

INFORME DE CASO

Manejo del trastorno neurológico convulsivo

Management of neurological seizure disorder

Sulema Leticia Camacho-Arboleda ^{1*}, Fredy Alexander Medina-Mendoza ¹, Erick Paul Sopalo-Mendoza ¹

¹ Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato. Ecuador.

*Autor para la correspondencia: sulemaca60@uniandes.edu.ec

Recibido: 25 de diciembre de 2024

Aprobado: 25 de febrero de 2025

RESUMEN

Introducción: la epilepsia es uno de los trastornos neurológicos crónicos más frecuentes, afectando 1-1.5% de la población mundial. Más de la mitad de los casos están relacionados a una causa genética. **Objetivo:** proporcionar una visión holística de la epilepsia, abarcando desde sus fundamentos genéticos hasta sus ramificaciones en la vida cotidiana de los pacientes. **Presentación del caso:** paciente de 29 años presentado por su madre donde nos ha manifestado que su hijo ha estado experimentando cuadros epilépticos completos y agresivos desde la niñez. **Discusión del caso:** el manejo de la epilepsia refractaria es un desafío clínico que requiere un enfoque integral y personalizado. La cirugía de la epilepsia emerge como opción terapéutica efectiva en casos seleccionados. **Consideraciones finales:** el manejo de la epilepsia refractaria, sigue siendo un desafío clínico importante. A pesar de recibir múltiples tratamientos

farmacológicos, estos pacientes continúan experimentando crisis epilépticas.

Palabras clave: epilepsia, trastorno neurológico, epilepsia refractaria, crisis epilépticas.

ABSTRACT

Introduction: epilepsy is one of the most common chronic neurological disorders, affecting 1–1.5% of the world's population. More than half of cases are related to a genetic cause. **Objective:** to provide a holistic view of epilepsy, encompassing everything from its genetic foundations to its ramifications in the patients' daily lives. **Case presentation:** a 29-year-old patient was presented by his mother, who stated that her son has been experiencing complete and aggressive epileptic episodes since childhood. **Case discussion:** the management of refractory epilepsy is a clinical challenge that requires a

comprehensive and personalized approach. Epilepsy surgery is emerging as an effective therapeutic option in selected cases. **Final considerations:** the management of refractory epilepsy remains a significant clinical challenge.

Despite receiving multiple pharmacological treatments, these patients continue to experience seizures. **Key words:** epilepsy, neurological disorder, refractory epilepsy, epileptic seizures.

Cómo citar este artículo:

Camacho-Arboleda SL, Medina-Mendoza FA, Sopalo-Mendoza EP. Manejo del trastorno neurológico convulsivo. Gac Med Est Internet]. 2025 [citado día mes año]; 6(1): e625. Disponible en: <https://revgacetaestudiantil.sld.cu/index.php/gme/article/view/625>

INTRODUCCIÓN

A nivel mundial, se estima que la frecuencia de la epilepsia es de 69 millones de personas, con una prevalencia de epilepsia activa de 6,38 por cada 1000 habitantes, el 65 % de los 69 millones de personas con epilepsia viven en zonas rurales de países en desarrollo, el 25 % en zonas urbanas de estos países y el resto, en países desarrollados. Alrededor de 5 millones viven en América Latina y el Caribe, con una mediana de prevalencia que oscila entre 15,8 y 17,8 pacientes por cada 1000 habitantes. Las tasas de incidencia son más altas en los países en desarrollo, especialmente en África y América Latina, donde las cifras pueden superar los 150 por cada 100 000 habitantes. A nivel mundial, casi 2,4 millones de personas son diagnosticadas con epilepsia cada año.⁽¹⁾

La epilepsia es una de las afecciones neurológicas crónicas más comunes, y se estima que el 1.2% de la población tiene un diagnóstico activo de epilepsia. Esto convierte a la epilepsia en la complicación neurológica mayor más frecuente en el embarazo.⁽³⁾

Se estima que estos pacientes, al menos el 60 % no son diagnosticadas o no reciben un tratamiento a pesar de la efectividad del régimen farmacológico.⁽⁴⁾

A pesar de que existen avances en su estudio desde la genética molecular, neurofisiología, imagenología y psicofarmacología, la epilepsia sigue figurando como un grave problema de salud pública, tanto entre los profesionales de la salud como en aquellos que la padecen⁽⁵⁾.

Es objetivo de la presente investigación: proporcionar una visión holística de la epilepsia, abarcando desde sus fundamentos genéticos hasta sus ramificaciones en la vida cotidiana de los pacientes, e incluyendo aspectos como el estigma social, la calidad de vida y las opciones terapéuticas contemporáneas como la cirugía de la epilepsia, mediante el análisis de un caso clínico.



PRESENTACIÓN DEL CASO

Anamnesis

Datos de filiación

Nombre: DMGA **Edad:** 11 años. **Estado civil:** Soltero
Sexo: Masculino **Ocupación:** Estudiante.
Religión: Católica **Estudios:** Primaria. **Etnia:** Mestizo.

Motivo de consulta

Paciente de 11 años presentado por su madre con historia de episodios de convulsiones. Además, la madre reporta problemas de aprendizaje, falta de concentración y bajo rendimiento académico en la escuela. El paciente refiere dolores de cabeza recurrentes, dificultades para conciliar el sueño y fatiga inexplicada. Se solicita evaluación completa para determinar la etiología de estos síntomas y establecer un plan de manejo adecuado.

Antecedentes patológicos personales APP:

Producto primera gesta, parto por cesárea por podálico, bajo peso 2600 g, necesito termocuna durante 15 días.

Luxación congénita de caderas necesito pañal ortopédico no requirió cirugía.

Antecedentes patológicos familiares APF:

Antecedentes alérgicos: Ninguno

Hábitos

Habito de ejercicio he: ninguno fuma: no alcohol: no drogas: no
Medicamentos: ninguno.

Antecedentes hereditarios:

Examen físico

Peso: 26,7 kg Altura: 1.35 m Índice de masa corporal (IMC): 14.65 kg/m²
(normal)
Presión arterial: 98/71 mmHg. Frecuencia cardíaca: 80 latidos por minuto

Estado de conciencia.

Paciente despierto(vigilia). Estado de conciencia: (lucidez)
Escala de Glasgow: rebelo una puntuación de 15 puntos(Normal)
Respuesta ocular de 4 puntos
Respuesta verbal de 5



Respuesta motora 6
 Actitud y postura: decúbito activo
 Hábito: Longilíneo / Asténico
 Facies: facie normal
 Estado nutricional: normal
 Estado de hidratación: normal
 Sistema tegumentario:
 Piel sin ninguna alteración
 Temperatura normal (37.1 °C), piel húmeda.
 Faneras sin ningunas manifestaciones(normales)
Sistema celular subcutáneo: normal

Aparato circulatorio

Unidad cardiovascular: 2 latidos irregulares, ruidos cardíacos normales, sin soplos, chasquidos ni chasquidos.

Exámenes complementarios

Secuenciación del exoma completo (WES): Genes afectados SCN1A, SCN2A, DEPDC5, PCDH19. Imágenes de las pruebas genéticas no proporcionadas.

Hemograma completo, exámenes bioquímicos, aglutinaciones febriles(ver en anexos las imágenes reales).

Tabla 1. Hemograma completo.

HEMATOLÓGICOS		
PARÁMETRO	RESULTADO	VALOR NORMAL (NIÑOS)
Leucocitos	5.900	4,500-13,500 células/mm ³
glóbulos rojos	4' 670.000	4.5-5.1 millones/mm ³
Hematocrito	42,0	36 %-44 %
Hemoglobina	14,0	12-16 g/dL
Sedimentación	13	0-15 mm/hora
Fórmula leucocitaria:		
Segmentados	44,70 %	25 %-50 %
Linfocitos	31,60 %	20 – 40 %
Monocitos	6,70 %	2 %-8 %
Eosinófilos	3.87 %	1 %-4 %
Características de los eritrocitos	normales	
Recuento de plaquetas	211 000	150.000 – 400.000 mm ³

Tabla 2. Exámenes bioquímicos

EXÁMENES BIOQUÍMICOS		
PARÁMETRO	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA
Hb. GLICOSILADA	4.88 %	Menos del 5.7 %
UREA	11.1 mg/dl	7-20 mg/dL
CREATININA	0.86 mg/dl	0.50 – 0.90 mg/dl
TRIGLICERIDOS	136.2 mg/dl	Menos de 150 mg/dL
T.G.O.	33.6 U/L	Menos de 40 U/L

T.G.P.	35.8 U/L	Menos de 40 U/L
--------	----------	-----------------

Diagnostico

El neurólogo lo diagnostica con epilepsia.

Tratamiento

Farmacológico inicial

Fenitoína 100 mg: 2 cada día - administración oral

Diazepam 0.2 mg: 3 cada día - administración oral

Seguimiento o evolución

Jueves, 03 de mayo de 2012.

Paciente ya de 17 años se realiza una resonancia magnética simple y contrastada del cerebro más espectroscopia.

Hallazgos: El estudio practicado demuestra signos de cambios involutivos corticales y centrales leves, supra e infratentoriales. Se incluyen los hipocampos o predominio izquierdo, pero no se acompaña de cambio de señal ni de morfología.

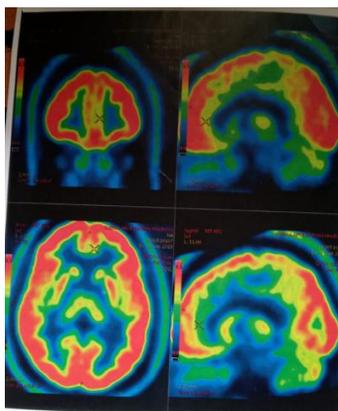


Figura 1. Resonancia magnética

Las relaciones metabólicas en el hipocampo derecho se encuentran dentro de límites normales. En el izquierdo el marcador neuronal también está dentro de límites normales. La relación Cho/Cr se aprecia discretamente definida, y sugiere discreta desmielinización, a correlacionarse con la clínica del paciente.

Diagnóstico: Epilepsia secundaria a esclerosis hipocámpal izquierdo

20/06/2017

Acude al hospital Eugenio Espejo (servicio de neurología). Se realiza un vídeo electroencefalograma (VEEG)

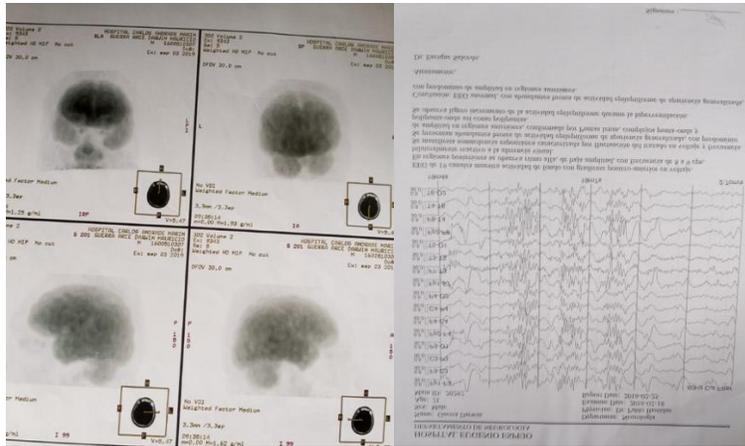


Figura 2. Video electroencefalograma (VEEG).

EEG anormal, por abundante actividad epileptiforme que se extiende a todas las derivaciones, con notable predominio en regiones frontales y frontales inferiores de ambos hemisferios en ocasiones alternante. Se presentan unas dos crisis ictales con duración de menos de 10 segundos.

22/02/2019

Solicitud para intervenirlo quirúrgicamente.

03/09/2019

El paciente se realiza un PET CT cerebral.

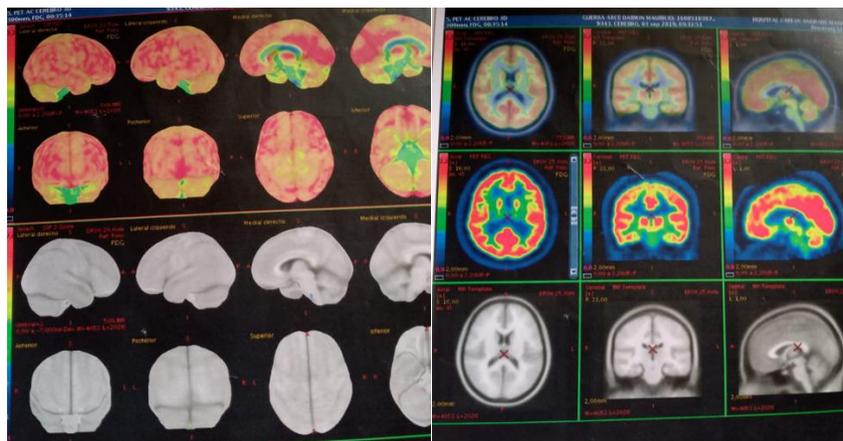


Figura 3. PET CT cerebral

Estructuras cerebrales sin alteraciones, cisternas basales y sistema ventricular de aspecto normal, adecuada diferenciación entre sustancia blanca y gris, no se aprecian lesiones intra o extra axiales. Estructuras del cerebelo, tallo y base del cráneo normal

Domingo 7 de abril del 2024

Anamnesis(actual).

Datos de filiación

Nombre: DMGA **Edad:** 29 años. **Estado civil:** Soltero
Sexo: Masculino **Ocupación:** Ninguna.
Religión: Católica **Estudios:** Bachiller. **Etnia:** Mestizo.

Motivo de consulta

Paciente de 29 años presentado por su madre donde nos ha manifestado que su hijo ha estado experimentando cuadros epilépticos completos y agresivos desde la niñez. En varias ocasiones, ha quedado en coma durante un mes o más debido a estos episodios. Además, he notado que mi hijo está experimentando pérdida de memoria, especialmente en lo que respecta a su infancia y adolescencia. Me preocupa que la epilepsia esté afectando su capacidad para retener información a largo plazo, ya que parece tener dificultades para recordar detalles importantes de su vida. También me preocupa que los episodios epilépticos estén ocurriendo con frecuencia y que puedan ser desencadenados por cualquier pequeña alteración. Necesitamos ayuda para manejar estos problemas y mejorar la calidad de vida de mi hijo.

Antecedentes patológicos personales APP:

Producto primera gesta, parto por cesárea por poda podálico, bajo peso 2600 g, necesito termocuna durante 15 días.

Luxación congénita de caderas necesito pañal ortopédico no requirió cirugía.

Epilepsia detectada a los 11 años.

Crisis epilépticas espontáneas.

Hígado graso (por los medicamentos).

Antecedentes patológicos familiares APF:

Antecedentes alérgicos: Ninguno

Hábitos

Habito de ejercicio HE: camina al día 10 a 15 minutos.

Fuma: NO Alcohol: NO Drogas: NO Medicamentos: Lamotrigina, Acido valproico.

Alimentación: No puede café, bebidas energizantes, alimentos con colorantes y grasas trans.

Antecedentes hereditarios: NO

Examen físico

Peso: 65,5 kg Altura: 1.78 m Índice de masa corporal (IMC): 20.67 kg/m² (normal)

Presión arterial: 124/71 mmHg. Frecuencia cardíaca: 78 latidos por minuto;

Estado de conciencia: Paciente despierto(vigilia) Estado de conciencia: (somnoliento)

Escala de Glasgow:10 /10 puntos: Respuesta ocular de 3 puntos, verbal de 4, motora 3.



Actitud y postura: decúbito pasivo

Hábito: Longilíneo / Asténico **Facies:** facie normal **Estado nutricional:** normal

Estado de hidratación: normal

Sistema tegumentario: Piel sin ninguna alteración.

Temperatura 37.1 °C, piel húmeda. Faneras sin ningunas manifestaciones.

Sistema celular subcutáneo: normal

Exámenes complementarios

Hemograma y análisis bioquímicos normales. No se le ha realizado actualmente.

Diagnostico

Epilepsia refractaria(no encuentran el origen o zona del cerebro donde se genera la epilepsia exactamente).

Tratamiento

Farmacológico actual

Lamotrigina 100 mg: 2 cada día - administración oral. Acido valproico 500 mg: 2 cada día - administración oral. Levetiracetam 1000 mg: 2 cada día - administración oral, Clonazepam: cuando tiene eventos epilépticos cortos

DISCUSIÓN DEL CASO

El 50 % de los casos de epilepsia tienen un componente genético, lo que ha impulsado avances importantes en genética y epilepsia. La relación entre el genotipo y el fenotipo en diversos síndromes epilépticos ha sido transformada por el descubrimiento de genes que afectan el funcionamiento de los canales iónicos, como CHRNA4 asociado a la "Epilepsia Autosómica Dominante Nocturna del Lóbulo Frontal" y los genes SCN1A, SCN1B relacionados con "Epilepsia Generalizada con Convulsiones Febriles Plus (GEFS+)".⁽⁶⁾

El caso clínico ilustra la complejidad de la epilepsia refractaria desde la infancia hasta la adultez. A pesar de múltiples tratamientos farmacológicos, incluyendo Levetiracetam, Lamotrigina, Ácido Valproico y Clobazam, continúa experimentando crisis epilépticas, afectando su calidad de vida y funcionalidad. La persistencia de las crisis a pesar de la medicación ha llevado a considerar la cirugía de la epilepsia como opción terapéutica para mejorar el control de las convulsiones y calidad de vida.⁽⁷⁾

El manejo de la epilepsia refractaria es un desafío clínico que requiere un enfoque integral y personalizado. La cirugía de la epilepsia emerge como opción terapéutica efectiva en casos seleccionados, ofreciendo la posibilidad de mejorar el control de las crisis y calidad de vida en pacientes que no responden adecuadamente a la terapia farmacológica convencional. Se enfatiza la necesidad de una evaluación exhaustiva de cada caso, incluyendo estudios avanzados de imagen y electrofisiología, para determinar la viabilidad de la intervención quirúrgica.⁽⁸⁾



CONSIDERACIONES FINALES

El manejo de la epilepsia refractaria, sigue siendo un desafío clínico importante. A pesar de recibir múltiples tratamientos farmacológicos, estos pacientes continúan experimentando crisis epilépticas. En tales situaciones, la cirugía de la epilepsia se considera una opción terapéutica viable para mejorar el control de las convulsiones y la calidad de vida del paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pesqueira GQ, San-Juan D, Albarrán RH, Vazquez ML, Canales GQ, Pesqueira JG. A systematic review of the epidemiology of epilepsy in Mexico during 1970 to 2020. *Arq Neuro-Psiquiatr* [Internet]. 2023Jan;81(1):74–80. Available from: <https://doi.org/10.1055/s-0042-1758647>
2. Guzmán P. Trastorno epiléptico: diagnóstico, tratamiento y déficit del sector salud. *Rev Neuronum*. 2022; 8(3): 2-5. Disponible en: <https://eduneuro.com/revista/index.php/revistaneuronum/article/view/405>
3. Fernando D, Paredes D, Cristina J, Farfán P, Michael J, Orellana F. Epilepsia infantil diagnóstico, tratamiento y recomendación para padres. *RECIAMUC*. 2019; 3(1):147–63. Disponible en: <https://www.reciamuc.com/index.php/RECIAMUC/article/view/227/499>
4. Prior M, García M, Navarro J, Singer P. Epilepsia: generalidades sobre las crisis epilépticas y la epilepsia. *Medicine*. *Rev Med*. 2023; 1;13(72):5–19. Disponible en: <https://www.medicineonline.es/es-epilepsia-generalidades-sobre-crisis-epilepticas-articulo-S030454122300029X>
5. Li Y, Meador K. Epilepsy and Pregnancy. *ELSEVIER*. 2022; 28(1):34–54. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0920121120305830>
6. Olmos A, Ávila A, Arch E, Bueno A, Espinosa G, Alfaro A. La epilepsia como un problema de discapacidad. *Rev IED*. 2022; 2(3): 122-130. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/rid>
7. Jordán D, Sánchez R. Proyecto educativo de salud prenatal como prevención de la parálisis cerebral infantil. *Rev Conrado*. 2022; 18(5):5-16. Disponible en: <https://conrado.ucf.edu.cu/index.php/conrado/article/view/2453>
8. Pozuelo S, Castiella J, Pallarés L, Ruiz J, Hidalgo J. Actuación enfermera ante una crisis convulsiva. Plan de cuidados de enfermería. *Revista ISSN*. 2021; 2(8):106. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8074694&info=resumen&idioma=ENG>



Declaración de conflictos de intereses:

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

Contribución de los autores:

SLCA, FAMM y EPSM: conceptualización, curación de datos, investigación, metodología, administración del proyecto, visualización, redacción-borrador original, redacción, revisión y edición.

Financiación:

No se recibió financiación para el desarrollo del presente artículo.

