

## Síndrome de Ohtahara: a propósito de un caso

Ohtahara Syndrome: apropos of a case

Brenda Noemí Corimanya-Capitán<sup>1</sup>, Marcel Alonso Díaz-Nolasco<sup>1</sup>, Eduardo Falla-Vidarte<sup>2</sup>

### RESUMEN

**Introducción:** El síndrome de Ohtahara es una encefalopatía epiléptica infantil temprana severa que se caracteriza por crisis tempranas, espasmos tónicos frecuentes, crisis parciales y ocasionalmente crisis mioclónicas, con patrón brote-supresión en el electroencefalograma. **Reporte de Caso:** Presentamos el caso clínico de una paciente de 1 mes 15 días de edad con espasmos tipo tónico de miembros superiores e inferiores, que inicia crisis a los 15 días de vida, con un EEG característico de la enfermedad de síndrome de Ohtahara: onda tipo burst – suppression, diagnosticado y tratado en el Hospital Regional Lambayeque, en Abril del 2014. Clínicamente se manifestó en el primer mes de vida, como lo refiere un estudio, Síndrome de Ohtahara: Casuística de 10 años en el Hospital Infan-

til de México Federico Gómez; realizado por Delgado M., et al., específicamente según Beal J. durante las 2 primeras semanas de vida, con espasmos tónicos que pueden presentarse en salvos o aislados, crisis focales; además relacionado a causa estructural, según imagen tomográfica y de resonancia magnética cerebral. **Interpretación:** La importancia de presentar este caso clínico es reconocer oportunamente las manifestaciones clínicas de esta patología y brindar tratamiento oportuno para evitar mayores complicaciones; además registrar casos infrecuentes como este, y no catalogarlos, como una epilepsia neonatal.

**Palabras Clave:** Ohtahara. Espasmos tónicos, Brote-supresión, Epilepsia (Fuente: DeCS-BIREME)

### ABSTRACT

**Introduction:** Ohtahara syndrome is a severe early infantile epileptic encephalopathy characterized by early crisis, frequent tonic spasms, partial seizures and myoclonic seizures occasionally pattern with bud-suppression in the EEG. **Case Report:** A case of patient 1 month 15 days of age with type tonic spasms upper and lower limbs, which begins crises at 15 days of age, with a characteristic EEG disease Ohtahara syndrome described: wave burst type - suppression, diagnosed and treated in the Lambayeque Regional Hospital in April 2014. Clinically manifested itself in the first month of life, as referred a study, Ohtahara Syndrome: Casuistry 10 years in the Infantile Hospi-

tal of Mexico Federico Gomez; by M. Delgado, et al.; specifically for J. Beal, during the first 2 weeks of life, with tonic spasms that can occur in bursts or isolated focal seizures; also related to structural cause, according tomographic image and brain MRI. **Interpretation:** The importance of presenting this case report is timely to recognize the clinical manifestations of this disease and provide timely treatment to prevent further complications; also recorded rare cases like this and not catalog them a neonatal epilepsy.

**Key words:** Ohtahara. Spasms tonics. Suppression-burts pattern. Spilepsy (source: MeSH NLM)

1. Universidad Nacional Pedro Ruiz Gallo. Lambayeque, Perú

2. Hospital Regional de Lambayeque. Chiclayo, Perú

a. Interno de Medicina b. Médico Residente

Recibido: 01-07-2015 Aprobado: 10-07-2015

**Citar como:** Corimanya-Capitán BN, Díaz-Nolasco MA, Falla-Vidarte E. Síndrome de Ohtahara: a propósito de un caso. Rev Hisp Cienc Salud. 2015;1(2): 125-128

## INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Ohtahara (SO) se describió en 1976, por dicho autor y colaboradores denominándolo, una forma temprana de encefalopatía epiléptica dependiente de la edad y se caracteriza por frecuentes espasmos en flexión de tipo tónico en etapa muy temprana de la vida, desde los recién nacidos hasta unos pocos meses de vida con características electroencefalográficas de tipo paroxismo seguidos de supresión de la actividad eléctrica.<sup>1, 2</sup> Dicha característica es reiterativa en el electroencefalograma.

Las encefalopatías epilépticas comprenden los síndromes como: Ohtahara, West, y el síndrome de Lennox-Gastaut. Sin embargo, cada uno de ellos corresponde a una entidad clínica-eléctrica independiente, aunque con algunos aspectos comunes como: preferencia de edad en determinados períodos de la vida, tipos peculiares de convulsiones, epilepsias continuas y severas, asociación con retraso madurativo, resistencia a la terapia convencional y pronóstico reservado.<sup>3</sup> La incidencia de la enfermedad, según las estadísticas japonesas, es del 0.04% detectada sobre 2 378 casos de epilepsia en población menor de 10 años.

La importancia de abordar este tema es por la baja incidencia de las encefalopatías epilépticas neonatales, pero que merecen la atención debida por su pobre pronóstico; además identificar tempranamente esta patología y administrar tratamiento para evitar mayores complicaciones, puesto que la mayoría progresan a síndrome de West. Se busca incentivar la búsqueda de un mejor tratamiento en encefalopatías epilépticas de este grupo etáreo, así como registrar casos infrecuentes como este, y no catalogarlos como una epilepsia neonatal.

## REPORTE DE CASO

El caso clínico que se describe en adelante, es de una lactante menor que debuto con las crisis espasmódicas tónicas durante la etapa neonatal.

Paciente femenina de 1 mes 15 días de edad, procedente de Chota, padres sanos, hermano sano, producto de parto eutócico, institucional, no se presentaron complicaciones. A los 15 días de vida presenta supravversión ocular que duran aproximadamente 2 seg., con una prioridad de 3 veces al día, no asocia-

do a otra sintomatología. A los 30 días de vida se agrega movimientos involuntarios de abducción y aducción de miembros superiores e inferiores, tipo espasmos tónicos, que duran aproximadamente 2-3 min, con una frecuencia de 2 – 3 veces al día. Después de cada crisis se presentaba muy irritable. Permanece con dichas crisis, hasta que la madre decide acudir al Hospital Regional Lambayeque para estudio y tratamiento.

Al examen físico: normocéfalo, hipoactivo, hiporeactivo, succión débil por lo que se coloca sonda orogástrica, tono muscular aumentado en 4 extremidades, con reflejos presentes, no hay rigidez de nuca. El resto de sistemas y aparatos sin alteración.

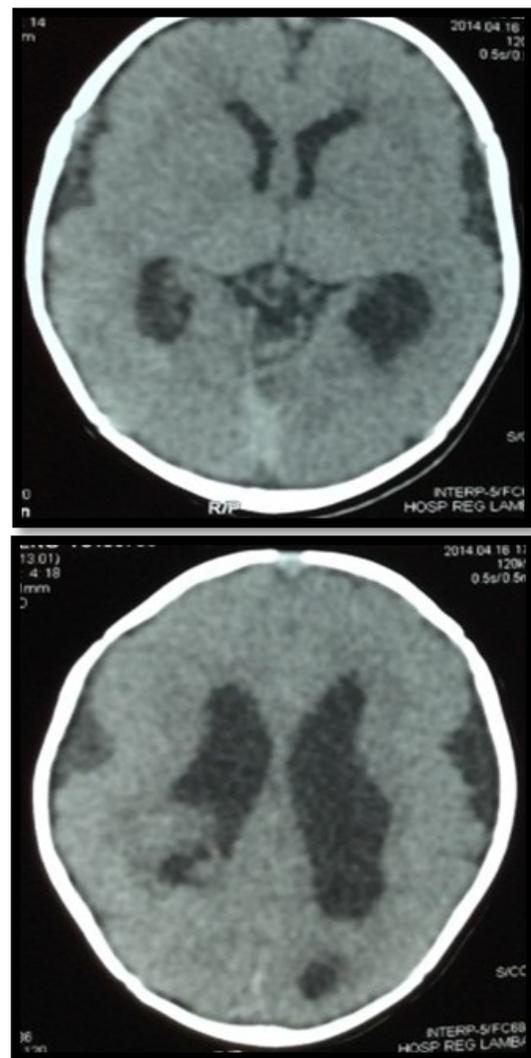
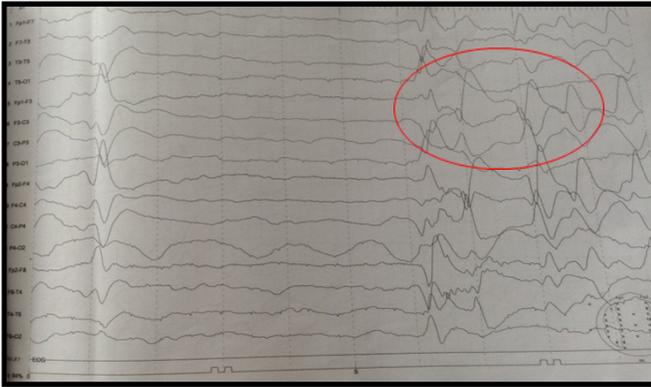


Fig. 1. Tomografía Axial Computarizada Cerebral, sin contraste, que revela leve atrofia cerebral.

Posteriormente, se le realizó una Resonancia Magnética Nuclear cerebral sin contraste, la cual reveló una atrofia cerebral con dilatación del sistema ventricular, a predominio de las astas occipitales.

**Fig. 2.** Electroencefalograma, que muestra presencia de *paroxismos epileptógenos* tipo burst – suppression.



Actividad de fondo desorganizada, constituida por ritmo delta de 3 a 5 Hz, irregular, asimétrico, se evidencian paroxismos epileptógenos seguidos de largos periodos de supresión de voltaje generalizados en todo el trazado.

Durante el período de hospitalización de 6 días, la paciente fue tratada con fenobarbital, luego se agregó levetiracetam, medicamentos con los que controló crisis, fue dada de alta sin presentar crisis durante más de 72 horas, con los medicamentos mencionados y con control por consulta externa.

## DISCUSIÓN

En este caso clínico se describe una patología no muy frecuente en nuestro medio. Síndrome de Ohtahara, que consiste en crisis epilépticas neonatales con un típico patrón estallido supresión, que corresponden a las diferentes formas de presentación de la epilepsia en este grupo etáreo, y que comparten manifestaciones tanto clínicas como electroencefalográficas.

Este síndrome se caracteriza por la presencia de actividad irregular de puntas, ondas agudas y ondas lentas, mezcladas de forma irregular, de pocos milisegundos de duración (estallido), que se presentan en forma paroxística y que están separados por una atenuación del trazado de fondo que puede llegar a tornarse completamente plano (supresión). Según Delgado M. et al., las crisis se presentan en el primer mes de vida, la mayoría de los casos son de aparición durante la primera semana y

hasta los tres meses.<sup>2</sup> Por otro lado, Beal J. et al. afirma que es muy frecuente hasta las 2 primeras semanas de vida.<sup>3</sup>

Síndrome Ohtahara puede resultar de varias etiologías, pero la mayoría de los casos se han asociado con anomalías estructurales cerebrales como hemimegalencefalia, agenesia del cuerpo calloso, agenesia de los cuerpos mamilares, displasia olivar, lesión hipóxica, displasia cortical y trastornos de la migración cerebrales. También son descritos con frecuencia.<sup>2, 3</sup> Sin embargo, Beal J. et al. menciona que se han reportado trastornos metabólicos que acompañan al Síndrome de Ohtahara como hiperglicinemia no cetónico, Deficiencia de citocromo c oxidasa, la deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, deficiencia de biotinidasa, déficit del complejo I de la cadena respiratoria y un caso de encefalopatía Leigh.<sup>3</sup> Además, cada vez ha sido más reportado las mutaciones genéticas subyacentes con síndrome Ohtahara, por ejemplo mutaciones en el gen de la proteína de unión sintaxina 1 (*STXBP1*), se ha descrito en el síndrome de Ohtahara desde 2008.<sup>3</sup>

Síndrome de Ohtahara, se caracteriza clínicamente por la aparición de espasmos tónicos que pueden presentarse en salvas o aislados, crisis focales e incluso hemiconvulsión; las mioclonías son raras en este síndrome. Al examen físico se observan en el recién nacido alteraciones del tono muscular (hípo o hipertonia) y del estado de consciencia.<sup>1</sup>

Los espasmos típicamente duran hasta 10 segundos, y puede ocurrir cientos de veces por día. Aproximadamente un tercio de los pacientes con Síndrome Ohtahara, desarrollarán otros tipo de crisis, convulsiones motoras más comúnmente focales, hemiconvulsiones o convulsiones tónico-clónicas generalizadas.

El diagnóstico de síndrome de Ohtahara, se basa en una clínica típica, imagen y hallazgos electroencefalográficos asociados.<sup>2</sup> El Electroencefalograma muestra episodios de ondas lentas irregulares de alto voltaje que duran entre dos y seis segundos y se correlacionan clínicamente con los espasmos; se alterna con episodios de supresión de actividad eléctrica de 3 a 6 segundos. Con el tiempo este patrón se modifica hacia la hipsarritmia.<sup>2</sup>

Los electroencefalogramas en el síndrome Ohtahara indican un patrón supresión- estallido, que comprende las explosiones de alta de amplitud, picos y polipuntas que se alternan en una tasa regular con periodos de supresión eléctrico.<sup>5</sup>

Las explosiones coinciden con los espasmos tónicos. El patrón típicamente se mantiene sin cambios durante la vigilia y el tanto sueño.<sup>1,4</sup>

El tratamiento aun es motivo de discusión y puede ser manejo farmacológico o quirúrgico según el caso. Además, el tratamiento oportuno es decisivo para evitar mayores complicaciones. Se han utilizado Fenobarbital, valproato, piridoxina, zonisamida y benzodiazepinas, medicamentos que presentan eficacia limitada en control de las crisis en Síndrome Ohtahara. Sin embargo el tratamiento de elección son los esteroides, idealmente el ACTH.<sup>1,2,5</sup> Beal J. et al. La terapia con hormona adrenocorticotrópica ejerce una eficacia limitada, pero puede ser especialmente beneficioso en casos de síndrome de Ohtahara que progresan al síndrome de West.<sup>3,4</sup> Delgado M. et al. menciona el tratamiento de pacientes con excelente respuesta al hidrato de cloral.<sup>2</sup>

El pronóstico es generalmente pobre. Los pacientes con síndrome de Ohtahara con frecuencia mueren durante la infancia, y los sobrevivientes manifiestan alteraciones psicomotoras.

En algunos casos, el síndrome de Ohtahara puede presentar transición al síndrome de West en el tiempo, y puede seguir evolucionando con la edad en el síndrome de Lennox-Gastaut.<sup>3,6</sup> En la serie de Yamatogi y Ohtahara, el 75% de los pacientes desarrollaron síndrome de West entre 2 y 6 meses de edad, y 12% posteriormente desarrollaron el síndrome de Lennox-Gastaut.<sup>2</sup>

#### FINANCIAMIENTO

Autofinanciado

#### CONFLICTOS DE INTERÉS

Los autores declaran no tener conflicto de interés en la publicación del presente artículo

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Feld Víctor, Vita Cristina, Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EEIT) Manifestación clínica, etiología y tratamiento neonatal, a propósito de un caso, Rev. Hosp. Mat. Inf. Ramón Sardá 2011;30(2)
2. Delgado M. et al. Síndrome de Ohtahara: Casuística de 10 años en el Hospital Infantil de México Federico Gómez, Rev Med Hondur 2007; 75:182-185
3. Beal J., Cherian K., Moshe S., Early-Onset Epileptic Encephalopathies: Ohtahara Syndrome and Early Myoclonic Encephalopathy, Pediatric Neurology 47 (2012) 317e323.
4. Síndromes Epilépticos, Neuropediatría- Revisiones, vol 5. Número 2. Año 2007 ISSN 1692-8067.
5. Faúndez L. Juan, Convulsiones neonatales, Rev. Ped. Elec. [en línea] 2005, Vol 2, N° 1. ISSN 0718-0918.
6. Pozo Alonso Albia J., Pozo Lauzán Desiderio, Pozo Alonso Desi. A propósito del síndrome de Ohtahara. Rev Cubana Pediatr [revista en la Internet]. 2003 Dic [citado 2014 Jun 30]; 75(4): Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312003000400009&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312003000400009&lng=es)

#### CORRESPONDENCIA

Brenda N. Corimanya Capitán  
Email: [nina15\\_877@hotmail.com](mailto:nina15_877@hotmail.com)

