Introducción
Historia
Bases genéticas
Patogenesis
Epidemiología
Manifestaciones clínicas
Recurrencia de las crisis
Diagnóstico
Diagnóstico diferencial
Pronóstico
Bibliografía
Agradecimientos
Correspondencia
Glosario

Autores
Coordinador
Juan Barcia
Colaboradores
Luis Martínez
Ana Martínez
Ana Barcia
Carlos Barcia

Convulsiones en el Lactante
Síndrome de Ohtahara
Juan de la Barcia Martínez
Facultad de Medicina
Universidad de Huelva

Introducción

El síndrome de EIP (Ohtahara) es una enfermedad familiar, esporádica y de etiopatogenia desconocida, que se caracteriza por la aparición de crisis tónicas en los primeros días de vida. Se desconoce el número de casos, pero se sospecha de ellos cuando se diagnostican convulsiones tónicas en los recién nacidos y lactantes de corta edad.

Historia

Lombroso y Gastaut describen en 1967 una encefalopatía epileptógena con crisis tónicas en los lactantes, que se caracterizaba por un trazado electrocerebral característico, en el que predominaban los brotes de ondas lentas de gran amplitud, seguidos de supresiones de actividad eléctrica, que se presentaban en todas las derivaciones. Ohtahara y colaboradores describen en 1976 (3) un tipo de encefalopatía epileptógena con crisis tónicas en los lactantes, que se caracterizaba por un trazado electrocerebral en "brote-supresión" y que se diferenciaba del síndrome de Lombroso y Gastaut en que las crisis comenzaban en los primeros días de vida y no se asociaban a espasmos infantiles. Se sospecha que se trata de una enfermedad familiar, esporádica y de etiopatogenia desconocida, que se caracteriza por crisis tónicas en los recién nacidos y lactantes de corta edad, que se asocian a un trazado electrocerebral en "brote-supresión" y que evoluciona a un síndrome de Lennox-Gastaut. Dichas crisis se inician en los primeros días de vida y se caracterizan por un trazado electrocerebral en "brote-supresión" y por la aparición de crisis tónicas en todas las derivaciones, que se asocian a un retraso psicomotor y a una encefalopatía epilépticas, que evoluciona a un síndrome de Lennox-Gastaut.

Bases genéticas

El síndrome de EIP tiene congénito del cromosoma 2p (mutación de la proteína 9 tirosina-fosfatasa específica de fosfoinositidos, que se expresa en el cerebro y en el corazón, y que se asocia a una mutación del gen STX1B), y genes del receptor de proteínas ligadas a GTP (Rab3A), cuyos mutantes están alterados en ratones knockout.

Patogenesis

Se ha propuesto que la lesión cerebral de la encefalopatía de EIP, cursa con:

- Disminución del número de receptores GABA-A y GABA-B.
- Aumento de la densidad de receptores NMDA.
- Disminución de la actividad de la enzima glutamato-decarboxilasa (GAD).
- Disminución de la actividad de la enzima GAD y aumento de la actividad de la enzima GABA-transaminasa.
- Disminución de la actividad de la enzima GAD y de la enzima GABA-transaminasa.
- Disminución de la actividad de la enzima GAD y de la enzima GABA-transaminasa y aumento de la actividad de la enzima GABA-transaminasa.

El síndrome de Ohtahara se asocia a encefalopatía metabólica.

Dalsey y col. (10) demostraron que el gradiente del potencial de EP (lugar eléctrico de el cerebro) se encontraba disminuido en los lactantes con EIP, y que el gradiente del potencial de EP (lugar eléctrico de el cerebro) se encontraba disminuido en los lactantes con encefalopatía epiléptica, que evolucionaban a un síndrome de Lennox-Gastaut, y que el gradiente del potencial de EP (lugar eléctrico de el cerebro) se encontraba disminuido en los lactantes con encefalopatía epiléptica, que evolucionaban a un síndrome de West.

Epidemiología

No hay datos que hablen sobre la frecuencia de EIP, (10).

- Consanguinidad.
- Antecedentes familiares.
- Antecedentes familiares de muerte inmediata de lactantes sanos.

Existen los siguientes factores de riesgo:

- Gemelos de sexo femenino con EIP, y congénito.
- Gemelos de sexo masculino con EIP, y congénito.
- Gemelos de sexo masculino con EIP, y congénito.

El síndrome de Ohtahara se asocia a encefalopatía metabólica.

El síndrome de Ohtahara se asocia a encefalopatía metabólica.

Dalsey y col. (10) demostraron que el gradiente del potencial de EP (lugar eléctrico de el cerebro) se encontraba disminuido en los lactantes con EIP, y que el gradiente del potencial de EP (lugar eléctrico de el cerebro) se encontraba disminuido en los lactantes con encefalopatía epiléptica, que evolucionaban a un síndrome de Lennox-Gastaut, y que el gradiente del potencial de EP (lugar eléctrico de el cerebro) se encontraba disminuido en los lactantes con encefalopatía epiléptica, que evolucionaban a un síndrome de West.

Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas de EIP, son:

- Crisis tónicas en todas las derivaciones.
- Crisis tónicas en todas las derivaciones y espasmos en todas las derivaciones.
- Crisis tónicas en todas las derivaciones y espasmos en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica.
- Crisis tónicas en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica.
- Crisis tónicas en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica y retraso psicomotor.
- Crisis tónicas en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica y retraso psicomotor y encefalopatía metabólica.
- Crisis tónicas en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica y retraso psicomotor y encefalopatía metabólica y encefalopatía epiléptica.
- Crisis tónicas en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica y retraso psicomotor y encefalopatía metabólica y encefalopatía epiléptica y encefalopatía metabólica.

Recurrencia de las crisis

Las crisis tónicas en todas las derivaciones, que aparecen en los primeros días de vida, se caracterizan por un trazado electrocerebral en "brote-supresión", que evoluciona a un síndrome de Lennox-Gastaut, y que se asocia a encefalopatía epiléptica y retraso psicomotor.

Diagnóstico

Los criterios de diagnóstico de EIP, son:

- Crisis tónicas en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica.
- Crisis tónicas en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica y retraso psicomotor.
- Crisis tónicas en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica y retraso psicomotor y encefalopatía metabólica.
- Crisis tónicas en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica y retraso psicomotor y encefalopatía metabólica y encefalopatía epiléptica.
- Crisis tónicas en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica y retraso psicomotor y encefalopatía metabólica y encefalopatía epiléptica y encefalopatía metabólica.

Diagnóstico diferencial

Los criterios de diagnóstico diferencial de EIP, son:

- Crisis tónicas en todas las derivaciones y encefalopatía epiléptica y retraso psicomotor y encefalopatía metabólica y encefalopatía epiléptica y encefalopatía metabólica y encefalopatía epiléptica y encefalopatía metabólica y encefalopatía epiléptica