



El Rincón del Residente



caso clínico interactivo
www.sepeap.org

Coordinadores: D. Rodríguez Álvarez*, M. García Boyano*,
I. Noriega Echevarría**, E. Pérez Costa*

*Residentes de Pediatría del Hospital Universitario Infantil La Paz. Madrid.

**Residente de Pediatría del Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid

El Rincón del Residente es una apuesta arriesgada de Pediatría Integral. No hemos querido hacer una sección por residentes para residentes. Yendo más allá, hemos querido hacer una sección por residentes para todo aquel que pueda estar interesado. Tiene la intención de ser un espacio para publicaciones hechas por residentes sobre casos e imágenes clínicas entre otras. ¡Envíanos tu caso! Normas de publicación en www.sepeap.org

Caso clínico MIR. Haz tu diagnóstico

Mioclónicas en la infancia

P. García Sánchez*, L. Sánchez Teixeira*,
A. Martínez Bermejo**

*Médico Residente. **Jefe servicio Neurología. Hospital Universitario la Paz



Resumen

Las mioclónicas en el lactante pueden asociarse a distintas entidades, formando parte de procesos epilépticos y no epilépticos, presentando diferente pronóstico y tratamiento. Presentamos un caso clínico, en el que un alto grado de sospecha y la realización de pruebas complementarias pertinentes, permiten un enfoque diagnóstico y manejo adecuados.

Abstract

Myoclonus in early infancy can be associated with different entities, including epileptic and non-epileptic events, with different prognosis and treatment. We present a clinical report to reflect the importance of clinical suspicion and complementary studies to obtain an adequate diagnosis and a correct management.

Caso clínico

Lactante de 11 meses, remitido a consultas de Neurología por presentar en el último mes movimientos de sacudidas de las cuatro extremidades, de 1 segundo de duración, con aumento en la frecuencia hasta llegar a 30 episodios al día. No pérdida de conciencia asociada. La sintomatología se presenta especialmente en situaciones de somnolencia o cansancio, aunque también aparece en otros momentos.

Antecedentes personales: embarazo controlado. Edad gestacional: 40 semanas. Parto eutócico vaginal. Peso al nacimiento: 2.660 g. No precisó ingreso ni reanimación al nacimiento. Lactancia materna hasta la actualidad. Pruebas metabólicas y cribado auditivo normales. Neurodesarrollo normal. Antecedentes familiares sin relevancia.

Exploración física: peso: 10 kg. Buen estado general. No lesiones en piel. Auscultación cardiopulmonar y exploración abdominal sin alteraciones. Neurológico: isocoria y normoreactividad pupilar, pares craneales normales, movimientos oculares conservados. Sigue con la mirada, oye bien, sonríe. Tono axial y periférico normales, fuerza y ROT normales. No temblor, no disimetrías ni disidiadococinesias. Tras quedarse dormido en su silla, se objetivan mioclónicas de miembros superiores e inferiores de menos de 1 segundo de duración.

Para completar estudio, se realiza EEG (Fig. 1), donde se objetiva una actividad de fondo normal con algunas crisis generalizadas acompañadas de mioclónicas.

Pediatr Integral 2017; XXI (1): 48.e1–48.e3

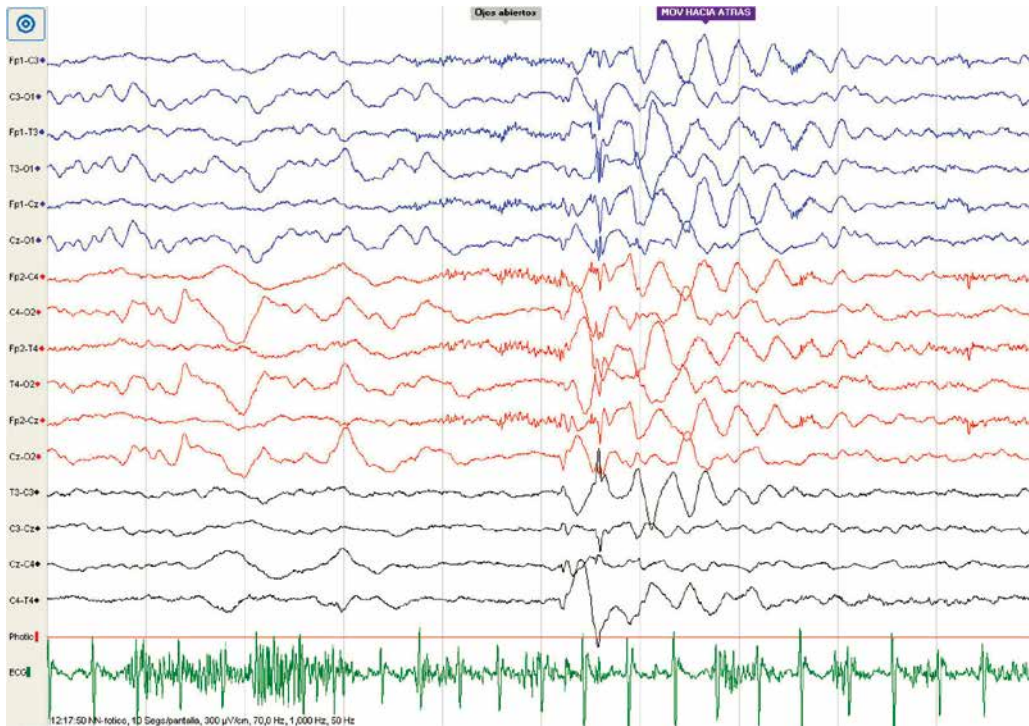


Figura 1. EEG en vigilia, en el que se registra una crisis electroclínica de mioclonias con correlato eléctrico de complejo punta y polipunta onda generalizada, de 1 segundo de duración.

1. ¿Cuál de las siguientes entidades considera que debe formar parte del diagnóstico diferencial de las mioclonias en este paciente?
 - a. Epilepsia mioclónica benigna del lactante (EMBL).
 - b. Mioclonias benignas del lactante.
 - c. Síndrome de West.
 - d. Síndrome de Dravet.
 - e. Todas ellas.

2. ¿Qué prueba diagnóstica considera de mayor utilidad, en este momento, para el diagnóstico?
 - a. Electrocardiograma (ECG).
 - b. RMN o TC craneales.
 - c. Electroencefalograma (EEG).
 - d. Análisis de líquido cefalorraquídeo.
 - e. Ninguna de las anteriores.

3. Tras estos hallazgos, ¿cuál sería su actitud?
 - a. No estaría indicado el tratamiento. Revisión en 1 mes para ver evolución.
 - b. Inicio de terapia anticonvulsivante con ácido valproico.
 - c. Administración de benzodiazepinas por vía rectal si crisis.
 - d. Ingreso hospitalario para administración de ACTH.
 - e. Tratamiento con fenobarbital.

Discusión

La epilepsia mioclónica benigna del lactante es una entidad poco frecuente, siendo mayor en el sexo masculino. Clínicamente, se caracteriza por sacudidas mioclónicas breves de menos de un segundo de duración.

El electroencefalograma intercrítico revela una actividad normal que se caracteriza por una descarga breve de punta-onda o polipunta-onda generalizada, a más de 3 Hz, cuando coincide con un episodio de mioclonia. Los registros electroencefalográficos intercríticos pueden ser normales, por lo que se recomienda la realización de un estudio polisomnográfico con video-EEG para conseguir un diagnóstico definitivo. Los exámenes de neuroimagen son normales.

Requiere realizar un diagnóstico diferencial con otras entidades epilépticas (síndrome de West, epilepsia mioclónica severa de la infancia, epilepsia mioclónica astática de Doose, síndrome de Lennox-Gastaut) y no epilépticas (mioclonias no epilépticas benignas de la infancia, síndrome de Fejerman).

La respuesta a la terapia es favorable en la mayor parte de los casos, siendo el ácido valproico el fármaco de primera elección, debiendo mantenerse entre 3 y 5 años desde el inicio del cuadro. En ocasiones, es preciso alcanzar dosis elevadas o asociar lamotrigina.

El neurodesarrollo de estos niños se considera normal durante su evolución. Sin embargo, recientemente, se ha descrito leve afectación del desarrollo psicomotor y dificultades en el aprendizaje en edad escolar, circunstancia atribuible al retraso en el inicio del tratamiento.

Respuestas correctas

Pregunta 1. Respuesta correcta: e. Todas ellas.

Comentario

Ante un lactante con mioclonias, es importante realizar un diagnóstico diferencial entre entidades epilépticas (síndrome de West, epilepsia mioclónica severa de la infancia, epilepsia mioclónica astática de Doose, síndrome de Lennox-Gastaut) y no epilépticas (mioclonias no epilépticas benignas de la infancia, síndrome de Fejerman).

Pregunta 2. Respuesta correcta: c. Electroencefalograma (EEG).

Comentario

El EEG es fundamental para el diagnóstico de epilepsia mioclónica benigna de la infancia y descartar otras entidades. En la EMBL, el trazado intercrítico de vigilia es normal. Las mioclonias se correlacionan con paroxismos de punta-polipunta-onda generalizadas. Durante las primeras fases de sueño, aparecen brotes generalizados de punta-onda o polipunta-onda rápidas. Los registros electroencefalográficos pueden ser normales, si no se producen mioclonias durante el período de examen. Los exámenes de neuroimagen son normales. En las mioclonias benignas del lactante, el EEG es siempre normal y en el síndrome de West aparece un trazado de hipsarritmia. En el síndrome de Dravet, el trazado es irregular con aparición de descargas focales o generalizadas, sensibles a la estimulación lumínica.

Pregunta 3. Respuesta correcta: b. Inicio de terapia anticonvulsivante con ácido valproico.

Comentario

El ácido valproico es el fármaco antiepiléptico de primera elección para la epilepsia mioclónica benigna del lactante. Está descrito que el fenobarbital y las benzodiacepinas pueden empeorar el proceso.

Palabras clave

Mioclonias; Epilepsia; Infancia; Myoclonus; Epilepsy; Early infancy.

Bibliografía

- Caraballo RH, Flesler S, Pasteris MC, Lopez Avaria MF, Fortini S, Vilt C. Myoclonic epilepsy in infancy: an electroclinical study and long-term follow-up of 38 patients. *Epilepsia*. 2013; 54(9): 1605-12.
- Dalla Bernardina B. Benign myoclonus of early infancy or Fejerman síndrome. *Epilepsia*. 2009; 50(5): 1290-2.
- Domínguez-Carral J, García-Peñas JJ, Pérez Jiménez MA, Fournier del Castillo MC, Carreras Sáez I, Jiménez Echevarría S. Epilepsia mioclónica benigna del lactante: evolución natural y pronóstico neurocognitivo y conductual. *Rev Neurol*. 2014; 5(3): 97-102.
- Fejerman N. Diagnósticos diferenciales del síndrome de West. *Rev Neurol*. 2013; 57: 125-8.
- Mangano S, Fontana A, Spitaleri C, Mangano GR, Montalto M, Zara F, et al. Benign myoclonic epilepsy in infancy followed by childhood absence epilepsy. *Seizure*. 2011; 20: 727-30.
- Maydell BV, Berensin F, Rothner AD, Wyllie E, Kotagal P. Benign myoclonus of early infancy: an imitator of West's syndrome. *J Child Neurol*. 2001; 16(2): 109-12.
- Park JT, Shahid AM, Jammoul A. Common pediatric epilepsy syndromes. *Pediatr Ann*. 2015; 44 (2): 30-5.
- Salgueiro AB, Velázquez Fragua R, Martínez Bermejo A. Epilepsia mioclónica benigna del lactante: un caso curioso. *Rev Neurol*. 2007; 45(3): 152-4.
- Tirado Requero P, Alba Jiménez M. Epilepsia en la infancia y adolescencia. *Pediatr Integral*. 2015; XIX (9): 609-21.