

## Encefalopatía epiléptica infantil precoz (Síndrome de Ohtahara)

R. PALENCIA y P. LLANES

RESUMEN: Se aporta un paciente afecto de una encefalopatía epiléptica de inicio en el período neonatal cuyo EEG mostraba un trazado en el que las descargas alternan con fases de atenuación («bursts-suppression»). La TAC, que inicialmente era normal, mostró posteriormente una atrofia cerebral. El curso clínico fue desfavorable con persistencia de las crisis y afectación importante del desarrollo psicomotriz. PALABRAS CLAVE: ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA PRECOZ. SÍNDROME DE OHTAHARA. CONVULSIONES NEONATALES.

EARLY INFANTILE EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY: SYNDROME OF OHTAHARA (SUMMARY): A patient with epileptic encephalopathy is reported. The onset disease was neonatal and the EEG showed «burst-suppression» pattern. The CAT was initially normal, but there was later a cerebral atrophy. The clinical outcome was unfavorable, with persistent seizures and important delay of psychomotor development. KEY WORDS: EARLY EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY. SYNDROME OF OHTAHARA. NEONATAL SEIZURES.

### INTRODUCCIÓN

Las epilepsias del niño pueden mostrar manifestaciones clínicas y electroencefalográficas que en ocasiones se relacionan estrechamente con la edad de aparición, constituyendo lo que Ohtahara (1) denomina «encefalopatías edad-dependientes». Entre ellas, además de los bien conocidos síndromes de West y de Lennox-Gastaut se incluye una peculiar situación descrita por el citado autor como «*Encefalopatía epiléptica infantil precoz con descargas-supresión*».

Aportamos un caso de esta entidad comentando los aspectos más destacados de este síndrome cuyo conocimiento es de interés por la necesidad habitual de múltiples ingresos hospitalarios, su resistencia

a las terapéuticas convencionales, el pronóstico desfavorable y fallecimiento en edades tempranas en un elevado porcentaje de pacientes.

### CASO CLÍNICO

Varón, con antecedentes familiares de epilepsia en dos tías. Hijo único. Embarazo y parto normales. A las pocas horas de vida presenta crisis convulsivas de apariencia clónica con localización inicialmente facial (parciales), luego afectación de hemicuerpo izquierdo y posterior generalización; hacia los 25 días de vida su semiología remedia a los espasmos en extensión.

Las crisis persisten pese a diversos intentos terapéuticos (clonacepam, fenobar-

bital, valproato sódico, nitrocepa y ACTH), modificando su expresión para manifestarse a los seis meses de edad como episodios de rigidez brusca, de apariencia generalizada, seguida de clonias de localización múltiple, pedaleo y tos, con duración próxima al minuto.

En la exploración física se ha ido evidenciando una importante afectación del desarrollo psicomotor, no manteniendo erguida la cabeza a los seis meses, con microcefalia, importantes modificaciones del tono y práctica desconexión con el medio. El fondo de ojo es normal.

Los estudios complementarios han mostrado normalidad de las series roja, blanca, plaquetas, urea, glucosa, calcio, magnesio, ácidos láctico y pirúvico, amonio, aminoácidos (en sangre y orina) y líquido céfalo-raquídeo. La TAC craneal practicada a los 3 m. fue, asimismo, normal; repetida a los 10 meses muestra una evidente atrofia cerebral (Fig. 1).

En el EEG aparecen paroxismos bilaterales de puntas y ondas alternando con fa-

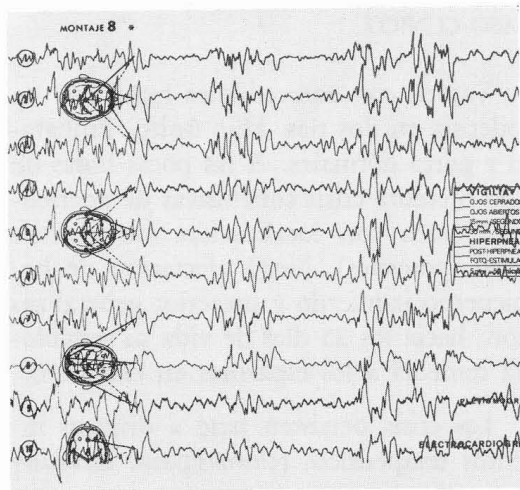


FIG. 1. Trazado del EEG mostrando descargas alternando con atenuaciones («burts-suppression»)

ses de atenuación de la actividad («burts-suppression») (Fig. 2).

#### COMENTARIOS

Las manifestaciones clínicas y electroencefalográficas, la falta de respuesta al tratamiento y la posterior evolución de nuestro paciente permiten su inclusión en el denominado síndrome de Ohtahara o encefalopatía epiléptica infantil precoz con descarga-supresión.

Es una encefalopatía edad-dependiente, como los síndromes de West y de Lennox-Gastaut, con los que presenta características comunes que pueden concretarse (2) así: afectan a grupos de edades determinadas, cursan con crisis de apariencia menor que se repiten frecuentemente, el EEG muestra alteraciones impor-

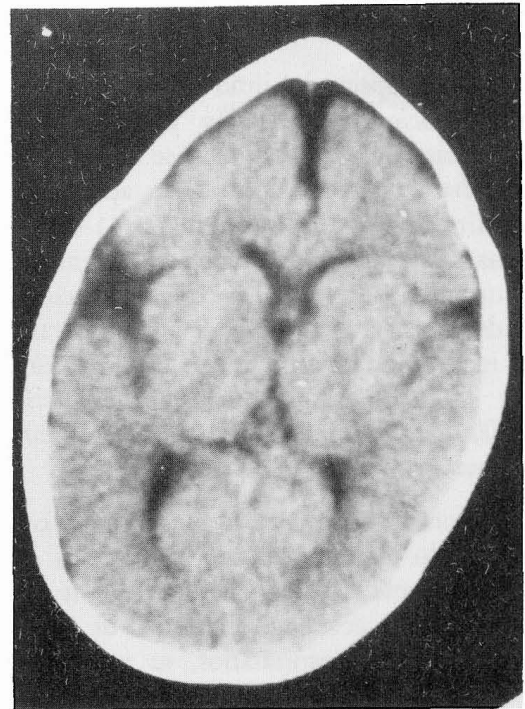


FIG. 2. TAC que evidencia una atrofia cerebral

tantes, su etiología es muy diversa siendo habitual la afectación del desarrollo psicomotor y la resistencia a las terapéuticas convencionales, con pronóstico muy desfavorable.

La entidad que comentamos es la forma de inicio más temprana y se caracteriza (3) por: a) su comienzo en el período neonatal o primeros meses, b) crisis de tipo motor parcial o en forma de espasmos, c) trazado del EEG con descarga-supresión, d) retraso psicomotriz importante, e) resistencia al tratamiento, f) etiología diversa y a menudo desconocida, g) pronóstico desfavorable, h) frecuente evolución hacia síndrome de West.

Tras un nacimiento normal, los pacientes comienzan con crisis con las características de mioclonías parciales con posterior aparición de espasmos tanto en sueño como en vigilia. El EEG muestra paroxismos bilaterales de puntas con fases de atenuación, que con el tiempo se acortan lo que hace que en épocas posteriores predominen las descargas sobre las atenuaciones, como se observa en el trazado de nuestro paciente recogido a los 2 m.; los

estudios neuro-radiológicos, que inicialmente pueden ser normales, evidencian más tarde hallazgos varios: atrofias (difusas o focales), porencefalias, calcificaciones, etc.

Como ya hemos señalado las crisis se muestran rebeldes a las terapéuticas habituales (fenobarbital, valproato, nitracepam, fenitoína, succinimidas, ACTH) y en el curso evolutivo aparecen signos piramidales y deterioro progresivo, pudiendo fallecer o bien permanecer en una situación de encefalopatía severa (4), no siendo excepcional la evolución hacia un síndrome de West (2, 5).

Pese a la realización de estudios diversos (neuroradiológicos, bioquímicos, y citológicos) la etiología permanece sin aclarar. El comienzo precoz de las crisis y la falta de hallazgos en los casos «idiopáticos» sugieren su relación con una gran agresión prenatal o un trastorno metabólico; los patrones electroclínicos y evolutivos son similares a los de situaciones como la polio-distrofia, hiperglicinemia no cetósica o la acidemia D-glicérica.



#### BIBLIOGRAFIA

1. OHTAHARA, S.: *Seizure disorders in infancy and childhood*. Brain Dev. 1984; 6: 509-519.
2. OHTAHARA, S.: *Clinico-electrical delineation of epileptic encephalopathies in childhood*. Asian Med. J. 1978; 21: 499-509.
3. OHTAHARA, S.; OHTSUKA, Y.; YAMATOJI, Y.: *The West syndrome: developmental aspects*. Acta Paediatr. Jpn 1987; 29: 61-69.
4. DALLA BERNARDINA, B.; DULAC, O.; FEJERMAN, N.; DRAVET, C.; CAPOVILLA, G.; BONDAVALI, S.; COLAMARIA, V.; ROGER, J.: *Early myoclonic epileptic encephalopathy (EMEE)*. Eur. J. Paediatr. 1983; 140: 248-252.
5. CLARKE, M.; GILL, J.; NORONHA, M.; MCKINLAY, I.: *Early infantile epileptic encephalopathy with suppression burst: Ohtahara syndrome*. Develop Med. Chil. Neurol. 1987; 29: 520-528.