

Epilepsia y enfermedades metabólicas hereditarias, un enfoque multidisciplinario

Se han descrito más de 1600 enfermedades metabólicas hereditarias (EMH), y aunque son una causa poco común de epilepsia o convulsiones, el diagnóstico oportuno de estas enfermedades en pacientes con epilepsia es particularmente importante. Las EMH que involucran epilepsia o convulsiones frecuentemente se presentan con emergencias relacionadas con epilepsia o descompensación metabólica, donde los tratamientos oportunos pueden determinar los resultados del paciente y la gran mayoría son trastornos multisistémicos de por vida en los que la epilepsia o las convulsiones son solo uno entre muchos otros síntomas. También es importante destacar que por no ser enfermedades muy conocidas puede ser que su prevalencia real haya sido subestimada.

Se están desarrollando tratamientos etiológicos específicos para un número creciente de EMH y es imperativo diagnosticarlas e instaurar tratamientos a tiempo. Los tratamientos convencionales de la epilepsia pueden ser ineficaces en algunas EMH, mientras que los tratamientos etiológicos específicos como por ejemplo en la epilepsia dependiente de piridoxina pueden mejorar el pronóstico del paciente. Incluso en los casos en que los tratamientos específicos no estén disponibles, el diagnóstico podría detener la odisea diagnóstica y evitar pruebas adicionales, a veces invasivas, o en otros casos, suspender tratamientos potencialmente perjudiciales, como en el caso de la epilepsia por algunas enfermedades mitocondriales, en las que los valproatos pueden inducir insuficiencia hepática. Además, el diagnóstico genético brinda información pronóstica, permite un seguimiento adecuado a largo plazo y opciones reproductivas informadas. En casos de epilepsia refractaria, la identificación de ciertas mutaciones podría contraindicar la cirugía. Un subconjunto de EMH es muy susceptible al tratamiento dietético cetogénico. El diagnóstico de las EMH requiere de mucha experiencia y casi invariablemente se obtiene a través de pruebas de laboratorio altamente especializadas. Los métodos convencionales para el diagnóstico de la epilepsia a veces pueden proporcionar pistas diagnósticas de las EMH, sin embargo, la mayoría de las veces los hallazgos son inespecíficos.

La organización de los servicios para pacientes con EMH que involucran epilepsia o convulsiones es una tarea desafiante. La atención multidisciplinaria es vital para dar respuesta a sus complejas necesidades, incluyendo no solo las relacionadas con la salud sino también otras problemáticas como psicológicas, sociales, entre otras. Los tratamientos específicos en algunos casos incluyen suplementos nutricionales o vitamínicos/cofactores, modalidades relativamente económicas y frecuentemente muy efectivas.

Es imperativo tener un índice de sospecha suficiente de las EMH para poder identificarlas y diagnosticarlas a tiempo, ya que se podrían prevenir secuelas neurológicas importantes y permitir resultados favorables.

Bibliografía

Birutė Tumienė et al. Multidisciplinary Care of Patients with Inherited Metabolic Diseases and Epilepsy: Current Perspectives. J Multidiscip Healthc 2022 Mar 25;15:553-566.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8977775/>