

ESPASMOS INFANTILES: ORIENTACIÓN PARA PEDIATRAS (I)

SEVA G. KHAMBADKONE, MD, PHD; Y ERIC H. KOSSOFF, MD

Retrasar el diagnóstico y el tratamiento de este trastorno de la primera infancia puede conducir a peores resultados, por lo que el reconocimiento temprano es crucial.

“[Él] era un niño extraordinariamente bueno y saludable cuando nació, y continuó prosperando hasta los 4 meses de edad.

Fue en ese momento que observé por primera vez ligeros movimientos de la cabeza hacia adelante... estos movimientos aumentaron en frecuencia, y al final se volvieron tan frecuentes y poderosos que causaron un movimiento completo de la cabeza hacia adelante hasta las rodillas, y luego inmediatamente relajándose en la posición vertical.”

El médico británico William James West envió este texto al editor de The Lancet en el año 1841, solicitando una atención médica para su pequeño hijo James.

Esta carta fue la primera descripción publicada de lo que se conoce como **síndrome de West, o espasmos infantiles**.

Las características clínicas descritas (ataques repetidos de "reverencias y relajamientos" que aumentan en severidad y se acompañan de regresión del desarrollo) todavía son profundamente familiares para cualquier padre o médico que atienda a un niño con espasmos infantiles.

El pediatra de atención primaria es la primera línea para el reconocimiento temprano y el inicio del tratamiento y esta guía que le proponemos a continuación está diseñada para brindarles un enfoque sobre las características clínicas, el estudio y el manejo del trastorno.

Criterios diagnósticos e importancia clínica

El síndrome de West se define históricamente como una epilepsia de la infancia y la primera infancia caracterizada por una tríada de:

- (1) convulsiones patognomónicas (espasmos infantiles),
- (2) hipsarritmia en un electroencefalograma (EEG), asociado a
- (3) detención o regresión del desarrollo neurológico.

El término espasmos infantiles se ha utilizado de manera inconsistente en la literatura, para abarcar el síndrome o para referirse solo a las convulsiones.

Dada la terminología inconsistente, así como la variabilidad en las presentaciones clínicas y electroencefalográficas, la Liga Internacional contra la Epilepsia propuso un nuevo término de consenso para el síndrome que es:

Síndrome de espasmos epilépticos infantiles (IESS)

una encefalopatía epiléptica definida por la aparición de espasmos entre 1 y 24 meses de vida, con pico de inicio entre los 3 y 12 meses.

El inicio de los espasmos se asocia con estancamiento o regresión del desarrollo.

Los resultados del EEG son generalmente anormales (aunque a veces puede no existir), en donde se observa un ritmo caótico conocido como **hipsarritmia**.

La incidencia estimada de IESS es de 1 en 2400 a 5500 nacidos vivos. (4)

En un estudio transversal de 100 padres de niños con espasmos infantiles, la mediana desde el inicio del espasmo hasta la primera consulta médica fue de 5 días, pero la mediana del diagnóstico preciso y su efectivo tratamiento fue de 24 días. (5)

Dado que los peores resultados pueden estar asociados incluso con solo un retraso de 1 semana en el tratamiento, es fundamental que los pediatras o médicos de atención primaria sean competentes para reconocer esta afección.

Características clínicas. Espasmos infantiles

Un espasmo infantil es de duración breve y abrupto, generalmente de 1 a 3 segundos, con contracción muscular que incluye la cabeza, cuello, tronco y/o extremidades.

Los espasmos pueden ocurrir en grupos, repitiéndose cada 5 a 10 segundos durante varios minutos aunque al principio de la enfermedad, pueden ser aislados y poco frecuentes.

También pueden ser sutiles, y van desde un breve movimiento de la cabeza, cara o de los ojos hasta una flexión del torso a la altura de la cintura con contracción del tronco y las extremidades.

TABLA 1. CARACTERÍSTICAS DEL ESPASMO INFANTIL

1.- Contracciones musculares abrupta (1-3 segundos) que involucra en forma conjunta o separada, cabeza, cuello, tronco, brazos o piernas.

2.- Puede ocurrir en grupos de 2 a 100 espasmos separados por 5-10 segundos.

3.- Se describen 3 tipos: a.-) Flexor, b.-) extensor y c.-) mixto

Los tipos flexor y mixto son los más comunes:

Flexor: flexión de todos los grupos musculares involucrados.

Extensor: extensión de cabeza/cuello +/- aducción/abducción de extremidades.

Mixta: flexión de músculos axiales más brazos o piernas + extensión de piernas o brazos.

4.- Puede ser sutil: asentir con la cabeza, poner los ojos en blanco, sacudir la cara.

5.- Suele ocurrir después de despertarse.

6.- Es generalmente simétrico, pero puede ser asimétrico en el contexto de lesiones cerebrales focales.

7.- Posee variación significativa, incluso dentro del mismo grupo o mismo bebé.

8.- Puede ir acompañado de cambios de comportamiento (no siempre):

▶ Antes del espasmo: el bebé puede parecer asustado o sorprendido

▶ Durante el espasmo: el bebé puede parecer asustado o sorprendido

▶ Después de un espasmo/un racimo: el bebé puede llorar o estar alterado, puede mostrar una detención o atenuación del comportamiento.

▶ General: el bebé puede estar más quisquilloso o irritable, menos comprometido con los estímulos sociales o visuales, menos receptivo, menos interesado en alimentarse; puede tener patrones de sueño alterados; puede estar "no actuando por sí mismo", estancarse o experimentar la pérdida del hito.

Cuando se agrupan, a menudo sigue un patrón de intensidad crescendo-decrescendo en una serie de 2 a 100 espasmos.

En la Tabla 1 se muestra un resumen de las características de los espasmos.

El contexto del episodio espasmodico puede proporcionar otras pistas útiles para el reconocimiento.

Aunque los espasmos pueden ocurrir en cualquier momento, comúnmente ocurren poco después de que el bebé se despierte.

Los cambios de comportamiento alrededor del espasmo son comunes.

Los padres pueden notar que el bebé parece asustado o sorprendido antes o durante un episodio.

Después del episodio, es común que el bebé lllore, grite o parezca alterado.

Grabación de vídeo doméstico como herramienta clínica

Dada la duración de una consulta médica, es poco probable que el bebé tenga un espasmo en el consultorio.

Aquí es donde las grabaciones de video caseras (por ejemplo, a través de teléfonos inteligentes) pueden ser extremadamente útiles.

La grabación de video en el hogar fue recomendada por primera vez por la Sociedad de Neurología Infantil para agilizar el manejo del IESS al comienzo de la pandemia de COVID-19. Desde entonces ha sido respaldada como una recomendación continua hacia la intervención oportuna.(4)

Al prepararse para evaluar a un paciente con posible IESS, los pediatras deben solicitar a los padres que registren los eventos sospechosos y que los archive para la consulta programada.

Edad de inicio

Aunque los criterios diagnósticos del IESS definen un rango de edad de 1 a 24 meses, la edad promedio de inicio del espasmo es de 6 a 7 meses, y la mayoría de los bebés tendrán un inicio entre 3 y 12 meses. También es posible que el primer episodio se registre antes de los 3 meses o después de los 18 aunque es poco común y aquí es necesario descartar otras patologías incluidas afecciones distintas de la epilepsia.

Cambios en el desarrollo neurológico

Muchos bebés parecerán tener un desarrollo normal al inicio de la enfermedad pero a medida que se desencadenan nuevas crisis su desarrollo neurológico comienza a retrasarse.

Ahora como el riesgo de IESS aumenta significativamente en bebés con retraso del desarrollo preexistente, (p. ej., complejo de esclerosis tuberosa o trisomía 21), puede ser difícil llegar al principio a su diagnóstico.

El diagnóstico diferencial del IESS es amplio e incluye consideraciones tanto neurológicas como no neurológicas.

La tabla 2 proporciona algunas imitaciones comunes de los espasmos con pistas clínicas.

TABLA 2. IMITACIONES COMUNES PARA LOS ESPASMOS INFANTILES

IMITACIONES	PISTAS UTILES
ERGE (síndrome de Sandifer)	1.-los episodios son asociados con la alimentación,al acostarse después de la alimentación. 2.- Alivio con postura erguida. 3.- Presenta regurgitación.
Cólico	1.-Ataques prolongados de llanto y rigidez; Regla de los 3 (llorar por > 3 horas/día, > 3 días/semana, > 3 semanas). 2.-Infante < 5 meses. 3.-A menudo por las tardes. 4.-Sin conciencia alterada. 5.-Sin flexión.
Estereotipias conductuales	1.-A menudo se puede interrumpir con estimulación táctil o verbal. 2.-No molesta al bebé. 3.-Activado por la emoción.
Mioclono benigno del sueño	1.-Movimiento aleatorio de las extremidades con el sueño. 3.-Se detiene cuando se despierta al bebé

Dadas las posibles consecuencias del IESS no tratado y la evidencia de diagnósticos erróneos frecuentes, es importante mantener una alta sospecha clínica, especialmente en la configuración de características sospechosas.(5),(7).

Las características de bandera roja se destacan en la Tabla 3.

TABLA 3. BANDERAS ROJAS DEL IESS

Los episodios parecen espasmos epilépticos según la descripción de los padres. Importante la observación del médico y/o la grabación de video (consulte la Tabla 1).
Inicio de los episodios de los 3-12 meses
Actualmente : perímetro cefálico anormal, o cruce de 2 líneas percentiles principales en la curva de crecimiento del perímetro cefálico.
Antecedentes o examen neurológico anormal.
Antecedentes o retraso psicomotor y/o regresión.
Diagnóstico conocido o sospecha de etiologías en la Tabla 4.
IESS, síndrome de espasmos epilépticos infantiles.

Urgencia

La sospecha clínica para IESS requiere una actuación urgente.
Los próximos pasos en el diagnóstico y manejo deben comenzar dentro de las 24 horas, **comenzando con un EEG**.
Lo ideal es que el pediatra se comunique de inmediato con un neurólogo infantil para una evaluación rápida y un EEG.

Es extremadamente útil proporcionar se se tiene, un video clip durante esta comunicación.
El neurólogo infantil deberá coordinará un EEG el mismo día.

TABLA 4. ETIOLOGÍAS DE RIESGO ASOCIADAS A IESS

CLASIFICACION	ETIOLOGIA	DIAGNOSTICO Y EVALUACION
Genéticos	Complejo de esclerosis tuberosa	<p>1.-Examen físico incluyendo examen de piel con lámpara de Wood.</p> <p>2.-Resonancia magnética cerebral (tuberías corticales, nódulos subependimarios, astrocitoma subependimario de células gigantes)</p> <p>3.-Estudio y seguimiento de otras secuelas (p. ej., ecocardiograma, resonancia magnética abdominal)</p> <p>4.-El complejo de esclerosis tuberosa es un diagnóstico clínico; Si bien las pruebas genéticas serán reveladoras, no se requieren para hacer el diagnóstico.</p>
	Trisomía 21	<p>1.-Examen físico para rasgos dismórficos.</p> <p>2.-Pruebas genéticas.</p> <p>3.-Entrenamiento y seguimiento de otras secuelas (por ejemplo, ecocardiograma, visión).</p>
	Otras variantes patogénicas en genes implicados (p. ej. ARX, CDKL5, STXBP1, SCN1A)	<p>1.-Pruebas genéticas (panel completo de epilepsia; si no es revelador, considere la secuenciación de exomas completos)</p>
Malformación cerebral del desarrollo (Aunque se clasifican por separado aquí, muchas malformaciones cerebrales del desarrollo tienen una base genética)	Síndrome de Aicardi	<p>1.-Resonancia magnética cerebral (agenesia del cuerpo calloso)</p> <p>2.-Examen de retina (lagunas coriorretinianas)</p>
	Síndrome de Miller Dieker	<p>1.-Resonancia magnética cerebral (lisencefalia)</p> <p>2.-Examen físico (p. ej., frente prominente, hipoplasia del tercio medio facial)</p> <p>3.-Considerar pruebas genéticas (deleción en el cromosoma 17p)</p>
	Hemimegalencefalia	<p>Resonancia magnética cerebral (megalancefalia unilateral)</p>

CLASIFICACION	ETIOLOGIA	DIAGNOSTICO Y EVALUACION
Agresiones prenatales/perinatales	Encefalopatía Hipóxica-isquémica ACV prenatal Torch-Zika	1.-Historia clínica. 2.-Resonancia magnética
Insultos posnatales	Encefalopatía hipóxico-isquémica Infección del SNC Tumor del SNC	1.-Historia clínica y examen 2.-Resonancia magnética cerebral
Errores congénitos del metabolismo	Fenilcetonuria Deficiencia del complejo piruvato deshidrogenasa Otros errores congénitos del metabolismo	1.-Screening del Recién Nacido 2.- Pruebas metabólicas

Si la comunicación no es posible con un neurólogo infantil se debe derivar al niño en forma urgente a un centro regional o a un centro en donde puede ser consultado con neurólogos de adultos. También un pediatra puede ordenar un EEG el mismo día con acceso a resultados rápidos, eso también puede ayudar a guiar la urgencia de una consulta neurológica.

ESPASMOS INFANTILES: ORIENTACIÓN PARA PEDIATRAS (II)

En la próxima entrega completaremos el artículo con:

EEG

Otros elementos a tener en cuenta

Conducta

Vigabatrina

Otras terapias

Seguimiento y pronóstico



FUENTE:

Seva G. Khambadkone, es residente especializada en neurología pediátrica en el Departamento de Pediatría de la Universidad de Ciencias y Salud de Oregón en Portland, Oregón.

Eric H. Kossoff, es el director del Programa de Residencia en Neurología Infantil y profesor de neurología en el Departamento de Neurología del Hospital Johns Hopkins en Baltimore, Maryland.

Para referencias, vaya a ContemporaryPediatrics.com/ infantile-spasms.