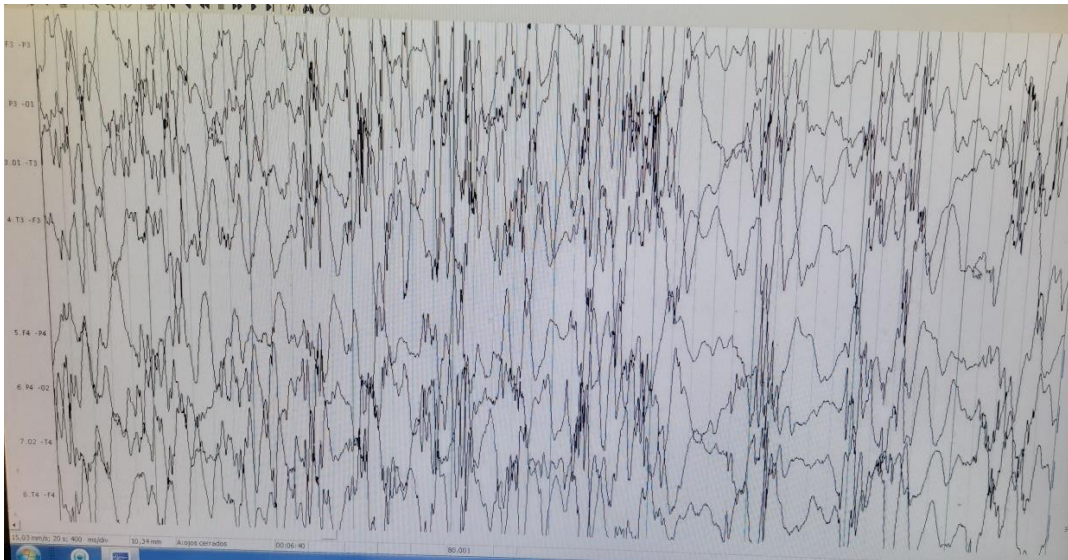
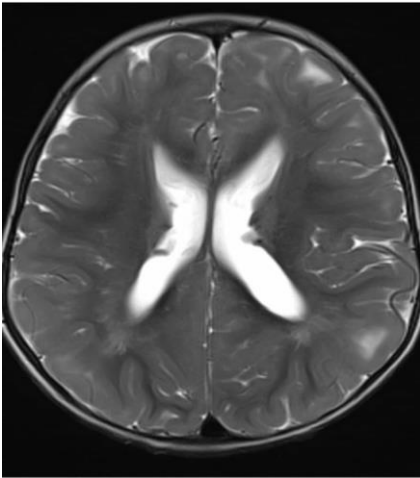


Imagen 1. EEG de sueño natural mostrando una actividad paroxística desorganizada, caótica a forma de polipuntas y ondas lentas generalizada compatible con trazado hipsarrítmico.



Imágenes 2 y 3. RMN craneal presencia de túberes corticales bilaterales, zonas de aumento de tamaño de los giros con engrosamiento de la corteza cerebral y señales anormales hiperintensas en la sustancia blanca subyacente. Nódulos subependimarios en ambos ventrículos laterales e hiperintensidades en la sustancia blanca periventricular.

