

SERIES DE INFORMACIÓN SOBRE EL X FRÁGIL: CRISIS CONVULSIVAS EN EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL



Visión general

El cromosoma X frágil es un grupo de trastornos asociados con cambios en el gen X frágil – llamado FMR1 y situado en el cromosoma X. El gen FMR1 puede sufrir cambios cuando se hereda, lo que afecta un patrón de ADN llamado repeticiones CGG. Típicamente, el gen FMR1 tiene hasta 54 repeticiones de CGG, aunque el intervalo entre 45-54 repeticiones se denomina zona intermedia o gris. Un portador de premutación tiene de 55 a 200 repeticiones de CGG y alguien con una mutación completa tiene más de 200 repeticiones de CGG.

Cuando se presenta una premutación o una mutación completa, puede resultar en un Trastorno asociado con el cromosoma X frágil (Fragile X-associated Disorder, FXD). Los trastornos incluyen:

- Síndrome del cromosoma X frágil (SXF): Trastorno que puede afectar el desarrollo intelectual, conductual y social. Ocurre tanto en hombres como en mujeres que tienen una mutación completa del gen FMR1.
- Síndrome de temblor/ataxia asociado al cromosoma X frágil (FXTAS, por sus siglas en inglés): Una afección neurológica de inicio en la edad adulta (mayores de 50 años), que se observa en hombres y mujeres, pero que es más común y más grave en algunos hombres portadores de premutación. Puede causar temblores, problemas de memoria y de equilibrio.
- Insuficiencia ovárica primaria asociada al cromosoma X frágil (FXPOI, por sus siglas en inglés): Una afección que afecta la función ovárica que puede provocar infertilidad y menopausia precoz en algunas mujeres portadoras de premutación.
- Otros problemas pueden estar presentes en portadores de premutación, y esta es un área de estudio en curso para los investigadores.

¿Qué es una crisis convulsiva?

- Una crisis convulsiva es un evento único caracterizado por un cambio abrupto en el comportamiento (p. ej., mirar fijamente sin responder, caerse al suelo o contraer una parte o todo el cuerpo).
- Lo que usted no ve es que el comportamiento va acompañado de una ráfaga de descargas eléctricas que proviene de las neuronas del cerebro, es decir, el comportamiento aparece conjuntamente con la ráfaga y luego desaparece cuando termina la ráfaga.
- Una crisis convulsiva ocurre ya sea como un exceso de excitabilidad eléctrica primaria en un cerebro por lo demás normal o secundaria a otro trastorno.
- En el síndrome del cromosoma X frágil (SXF), el exceso de excitabilidad eléctrica probablemente esté relacionado con los efectos del cambio genético en el gen X frágil (FMR1) y la pérdida o reducción resultante de la proteína X frágil (FMRP) en la actividad de las neuronas.
- Se deben considerar otras causas para las crisis convulsivas en una persona con SXF, ya que podría haber otro diagnóstico además de la mutación del gen FMR1.



Clasificación de las convulsiones

Las convulsiones se clasifican de acuerdo con la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE). Hay convulsiones focales (también conocidas como convulsiones parciales), convulsiones generalizadas, crisis convulsiva prolongada y convulsiones febriles.

Evaluación de las crisis convulsivas

- En la evaluación de las crisis convulsivas, es importante recopilar un recuento detallado por cada momento del evento (actividad, posición del cuerpo, progresión, duración, pérdida del tono del esfínter que resulte en orinar o defecar, mordedura de lengua, auras sensoriales visuales/auditivas/olfatorias).
- Esto ayudará a determinar si el evento fue probablemente una crisis epiléptica en comparación a un episodio no epiléptico que podría incluir escalofríos, contención de la respiración, mioclono nocturno benigno (espasmos musculares al dormirse), terrores nocturnos, migraña, ataque de pánico, desmayos, hiperventilación o arritmia cardíaca.

Por lo general, los pacientes serían remitidos a neurología para el control de las convulsiones, aunque en casos no complicados, el médico de atención primaria puede manejar el problema.

Uso de EEG

- El EEG se usa en personas con crisis convulsivas para diagnosticar el tipo de epilepsia, determinar si los episodios son realmente convulsiones, identificar los síndromes de epilepsia y ayudar a guiar las decisiones de tratamiento.
- Después de una crisis convulsiva importante, puede haber una disminución de la actividad cerebral y supresión del foco epiléptico, de manera que el EEG puede pasar por alto la actividad convulsiva y es mejor obtener el EEG 2 semanas después de una crisis convulsiva importante.

Es importante reconocer que, si bien se indica un EEG de rutina para ayudar a guiar el tratamiento de una persona con sospecha de trastorno convulsivo, es posible que el EEG no sea diagnóstico y, por lo tanto, se debe confiar en el juicio clínico.

Frecuencia de convulsiones en el SXF

Recientemente, se completó el estudio más grande y definitivo publicado hasta ahora sobre las convulsiones en el SXF, utilizando el Registro en línea del síndrome del cromosoma X frágil con base de datos de investigación accesible FORWARD (Fragile X Online Registry With Accessible Research Database, FORWARD). En este estudio, la probabilidad general de tener al menos una crisis convulsiva fue del 12% en general en SXF, 13,7% en hombres y 6,2% en mujeres.

Edad de inicio y resolución de las convulsiones en el SXF

- En el grupo con convulsiones, la edad promedio de la primera convulsión fue de 6,4 años y la gran mayoría (86,7% de los hombres y 81,8% de las mujeres) tuvieron la primera convulsión antes de los 10 años.
- La edad de la última convulsión siguió un patrón de edad similar a la edad de la primera convulsión, con el 70,9% de las convulsiones en hombres y el 63,6% de las convulsiones en mujeres resolviendo a los 10 años desde el inicio.

Tipos de convulsiones en el SXF

Se informaron convulsiones parciales (focales) en el 25% y convulsiones generalizadas en el 31% de las personas con convulsiones, con convulsiones febriles en el 8% y el resto de tipo desconocido. Hombres y mujeres no mostraron una distribución diferente de los tipos de convulsiones.

Asociación de convulsiones con otras características del SXF

En comparación con las personas con SXF sin convulsiones en FORWARD, las que tenían convulsiones tenían más probabilidades de tener una discapacidad intelectual más grave, apnea del sueño actual, retraso en la adquisición del lenguaje expresivo, trastorno del espectro autista (ASD, por sus siglas en inglés), hiperactividad, irritabilidad y movimientos estereotipados.

Tratamiento de convulsiones en el SXF

El tratamiento y manejo de las convulsiones en el SXF es similar al tratamiento de las convulsiones en otros trastornos asociados con convulsiones. No existe un medicamento o enfoque específico para tratar las convulsiones en SXF que sea diferente al tratamiento de las convulsiones en pacientes sin SXF.

Medicamentos para usar en el SXF

Una persona con convulsiones generalmente se trata con medicamentos, conocidos como anticonvulsivos, después de dos convulsiones (o a veces más si hay mucho tiempo entre las convulsiones).

Conclusión

En resumen, basado en los datos de FORWARD, el 12% de las personas con SXF tienen convulsiones. El tratamiento y manejo de las convulsiones en el SXF es similar al tratamiento de las convulsiones en otros trastornos asociados con convulsiones. No existe un medicamento específico para el SXF o enfoque para tratar las convulsiones, pero el enfoque es tratar de usar primero los medicamentos que se espera que tengan menos efectos secundarios y aquellos que no requieran el monitoreo de la sangre. En general, las convulsiones se controlan fácilmente en el SXF y la mayoría de los pacientes superan sus convulsiones antes de los veinte años, aunque las convulsiones con poca frecuencia pueden ser un problema más desafiante.

Acerca de la NFXF

La Fundación Nacional del Cromosoma X Frágil (NFXF) se fundó en 1984 para apoyar a las personas con el síndrome del cromosoma X frágil (SXF), sus familias y los profesionales que trabajan con ellos. Hoy en día, es un recurso integral no solo para el SXF, sino también para las afecciones del síndrome de temblor/ataxia asociado al cromosoma X frágil (FXTAS), insuficiencia ovárica primaria asociada al cromosoma X frágil (FXPOI) y otras afecciones y trastornos portadores de premutación. La NFXF se dedica a servir a toda la comunidad de X Frágil para que vivan sus mejores vidas al proporcionar el conocimiento, los recursos y las herramientas, hasta e incluso después de que se logren tratamientos más efectivos y una cura. Más información en <https://fragilex.org/welcome>.

Si tiene preguntas, comuníquese con nosotros al correo treatment@fragilex.org o llame al **(800) 688-8765**.

