

Epilepsia En El Síndrome X Frágil

La asociación de epilepsia (convulsiones) con el Síndrome X Frágil (SXF) se conoce desde las primeras descripciones de pacientes afectados. Su prevalencia oscila entre el 10% y el 40% según el tipo de diseño del estudio realizado y el número de individuos estudiados, con una cifra media de alrededor del 20%. El inicio de las convulsiones se produce generalmente después de los 2 años de vida y es raro después de cumplir los 9 años.

Las crisis epilépticas de los niños con SXF son las de tipo llamadas parciales simples o complejas, aunque también se han descrito otros tipos como crisis tónico-clónicas generalizadas, episodios de mirada fija, ausencias o crisis del lóbulo temporal, entre otras. En algunos casos la evolución es benigna y las crisis se han comparado con las que aparecen en la llamada epilepsia infantil benigna con puntas centrotemporales (BCECTS), sugiriendo que estas formas podrían estar relacionadas con un proceso madurativo

edad-dependiente. Inicialmente estas similitudes hicieron pensar que el locus genético de la BCECTS y el del SXF podría ser el mismo, aunque estudios de ligamiento realizados posteriormente no encontraron asociación aquél y la región del gen FMR1.

El patrón electroencefalográfico (EEG) más frecuentemente encontrado en pacientes con SXF es análogo al de la epilepsia rolándica, que incluye descargas de ondas agudas en las regiones centrotemporales del cerebro, que son activadas durante el sueño. Existen pacientes con SXF que solamente tienen anomalías del patrón EEG sin convulsiones clínicamente aparentes. Otros patrones EEG encontrados en el SXF son ritmo theta, ondas agudas difusas o multifocales o, más a menudo, una actividad de fondo difusa. La incidencia de fenómenos epilépticos es menor en mujeres con SXF, las cuales tienden a presentar patrones inespecíficos.

continued on page 31 →

Epilepsy in FXS: A Glossary

Absence seizures: Also known as “petit mal” seizures. For a few seconds the child is mentally absent and unaware of what is happening around him or her.

Centrotemporal spikes: A particular EEG pattern with migratory spikes originating over the rolandic (centrotemporal or midtemporal) region of the brain. This pattern is typical of one of the most common forms of benign epilepsy.

Rolandic epilepsy: Epilepsy originating in the “rolandic area” of the brain. One of the most common types of epilepsy in children, it starts between the ages of 3 and 12, often stopping around puberty (14-18). Children with this type generally progress well, without overall learning difficulties, though some have specific difficulties with reading and language.

Spike wave: Sharp transient waves clearly distinguishable from brain background activity, with pointed peak and a duration of 20 to 70 milliseconds. They can be seen all over the brain (diffuse) or in several distinguishable areas (multifocal).

Focalità: In neurological examinations, refers to signs or symptoms that suggest a problem in a specific area of the brain.

Neutropenia: Blood disorder where the number of neutrophils in the blood is too low. Neutrophils are very important in defending the body against bacterial infections.

Hepatotoxicity: Liver damage caused by any substance that is metabolized in the hepatic cells.

Carbamazepine hypersensitivity: Exaggerated or misdirected immune response to carbamazepine that results in local tissue injury or in systemic manifestations.