

Caso Clínico

Mioclónías benignas de la infancia temprana o pseudosíndrome de West

C. BAZA, R. ARTEAGA, J.L. HERRANZ

Neuropediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria. Santander.

RESUMEN

Se describen los casos clínicos de dos lactantes con mioclónías benignas, prácticamente idénticas a los espasmos infantiles del síndrome de West, pero con normalidad del EEG y del desarrollo psicomotor. El reconocimiento de este síndrome es importante para no realizar estudios complementarios inútiles, para no expresar un pronóstico infausto y para no administrar fármacos potencialmente tóxicos.

Palabras clave: Mioclónías benignas de la infancia temprana; Síndrome de West; Espasmos infantiles.

ABSTRACT

The clinical cases of two infants with benign myoclonias, practically identical to infant spasms of the West syndrome, but with normality of the EEG and psychomotor development are described. Recognition of this syndrome is important in order to avoid performing useless complementary studies, to not express an ill-fated prognosis and to not administer potentially toxic drugs.

Key words: Benign myoclonias of early infancy; West syndrome; Infant spasms

INTRODUCCIÓN

El síndrome de West es una epilepsia propia del lactante, que se caracteriza por la asociación de espasmos en flexión o extensión, hipsarritmia en el registro EEG y, en casi todos los casos, retraso psicomotor. La mayor parte de niños en los que se identifica un síndrome de West, sea de tipo criptogénico o secundario a alguna de las numerosas etiologías descritas, evolucionan con afectación mayor o menor del desarrollo, de modo que el diagnóstico de este síndrome epiléptico se suele relacionar con un pronóstico infausto a largo plazo.

Debido a estas perspectivas, es importante conocer la existencia de un cuadro clínico idéntico al de los espasmos infantiles del síndrome de West, pero en el que no se detectan alteraciones del EEG ni menoscabo psicomotor, cuadro que hemos tenido la oportunidad de identificar en dos lactantes, el primero de los cuales se publicó previamente (Caviedes y cols., 1992)⁽¹⁾ y se rememora en la actualidad.

CASOS CLÍNICOS

Caso nº 1

Lactante de 5 meses cuyo motivo de consulta era la presencia, desde hacía pocos días, de episodios paroxísticos de giro brusco de cabeza con extensión de brazos y piernas

Correspondencia: Prof. J.L. Herranz. Neuropediatría. Hospital Univ. M. de Valdecilla. 39008 Santander.

Correo electrónico: pedhfj@humv.es

Recibido: Octubre 2002. *Aceptado:* Octubre 2002

TABLA I. CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES REFERIDOS EN ESTE TRABAJO

	Edad de inicio y características de las crisis	Examen clínico y neurológico	Exámenes complementarios	Ecografía cerebral	EEG vigilia/sueño
Caso 1 (niña)	5 meses. 8-10 crisis/día. Giro brusco de la cabeza con extensión de brazos y piernas, tanto en sueño como en vigilia de escasos segundos de duración.	Normalidad	Bioquímica normal	Normal	Normal/Normal
Caso 2 (niña)	2 meses. 2-3 crisis/día. Espasmos en extensión de ambos brazos y mirada fija de segundos de duración.	Normalidad	No realizados	Normal	Normal/Normal

varias veces al día. Dos tíos maternos tenían retraso mental de etiología no filiada. El embarazo y el parto fueron normales, con Apgar 9-9. Durante el período neonatal tuvo policitemia e ictericia, tratadas con exanguinotransfusión y fototerapia, y a los 36 días un proceso catarral de vías respiratorias altas con aspiración de secreciones, cianosis y muy breve parada respiratoria, que condicionó apatía neurológica durante dos días, siendo la exploración neurológica y el EEG normales al alta del hospital.

Con desarrollo normal de todas las conductas, desde los 5 meses de edad observaron 8 a 10 episodios diarios de giro brusco de la cabeza, extensión de brazos y de piernas durante pocos segundos, repitiéndose acumulativamente varios episodios en una salva, y padeciendo varias salvas diarias, tanto durante el sueño como en vigilia. La exploración neurológica fue normal, así como el EEG de vigilia y de sueño prolongado, por lo que no se instauró tratamiento alguno. Estos episodios mantuvieron su frecuencia e intensidad durante 4 semanas, reduciéndose ambas paulatinamente y desapareciendo a las 10 semanas.

En la actualidad la niña tiene 12 años y medio y su evolución ha sido normal, tanto a nivel motor, como de coordinación, conducta social, lenguaje y aprendizajes escolares.

Caso n° 2

Lactante de 2 meses que, desde hace 2 días, tiene movimientos paroxísticos en forma de espasmos en extensión de ambos brazos y mirada fija de varios segundos de duración. Como antecedentes familiares, una prima carnal tuvo unos movimientos similares durante 2 ó 3 meses durante la lactancia. El embarazo y parto fueron normales con test de Apgar 9-9.

La exploración neurológica, ECO cerebral y EEG de vigilia y de sueño fueron normales, no administrándose tratamiento farmacológico. Estos episodios fueron reduciendo su frecuencia e intensidad hasta desaparecer 4 semanas más tarde. Actualmente la niña tiene 6 meses de edad y sus conductas, desarrollo psicomotor y social son normales.

En la tabla I se resumen las características más destacadas de ambos pacientes.

COMENTARIOS

Las mioclonías benignas de la infancia temprana representan una entidad de etiopatogenia desconocida en la actualidad, de la que se han referido algunos casos familiares^(2,3). Lombroso y Fejerman las describieron por primera vez en 1977⁽⁴⁾ en 16 lactantes con movimientos paroxísticos semejantes a los espasmos del síndrome de West, pero con normalidad psicomotora y del EEG, denominándolo como mioclonías benignas de la infancia temprana, término que otros autores proponen sustituir por el de espasmos infantiles benignos no epilépticos⁽⁵⁾.

Las manifestaciones clínicas suelen comenzar entre los 3 y los 9 meses de edad, aunque se han observado a partir de los 15 días⁽³⁾ y hasta los 15 meses⁽⁶⁾. De hecho, en el segundo de nuestros casos comenzaron a los 2 meses de edad. Las crisis se caracterizan por contracciones bruscas de la musculatura del cuello o de los miembros superiores, con flexión, extensión, abducción y estremecimiento, siendo mucho menos frecuente la afectación de extremidades inferiores. Su frecuencia puede ser muy variable (entre 2 y 100 al día)⁽⁶⁾ y tienden a acumularse en salvas, como los espasmos del síndrome de West. Se han documentado también crisis con atonía o rotación tónica de la cabeza o con mioclonías de

TABLA II. CARACTERÍSTICAS DE LOS NIÑOS CON MIOCLONÍAS BENIGNAS DE LA INFANCIA TEMPRANA REFERIDOS EN LA LITERATURA.

Autores	Casos (varones)	Edad media inicio espasmos en meses/ Rango	Edad media desaparición de los espasmos en meses/ Rango	EEG	Desarrollo psicomotor
Lombroso y cols. (1977)	16 (9)	6 (3-8,5)	13 (4-36)	Normal	Normal
Dravet y cols. (1986)	4 (1)	7 (2,5-12)	15 (5-27)	Normal	Normal
Galletti y cols. (1989)	3 (0)	1 (0,5-2)	4 (2,5-6)	Normal	Normal
Caviedes y cols. (1992)	1 (0)	5	7,5	Normal	Normal
Pachatz y cols. (1999)	5 (4)	9 (7-11)	17 (12-23)	Normal	Normal
Maydell y cols. (2001)	6 (3)	7,5 (3-15)	6,5 (7,5-30)	Normal	Normal
Total	35 (17)	6 (0,5-15)	10 (2,5-36)	Normal	Normal

TABLA III. CARACTERÍSTICAS COMUNES Y DIFERENCIALES DE LOS PACIENTES CON MIOCLONÍA BENIGNA DE LA INFANCIA TEMPRANA Y CON SÍNDROME DE WEST.

Semejanzas o coincidencias

1. Comienzo de los espasmos o de las mioclonías entre los 3 y 9 meses de edad.
2. Mioclonías en la cabeza y en los miembros superiores (espasmos).
3. Tendencia a la acumulación de las crisis en salvas, varias veces al día.

Diferencias

	Síndrome de West	Mioclonías benignas
<i>Crisis</i>	En vigilia y en sueño	Excepcionales durante el sueño
<i>EEG</i>	Anormal (hipsarritmia)	Normal
<i>Desarrollo psicomotor</i>	Normal solamente en casos idiopáticos	Siempre normal

hasta 30 minutos de duración, así como episodios autolimitados de hipertonia generalizada, mirada fija, congestión facial y llanto^(2,3,5). Durante las crisis no hay afectación de la conciencia y suelen ocurrir durante la vigilia, concretamente en las situaciones de mayor alerta, siendo excepcionales durante el sueño y muy poco frecuentes al despertar^(2,5). La remisión espontánea se observa en pocas semanas o meses, aunque se han descrito casos con persistencia de las crisis hasta los 3 años de edad, sin ser reemplazadas jamás por otros episodios paroxísticos. La evolución clínica es similar en todos los casos, no siendo influida porque reciban o no tratamiento farmacológico, con desarrollo motor, social y del lenguaje normales en todos los casos^(3,5,7,8) como se resume en los trabajos publicados hasta ahora (Tabla II)^(1,3-6,9).

El diagnóstico se basa en la observación de las crisis descritas en un lactante con normalidad de la exploración neurológica y de los registros EEG, tanto en vigilia como duran-

te el sueño prolongado, así como la ausencia de actividad paroxística cerebral coincidiendo con los espasmos en el registro vídeo-EEG⁽⁹⁾.

El diagnóstico diferencial se debe realizar fundamentalmente con los espasmos infantiles del síndrome de West^(1,4,7). Ambas entidades comparten algunos aspectos clínicos idénticos, pero también tienen diferencias evidentes, que son la base para su identificación (Tabla III). Otros diagnósticos diferenciales, que se refieren en la tabla IV, son mucho menos probables^(10,11-14) y más sencillos de descartar.

La etiopatogenia es desconocida, pero su carácter paroxístico, su relación con unas edades concretas y la existencia de casos familiares, orienta a la alteración transitoria de alguno de los canales dependientes de voltaje, es decir, que podría tratarse de una mutación de las proteínas que conforman un canal iónico dependiente de voltaje, es decir, de una canalopatía⁽¹⁵⁾.