

SINDROME DE ANGELMAN. EPILEPSIA Y CARACTERÍSTICAS ELECTROENCEFALOGRAFICAS.

Servicio de Neurología. Htal. Dr. Cosme Argerich. Ciudad Autónoma.
CENER. Centro de neurología y recuperación psicofísica. Galarza. Entre Ríos.

Dr. Sanfilippo, S.; Dra. Rodríguez, F.; Dr. Fiorotto, L.; Dr. Albanese G.; Dra. Flomin, Y.; Dr. Vigo, F.; Dra. Guerreros, R.; Dra. Sanfilippo, R; Dra. Landriscina, P; Dr. Buezas, M.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Angelman, descrito por primera vez en 1965 por Harry Angelman es un trastorno neurogenético, caracterizado por retardo mental grave, ausencia del lenguaje, ataxia, dismorfia craneofacial (microcefalia, braquicefalia, prognatismo, protusión lingual) y fenotipo conductual característico, en el que destacan brotes de risa inmotivada, apariencia de felicidad y personalidad fácilmente excitable.

OBJETIVOS

El objetivo de este estudio es describir los hallazgos electroencefalográficos que se presentan en pacientes con Síndrome de Angelman ya que de las diferentes manifestaciones clínicas quizás la más frecuente (en los diferentes trabajos se presentan con una frecuencia de entre 70 % y 90 %) es la epilepsia, en sus diferentes formas (crisis mioclónicas, epilepsia focal, síndrome de West, y crisis tónico-clónicas.)

MATERIAL Y METODOS

Se presentan 7 (siete) casos, 4 (cuatro) del sexo masculino entre siete y once años y 3 (tres) del sexo femenino entre 10 y 12 años, donde se evaluó la historia familiar, el examen neurológico, la edad de inicio y la semiología de las crisis epilépticas, las características electroencefalográficas, y el tipo de epilepsia de acuerdo a la clasificación internacional de epilepsias y la respuesta al tratamiento.

RESULTADOS

Todos los casos presentaron un fenotipo físico y conductual correspondiente con las características clínicas de los criterios del consenso de SA Los síndromes epilépticos reconocidos fueron: epilepsia con crisis mioclónicas, epilepsia focal, síndrome de West y crisis tónico-clónicas.

Se detallan además las características electroencefalográficas encontradas en estos pacientes.

CONCLUSIÓN

El total de los pacientes presentados presentaron crisis epilépticas, de las cuales la más frecuente fue la epilepsia mioclónica.

El EEG intercrito mostró paroxismos generalizados de polipunta-onda y punta-onda en la mayoría de los casos.

Es importante tener en consideración este diagnóstico ya que cuanto más temprano se realiza el mismo mejor se puede contribuir a un manejo clínico y neurológico adecuado.

ENVIADO