



SÍNDROME DE OHTAHARA. A PROPÓSITO DE UN CASO

SIERRA PINEDA, FÁTIMA¹, AGUIRRE BARBOSA MARGARITA DE JESÚS², VÁZQUEZ JUÁREZ BENJAMÍN², SÁNCHEZ HUERTA
MARÍA DE LOURDES FABIOLA²
HOSPITAL DE LA MUJER, SSEP, FACULTAD DE MEDICINA UPAEP, HOSPITAL GENERAL DE PUEBLA, SSEP
iraisfatimapineda@upaep.mx

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Ohtahara fue descrito por primera vez en 1976, OMIM #308350. Es una Encefalopatía epiléptica de inicio temprano caracterizada por presentarse en la etapa neonatal con espasmos, crisis epilépticas de difícil control, Electroencefalograma con trazo brote-supresión y retraso en el neurodesarrollo grave. El gen mutado es STXBP1 ubicado en 9q34.1 y codifica para una proteína de unión a Sintaxina-1 implicada en el mecanismo de exocitosis de las vesículas sinápticas ocasionando alteraciones en la liberación de neurotransmisores [1].

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

¿Qué características clínicas puedo observar en un paciente con Síndrome de Ohtahara?

OBJETIVO

Identificar las características clínicas de un paciente recién nacido con datos de crisis epilépticas de difícil control.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se trata de Recién Nacido de dos días de vida, producto de la primera gesta de madre de 20 años, padre de 32 años, sin antecedentes de consanguinidad o endogamia, ni de crisis convulsivas en la familia, con control prenatal regular, percepción de movimientos fetales anormales durante la gestación. Nace producto por cesárea a las 38 sdg, con peso de 3700gr, talla 52cm, PC 34cm, inmediatamente al nacimiento presenta evento de apnea que requiere ventilación con presión positiva en dos ciclos apoyado con atropina,



presentando mejoría inmediata, vuelve a presentar deterioro requiriendo CPAP nasal. Posterior a esto presenta movimientos mioclónicos erráticos con debilidad e hipotonía global sin respuesta a estímulos dolorosos, empuñamiento permanente de pulgar. A la Exploración física presenta cráneo dolicocefalo frente prominente, hendiduras palpebrales horizontales, puente nasal amplio, nariz de base ancha con narinas antevertidas, labios delgados, cavidad oral con paladar íntegro, cuello corto, tórax ancho con teletelia, ruidos cardiacos rítmicos sin soplos, abdomen globoso con red venosa colateral, genitales masculinos, extremidades superiores e inferiores con hipotonía generalizada.

RESULTADOS

Por las crisis epilépticas se realiza EEG encontrando datos de "brote-supresión" caracterizado por brotes de ondas theta de alto voltaje de 1 a 10 segundos con ondas agudas y puntas entremezcladas, seguidos de supresión de la actividad base. La IMR con datos de giros pequeños y múltiples, asociados a giros de gran tamaño y datos de displasia cortical, lo que confirma el diagnóstico de Síndrome de Ohtahara [2].

Conclusión. Para establecer un pronóstico adecuado, es importante descartar alteraciones asociadas como Errores Innatos del Metabolismo, antecedente de asfixia neonatal o alteraciones cromosómicas. El diagnóstico de Síndrome de Ohtahara se realiza por los cambios electroencefalográficos y las crisis de paroxismo-supresión, el pronóstico es malo y se asocia a trastornos de migración neural, el tratamiento consiste en el control de las crisis epilépticas con medicamentos anticonvulsivantes [3].

Palabras Clave: Epilepsia, Electroencefalograma, Error Innato del Metabolismo

REFERENCIAS

- [1] Orock A (2018). Munc18-1 haploinsufficiency impairs learning and memory by reduced synaptic vesicular release in a model of Ohtahara syndrome. *Molecular and Cellular Neuroscience*, vol88;pp33-42.
- [2] Beal JC (2012). Early-onset epileptic encephalopathies: Ohtahara syndrome and early myoclonic encephalopathy. *Pediatr Neurol*; 47(5):317-23.



- [3] Stamberger H. et al. STXBP1 as a therapeutic target for Epileptic Encephalopathy. Expert Opinion on Therapeutic Targets, 2017 Nov; 21(11):1027-1036