

# Actualización en Neurología

Vol. 1



## AUTORES:

Dorian Sebastian Ponce Miranda  
Gabriela Alejandra Paz Sánchez  
Meroly Quimbayo Polo  
Juan Pablo Acosta Dlyuz  
Henry Adrian Parrales Briones  
Erik Fabian Hualpa Galarza  
Bismarck Stiven Pazmiño Antepará  
Juan José Tituana Moreira  
Javier Alejandro Cusme Yagual  
Ester Estefanía Pucuna Guapi  
Génesis Cecilia Villamar Flores  
Danya Sofia Flores Lucas  
David Manuel Matute Solís

**Actualización en Neurología Vol. 1**

**Actualización en Neurología Vol. 1**

Dorian Sebastian Ponce Miranda

Gabriela Alejandra Paz Sánchez

Meroly Quimbayo Polo, Juan Pablo Acosta Dlyuz

Henry Adrian Parrales Briones, Erik Fabian Hualpa Galarza

Bismarck Stiven Pazmiño Antepara, Juan José Tituana

Moreira

Javier Alejandro Cusme Yagual, Ester Estefanía Pucuna Guapi

Génesis Cecilia Villamar Flores

Danya Sofia Flores Lucas, David Manuel Matute Solís

**IMPORTANTE**

La información aquí presentada no pretende sustituir el consejo profesional en situaciones de crisis o emergencia. Para el diagnóstico y manejo de alguna condición particular es recomendable consultar un profesional acreditado.

Cada uno de los artículos aquí recopilados son de exclusiva responsabilidad de sus autores.

**ISBN:** 978-9942-660-18-3

**DOI:** <http://doi.org/10.56470/978-9942-660-18-3>

Una producción © Cuevas Editores SAS

Marzo 2024

Av. República del Salvador, Edificio TerraSol 7-2

Quito, Ecuador

[www.cuevaseditores.com](http://www.cuevaseditores.com)

**Editado en Ecuador - Edited in Ecuador**

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley.

## Índice:

<b>Índice:</b>	<b>5</b>
<b>Prólogo</b>	<b>6</b>
<b>Migraña</b>	<b>7</b>
Dorian Sebastian Ponce Miranda	7
<b>Accidente Cerebro Vascular</b>	<b>27</b>
Gabriela Alejandra Paz Sánchez	27
<b>Epilepsia</b>	<b>51</b>
Meroly Quimbayo Polo	51
Juan Pablo Acosta Dlyuz	51
<b>Lesión Axonal Difusa</b>	<b>76</b>
Henry Adrian Parrales Briones	76
Erik Fabian Hualpa Galarza	76
<b>Trombosis Venosa Cerebral</b>	<b>100</b>
Bismarck Stiven Pazmiño Antepara	100
Juan José Tituana Moreira	100
<b>Enfermedad de Huntington</b>	<b>116</b>
Javier Alejandro Cusme Yagual	116
Ester Estefanía Pucuna Guapi	116
<b>Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)</b>	<b>133</b>
Génesis Cecilia Villamar Flores	133
<b>Hemorragia Intracraneal</b>	<b>152</b>
Danya Sofia Flores Lucas	152
David Manuel Matute Solís	152

## **Prólogo**

La presente obra es el resultado del esfuerzo conjunto de un grupo de profesionales de la medicina que han querido presentar a la comunidad científica de Ecuador y el mundo un tratado sistemático y organizado de patologías que suelen encontrarse en los servicios de atención primaria y que todo médico general debe conocer.

# **Migraña**

*Dorian Sebastian Ponce Miranda*

Estudiante de Medicina por la Universidad UTE

## **Definición**

La migraña es un trastorno neurológico episódico o crónico que cursa con un dolor de cabeza intenso o grave el cual es unilateral y pulsátil, que puede presentarse con aura sin aura y acompañada de diversa sintomatología y esta puede durar de 4 a 72 horas. (1) (2)

## **Epidemiología**

La migraña es una de las enfermedades más prevalentes e incapacitantes, tanto así que la OMS la clasificó como la tercera condición médica más prevalente y el segundo trastorno neurológico más incapacitante en el mundo.

La prevalencia general al año de migraña en el mundo es de 15%, y una relación de 3:1 en mujeres y hombres. La prevalencia alcanza su punto máximo entre las edades de 35 y 39 años, y alrededor del 75% de las personas afectadas reportan la aparición de migraña antes de los 35 años. La migraña afecta aproximadamente al 10% de las personas. (3) (4)

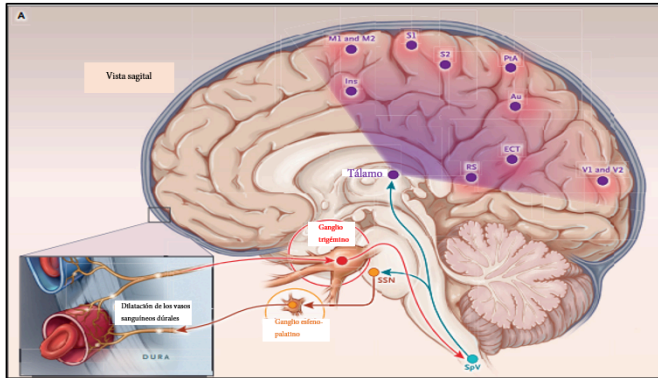
## **Fisiopatología**

Al día de hoy no existe un mecanismo conciso que explica la causa de la migraña sin embargo a lo largo del tiempo han surgido un sin número de teorías como la teoría vascular la cual propone vasoconstricción como mecanismo del aura de la migraña y vasodilatación como mecanismo del dolor de la migraña, no obstante, esta no cuenta con respaldo de la evidencia.

En los últimos tiempos ha habido varios descubrimientos sobre el mecanismo de la migraña y el más correcto de acuerdo a la evidencia es el sistema trigémico vascular que es el sustrato anatómico y fisiológico de la migraña. La transmisión nociceptiva se origina por la activación y sensibilización de las neuronas trigémico vasculares de primer orden. Sus cuerpos celulares se encuentran en el ganglio trigémico y sus aferentes. Las fibras inervan las meninges y sus vasos. La transmisión nociceptiva ascendente desde el ganglio trigémico se proyecta al tronco del encéfalo, activando y sensibilizando las neuronas trigémico vasculares de segundo orden, incluidas aquellas en el núcleo espinal del trigémico.

Esto a su vez, Activa y sensibiliza neuronas trigémico vascular de tercer orden en el tálamo, que posteriormente

transmiten la transmisión nociceptiva a la corteza somatosensorial y otras áreas corticales, lo que en última instancia resulta en la percepción del dolor de migraña. (4)



Tomado de: Ashina M. Migraine. The new england journal of medicine. 2022.

## Cuadro clínico

La crisis migrañosa suele presentar las siguientes fases

**1) Fase prodrómica:** Entre el 20% y el 60% de los pacientes experimentan ciertos síntomas entre 1 y 24 horas antes de que se desencadene la cefalea. Estos síntomas pueden manifestarse como cambios en el estado de ánimo, como irritabilidad, agitación, hiperactividad o abatimiento, así como sensación de cansancio, bostezos, dificultad para

concentrarse, aumento del apetito (especialmente hacia ciertos alimentos), rigidez en la nuca, edema o aumento de la frecuencia urinaria. Además, suele haber un deterioro del rendimiento general que generalmente precede a la aparición de la cefalea. (5)

**2) Fase de aura:** Los síntomas neurológicos focales que surgen justo antes de la cefalea suele manifestarse en un lapso de tiempo no mayor de 60 minutos, siendo habitualmente más breve, entre 5 y 20 minutos. Este fenómeno se conoce como aura y es completamente reversible, generalmente desapareciendo al inicio de la cefalea. El aura puede presentar diversas características, tales como:

- Manifestaciones visuales (aura): escotomas, destellos de luz, puntos brillantes, defectos del campo visual progresivos y distorsiones de la imagen, tales como líneas centelleantes (espectro de fortificación) y cambios en las proporciones de los objetos
- Síntomas sensitivos (aura sensitiva): hormigueo y parestesias, en general en un lado de la cara o en una o ambas extremidades de un lado del cuerpo.

- Paresias (aura motora): migraña hemipléjica esporádica o familiar
- Afasia/disfasia
- Síntomas asociados al área de vascularización de las estructuras de la fosa posterior: disartria, vértigo, trastornos del equilibrio, hipoacusia, acúfenos, diplopía, ambliopía bilateral simultáneamente temporal y paranasal, ataxia o (muy raramente) alteraciones de la conciencia, parestesias bilaterales simultáneas (en este caso se diagnosticó migraña de tipo basilar). (5)

### **3) Fase de cefalea:**

El típico dolor de migraña suele comenzar unilateralmente, aumentando progresivamente en intensidad. Puede volverse bilateral o extenderse unilateralmente. Dura de 4 a 72 horas con una frecuencia promedio de 1 a 2 episodios por mes. Se agrava con la actividad física y está acompañado de náuseas, vómitos, sensibilidad a la luz y al sonido, y a menudo hipersensibilidad al olfato. Los pacientes buscan un ambiente tranquilo y oscuro para aliviar el dolor, y el sueño puede ayudar. Además, pueden experimentar

trastornos vegetativos y síntomas como visión borrosa, fatiga, irritabilidad y dificultades de concentración. (5)

**4) Fase resolutoria:** Después de la crisis, es común experimentar fatiga, cansancio, irritabilidad, apatía, dificultad para concentrarse y disminución del estado de ánimo. Ocasionalmente, puede haber hiperactividad y euforia, aunque menos frecuentemente. También es común experimentar una sensación de dolor de cabeza sordo y difuso, a menudo descrito como dolor migrañoso en descenso. (5)

## **Diagnóstico**

Es importante seguir una serie de pasos para un correcto diagnóstico ya que la migraña ha sido infradiagnosticada.

### **Paso 1:**

- Tomar en cuenta los tipos de migraña
- Tomar en cuenta los antecedentes personales

**Migraña sin aura:** Esta se caracteriza por ataques recurrentes de dolor de cabeza que duran de 4 a 72 horas. Las características típicas de un ataque incluyen una

ubicación unilateral, calidad pulsátil, intensidad del dolor moderada o severa y agravación por actividad física rutinaria. Sin embargo, el dolor bilateral no es poco común; datos basados en la población indican que aproximadamente el 40% de las personas con migraña reportan dolor bilateral durante los ataques. Los síntomas asociados más comunes son fotofobia, fonofobia, náuseas y vómitos. Antes del inicio del dolor, los síntomas prodromales pueden incluir un estado de ánimo deprimido, bostezos, fatiga y antojos de alimentos específicos. Después de la resolución del dolor de cabeza, los síntomas postdromales pueden durar hasta 48 horas y a menudo incluyen cansancio, dificultades de concentración y rigidez en el cuello. (6)

**Migraña con aura:** El aura se define como síntomas neurológicos focales transitorios que generalmente preceden, pero a veces acompañan, la fase de dolor de cabeza de un ataque de migraña, el aura se manifiesta visualmente, clásicamente como espectros de fortificación. Los síntomas sensoriales ocurren en aproximadamente el 31% de las personas afectadas y generalmente se

experimentan como parestesias predominantemente unilaterales (hormigueo y/o entumecimiento) que se propagan gradualmente en la cara o el brazo. Los síntomas de aura menos comunes incluyen trastornos del habla afásicos, síntomas del tronco cerebral (como disartria y vértigo), debilidad motora (en la migraña hemipléjica) y síntomas retinianos (por ejemplo, trastornos visuales monoculares repetidos). Los síntomas de aura pueden ser similares a los de los ataques isquémicos transitorios (AIT), pero pueden diferenciarse en base a que los síntomas de aura a menudo se propagan gradualmente (durante  $\geq 5$  min) y ocurren en sucesión, mientras que los síntomas de un AIT tienen un inicio repentino y simultáneo. Es importante destacar que la migraña con aura y la migraña sin aura pueden coexistir. Muchas personas con migraña con aura también experimentan ataques que no son precedidos por aura. En tales casos, tanto la migraña con aura como la migraña sin aura deben ser diagnosticadas. (6)

**Migraña crónica:** La migraña crónica se define como  $\geq 15$  días de dolor de cabeza al mes durante  $> 3$  meses y el

cumplimiento de los criterios de la ICHD-3 para migraña en  $\geq 8$  días al mes. La migraña crónica no es una entidad estática y la reversión a migraña episódica no es inusual. Del mismo modo, la Re transformación a migraña crónica puede ocurrir posteriormente. (6)

## **Paso 2: Diagnóstico de la migraña**

**La historia médica** es la piedra angular del diagnóstico de la migraña; con la ayuda de una variedad de herramientas publicadas, una historia completa debería permitir la aplicación sistemática de los criterios establecidos en la ICHD-3. El examen físico suele ser confirmatorio y ocasionalmente se requieren investigaciones adicionales (por ejemplo, neuroimagen, análisis de sangre o punción lumbar) para confirmar o descartar sospechas de causas secundarias para el dolor de cabeza. (6)

**Historia médica.** Una historia médica adecuada debe incluir al menos lo siguiente: edad en el inicio del dolor de cabeza; duración de los episodios de dolor de cabeza; frecuencia de los episodios de dolor de cabeza; características del dolor (por ejemplo, ubicación, calidad,

intensidad, factores desencadenantes y factores de alivio); síntomas acompañantes (por ejemplo, fotofobia, fonofobia, náuseas y vómitos); síntomas de aura (si los hay); y antecedentes de uso de medicación aguda y preventiva. Todos son esenciales para la aplicación de los criterios de la ICHD-3. (6)

**Criterios diagnósticos.** Los criterios de la ICHD-3 (Tabla 1), que fueron desarrollados por la Sociedad Internacional de Cefaleas, establecen las características clínicas que establecen el diagnóstico de la migraña y sus tipos y subtipos. Estos criterios priorizan la especificidad sobre la sensibilidad, por lo que se proporciona un conjunto adicional de criterios para el diagnóstico de migraña probable, que se define como "ataques similares a la migraña que carecen de una de las características necesarias para cumplir todos los criterios para un tipo o subtipo de migraña". La migraña probable es un diagnóstico pendiente de confirmación durante el seguimiento temprano. (6)

**Tabla 1. Criterios diagnósticos para la migraña sin y con aura**

**Migraña sin aura**

- A. Al menos, cinco crisis que cumplen los criterios B-D
- B. Episodios de cefalea de entre 4 y 72 horas de duración (no tratados o tratados sin éxito)
- C. La cefalea presenta, al menos, dos de las siguientes cuatro características:
1. Localización unilateral
  2. Carácter pulsátil
  3. Dolor de intensidad moderada o severa
  4. Empeorada por o condiciona el abandono de la actividad física habitual (p. ej., andar o subir escaleras)
- D. Al menos, uno de los siguientes durante la cefalea:
1. Náuseas y/o vómitos
  2. Fotofobia y fonofobia
- E. Sin mejor explicación por otro diagnóstico de la ICHD-III

**Observaciones para niños y adolescentes:** 1) las crisis pueden durar entre 2 y 72 horas (no se han corroborado las evidencias para episodios no tratados de duración inferior a dos horas en niños). 2) La localización bilateral de la cefalea migrañosa es más frecuente en niños y adolescentes (menores de 18 años) que en adultos; el dolor unilateral suele aparecer en la adolescencia tardía o en el inicio de la vida adulta

**Migraña con aura**

- A. Al menos, dos crisis que cumplen los criterios B y C
- B. El aura comprende síntomas visuales, sensitivos y/o del lenguaje, todos ellos completamente reversibles, pero no presenta síntomas motores, troncoencefálicos ni retinianos
- C. Al menos, dos de las siguientes cuatro características:
1. Progresión gradual de, al menos, uno de los síntomas de aura durante un período mayor de 5 min, y/o dos o más síntomas se presentan consecutivamente
  2. Cada síntoma individual de aura tiene una duración de entre 5 y 60 minutos
  3. Al menos, uno de los síntomas de aura es unilateral
  4. El aura se acompaña o se sigue, antes de 60 minutos, de cefalea
- D. Sin mejor explicación por otro diagnóstico de la ICHD-III y se ha descartado un accidente isquémico transitorio

*Adaptados de: The International Classification of Headache Disorders, 3rd edition (beta version). Headache Classification Committee of the International Headache Society. The International Classification of Headache Disorders. Cephalalgia. 2013; 33: 629-808.*

## Tratamiento

### Objetivos:

- Reducir la gravedad y duración del ataque
- Restaurar la capacidad de funcionamiento
- Reducir el uso de medicamentos
- Manejo de comorbilidades

**Manejo de Comorbilidades:** Diversas condiciones asociadas pueden complicar el curso de una cefalea, como trastornos del estado de ánimo (como depresión y síndrome de ansiedad generalizada), disfunción temporomandibular, fibromialgia, trastornos del sueño (como apneas obstructivas), obesidad, entre otras. Por lo tanto, es fundamental investigar la presencia de comorbilidades en pacientes con migraña y considerarlas en su manejo integral. Se ha observado que los pacientes con migraña tienen una mayor prevalencia de factores de riesgo cardiovascular clásicos, como hipertensión arterial, dislipidemia y diabetes mellitus. (7)

### **Farmacológico**

Las terapias actuales para la migraña incluyen paracetamol, triptanos (sumatriptán, eletriptán, rizatriptán, almotriptán, frovatriptán, naratriptán o zolmitriptán) antiinflamatorios no esteroideos (AINE) (naproxeno sódico, ácido acetilsalicílico (AAS), ibuprofeno y diclofenaco potásico), dihidroergotamina, analgésicos no opioides (AAS, paracetamol y cafeína), combinaciones de AINE y triptán y antieméticos (clorpromazina,

metoclopramida y proclorperazina). Fármacos como el paracetamol, el butorfanol y el tramadol muestran cierta eficacia; sin embargo, las desventajas de los AINE superan sus beneficios y, por lo tanto, son menos recomendados para su uso. Se deben evitar los opioides debido a su riesgo de adicción. Los opioides pueden reducir la eficacia de los triptanes y promover la sensibilización a los medicamentos. Los pacientes con migraña crónica siempre requieren tratamiento profiláctico, mientras que los pacientes con migraña con baja frecuencia de síntomas se pueden tratar con tratamientos agudos eficaces. La onabotulinumtoxina ha sido aprobada para el tratamiento crónico de migraña en la Unión Europea, ya que estaba en uso en países como Italia. (8)

Tabla IX.B.2-3. Agonistas selectivos de los receptores 5HT <sub>1</sub> (triptanes)		
Fármaco	Forma	Dosificación
Sumatriptán	Comprimidos	50-100 mg, hasta 300 mg/d en dosis divididas; intervalo entre las dosis $\geq$ 2 h
	VSc	6 mg, se puede repetir la dosis después de 1 h, máx. 12 mg/d
	Aerosol nasal	20 mg, se puede repetir la dosis después de 2 h, máx. 40 mg/d
	Supositorios	25 mg, se puede repetir la dosis después de 2 h, máx. 50 mg/d
Zolmitriptán	Comprimidos	2,5 mg, se pueden añadir adicionalmente 2,5-5 mg después de 2 h, máx. 10 mg/d
Naratriptán	Comprimidos	2,5 mg, se puede repetir la dosis después de 4 h, máx. 5 mg/d
Rizatriptán	Comprimidos RPD (lío-filizado)	10 mg (5 mg si el paciente recibe propranolol), se puede repetir la dosis después de 2 h, máx. 20 mg/d
Almotriptán	Comprimidos	12,5 mg, se puede repetir la dosis después de 2 h, máx. 25 mg/d
Eletriptán	Comprimidos	40 mg, se puede repetir la dosis después de 2 h <sup>a</sup> , máx. 80 mg/d; durante las siguientes crisis se puede usar la dosis de 80 mg
Frovatriptán	Comprimidos	2,5 mg, se puede repetir la dosis después de 2 h, máx. 7,5 mg/d

<sup>a</sup> Si la primera dosis resulta ineficaz, no administrar nuevas dosis durante la misma crisis.  
 Los fármacos se presentan según se han introducido en el mercado.  
 Según las guías de EFNS (2009)

Tomado de: [empendium.com](https://empendium.com). [Online]; 2024. Acceso 20 de abril de 2024. Disponible en: <https://empendium.com/manualmibe/tratado/chapter/B76.IX.B.2>

Tabla IX.B.2-4. Fármacos utilizados en el tratamiento profiláctico de la migraña		
Fármaco		Dosificación
<b>Fármacos de elección</b>		
$\beta$ -adrenérgicos		
	Metoprolol	50-200 mg/d
	Propranolol	40-240 mg/d
Calcioantagonistas		
	Flunarizina	5-10 mg/d
Fármacos antiepilépticos		
	Valproato	500-1800 mg/d
	Topiramato	25-100 mg/d
Anticuerpos monoclonales anti-CGRP/CGRP-R		
	Erenumab VSc	70-140 mg 1 x mes
	Fremanezumab VSc	225 mg 1 x mes o 675 mg 1 x/3 meses
	Galcanezumab VSc	1 dosis de 240 mg/mes, luego 12 mg 1 x mes
<b>Fármacos de segunda elección<sup>a</sup></b>		
	Amitriptilina	50-150 mg/d
	Venlafaxina	75-150 mg/d
	Naproxeno	250-500 mg 2 x d
	Petasites (medicamento herbal)	75 mg 2 x d
	Bisoprolol	5-10 mg/d

Tomado de: empendium. empendium.com. [Online]; 2024. Acceso 20 de abril de 2024. Disponible en: <https://empendium.com/manualmibe/tratado/chapter/B76.IX.B.2>

### **No Farmacológico**

Principalmente cambios en el estilo de vida, entrenamiento de relajación y terapia cognitivo-conductual. Terapia de reducción de estrés, meditación y aceptación y compromiso para la prevención.

Los hábitos de estilo de vida positivos, que incluyen ejercicio regular, mantener una hidratación adecuada, comer con regularidad y evitar los desencadenantes conocidos, pueden reducir la frecuencia de los dolores de cabeza, de estos, el sueño suele tener el mayor impacto y la duración del sueño. Si los pacientes han notado en particular, la alimentación también tiene un papel importante, el magnesio, la matricaria y la vitamina B2 y la coenzima Q10 son eficaces para la prevención de la migraña. (9)(7)

### **Acupuntura:**

La acupuntura está ganando aceptación como un enfoque integrativo en la prevención y tratamiento de la migraña. Aunque su mecanismo exacto no está completamente claro, algunos estudios sugieren que podría tener efectos antiinflamatorios al liberar neuropéptidos de las

terminaciones nerviosas, incluyendo el gen de la calcitonina / CGRP. Otros estudios señalan que la acupuntura activa fibras nerviosas específicas ( $A\beta$ ,  $A\delta$  y C), mientras que la electroacupuntura produce analgesia mediante la estimulación de las fibras  $A\beta$  y algunas  $A\delta$ . Se ha observado que la analgesia inducida por la acupuntura proviene de la estimulación de las fibras A-delta en la piel y los músculos, que transmiten señales a la sustancia gris, inhibiendo así los estímulos dolorosos desde la periferia y reduciendo la sensación de dolor. Esto desencadena la liberación de beta-endorfinas y metencefalinas en el cerebro, modulando el dolor a nivel central en el hipotálamo y el sistema límbico. (10)

### **Recomendaciones:**

- Proporcionar a cada paciente una explicación completa de la migraña como enfermedad y de los principios de su manejo.
- •Considerar los factores predisponentes y desencadenantes, pero tener en cuenta que los verdaderos factores desencadenantes suelen ser evidentes por sí mismos.

- Seguir los principios de la atención escalonada para lograr una terapia individualizada óptima (6)

### ***Bibliografía***

1. Hadjikhani N SDRMWOea. Mechanisms of migraine aura revealed by functional MRI in human visual cortex.. Proc Natl Acad Sci USA. 2001 ;(10;98(8):4687-92).
2. AEMICE. dolordecabeza.net. [Online]; 2021. Acceso 03 de Marzode 2024. Disponible en: <https://www.dolordecabeza.net/dolor-de-cabeza/migrana/>.
3. Dodick DW. Migraine. Seminar. 2018.
4. Ashina M. Migraine. The new england journal o f medicine. 2022.
5. empendium. empendium.com. [Online]; 2024. Acceso 20 de abrilde 2024. Disponible en: <https://empendium.com/manualmibe/tratado/chapter/B76.IX.B.2>.
6. Anna K. Eigenbrodt HASK,HCD. Diagnosis and management of migraine in ten steps. CONSENSUS Statement. 2021; 17(501-505).
7. Cida ML. Migraña, un desafío para el médico no especialista. CLÍNICA LAS CONDES. 2019; 30.
8. Johra Khan LIAA. Genetics, pathophysiology, diagnosis, treatment, management, and prevention of migraine. Biomedicine & Pharmacotherapy. 2021; 139.

9. Burch R. Migraine and Tension -Type Headache. *Med Clin N Am.* 2019.
10. Andrea Solano Mora XRVSC. Actualización de la migraña. *Revista Médica Sinergia.* 2020; 5(4).

## **Accidente Cerebro Vascular**

*Gabriela Alejandra Paz Sánchez*

Médico Graduada en la Universidad Católica  
Santiago de Guayaquil

Máster en Salud Ocupacional con Mención en  
Prevención de Riesgos Laborales en la Universidad  
Hemisferios

## **Introducción**

El accidente cerebrovascular (ACV) es una de las emergencias médicas más graves y frecuentes en la práctica clínica neurológica. También conocido como ictus o apoplejía, el ACV representa una interrupción súbita del flujo sanguíneo al cerebro, lo que resulta en daño cerebral agudo. Esta condición, con sus variadas manifestaciones clínicas y potencialmente devastadoras consecuencias, plantea un desafío significativo tanto para los pacientes como para los profesionales de la salud.

En las últimas décadas, los avances en la comprensión de la fisiopatología, el diagnóstico y el tratamiento del ACV han transformado radicalmente su manejo. Sin embargo, sigue siendo una de las principales causas de discapacidad y mortalidad en todo el mundo, lo que subraya la importancia de un enfoque multidisciplinario integral en su abordaje.

En este capítulo, explicaremos en detalle los diversos aspectos del ACV, desde sus mecanismos fisiopatológicos hasta las estrategias actuales de tratamiento y rehabilitación. Además, examinaremos los

últimos avances en investigación y discutiremos las implicaciones éticas y sociales en el manejo de esta enfermedad. Al final, esperamos proporcionar una visión comprensiva que sirva como recurso útil tanto para los clínicos que se enfrentan a esta enfermedad en su práctica diaria como para los investigadores que buscan nuevas formas de abordar este importante problema de salud pública.

### **Definición**

Un accidente cerebrovascular (CVA), comúnmente conocido como accidente cerebrovascular, es una afección neurológica grave caracterizada por una interrupción repentina del flujo sanguíneo al cerebro[1]. Esta interrupción puede ser isquémica, causada por un bloqueo en un vaso sanguíneo, o hemorrágica, como resultado de la ruptura de un vaso sanguíneo cerebral.

Los accidentes cerebrovasculares son una de las principales causas de morbilidad y mortalidad a nivel mundial, con los accidentes cerebrovasculares isquémicos que comprenden alrededor del 85% de todos los casos[2].

La incidencia de accidentes cerebrovasculares ha mostrado una tendencia decreciente a lo largo de los años, pero siguen siendo una causa importante de discapacidad adulta en todo el mundo. El rápido reconocimiento y tratamiento de los accidentes cerebrovasculares son cruciales para prevenir complicaciones a largo plazo y reducir las tasas de mortalidad. Adicionalmente, estudios recientes han sugerido un vínculo potencial entre la infección por COVID-19 y un mayor riesgo de accidentes cerebrovasculares, enfatizando la importancia de comprender y manejar esta condición.

### **Epidemiología**

La epidemiología de los accidentes cerebrovasculares (ACVs) revela importantes conocimientos de diversos estudios. Estudios de diferentes regiones como Hamadán, América Latina, Tarragones, Estados Unidos y Europa destacan aspectos clave. En Hamadán, la mortalidad por ACVs fue mayor en los ancianos, analfabetos, residentes urbanos y aquellos con enfermedades subyacentes.

América Latina y el Caribe muestran una prevalencia de 32 por 1,000 sujetos para los CVAs, con mayor incidencia en hombres, el estudio de Tarragones enfatiza la creciente carga de los CVA debido al envejecimiento de las poblaciones y la mejora de las tasas de supervivencia, lo que requiere mejores estrategias de manejo [3]. En Estados Unidos, un estudio encontró una asociación entre los CVA y los trastornos por consumo de sustancias, lo que indica la necesidad de cambios de política para abordar este tema [4].

Los CVAs postoperatorios en cirugía general son raros pero tienen implicaciones significativas de morbilidad y mortalidad [5].

**Tabla 1. Tipos de Accidentes Vasculares**

<b>Tipo de ACV</b>	<b>Descripción</b>
ACV Isquémico	<ul style="list-style-type: none"><li>- Ocurre cuando hay una obstrucción en una arteria cerebral, impidiendo el flujo sanguíneo al cerebro.</li><li>- Representa aproximadamente el 85% de todos los casos de ACV.</li></ul>

	<ul style="list-style-type: none"><li>- Subtipos: oclusivo por trombosis, embólico y lacunar.</li></ul>
ACV Hemorrágico	<ul style="list-style-type: none"><li>- Ocurre cuando un vaso sanguíneo en el cerebro se rompe y sangra dentro del tejido cerebral.</li><li>- Representa aproximadamente el 15% de todos los casos de ACV.</li><li>- Subtipos: Hemorragia intracerebral e hemorragia subaracnoidea.</li></ul>
ACV Criptogénico	<ul style="list-style-type: none"><li>- Se refiere a casos de ACV donde la causa no se puede determinar después de una evaluación exhaustiva.</li><li>- Puede incluir ACV de origen indeterminado y embolismo paradójico.</li></ul>
ACV Transitorio (AIT)	<ul style="list-style-type: none"><li>- Se caracteriza por síntomas similares a un ACV isquémico, pero que se resuelven completamente en 24 horas.</li><li>- A menudo es un indicador de alto riesgo de ACV futuro.</li></ul>

**Nota:** Este cuadro proporciona una visión general de los diferentes tipos de ACV, lo que puede ayudar a distinguir entre ellos y comprender mejor sus características distintivas.

## **Fisiopatología**

La fisiopatología del accidente cerebrovascular implica una compleja secuencia de eventos que conducen al daño cerebral isquémico. La excitotoxicidad desencadena la muerte celular necrótica temprana en el núcleo del infarto, mientras que la penumbra experimenta mecanismos excitotóxicos o inflamatorios más leves que se asemejan a la apoptosis [6]. La regulación alterada del flujo sanguíneo cerebral, el suministro inadecuado de oxígeno y la presión intracraneal elevada contribuyen al daño por accidente cerebrovascular isquémico, ofreciendo objetivos para la intervención [7].

Los eventos posteriores al accidente cerebrovascular incluyen acumulación de aminoácidos excitatorios, alteraciones de la respuesta genómica, lesión mitocondrial y lesión secundaria, a menudo exacerbada durante la reperfusión [8]. Las estrategias terapéuticas tienen como objetivo salvar tejido viable, con disfunción vasomotora en ictus agudo e isquemia amenazante crónica influyendo en los enfoques de tratamiento [9].

El accidente cerebrovascular isquémico induce cambios rápidos como desequilibrio iónico, falla del

metabolismo, liberación de radicales libres, inflamación, apoptosis y alteración de la barrera hematoencefálica, con posterior activación de los mecanismos de defensa e inducción de angiogénesis y neurogénesis [10].

**Tabla 2. Principales Aspectos de la Fisiopatología del Accidente Cerebro Vascular**

<b>Aspecto</b>	<b>Isquemia Cerebral</b>	<b>Hemorragia Cerebral</b>	<b>Mecanismos de Lesión Neuronal</b>
Definición	Interrupción del flujo sanguíneo al cerebro, provocando falta de oxígeno y nutrientes en las células cerebrales.	Ruptura de un vaso sanguíneo en el cerebro, causando sangrado dentro del tejido cerebral.	Proceso por el cual las células cerebrales sufren daño debido a diversos factores, incluyendo isquemia, excitotoxicidad, inflamación, etc.
Causas Comunes	- Trombosis arterial o	- Hipertensión arterial.	- Isquemia cerebral.

	<p>embolia cerebral.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Estenosis arterial.</li> <li>- Vasoespasmos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Malformaciones arteriovenosas.</li> <li>- Trauma craneal.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Excitotoxicidad por glutamato.</li> <li>- Inflamación.</li> <li>- Estrés oxidativo.</li> </ul>
<p>Manifestaciones Clínicas</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Debilidad o parálisis repentina en un lado del cuerpo.</li> <li>- Problemas de habla o visión.</li> <li>- Pérdida de coordinación.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Dolor de cabeza intenso y repentino.</li> <li>- Alteraciones en la conciencia.</li> <li>- Vómitos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Edema cerebral.</li> <li>- Necrosis neuronal.</li> <li>- Ruptura de la barrera hematoencefálica.</li> <li>- Muerte celular programada (apoptosis).</li> </ul>
<p>Diagnóstico</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Tomografía computarizada (TC) o resonancia magnética (RM) cerebral.</li> <li>- Angiografía cerebral.</li> <li>- EEG (electroencefalograma).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- TC o RM cerebral.</li> <li>- Angiografía cerebral.</li> <li>- Punción lumbar (para descartar hemorragia subaracnoidea).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Biomarcadores en el líquido cefalorraquídeo.</li> <li>- Marcadores de estrés oxidativo.</li> <li>- Imágenes de neuroimagen para evaluar</li> </ul>

			el daño cerebral.
Tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Terapia de reperfusión (trombolisis intravenosa o trombectomía mecánica).</li> <li>- Control de factores de riesgo (hipertensión, diabetes, etc.).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Control de la presión arterial.</li> <li>- Cirugía para evacuar la sangre (en casos seleccionados).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Manejo de la isquemia (terapia de reperfusión).</li> <li>- Reducción de la excitotoxicidad (bloqueo de receptores de glutamato).</li> <li>- Control de la inflamación y el estrés oxidativo.</li> </ul>

**Nota:** Este cuadro proporciona una comparación útil entre la isquemia cerebral, la hemorragia cerebral y los mecanismos de lesión neuronal, destacando sus diferencias en términos de causas, manifestaciones clínicas, diagnóstico y tratamiento.

### Síntomas y signos comunes

1. Debilidad o adormecimiento repentino en la cara, brazo o pierna, especialmente en un lado del cuerpo.
2. Pérdida súbita de la visión en uno o ambos ojos, a menudo en un solo lado.

- 3.** Dificultad para hablar o entender el habla. El paciente puede balbucear, tener dificultades para encontrar palabras o no poder hablar en absoluto.
- 4.** Confusión repentina o problemas para comprender la información.
- 5.** Dolor de cabeza severo y repentino, a menudo descrito como el peor dolor de cabeza de la vida del paciente.
- 6.** Problemas de equilibrio, coordinación o mareos.
- 7.** Dificultad para tragar.
- 8.** Problemas repentinos con la coordinación y la marcha, incluida la pérdida de equilibrio o la falta de coordinación al caminar.
- 9.** Pérdida de conciencia o desmayo, en casos graves.
- 10.** Cambios repentinos en la personalidad, el comportamiento o la capacidad cognitiva.
- 11.** Náuseas y vómitos, especialmente cuando están asociados con otros síntomas de ACV.
- 12.** Visión borrosa o doble.
- 13.** Entumecimiento repentino y debilidad en un lado de la cara, que puede afectar la sonrisa o la

capacidad para mover los músculos faciales de manera simétrica.

14. Pérdida de la sensibilidad o sensaciones anormales en partes del cuerpo.

Es importante tener en cuenta que estos síntomas y signos pueden variar según la ubicación y la gravedad del ACV. Además, algunos pacientes pueden experimentar una combinación de estos síntomas, mientras que otros pueden presentar solo uno o dos.

La identificación temprana de estos signos es crucial para buscar atención médica de emergencia y minimizar el daño cerebral.

### **Evaluación Diagnóstica**

La evaluación diagnóstica del accidente cerebrovascular implica varios pasos cruciales para asegurar un diagnóstico preciso y guiar el tratamiento adecuado [6]. Esta evaluación incluye la evaluación clínica utilizando herramientas como la Escala de Accidentes Cerebrovasculares de los Institutos Nacionales de Salud (NIHSS), la obtención de imágenes de los vasos

sanguíneos de la cabeza y el cuello, y la determinación de la causa del accidente cerebrovascular mediante pruebas de laboratorio e imágenes cardíacas. Tiene como objetivo diferenciar entre ictus isquémico y hemorragia intracerebral, identificar imitadores de ictus, localizar el ictus, y determinar el mecanismo subyacente para una prevención secundaria efectiva [7].

Técnicas diagnósticas avanzadas como la ecocardiografía transesofágica y el monitoreo prolongado del ritmo cardíaco no se realizan de manera consistente, incluso en países de altos ingresos, destacando variaciones en la práctica a nivel mundial [8]. La terapia antiplaquetaria se prescribe comúnmente para la prevención secundaria de accidentes cerebrovasculares criptogénicos, enfatizando la importancia de evaluaciones diagnósticas personalizadas para el manejo óptimo del ictus [9].

**Tabla 3. Pruebas de Neuroimagen**

<b>Prueba de Neuroimagen</b>	<b>Descripción</b>	<b>Utilidad</b>
Tomografía Computarizada (TC)	<ul style="list-style-type: none"><li>- Utiliza rayos X para crear imágenes transversales del cerebro.</li><li>- Puede detectar hemorragias, tumores, y cambios en la densidad del tejido cerebral.</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Identificación rápida de hemorragias intracraneales.</li><li>- Evaluación inicial de pacientes con síntomas agudos.</li></ul>
Resonancia Magnética (RM)	<ul style="list-style-type: none"><li>- Utiliza campos magnéticos y ondas de radio para crear imágenes detalladas del cerebro.</li><li>- Proporciona una visualización más precisa de tejidos blandos y estructuras cerebrales.</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Detección de isquemia cerebral temprana.</li><li>- Evaluación de lesiones cerebrales estructurales.</li></ul>
Angiografía Cerebral	<ul style="list-style-type: none"><li>- Utiliza radiografías y un medio de contraste para visualizar los vasos sanguíneos cerebrales.</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Evaluación de la integridad y patología de los vasos sanguíneos cerebrales.</li></ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Puede identificar estenosis, oclusiones, o aneurismas en las arterias cerebrales.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Planificación de intervenciones endovasculares.</li> </ul>
<p>Angiografía por Resonancia Magnética (ARM)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Utiliza imágenes de resonancia magnética para visualizar los vasos sanguíneos cerebrales sin utilizar radiación ionizante.</li> <li>- Proporciona una visualización tridimensional de los vasos cerebrales.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Evaluación no invasiva de la patología vascular cerebral.</li> <li>- Evaluación de malformaciones arteriovenosas y aneurismas.</li> </ul>
<p>Ultrasonografía Doppler Transcraneal (TCD)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Utiliza ondas sonoras para evaluar el flujo sanguíneo en los vasos cerebrales a través del cráneo.</li> <li>- Puede detectar estenosis, oclusiones y embolismos en los vasos cerebrales.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Evaluación de la hemodinámica cerebral en tiempo real.</li> <li>- Monitoreo del flujo sanguíneo en pacientes críticos.</li> </ul>

**Nota:** Estas pruebas de neuroimagen son fundamentales en la evaluación y el manejo de pacientes con sospecha de ACV,

proporcionando información crucial para el diagnóstico y el tratamiento adecuados. La elección de la prueba específica puede depender de la disponibilidad de recursos, la urgencia del caso y la información clínica del paciente.

## **Tratamiento**

El tratamiento del accidente cerebrovascular implica diversas estrategias para mejorar la eficiencia y los resultados. Las metodologías basadas en nanotecnología son prometedoras para mejorar el tratamiento del accidente cerebrovascular al mejorar la eficiencia de la trombolisis [10]. Se están explorando tratamientos adyuvantes como la estimulación cerebral no invasiva, la realidad virtual y la neuroestimulación para abordar las deficiencias no motoras después del ictus [11].

El manejo del accidente cerebrovascular incluye reperfusión temprana con activador del plasminógeno tisular, terapia antiplaquetaria y warfarina basada en la etiología del ictus [12]. La prevención de accidentes cerebrovasculares recurrentes implica apuntar a factores de riesgo modificables como diabetes, hipertensión y

fibrilación auricular, junto con el uso de aspirina para la prevención secundaria[13].

Adicionalmente, se están estudiando métodos que involucran fluidos oxigenados con nanoestructuras que contienen oxígeno estabilizado en carga para tratar los síntomas de ictus isquémico[14]. La atención multidisciplinaria colaborativa y la comunicación con pacientes y cuidadores son aspectos cruciales del manejo del ictus.

### **Rehabilitación y Manejo a Largo Plazo**

La rehabilitación y el manejo a largo plazo del accidente cerebrovascular (ACV) representan una parte esencial en el proceso de recuperación y adaptación de los pacientes que han experimentado esta condición médica devastadora. Tras el evento agudo, que puede dejar secuelas físicas, cognitivas y emocionales significativas, la atención se centra en optimizar la función y la calidad de vida del paciente a través de un enfoque multidisciplinario integral.

La evaluación inicial del paciente post-AVC es crucial para comprender el alcance de las deficiencias y establecer metas realistas para la rehabilitación. Esto implica una evaluación exhaustiva de las capacidades físicas, cognitivas y emocionales, así como una comprensión de las necesidades individuales y los objetivos del paciente y su familia. Este enfoque multidisciplinario involucra a profesionales de la salud como fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, logopedas, psicólogos y trabajadores sociales, quienes trabajan en conjunto para diseñar un plan de rehabilitación personalizado.

En el aspecto físico, la rehabilitación se centra en mejorar la movilidad, la fuerza muscular y el equilibrio a través de la terapia física. Los programas de ejercicio terapéutico ayudan a restaurar la función motora y a prevenir la debilidad muscular y la atrofia. La terapia ocupacional se enfoca en fomentar la independencia en las actividades de la vida diaria, como vestirse, comer y bañarse, mientras que la terapia del habla y del lenguaje aborda la disfagia y la afasia, mejorando la comunicación y la deglución.

Además de la rehabilitación física, es fundamental abordar las deficiencias cognitivas y emocionales que pueden surgir después de un ACV. La terapia cognitiva ayuda a mejorar la función cognitiva, la atención y la memoria, mientras que el apoyo psicológico y emocional ayuda a los pacientes a manejar la depresión, la ansiedad y el estrés postraumático. El entrenamiento en habilidades sociales y la adaptación a los cambios en el estilo de vida también son aspectos importantes para facilitar la reintegración social y laboral del paciente.

Las tecnologías de rehabilitación innovadoras, como la realidad virtual, la robótica y los dispositivos de asistencia tecnológica, están revolucionando el campo de la rehabilitación del ACV al proporcionar herramientas más efectivas y motivadoras para la recuperación. Estas tecnologías permiten una rehabilitación más personalizada y adaptada a las necesidades individuales del paciente, mejorando así los resultados a largo plazo.

Además de la rehabilitación activa, la prevención secundaria y el control de los factores de riesgo son fundamentales para reducir el riesgo de recurrencia del ACV. El control de la presión arterial, la glucosa en

sangre y el colesterol, junto con la promoción de estilos de vida saludables, como una dieta balanceada y ejercicio regular, son componentes esenciales en el manejo a largo plazo.

El seguimiento continuo y la atención a largo plazo son fundamentales para monitorear la progresión funcional del paciente y realizar ajustes en el plan de rehabilitación según sea necesario. La educación y el apoyo continuo tanto para el paciente como para la familia son aspectos importantes para empoderar al paciente en su proceso de recuperación y promover la adherencia al tratamiento a largo plazo.

## **Conclusión**

En resumen, el accidente cerebrovascular (ACV) representa una urgente preocupación de salud pública, con consecuencias devastadoras para los pacientes y sus familias. A lo largo de este capítulo, hemos explorado desde los fundamentos fisiopatológicos hasta las estrategias de rehabilitación y manejo a largo plazo. Destacamos la importancia de la atención integral, multidisciplinaria y continua para optimizar los

resultados y la calidad de vida de los afectados. Es esencial seguir avanzando en la investigación y la implementación de intervenciones efectivas para abordar este desafío de manera más eficiente y mejorar los resultados a largo plazo para quienes han experimentado un ACV.

En última instancia, la investigación y el desarrollo en el campo de la rehabilitación del ACV son vitales para mejorar continuamente las intervenciones y tecnologías disponibles, así como para comprender mejor los mecanismos de recuperación y neuroplasticidad del cerebro después de un ACV. A través de un enfoque integral que abarca la rehabilitación física, cognitiva y emocional, junto con la prevención secundaria y el apoyo a largo plazo, se puede brindar una atención de alta calidad y mejorar significativamente la calidad de vida de los pacientes después de un ACV.

### ***Bibliografía***

1. João, Paulo, Ferreira, Pinto., Andrei, Pereira, Pernambuco. Atividade e participação de pacientes com acidente vascular

- encefálico e sua correlação com a qualidade de vida. (2021). doi: 10.51891/REASE.V7I2.590
2. Coffi, Sèdégnan, Mènon., Souad, Hal, El, Fadl., Pacôme, Kouadio, N'Go., Porlo, Rigobert, Soro., Ahmed, Omar, Touhami, Ahami., Mohamed, Latifi. Impact des accidents vasculaires cérébraux hémorragiques sur la santé neuro-psychologique de patients hospitalisés au Centre Hospitalier Régional du Gharb Cherarda Beni H'ssen. *Anthropologie*, (2015).
  3. Mehrdad, Maleki, Jamasbi., Hiva, Azami., Hadis, Ebrahimi, Neshat., Kamran, Alipoor., Payam, Karimian. Epidemiology of Mortality From Cerebrovascular Accident in Patients Admitted to Sina (Farshchian) Educational-Medical Hospital of Hamadan in 2018-2019. *International journal of epidemiologic research*, (2022). doi: 10.34172/ijer.2022.05
  4. Prevalencia e incidencia de accidente cerebrovascular en Latinoamérica y El Caribe: revisión sistemática. (2022). doi: 10.21142/tl.2022.2294
  5. Nikhila, Chelikam., Zeeshan, Mohammad., Krishna, Hemantbhai, Tavrawala., Anjali, N, Krishnakumar., Anitta, Varghese., Tanvi, Yogesh, Shrivastav., Baris, Tarimci., Sushil, Kumar., Stephan, Z, Francis., Vikramaditya, Samala, Venkata., Urvish, K, Patel., Lokesh, Manjani. Prevalence of Cerebrovascular Accidents Among the US Population With Substance Use Disorders: A Nationwide Study. *Cureus*, (2022). doi: 10.7759/cureus.31826

6. Mohana, Giruparajah., Jackie, Bosch., Thomas, Vanassche., K, Mattina., Stuart, J., Connolly., Calin, Pater., Robert, G., Hart. Global survey of the diagnostic evaluation and management of cryptogenic ischemic stroke.. *International Journal of Stroke*, (2015). doi: 10.1111/IJS.12509
7. Jackie, Bosch., Mohana, Giruparajah., K, Mattina., Thomas, Vanassche., Stuart, J., Connolly., Robert, G., Hart. Global Survey of the Diagnostic Evaluation and Management of Cryptogenic Ischemic Stroke. *Stroke*, (2013).
8. Andrei, V., Alexandrov., John, Y., Choi. Chapter 4 Diagnostic Evaluation of Transient Ischemic Attack and Ischemic Stroke. (2003). doi: 10.1016/S1877-3419(09)70079-0
9. Matías, Negrotto., Prakash, Muthusami., Bruce, A., Wasserman., Sarah, Lee., Jeremy, J, Heit., Ronil, V., Chandra., Ferdinand, K., Hui., Todd, A., Abruzzo. Initial Diagnostic Evaluation of the Child With Suspected Arterial Ischemic Stroke.. *Topics in Magnetic Resonance Imaging*, (2021). doi: 10.1097/RMR.0000000000000276
10. Nanotechnology for stroke treatment. (2021). doi: 10.1016/b978-0-12-823971-1.00008-8
11. Jin, Gee, Park. Update on Stroke Rehabilitation for Non-Motor Impairment. *Brain & NeuroRehabilitation*, (2022). doi: 10.12786/bn.2022.15.e13
12. Prevention, Diagnosis, and Management of Stroke. (2022). doi: 10.1017/9781108942751.017

13. Natalie, Schellack., Natasha, Smith., L, Van, Tonder., E, J, Fourie. An updated guide to treating stroke. SA Pharmaceutical Journal, (2020).
14. Natalie, Schellack., Natasha, Smith., L, Van, Tonder., E, J, Fourie. An updated guide to treating stroke. SA Pharmaceutical Journal, (2020).

## **Epilepsia**

***Meroly Quimbayo Polo***

Médico por la Universidad del Norte  
Médica General Urgencias en SAMU Norte Cruz  
Roja Colombiana

***Juan Pablo Acosta Dlyuz***

Médico General por la Universidad del Norte  
Médico General Urgencias en Clinica Palermo

## **Definición**

La epilepsia es un trastorno cerebral que se caracteriza por una predisposición continuada a la aparición de crisis epilépticas y por las consecuencias neurobiológicas, cognitivas, psicológicas y sociales de esta enfermedad (1).

Una crisis epiléptica es un cambio de comportamiento transitorio que puede manifestarse como signos objetivos o síntomas subjetivos (como pérdida de conciencia, rigidez, sacudidas, una sensación que asciende del abdomen al pecho, un olor a goma quemada o déjà vu), causado por una actividad neuronal anormalmente excesiva o sincrónica en el cerebro (2).

## **Definición operativa**

La epilepsia es una enfermedad cerebral que se define por cualquiera de las siguientes circunstancias:

1. Al menos dos crisis no provocadas (o reflejas) con >24 h de separación
2. Una crisis no provocada (o refleja) y una probabilidad de presentar nuevas crisis durante los 10 años siguientes similar al riesgo general de

recurrencia (al menos el 60 %) tras la aparición de dos crisis no provocadas

3. Diagnóstico de un síndrome de epilepsia (1).

### **Epidemiología**

La epilepsia es una condición neurológica significativa a nivel mundial, afectando a más de 50 millones de personas. Se estima que entre 4 y 10 de cada 1000 personas en la población general tienen epilepsia activa, es decir, que continúan experimentando ataques o requieren tratamiento médico. Anualmente, aproximadamente 5 millones de personas son diagnosticadas con esta condición. En los países de ingresos altos, la tasa de nuevos diagnósticos es de aproximadamente 49 por cada 100,000 personas cada año, mientras que en los países de ingresos bajos y medios, la tasa puede ascender a 139 por cada 100,000 (3).

En Colombia, entre 2015 y 2019, se identificaron 767,251 personas con epilepsia. Las regiones con mayor número de casos incluyen Bogotá, Antioquia y Valle del

Cauca, reflejando la distribución y el impacto de la enfermedad tanto a nivel nacional como internacional (4).

### **Clasificación**

La clasificación de las crisis epilépticas se realiza según las características observadas durante el episodio y es fundamental para determinar el tratamiento adecuado:

#### **Según inicio:**

1. Crisis Focales: Estas se clasifican en función del nivel de conciencia del paciente y las características motoras o no motoras más prominentes que aparecen primero durante la convulsión. Estas características iniciales son importantes para localizar el inicio de la convulsión o la zona epileptogénica.
2. Crisis Generalizadas: Estas se clasifican según las manifestaciones motoras o no motoras. Las convulsiones motoras pueden ser tónico-clónicas o de otros tipos motores. Las convulsiones generalizadas no motoras se refieren

principalmente a las convulsiones de ausencia, que son episodios breves durante los cuales hay una interrupción de la actividad consciente, generalmente sin movimientos convulsivos.

3. Crisis de inicio desconocido: No se puede determinar el origen exacto (5,6).

Las crisis focales se pueden subclasificar en aquellas que tienen:

1. Pérdida o no de la consciencia
2. Presencia de síntomas motores y no motores

<b>Clasificación operacional extendida de los tipos de crisis, ILAE 2017</b>			
<b>Inicio focal</b>		<b>Inicio generalizado</b>	<b>Inicio desconocido</b>
Conciencia preservada	Conciencia alterada	Motora - Tónico clónica - Clónica - Mioclónica - Mioclónica-tónica-clónica	Motor - Tónica clónica - Otro motor No motor - Detención del

		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Mioclónica-atónica</li> <li>- Atónica</li> <li>- Espasmo epiléptico</li> </ul>	comportamiento
<p>Inicio motor:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Automatismos</li> <li>- Atónica</li> <li>- Clónica</li> <li>- Espasmos epilépticos</li> <li>- Hiperquinética</li> <li>- Mioclónica</li> <li>- Tónica</li> </ul> <p>Inicio no motor</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Autonómica</li> <li>- Detención del comportamiento</li> <li>- Cognitiva</li> <li>- Sensorial</li> <li>- Emocional</li> </ul>		<p>No motora (Ausencia)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Típica</li> <li>- Atípica</li> <li>- Mioclónica</li> <li>- Mioclonía palpebral</li> </ul>	No clasificada
Focal a bilateral tónico-clónica			

**Tabla adaptada de:** Fisher RS, Cross JH, French JA, Higurashi N, Hirsch E, Jansen FE, et al. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 2017 Mar 8;58(4):522–30.

**Según etiología:**

- Estructural: si existe una lesión en neuroimagen que es la causa de las crisis epilépticas

(concordancia en alteraciones EEG y semiología de las crisis).

- **Genética:** una etiología genética se define cuando la epilepsia es el resultado directo de un defecto genético conocido o presunto y las convulsiones son el síntoma central del trastorno.
- **Infecciosa:** si existe una infección no aguda que determina una lesión cerebral (por ejemplo: neurocisticercosis, VIH, CMV, toxoplasmosis cerebral).
- **Metabólica:** se define cuando un paciente tiene una afección metabólica documentada que se asocia con un riesgo sustancialmente mayor de desarrollar epilepsia. (Algunos ejemplos son la deficiencia del transportador de glucosa, los síndromes de deficiencia de creatina y las citopatías mitocondriales).
- **Inmune:** si existe una enfermedad autoinmune responsable de la epilepsia (por ejemplo: encefalitis límbica).
- **Desconocida:** si no existe una causa identificada (7).

## **Fisiopatología**

La epileptogénesis es el proceso mediante el cual un cerebro no epiléptico se transforma en uno capaz de generar crisis espontáneas y recurrentes. Este proceso ocurre debido a un desequilibrio entre la actividad excitatoria e inhibitoria en una red neuronal, llevando a que esta funcione de manera excesiva y muy sincronizada. Dicho comportamiento puede interrumpir el procesamiento neuronal normal y afectar otras redes neuronales (8).

La epileptogénesis también puede ser fomentada por una deficiencia relativa de moléculas que limitan la activación neuronal. Estas moléculas incluyen péptidos neuroactivos, neuroesteroides de astrocitos que promueven la inhibición del receptor GABAA, receptores de esfingosina 1-fosfato en astrocitos que tienen actividad antiinflamatoria, eritropoyetina y activación del receptor activado por proliferadores de peroxisomas  $\gamma$ . Se especula que los déficits en estas moléculas pueden llevar a la hiperexcitabilidad (2).

En las epilepsias generalizadas, las redes epileptogénicas están distribuidas ampliamente e involucran estructuras tálamo-corticales de ambos lados del cerebro. En cambio, las epilepsias focales afectan circuitos neuronales en un hemisferio, típicamente en áreas límbicas o neocorticales. La perturbación entre excitación e inhibición que lleva a redes epileptogénicas puede deberse tanto a un aumento de la excitación como a una pérdida de la inhibición, o incluso a un aumento inusual de la inhibición en ciertos casos.

Se cree que las epilepsias generalizadas tienen una base genética, mientras que las epilepsias focales generalmente se asocian a anormalidades estructurales cerebrales, aunque recientemente se han identificado mutaciones genéticas también en epilepsias focales sin lesiones evidentes(2).

### **Clínica**

Para identificar una crisis epiléptica, es crucial la historia clínica del paciente, que actúa como un elemento fundamental. Un interrogatorio detallado ayuda a

clasificar mejor la epilepsia. Aquí algunos pasos breves para manejar la información:

- Revisar y detallar la historia médica del paciente, enfocándose en el primer signo o síntoma.
- Recolectar relatos de testigos como familiares o profesionales de la salud que hayan observado los episodios.
- Realizar consultas individuales con cada testigo.
- Intentar obtener videos de los episodios grabados por familiares para una evaluación más precisa (9).

La semiología depende esencialmente de la propagación de la actividad epiléptica en el cerebro. En particular, las crisis focales frecuentemente comienzan con un cambio subjetivo en la percepción, llamado aura, que generalmente dura de unos segundos a aproximadamente un minuto (10).

<b>Clasificación auras</b>	
<b>Tipo</b>	<b>Descripción</b>
<b>Aura somatosensoriales</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>● Incluyen parestesias con distribución por dermatomas, ardor, calor, frío, dolor y adormecimiento.</li></ul>
<b>Auras psíquicas</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>● En estas auras se incluyen fenómenos disfásicos, dismnésicos, cognitivos, afectivos, ilusiones y alucinaciones estructuradas.</li><li>● Déjà vu y jamais vu, activación de la región temporal basal.</li></ul>
<b>Auras autonómicas</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>● Síntomas o trastornos autonómicos como palidez, enrojecimiento, cianosis, palpitaciones, taquicardia, vómitos, urgencia urinaria, piloerección o midriasis</li></ul>
<b>Auras sensoriales especiales</b>	
<b>Auras auditivas</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>● Las auras auditivas comprenden fenómenos comúnmente descritos como zumbidos, pitidos,</li></ul>

	<p>ruidos de maquinaria o incluso sensaciones de click.</p> <ul style="list-style-type: none"><li>● Asociadas con lesiones laterales temporales y reflejan activación del giro de Heschl.</li></ul>
<b>Auras visuales</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>● Alteraciones visuales: Puntos, estrellas, barras o círculos luminosos monocromáticos o coloridos, escotomas, defectos hemicampimétricos y ceguera.</li><li>● Asociadas a epilepsia de origen en el lóbulo occipital.</li></ul>
<b>Auras olfativas</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>● Percepción de olores que usualmente son desagradables.</li><li>● Se asocian a alucinaciones multisensoriales y en la mayoría de los casos se relacionan con auras psíquicas, lo que nos hace pensar en el uncus o crisis uncinadas.</li></ul>
<b>Auras gustativas</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>● Sensación a menudo de</li></ul>

	<p>sabores desagradables.</p> <ul style="list-style-type: none"><li>● Pueden deberse a la activación de la ínsula.</li></ul>
--	--

(11,9)

Durante o al inicio de un ataque epiléptico, a menudo hay una variación en el nivel de conciencia, aunque algunas convulsiones focales simples y ciertas convulsiones generalizadas no afectan la conciencia. Un indicativo común de las convulsiones tonicoclónicas es el "grito epiléptico", causado por la contracción tónica de la laringe que usualmente ocurre al comienzo de la convulsión. Este grito puede ayudar a diferenciar entre convulsiones tonicoclónicas y otros eventos no epilépticos.

Otros síntomas importantes son los fenómenos motores, que pueden ser simples o complejos. Los fenómenos motores simples incluyen mioclonías y clonías. Los movimientos complejos pueden ser muy diversos. Éstos incluyen, por ejemplo, automatismos orales alimentarios (movimientos de masticación o chupeteo) y automatismos manuales en el contexto de crisis

provenientes del lóbulo temporal, pero también automatismos hipermotores en el contexto de crisis frontales (10).

<b>Características de las crisis epilépticas</b>	
<b>Crisis motoras generalizadas</b>	<p>Convulsión tónico clónica generalizada (gran mal):</p> <p>Fase tónica</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● Contracciones musculares generalizadas: ojos girados, apnea, mordedura lateral de la lengua , acumulación de secreciones orales, cianosis y gemido fuerte característico ( grito ictal)</li> <li>● Aumento del tono simpático</li> </ul> <p>Fase clónica: contracciones musculares rítmicas</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● Incontinencia vesical o intestinal</li> <li>● Laceraciones por mordedura de lengua</li> <li>● Suele durar de 1 a 3 minutos</li> </ul>
<b>Crisis clónica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Sacudidas musculares rítmicas</li> <li>● Focales o difusas</li> </ul>
<b>Crisis tónica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Rigidez muscular brusca y</li> </ul>

	<p>sostenida</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● Leves y localizadas o bien extensas y masivas</li> </ul>
<b>Crisis mioclonicas</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Sacudidas musculares</li> <li>● Rápidas, bruscas, rítmicas, breves &lt;100 ms</li> <li>● Predominio axial y proximal de las extremidades, aunque pueden afectar cualquier área corporal</li> <li>● Bilaterales y simétricas</li> </ul>
<b>Crisis atónicas</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Pérdida brusca del tono muscular</li> <li>● Caída cefálica o bien caída completa al suelo si afecta a la musculatura axial</li> </ul>
<b>Crisis no motoras generalizadas (crisis de ausencia)</b>	<p><b>Ausencia típica</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● Desconexión del medio o cese de actividad</li> <li>● Inicio y final bruscos</li> <li>● Automatismos sutiles (a menudo pasan desapercibidos) : son frecuentes el chasquido de labios, el aleteo de ojos o el movimiento de la cabeza.</li> <li>● Desencadenantes: hiperventilación, luces intermitente</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"><li>● Duración breve</li></ul> <p><b>Ausencia atípica</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>● Desconexión del medio</li><li>● Inicio y fin más graduales e insidiosos</li><li>● Duración más prolongada</li><li>● No se precipitan por la hiperventilación</li></ul>
<p><b>Focales</b></p>	<p><b>Síntomas motores</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>● Automatismos (por ejemplo, chasquear los labios, parpadear, dar golpecitos, movimientos exploratorios con las manos)</li><li>● Pérdida brusca del tono en un grupo muscular (crisis atónica)</li><li>● Mioclonías</li><li>● Movimientos clónicos</li><li>● Marcha jacksoniana (marcha de las convulsiones)</li><li>● Movimientos irregulares de gran amplitud como pedaleos, saltos, empuje pélvico (convulsión hipercinética)</li></ul> <p><b>Síntomas no motores</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>● Autonómicos</li><li>● Detención conductual</li></ul>

	<ul style="list-style-type: none"><li>● Cognitiva (por ejemplo, dislexia, afasia, anomia, amnesia anterógrada )</li><li>● Emocional</li><li>● Sensoriales</li><li>● Visual</li><li>● Somatosensorial (p. ej., parestesias)</li></ul>
--	--

(12,13)

### **Diagnóstico**

La realización de un diagnóstico clínico de una crisis epiléptica requiere una historia clínica detallada e idealmente, el relato de un testigo presencial de la crisis. Esto es esencial porque los detalles del evento pueden ayudar a distinguir las crisis epilépticas de otros tipos de trastornos paroxísticos que no están relacionados con la epilepsia, como los síncope o los episodios psicogénicos no epilépticos. La observación precisa del comportamiento antes, durante y después del episodio es crucial para identificar el tipo de convulsión.

Cualquier niño, joven o adulto con una sospecha de crisis epiléptica reciente debe ser evaluado de manera

urgente (dentro de dos semanas) por un especialista. Esto es crucial para asegurar un diagnóstico preciso y temprano, y para comenzar el tratamiento adecuado según las necesidades del paciente.

En algunos casos, no puede establecerse un diagnóstico definitivo de epilepsia. Si el diagnóstico no está claro, se deben considerar realizar investigaciones adicionales y/o la derivación a un especialista en epilepsia. Es importante organizar un seguimiento para todos los pacientes (14,15).

**Electroencefalograma (EEG):** es una herramienta clave para evaluar a pacientes con posibles trastornos epilépticos, ofreciendo soporte en la identificación y clasificación de síndromes epilépticos. A pesar de su utilidad, el EEG tiene limitaciones que impiden que sea definitivo para diagnosticar la epilepsia, tales como: los patrones observados en el EEG pueden ser resultado de diversas enfermedades neurológicas. Las anomalías, como las descargas epiléptiformes interictales, pueden ser esporádicas y no manifestarse en el EEG estándar.

Puede mostrar resultados anormales en personas sin patologías neurológicas evidentes. No todas las enfermedades cerebrales se asocian con alteraciones detectables en un EEG (16).

**Neuroimagen:** forma una de las piedras angulares del abordaje diagnóstico de pacientes con epilepsia. Permite evaluar claramente la anatomía cerebral y es capaz de demostrar anormalidades cerebrales potencialmente epileptogénicas. Por su naturaleza, la imagen por resonancia magnética (RM) es el método más versátil y sensible que otras técnicas de neuroimagen y brinda imágenes que pueden ser adquiridas en diversas orientaciones (sagital,axial,coronal y oblicua) (17,18).

En la mayoría de los adultos con una primera crisis (especialmente una crisis de inicio focal) o epilepsia temprana, se recomienda realizar una resonancia magnética detallada (MRI; idealmente una MRI de 3-T con cortes de menos de 3 mm de grosor en imágenes ponderadas en T2 y recuperación de inversión atenuada por fluido) para identificar causas subyacentes más

sutiles como esclerosis hipocampal, displasia cortical focal o un tumor que podría ser tratado quirúrgicamente (17).

### **Tratamiento**

El tratamiento de la epilepsia se centra en controlar las convulsiones, minimizar los efectos secundarios del tratamiento y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Esto implica un enfoque integral que comienza con una evaluación rápida por un especialista para aquellos con síntomas de convulsiones recientes. La clasificación precisa del tipo de convulsión es esencial para elegir el tratamiento adecuado, lo que puede incluir medicamentos antiepilépticos (MAEs). El tratamiento puede no iniciarse inmediatamente después de la primera convulsión a menos que haya factores de riesgo significativos para la recurrencia (14).

La elección de los MAEs debe ser personalizada, considerando la efectividad del fármaco para el tipo de convulsión, los efectos secundarios potenciales, las interacciones con otros medicamentos y las condiciones

médicas coexistentes. La monoterapia es preferida para aumentar la adherencia y reducir los efectos secundarios y reacciones idiosincrásicas, aunque la politerapia puede ser necesaria en algunos casos. El tratamiento debe ser revisado y ajustado continuamente basado en la respuesta del paciente y la aparición de efectos secundarios, lo cual puede requerir cambios en el régimen de dosificación o incluso el cambio a un nuevo MAE si el inicial es ineficaz o provoca efectos adversos intolerables.

Este enfoque holístico está diseñado para adaptar el manejo de la epilepsia a las necesidades específicas de cada paciente, buscando optimizar su bienestar y manejo de la enfermedad (14,7).

### ***Bibliografía***

1. Fisher RS, Acevedo C, Arzimanoglou A, Bogacz A, Cross JH, Elger CE, et al. ILAE Official Report: A practical clinical definition of epilepsy. *Epilepsia*. 2014 Apr;55(4):475–82.
2. Orrin Devinsky, Vezzani A, O'Brien TJ, Jette N, Scheffer IE, Marco de Curtis, et al. Epilepsy. *Nature reviews Disease*

- primers [Internet]. 2018 May 3 [cited 2024 May 21];4(1). Available from: <https://www.nature.com/articles/nrdp201824>
3. World. Epilepsy [Internet]. Who.int. World Health Organization: WHO; 2024 [cited 2024 May 21]. Available from: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/epilepsy>
  4. de M. 25 por ciento de los casos de epilepsia son prevenibles [Internet]. Minsalud.gov.co. 2019 [cited 2024 May 21]. Available from: <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/25-por-ciento-de-los-casos-de-epilepsia-son-prevenibles.aspx>
  5. Fisher RS, Cross JH, French JA, Higurashi N, Hirsch E, Jansen FE, et al. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 2017 Mar 8;58(4):522–30.
  6. Pack AM. Epilepsy Overview and Revised Classification of Seizures and Epilepsies. *Continuum* [Internet]. 2019 Apr 1 [cited 2024 May 21];25(2):306–21. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30921011/>
  7. Sociedad Española de Neurología. Recomendaciones Epilepsia SEN 2019. Sociedad Española de Neurología; 2019. Disponible en: <http://epilepsia.sen.es/wp-content/uploads/2020/06/Recomendaciones-Epilepsia-SEN-2019.pdf>. [Accedido el 15 de mayo de 2024].

8. Thijs RD, Surges R, O'Brien TJ, Sander JW. Epilepsy in adults. *Lancet* [Internet]. 2019 Feb 1 [cited 2024 May 21];393(10172):689–701. Available from: [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(18\)32596-0/abstract](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(18)32596-0/abstract)
9. Palacios E, Clavijo-Prado C. Semiología de la crisis epiléptica: un reto clínico. *Repertorio de medicina y cirugía/Repertorio de medicina y cirugía* [Internet]. 2016 Oct 1 [cited 2024 May 21];25(4):203–9. Available from: <https://www.elsevier.es/es-revista-repertorio-medicina-cirurgia-263-articulo-semiologia-crisis-epileptica-un-reto-S0121737216300735>
10. Viguera Editores. *Neurología* [Internet]. *Neurologia.com*. 2019 [cited 2024 May 21]. Available from: <https://neurologia.com/articulo/2018242>
11. Fernández-Torre JL. Epileptic auras: Classification, pathophysiology, practical usefulness, differential diagnosis and... [Internet]. ResearchGate. Viguera Editores SLU; 2002 [cited 2024 May 21]. Available from: [https://www.researchgate.net/publication/11248139\\_Epileptic\\_auras\\_Classification\\_pathophysiology\\_practical\\_usefulness\\_differential\\_diagnosis\\_and\\_controversials](https://www.researchgate.net/publication/11248139_Epileptic_auras_Classification_pathophysiology_practical_usefulness_differential_diagnosis_and_controversials)
12. Blume WT, Lüders HO, Mizrahi E, Tassinari C, Van W, Engel J. Glossary of Descriptive Terminology for Ictal Semiology: Report of the ILAE Task Force on Classification and Terminology. *Epilepsia* [Internet]. 2001 Sep 1 [cited 2024 May

- 21];42(9):1212–8. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1046/j.1528-1157.2001.22001.x>
13. Asociación Española de Pediatría. Nomenclatura, semiología y clasificación de crisis, epilepsias y síndromes epilépticos. Exploración física y principales pruebas complementarias. [Internet]. [consultado el 15 de mayo de 2024]. Disponible en: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/37\\_0.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/37_0.pdf).
  14. Vanessa Delgado Nunes, Sawyer L, Neilson J, Grammati Sarri, J Helen Cross. Diagnosis and management of the epilepsies in adults and children: summary of updated NICE guidance. *BMJ British medical journal* [Internet]. 2012 Jan 26 [cited 2024 May 21];344(jan26 2):e281–1. Available from: <https://www.bmj.com/content/344/bmj.e281>
  15. Elizabeth Caruana Galizia, Howard John Faulkner. Seizures and epilepsy in the acute medical setting: presentation and management. *Clinical medicine* [Internet]. 2018 Oct 1 [cited 2024 May 21];18(5):409–13. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30287438/>
  16. Chen H, Koubeissi MZ. Electroencephalography in Epilepsy Evaluation. *Continuum* [Internet]. 2019 Apr 1 [cited 2024 May 21];25(2):431–53. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30921017/>
  17. Phil E.M. Smith. Initial Management of Seizure in Adults. *New England journal of medicine/The New England journal of medicine* [Internet]. 2021 Jul 15 [cited 2024 May

21];385(3):251–63. Available from:  
<https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMcp2024526>

18. Concha L, Arturo C, Fraustro D. Resonancia magnética en pacientes con epilepsia [Internet]. Available from:  
<https://www.ilae.org/files/dmfile/harness---espaol.pdf>

## **Lesión Axonal Difusa**

***Henry Adrian Parrales Briones***

Médico Cirujano por la Universidad Técnica De  
Manabí

Especialista en Salud y Seguridad Ocupacional  
Mención Salud Ocupacional por la Universidad  
Internacional Del Ecuador

Médico Residente Del Hospital Padre Alberto  
Buffoni

***Erik Fabian Hualpa Galarza***

Médico general por la Universidad Estatal de  
Guayaquil

Residente de Neurocirugía en Hospital Teodoro  
Maldonado Carbo

## **Introducción**

La Lesión Axonal Difusa (LAD) es un fenómeno devastador que ocurre como resultado de traumatismos cerebrales, con consecuencias clínicas que pueden ser profundamente debilitantes. A pesar de los avances en la comprensión de la neurobiología del trauma cerebral, la LAD sigue siendo un desafío clínico y científico significativo en el campo de la neurología.

Este capítulo se propone explorar en detalle la naturaleza compleja de la Lesión Axonal Difusa, abordando aspectos clave que incluyen su fisiopatología, manifestaciones clínicas, diagnóstico, manejo y pronóstico. Comenzaremos con una definición precisa de LAD y un breve contexto histórico que destaca la evolución de nuestra comprensión sobre esta entidad clínica. Luego, nos sumergimos en la fisiopatología de la Lesión Axonal Difusa, desentrañando los mecanismos subyacentes que conducen a la lesión axonal en el contexto del trauma cerebral. Exploramos las complejas respuestas celulares y moleculares desencadenadas por la LAD, así como los factores contribuyentes que influyen en la severidad de esta lesión.

Posteriormente, examinaremos las manifestaciones clínicas de la LAD, desde su presentación aguda hasta sus manifestaciones subagudas y crónicas, destacando los desafíos diagnósticos que enfrentan los profesionales de la salud en la identificación y evaluación precisa de esta condición.

Continuaremos con un análisis exhaustivo de los métodos de diagnóstico disponibles para la Lesión Axonal Difusa, incluyendo técnicas de imagen avanzadas y biomarcadores emergentes que pueden proporcionar insights cruciales para el manejo clínico de los pacientes.

Finalmente, exploramos las estrategias de tratamiento y rehabilitación actualmente disponibles para pacientes con LAD, junto con una discusión sobre el pronóstico a corto y largo plazo, así como las complicaciones potenciales asociadas con esta lesión.

A través de esta exploración detallada, esperamos proporcionar una visión integral de la Lesión Axonal Difusa, destacando los desafíos clínicos actuales y las oportunidades para la investigación futura que puedan

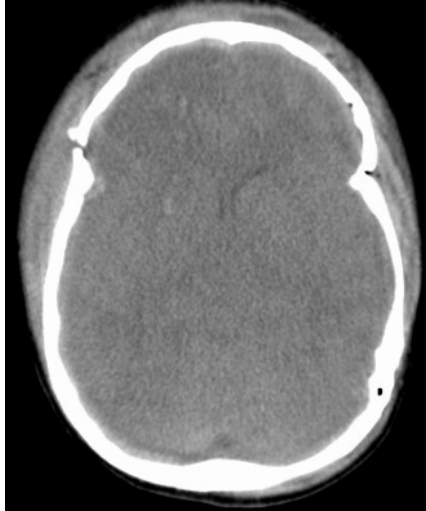
mejorar la atención y los resultados para aquellos afectados por esta devastadora condición.

### **Definición**

La lesión axonal difusa (DAI) es una forma grave de lesión cerebral traumática caracterizada por un daño generalizado a la sustancia blanca del cerebro debido a las rápidas fuerzas de aceleración-desaceleración [1]. La DAI a menudo conduce al coma, discapacidad permanente o incluso la muerte[2]. Los estudios han demostrado que la DAI se puede diagnosticar mediante técnicas de imagen como la tomografía computarizada (TC) y la resonancia magnética (MRI) [3].

La presencia de pequeñas hemorragias en las exploraciones por imágenes es un hallazgo común en pacientes con DAI y se asocia con aspectos clínicos y pronóstico[4]. Adicionalmente, analizar los valores de anisotropía fraccional (FA) a través de MRI puede ayudar a correlacionar con el estado funcional del paciente después de la lesión. Comprender los mecanismos y las características de imagen del DAI es

crucial para un diagnóstico y pronóstico precisos en pacientes con lesiones cerebrales traumáticas.



**Figura 1.** Lesión axonal difusa bilateral con escaso espacio subaracnoideo y ventrículos en hendidura.

**Fuente:** Florentino, Garduño, Hernández. Lesiones axonales difusas en niños con trauma craneoencefálico. (2009).

## **Epidemiología**

La lesión axonal difusa (DAI) es una consecuencia grave de la lesión cerebral traumática, con resultados variables y factores pronósticos. Los estudios han demostrado que las hemorragias pequeñas, conocidas como Hemorragias

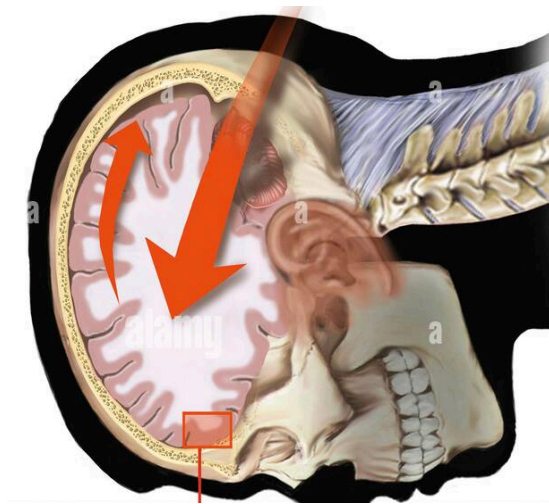
Lagrimalas Tisulares (TTH), son comunes en pacientes con DAI y se asocia con secuelas en el 80% de los casos, siendo el 40% grave.

Adicionalmente, la gravedad del DAI es un factor de riesgo significativo tanto para la mortalidad como para la dependencia después de la lesión, con hipoxia e hipotensión jugando papeles cruciales en los resultados de los pacientes [5]. Además, factores como los hallazgos anormales en las pupilas, las puntuaciones más bajas de la Escala de Coma de Glasgow y la ausencia de déficits neurológicos están relacionados con una peor evolución clínica en pacientes con DAI [6]. Comprender estos aspectos epidemiológicos y pronósticos es vital para manejar y predecir resultados para individuos con Lesión Axonal Difusa.

### **Fisiopatología**

La lesión axonal difusa (DAI) implica daño microscópico a los axones en los tractos cerebrales, el cuerpo calloso y el tronco encefálico, lo que a menudo conduce a consecuencias graves como coma y mortalidad. Los cambios patológicos en el DAI incluyen

desplazamiento de elementos citoesqueléticos, vacuolización citoplásmica, edema focal y destrucción de neurofilamentos [7]. La DAI afecta principalmente los tractos de materia blanca en el cerebro y puede resultar en un espectro de disfunción neurológica, que va desde clínicamente insignificante hasta un estado comatoso [8].



**Figura 2.** Lesión axonal

**Fuente:** Dicle, Karakaya., Ahmet, Ilkay, Isikay. A Review of Traumatic Axonal Injury. Acta Medica, (2021). doi: 10.32552/2021.ACTAMEDICA.467

La lesión se asocia comúnmente con accidentes automovilísticos de alta velocidad y se diagnostica con base en la visualización radiológica y el examen tisular post mortem [9]. Clínicamente, los pacientes con DAI a menudo se presentan con una Escala de Coma de Glasgow (GCS) inferior a 8, lo que indica lesión cerebral traumática grave . Comprender la fisiopatología del DAI es crucial para un diagnóstico y manejo preciso de esta grave consecuencia de la lesión cerebral traumática.

Los mecanismos de lesión axonal en la Lesión Axonal Difusa (LAD) son complejos y multifacéticos, involucrando una interacción de fuerzas físicas y biológicas que resultan en daño a las estructuras axonales en el cerebro[10]. Aquí te proporciono una descripción detallada de algunos de los principales mecanismos implicados:

**Estiramiento y Cizallamiento Axonal:** La LAD frecuentemente resulta de fuerzas mecánicas que causan estiramiento y cizallamiento de las fibras axonales. Durante un trauma cerebral, las diferentes densidades y velocidades de movimiento entre las diferentes partes del cerebro pueden generar fuerzas de cizallamiento, que

pueden estirar y deformar los axones, causando daño directo a su estructura.

**Microlesiones Moleculares:** Además del daño físico directo, la LAD también involucra microlesiones a nivel molecular en los axones. Estas incluyen la disrupción de los microtúbulos y la desorganización del citoesqueleto axonal, lo que afecta la integridad estructural y funcional de los axones.

**Activación de Mecanismos Secundarios de Lesión:** Tras el trauma inicial, se desencadenan una serie de procesos bioquímicos secundarios que contribuyen al daño axonal. Estos incluyen la liberación de neurotransmisores excitatorios, como el glutamato, que pueden desencadenar la excitotoxicidad y la entrada de calcio en las células, provocando la activación de enzimas y vías de señalización que conducen al deterioro axonal.

**Inflamación y Respuesta Inmune:** La respuesta inflamatoria después de un trauma cerebral desencadena la activación de células inmunes, como microglía y células inmunes periféricas, que pueden liberar citoquinas proinflamatorias y especies reactivas de

oxígeno. Esta respuesta inflamatoria puede contribuir al daño axonal y al proceso de degeneración secundaria.

**Desconexión Axonal:** Además del daño directo a los axones, la LAD también puede resultar en desconexión axonal, donde las conexiones entre diferentes regiones del cerebro se ven interrumpidas debido al daño axonal. Esta desconexión funcional puede tener importantes implicaciones para la función cerebral y la recuperación.

En conjunto, estos mecanismos interactúan de manera compleja para producir el daño axonal observado en la Lesión Axonal Difusa. Comprender estos mecanismos es crucial para el desarrollo de estrategias terapéuticas dirigidas a prevenir o mitigar el daño axonal en el contexto de traumatismos cerebrales [11].

### **Diagnóstico**

El enfoque diagnóstico de la lesión axonal difusa (DAI) implica utilizar una combinación de evaluación clínica y examen histológico. El diagnóstico clínico de DAI se basa en la evaluación de la Escala de Coma de Glasgow (GCS), con casos graves que típicamente se presentan

con un GCS inferior a 8 [12]. No obstante, el diagnóstico definitivo requiere un examen tisular post mortem, donde se identifican características morfológicas patognomónicas como hemorragias en regiones cerebrales específicas [13].

Si bien la resonancia magnética cerebral convencional tiene una sensibilidad limitada en la detección de lesiones DAI, la imagen por tensor de difusión (DTI) se muestra prometedora para mejorar la precisión diagnóstica debido a su alta sensibilidad en la detección de lesiones [14]. El establecimiento de criterios de diagnóstico estandarizados para la detección de DAI mediante DTI es crucial para mejorar las capacidades de diagnóstico en pacientes vivos.

**Tabla 1. Métodos de Imagen Utilizados en el Diagnóstico de la Lesión Axonal Difusa (LAD):**

<b>Método de Imagen</b>	<b>Principales Características</b>	<b>Ventajas</b>	<b>Limitaciones</b>
-------------------------	------------------------------------	-----------------	---------------------

Resonancia Magnética (RM)	Secuencias sensibles a difusión (DWI), tensor de difusión (DTI)	Excelente resolución de tejido cerebral	Limitada detección en lesiones microscópicas
	Secuencias ponderadas en T1 y T2	Buena visualización de cambios estructurales	No siempre específica para LAD
Tomografía Computarizada (TC)	Puede identificar hemorragias, fracturas y edema cerebral	Rápida adquisición de imágenes	Menor sensibilidad para la detección de LAD
	Buena visualización de cambios agudos	Ampliamente disponible	Radiación ionizante, menos útil en LAD crónica
Imagen de Tensor de Difusión (DTI)	Mide la dirección y magnitud de la difusión del agua en tejido cerebral	Sensible a cambios microestructurales	Requiere equipos y análisis especializados
	Puede detectar	Capacidad para evaluar	Menos útil en lesiones

	cambios en la integridad de las fibras de materia blanca	tractos específicos	localizadas y focales
Tomografía por Emisión de Positrones (PET)	Utiliza trazadores radiactivos para medir la actividad metabólica cerebral	Puede detectar alteraciones metabólicas	Menos disponible y más costoso
	Útil en la evaluación de la función cerebral en casos de trauma severo	Potencial para identificar áreas hipermetabólicas	Baja resolución espacial, dependencia de trazadores

**Nota:** Este cuadro proporciona una visión general de los principales métodos de imagen utilizados en el diagnóstico de la Lesión Axonal Difusa, destacando sus características, ventajas y limitaciones. Dependiendo del escenario clínico y de los recursos disponibles, se pueden emplear uno o varios de estos métodos para obtener una evaluación integral de la LAD en un paciente dado.

**Tabla 2. Biomarcadores y pruebas complementarias utilizados en el diagnóstico y evaluación de la Lesión Axonal Difusa (LAD):**

<b>Método/Prueba</b>	<b>Principales Características</b>	<b>Ventajas</b>	<b>Limitaciones</b>
Tau Protein	Proteína asociada a microtúbulos en el cerebro	Elevación en LAD severa y crónica	Falta de especificidad, elevada en otros tipos de lesiones cerebrales
Neurofilamento	Proteínas estructurales del axón liberadas al líquido cefalorraquídeo	Marcador sensible de daño axonal	Puede elevarse en otros trastornos neurológicos
S100B	Proteína liberada por astrocitos tras lesión cerebral	Elevación en trauma cerebral, correlacionado con gravedad	Menor especificidad, elevación en otras lesiones cerebrales
GFAP (Proteína)	Marcador de daño astrocítico	Elevación asociada con LAD y otros	Menor sensibilidad en

Glial Fibrilar Ácida)		trastornos neurodegenerativos	comparación con neurofilamento
Nuevos Marcadores	Diversos biomarcadores en investigación, como UCH-L1, NfL, etc.	Potencial para mayor sensibilidad y especificidad	Validación y estandarización en curso
Tomografía de Emisión de Positrones (PET)	Puede detectar alteraciones metabólicas en el cerebro asociadas con LAD	Potencial para identificar áreas hipermetabólicas	Costo, disponibilidad limitada, baja resolución espacial

**Nota:** Este cuadro proporciona una visión general de los principales biomarcadores y pruebas complementarias utilizados en el diagnóstico y evaluación de la Lesión Axonal Difusa (LAD).

## Tratamiento

El tratamiento de la lesión axonal difusa (DAI) implica un enfoque multidisciplinario. La fisioterapia juega un papel crucial para lograr la máxima independencia funcional y mejorar la calidad de vida de los pacientes

con DAI, centrándose en enfoques integradores como estiramientos pasivos y ejercicios orientados a tareas [15]. Adicionalmente, el manejo conservador con medicamentos adecuados y fisioterapia ha mostrado resultados positivos en pacientes con DAI, enfatizando la importancia de la recuperación de la conciencia, la normalización del tono muscular y la mejora general de la calidad de vida [16].

Ayurveda también ofrece opciones de tratamiento para lesiones en la cabeza, incluyendo DAI, a través de remedios herbales y técnicas Panchakarma como Snehan y Nasya [17]. Además, los agentes estimulantes de la neuro recuperación como Cerebrolisina han demostrado eficacia para mejorar el estado de ánimo y el rendimiento cognitivo de la lesión cerebral postraumática, incluyendo casos de DAI [18].

La investigación sobre posibles dianas terapéuticas para el tratamiento con DAI incluye investigar los cambios en la expresión de proteínas después de la lesión y explorar intervenciones farmacológicas para mitigar el daño secundario.

**Tabla 3. Terapias de rehabilitación y cuidados a largo plazo utilizados en el manejo de pacientes con Lesión Axonal Difusa (LAD):**

<b>Terapia/Intervención</b>	<b>Descripción</b>	<b>Objetivos</b>	<b>Beneficios</b>
Fisioterapia	Ejercicios terapéuticos para mejorar la movilidad, fuerza y coordinación	Mejorar la función física y la independencia	Mejora la función motora y la calidad de vida
Terapia Ocupacional	Enseñanza de habilidades para realizar actividades de la vida diaria (AVD)	Promover la independencia en actividades diarias	Facilita la reintegración a la vida cotidiana
Terapia del Habla y del Lenguaje	Evaluación y tratamiento de dificultades en la comunicación y la deglución	Mejorar la comunicación y la alimentación segura	Facilita la interacción social y la ingesta de alimentos
Terapia Cognitiva	Entrenamiento en estrategias para mejorar la memoria, la	Recuperar o mejorar la función cognitiva	Mejora la capacidad para realizar tareas cognitivas

	atención y otras funciones cognitivas		
Rehabilitación Neuropsicológica	Evaluación y tratamiento de déficits neuropsicológicos específicos	Facilitar la adaptación a los cambios cognitivos	Ayuda en la recuperación y ajuste emocional
Psicoterapia	Apoyo emocional y tratamiento de problemas psicológicos como depresión y ansiedad	Promover el bienestar emocional y la adaptación	Mejora la calidad de vida y la adherencia al tratamiento
Apoyo Social y Familiar	Brindar apoyo y recursos a pacientes y familiares para adaptarse a las nuevas necesidades	Fomentar la participación en actividades sociales	Reduce el estrés y mejora la calidad de vida
Seguimiento Médico	Monitorización continua de la salud física y emocional,	Detectar y tratar complicaciones tempranas	Mejora la gestión de la salud a largo plazo

	ajuste de medicación según sea necesario		
--	---	--	--

**Nota:** Este cuadro proporciona una visión general de las diversas terapias de rehabilitación y cuidados a largo plazo que se utilizan en el manejo de pacientes con Lesión Axonal Difusa. Cada una de estas intervenciones tiene como objetivo mejorar la función y la calidad de vida del paciente a lo largo del tiempo, abordando las diversas necesidades físicas, cognitivas, emocionales y sociales que puedan surgir tras una LAD.

## **Conclusión**

La Lesión Axonal Difusa (LAD) representa un desafío clínico y científico significativo en el campo de la neurología, con consecuencias devastadoras para los pacientes y sus familias. A lo largo de este capítulo, hemos explorado en detalle la complejidad de la LAD, desde sus mecanismos de lesión hasta sus manifestaciones clínicas, diagnóstico, manejo y pronóstico.

Nuestra comprensión de la LAD ha evolucionado considerablemente en las últimas décadas, gracias a avances en técnicas de imagen, biomarcadores, y

enfoques terapéuticos. La resonancia magnética, la tomografía computarizada y la imagen de tensor de difusión han mejorado nuestra capacidad para visualizar y caracterizar lesiones axonales en el cerebro, mientras que los biomarcadores como tau, neurofilamento y GFAP ofrecen insights adicionales sobre el daño neuronal y la progresión de la enfermedad.

En términos de manejo y tratamiento, la rehabilitación multidisciplinaria desempeña un papel fundamental en la recuperación y el bienestar a largo plazo de los pacientes con LAD. La fisioterapia, terapia ocupacional, terapia del habla y del lenguaje, y otras intervenciones especializadas trabajan en conjunto para abordar los déficits físicos, cognitivos y emocionales que pueden surgir tras una lesión axonal.

A pesar de estos avances, sigue habiendo importantes desafíos por delante en la atención de pacientes con LAD. La heterogeneidad de la presentación clínica, la falta de marcadores específicos y la variabilidad en la respuesta al tratamiento subrayan la necesidad de una investigación continua en este campo.

En última instancia, nuestro compromiso debe ser mejorar la calidad de vida de los pacientes con LAD y avanzar en la prevención y el tratamiento de esta devastadora condición. Esto requerirá un enfoque multidisciplinario, colaborativo y centrado en el paciente que integre los últimos avances científicos con la compasión y la atención personalizada que cada paciente merece.

### ***Bibliografía***

1. Amaya, Hilario, Barrio., Elena, Salvador, Álvarez., Laura, Koren, Fernández., Ana, María, Castaño, León., Alfonso, Lagares, Gómez-Abascal., Ana, Ramos, González. Valor pronóstico del tensor de difusión en pacientes con traumatismo craneoencefálico y lesión axonal difusa. (2018).
2. Marco, T., S., dos Santos., Mario, G., Siqueira., Osmar, J., Santos, de, Moraes., Nelci, Zanon. Análise prospectiva de fatores prognósticos da lesão axonal difusa: Aspectos radiológicos. (2017). doi: 10.22290/JBNC.V9I1.251
3. Gretel, Mosquera, Betancourt., Hanh, Van, Duc., Jorge, Alejandro, Casares, Delgado., Erick, Héctor, Hernández, González. Caracterización de los pacientes con traumatismo craneoencefálico y lesión axonal traumática. (2016).

4. Marta, Cicuendez., Ana, M., Castaño-Leon., Ana, Ramos., Amaya, Hilario., Pedro, A., Gómez., Alfonso, Lagares. Resonancia magnética en el traumatismo craneal grave: estudio comparativo de las diferentes secuencias de resonancia magnética convencional y su valor diagnóstico en la lesión axonal difusa. *Neurocirugía*, (2017). doi: 10.1016/J.NEUCIR.2017.06.001
5. Florentino, Garduño, Hernández. Lesiones axonales difusas en niños con trauma craneoencefálico. (2009).
6. R., Prat, Acín., V., Calatayud, Maldonado. Daño axonal difuso: factores pronósticos clínico-epidemiológicos ☆. *Neurocirugía*, (1996). doi: 10.1016/S1130-1473(97)71030-3
7. E., M., Koludarova., E., S., Tuchik., Oleg, V., Zorikov. [Morphological markers of pathophysiological changes in the neuronal processes in the acute post-traumatic period of diffuse axonal injury].. *Sudebno-meditsinskaia ekspertiza*, (2021). doi: 10.17116/sudmed20226506147
8. fbfb. Longitudinal assessment of magnetization transfer ratio, brain volume, and cognitive functions in diffuse axonal injury. *Brain and behavior*, (2022). doi: 10.1002/brb3.2490
9. Mateusz, Łuc., Marcin, Pawłowski., Joanna, Rymaszewska., Monika, Kantorska-Janiec. Diffuse axonal injury - an interdisciplinary problem. Current knowledge and two case reports. *Psychiatria Polska*, (2021). doi: 10.12740/PP/ONLINEFIRST/112404

10. Sung, Ho, Jang. Diagnostic Problems in Diffuse Axonal Injury.. (2020). doi: 10.3390/DIAGNOSTICS10020117
11. Dan, Benjamini., Dan, Benjamini., Dan, Benjamini., Diego, Iacono., Michal, E., Komlosh., Michal, E., Komlosh., Michal, E., Komlosh., Daniel, P., Perl., David, L., Brody., David, L., Brody., Peter, J., Basser., Peter, J., Basser. Diffuse axonal injury has a characteristic multidimensional MRI signature in the human brain. *Brain*, (2021). doi: 10.1093/BRAIN/AWAA447
12. Sung, Ho, Jang., Han, Do, Lee. Diagnostic Approach to Traumatic Axonal Injury of the Spinothalamic Tract in Individual Patients with Mild Traumatic Brain Injury.. (2019). doi: 10.3390/DIAGNOSTICS9040199
13. Michela, Losurdo., Johan, Davidsson., M, Sköld. Diffuse Axonal Injury in the Rat Brain: Axonal Injury and Oligodendrocyte Activity Following Rotational Injury.. *Brain Sciences*, (2020). doi: 10.3390/BRAINS110040229
14. Matilde, Inglese., Sachin, Makani., Glyn, Johnson., Benjamin, Cohen., Jonathan, A., Silver., Oded, Gonen., Robert, I., Grossman. Diffuse axonal injury in mild traumatic brain injury: a diffusion tensor imaging study. *Journal of Neurosurgery*, (2005). doi: 10.3171/JNS.2005.103.2.0298
15. A., Sasun., Mohd, Irshad, Qureshi. Physiotherapy Rehabilitation as an Adjunct to Functional Independence in Diffuse Axonal Injury: A Case Report. *Cureus*, (2022). doi: 10.7759/cureus.30255

16. S, Lalwani., Ragini, Dadgal., Pallavi, Harjpal., Sakina, S., Saifee., T., Lakkadsha. Perks of Early Physical Therapy Rehabilitation for a Patient With Diffuse Axonal Injury. *Cureus*, (2022). doi: 10.7759/cureus.30886
17. Rehabilitation of Diffuse Axonal Injury Deficit Caused by Traumatic Brain Injury Through Ayurvedic Treatment Protocol- A Case Study.. *Advances in image and video processing*, (2022). doi: 10.14738/aivp.103.12295
18. Ignacio, Prevgliano., Marcela, A., Soto. A Case Report on the Use of Pharmacological Intervention in the Treatment of Diffuse Axonal Injury From Road Traffic Accidents.. *Journal of medicine and life*, (2019). doi: 10.25122/JML-2019-1012

## **Trombosis Venosa Cerebral**

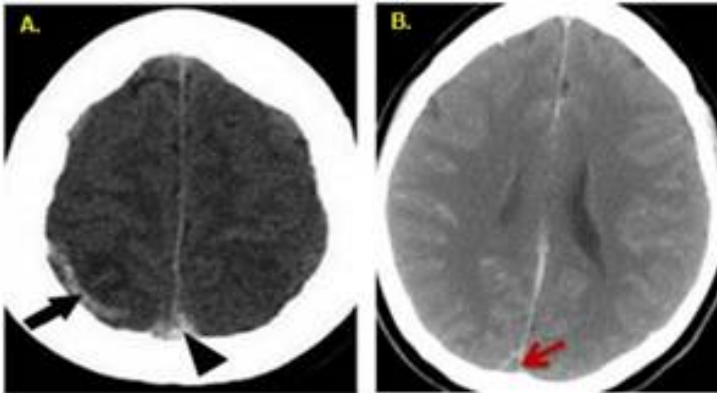
***Bismarck Stiven Pazmiño Antepara***

Médico General por la Universidad de Guayaquil  
Médico General en Funciones Hospitalarias en  
Hospital de Especialidades Teodoro Maldonado  
Carbo

***Juan José Tituana Moreira***

Médico por la Universidad de Guayaquil  
Médico General en Funciones Hospitalarias en  
Hospital Básico Eduardo Montenegro Distrito  
02D03 San Miguel-chillanes salud

## Introducción



**Figura 1.** A. TC cerebral, corte axial sin inyección de contraste que muestra el signo del cordón (flecha negra) junto con un signo triangular denso (punta de flecha). B. TC cerebral después de la inyección de contraste que muestra el signo delta vacío (flecha roja)

**Fuente:** Elio, Agostoni., Angelo, Aliprandi., Marco, Longoni. Cerebral venous thrombosis. *Expert Review of Neurotherapeutics*, (2009). doi: 10.1586/ERN.09.3

La trombosis venosa cerebral (TVC) es una entidad clínica poco frecuente pero potencialmente grave que afecta el sistema venoso del cerebro. A pesar de su baja incidencia en comparación con otros trastornos cerebrovasculares, la TVC presenta desafíos diagnósticos y terapéuticos significativos debido a su

variabilidad clínica y a la diversidad de factores predisponentes.

En la última década, se ha observado un creciente interés en la TVC, impulsado en parte por avances en técnicas de neuroimagen y una mayor conciencia entre los profesionales de la salud. A pesar de estos avances, la TVC sigue siendo una condición poco comprendida y subestimada en muchos entornos clínicos. En esta sección introductoria, explicaremos los aspectos fundamentales de la trombosis venosa cerebral, incluida su definición, epidemiología, etiología y fisiopatología. Además, examinaremos brevemente su impacto clínico y las implicaciones para el manejo clínico.

Al comprender mejor la naturaleza y la complejidad de la TVC, los profesionales de la salud estarán mejor equipados para identificarla, diagnosticarla y tratarla de manera efectiva, lo que, a su vez, puede mejorar los resultados clínicos y la calidad de vida de los pacientes afectados.

## Definición

La trombosis venosa cerebral (CVT) es una afección rara pero potencialmente grave que afecta las venas cerebrales y los senos paranasales, dando lugar a diversas presentaciones clínicas[1]. Es más común en mujeres, especialmente durante el embarazo o puerperio, con una incidencia de aproximadamente 3-4 casos por millón de personas por año . El diagnóstico de la CVT puede ser desafiante debido a sus síntomas variables, que van desde dolores de cabeza aislados hasta déficits neurológicos severos.



**Figura 2.** Trombosis cerebral

**Fuente:** Elio, Agostoni., Angelo, Aliprandi., Marco, Longoni. Cerebral venous thrombosis. Expert Review of Neurotherapeutics, (2009). doi: 10.1586/ERN.09.3

El reconocimiento y tratamiento tempranos son cruciales para un resultado favorable, siendo la anticoagulación el pilar de la terapia . Las técnicas de imagen como la resonancia magnética juegan un papel clave en la confirmación del diagnóstico al mostrar evidencia de oclusiones sinusales . El tratamiento también puede implicar cirugía descompresiva en casos críticos y medidas profilácticas para convulsiones recidivantes.

### **Epidemiología**

La trombosis venosa cerebral (CVT) es una condición rara con tasas de incidencia reportadas variables. Las primeras estimaciones sugirieron alrededor de 0.1 a 0.2 casos por 100,000 individuos anualmente [2]. Estudios recientes en los Países Bajos y Australia encontraron tasas más altas, hasta 1.6 casos por 100,000 por año, posiblemente debido a una mejor disponibilidad de imágenes y cambios en los factores de riesgo [3]. En Estados Unidos, la CVST afecta de 3 a 4 casos por millón de adultos, siendo la mayoría mujeres en edad reproductiva.

La terapia hormonal, como los anticonceptivos orales, fue prevalente entre las pacientes femeninas [4]. Se encontró que el infarto venoso, una complicación de la CVT, era poco común, presentándose solo en 12% de los pacientes, con pequeños volúmenes de infarto en la mayoría de los casos [5]. Estos conocimientos ponen de relieve la evolución epidemiológica y las características clínicas de la CVT.

### **Etiología y Factores de Riesgo**

La etiología de la trombosis venosa cerebral (TVC) es multifactorial, con una interacción compleja entre factores adquiridos y predisposiciones genéticas que contribuyen al desarrollo de la enfermedad. Los principales factores de riesgo para la TVC incluyen condiciones que predisponen a la hipercoagulabilidad, como trastornos de la coagulación sanguínea hereditarios o adquiridos, tales como la deficiencia de antitrombina III, la resistencia a la proteína C activada, y la hiperhomocisteinemia.

Además, situaciones que conducen a la estasis venosa, como la inmovilización prolongada, la deshidratación, el

embarazo y el posparto, pueden aumentar el riesgo de TVC. Otros factores de riesgo importantes incluyen enfermedades inflamatorias, como la enfermedad inflamatoria intestinal, infecciones sistémicas, uso de anticonceptivos orales y factores de riesgo relacionados con el estilo de vida, como el tabaquismo y la obesidad. Es fundamental identificar y controlar estos factores de riesgo para prevenir la aparición de la TVC y minimizar el riesgo de recurrencias en pacientes con antecedentes de la enfermedad.

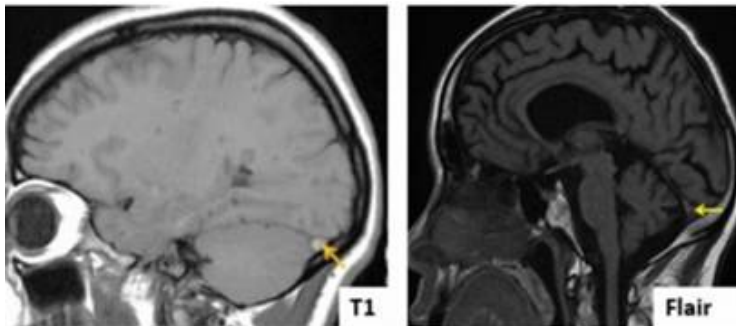
La trombosis venosa cerebral (CVT) puede tener diversas etiologías y factores de riesgo. Las causas comunes incluyen afecciones protrombóticas, anticonceptivos orales, embarazo, infecciones, malignidad, anemia y obesidad [6]. Además, el trauma, como un traumatismo mayor en la cabeza o el cuello, incluyendo lesiones penetrantes, también puede estar asociado con la CVT.

Específicos para las mujeres, factores como el uso de anticonceptivos orales, el embarazo y la terapia hormonal aumentan el riesgo de CVT [7]. La pandemia

de COVID-19 ha puesto de relieve nuevos desencadenantes como la trombocitopenia trombótica inmune inducida por la vacuna (VITT) y una asociación entre la infección por COVID-19 y la CVT [8].

El reconocimiento temprano de la CVT es crucial debido a su presentación clínica variable, y el tratamiento anticoagulante oportuno es esencial para obtener mejores resultados [9].

### Patogenia y Fisiopatología



**Figura 3.** RM cerebral, corte sagital que muestra trombosis en el seno lateral izquierdo como un área hiperintensa (T1 y FLAIR) (flecha amarilla)

**Fuente:** Elio, Agostoni., Angelo, Aliprandi., Marco, Longoni. Cerebral venous thrombosis. Expert Review of Neurotherapeutics, (2009). doi: 10.1586/ERN.09.3

La patogenia y fisiopatología de la trombosis venosa cerebral (TVC) constituyen un área de interés creciente en el campo de la neurología. Aunque la TVC es relativamente poco común en comparación con otras enfermedades cerebrovasculares, su complejo mecanismo subyacente presenta desafíos significativos tanto en términos de comprensión como de manejo clínico.

La formación de trombos venosos cerebrales se atribuye a una interacción multifactorial entre factores de riesgo adquiridos y predisposiciones genéticas. Uno de los pilares fundamentales en la patogenia de la TVC es la estasis venosa, que puede resultar de una variedad de condiciones, como la deshidratación, la inmovilidad prolongada o la compresión venosa externa. Esta estasis conduce a la activación endotelial y al daño vascular, facilitando así la formación de trombos.

La trombosis venosa cerebral también está estrechamente asociada con trastornos procoagulantes, como la deficiencia de antitrombina III, la resistencia a la proteína C activada y la hiperhomocisteinemia, que predisponen a una mayor coagulabilidad sanguínea.

Estos desequilibrios en el sistema hemostático contribuyen a la formación de trombos intracraneales y al desarrollo de la TVC.

Además, los procesos inflamatorios y las alteraciones en la cascada de la coagulación desempeñan un papel crucial en la fisiopatología de la TVC. La liberación de citocinas proinflamatorias y la activación de células endoteliales inducen un estado de hipercoagulabilidad localizado, exacerbando así el riesgo de trombosis venosa cerebral.

### **Tratamiento**

El tratamiento de la trombosis venosa cerebral (TVC) representa un desafío clínico significativo debido a la complejidad de la enfermedad y la variedad de presentaciones clínicas que pueden surgir. El manejo de la TVC requiere una aproximación multidisciplinaria que involucre a neurología, hematología, radiología intervencionista y cuidados intensivos, entre otros campos especializados.

La terapia aguda de la TVC se centra en la anticoagulación para prevenir la propagación del trombo

y reducir el riesgo de complicaciones graves, como el edema cerebral y el infarto venoso. Los anticoagulantes parenterales, como la heparina no fraccionada o la heparina de bajo peso molecular, son comúnmente utilizados en la fase inicial del tratamiento. La dosificación y la duración del tratamiento anticoagulante deben individualizarse según la gravedad de la presentación clínica, los factores de riesgo del paciente y la presencia de complicaciones concomitantes.

En casos seleccionados de TVC con deterioro neurológico agudo y evidencia de infarto venoso extenso, se puede considerar la terapia trombolítica endovenosa, como la administración de alteplasa recombinante. Esta estrategia busca restablecer el flujo sanguíneo cerebral y minimizar el daño neurológico irreversible. Sin embargo, el uso de la trombolisis en la TVC debe ser cuidadosamente evaluado debido al riesgo potencial de hemorragia intracraneal y otras complicaciones hemorrágicas.

El tratamiento a largo plazo de la TVC implica la anticoagulación oral con agentes como la warfarina o los anticoagulantes orales directos (DOACs), que han

demostrado ser igualmente eficaces y seguros en comparación con los regímenes tradicionales de anticoagulación. La duración óptima del tratamiento anticoagulante debe ser individualizada y sopesada en función del riesgo de recurrencia de TVC y el riesgo de sangrado asociado con la terapia anticoagulante crónica. Además del tratamiento farmacológico, se pueden requerir medidas de soporte y rehabilitación para abordar las complicaciones neurológicas y sistémicas asociadas con la TVC, como el edema cerebral, las convulsiones y los trastornos de la coagulación. La intervención quirúrgica, como la colocación de un stent o la embolectomía mecánica, puede ser necesaria en casos seleccionados de TVC refractaria al tratamiento médico convencional.

La terapia a largo plazo desempeña un papel crucial en la gestión de la trombosis venosa cerebral (TVC), especialmente en la prevención de recurrencias. Después del episodio agudo, se requiere una anticoagulación oral continua para reducir el riesgo de formación de nuevos trombos y eventos tromboembólicos adicionales. La elección del agente anticoagulante y la duración óptima

del tratamiento deben individualizarse, teniendo en cuenta los factores de riesgo del paciente, la presencia de comorbilidades y la evaluación del riesgo-beneficio.

Tanto la warfarina como los anticoagulantes orales directos (DOACs) han demostrado ser eficaces en la prevención de recurrencias de TVC, aunque se necesita más investigación para determinar la mejor estrategia anticoagulante en diferentes subgrupos de pacientes. Además del tratamiento farmacológico, la educación del paciente sobre la adherencia al tratamiento y la identificación de signos y síntomas de recurrencia son componentes fundamentales de la terapia a largo plazo. El seguimiento clínico regular y la monitorización de la terapia anticoagulante son esenciales para garantizar la eficacia y la seguridad a largo plazo en la prevención de recurrencias de TVC.

## **Conclusión**

En resumen, la trombosis venosa cerebral (TVC) es una condición cerebrovascular poco común pero potencialmente grave que presenta desafíos diagnósticos, terapéuticos y pronósticos significativos. A lo largo de

este capítulo, hemos explorado diversos aspectos de la TVC, desde su definición y epidemiología hasta su patogenia, manifestaciones clínicas, diagnóstico y tratamiento.

La TVC es una entidad clínica heterogénea que puede presentarse de manera variable, desde síntomas sutiles hasta complicaciones neurológicas graves y potencialmente mortales. La comprensión de los factores de riesgo, los mecanismos subyacentes y las opciones de tratamiento es fundamental para abordar eficazmente esta enfermedad compleja.

Aunque se han realizado avances significativos en el diagnóstico y tratamiento de la TVC en las últimas décadas, aún persisten numerosos desafíos y áreas de incertidumbre. Se necesita una mayor investigación para mejorar la detección temprana, optimizar las estrategias terapéuticas y prevenir las recurrencias en los pacientes afectados por esta enfermedad devastadora.

En última instancia, el manejo exitoso de la TVC requiere un enfoque multidisciplinario que involucre a médicos especializados en neurología, hematología, radiología y cuidados intensivos, así como una

colaboración estrecha entre profesionales de la salud y pacientes. Al trabajar juntos, podemos mejorar la calidad de vida de los pacientes con TVC, reducir las tasas de morbilidad y mortalidad, y avanzar en nuestro conocimiento y comprensión de esta enfermedad compleja y desafiante.

### ***Bibliografía***

1. Cerebral venous thrombosis. *Minerva Medica*, (2022). doi: 10.23736/s0026-4806.21.07353-5
2. N., J., Novaes., Raphaël, Sadik., Jean-Claude, Sadik., Michael, Obadia. Epidemiology and Management of Cerebral Venous Thrombosis during the COVID-19 Pandemic. *Reproductive and developmental Biology*, (2022). doi: 10.3390/life12081105
3. Rob, R., Walker., Pamela, L., Lutsey., Neil, A., Zakai., Richard, F., MacLehose., Diego, Adrianzen-Herrera., Alvaro, Alonso., Terrence, J., Adam. Abstract P131: Cerebral Venous Sinus Thrombosis Risk Factors, Treatments, And Sequelae: 2011-2019. *Circulation*, (2022). doi: 10.1161/circ.145.suppl\_1.p131
4. Jeremy, D., Zung., Marie, Duquet-Armand., Jonathan, M., Coutinho., Daniel, M., Mandell. Prevalence of Venous Infarction in Patients With Cerebral Venous Thrombosis:

- Baseline Diffusion-Weighted MRI and Follow-Up MRI. Stroke, (2023). doi: 10.1161/STROKEAHA.122.042336
5. Nikolaos, Raptis., Susanna, M., Zuurbier., Mirjam, Rachel, Heldner. Journal Club: Trends in Incidence and Epidemiological Characteristics of Cerebral Venous Thrombosis in the United States.. Neurology, (2021). doi: 10.1212/WNL.0000000000011760
  6. Salo, Haratz., Rom, Mendel. Cerebral Sinus Vein Thrombosis following Sneezing: Case Report. Case Reports in Neurology, (2023). doi: 10.1159/000530812
  7. Marcelo, Lapa, Kruse. Cerebral Venous Sinus Thrombosis. (2022). doi: 10.1017/9781108902793.056
  8. Yashu, Swami. Diagnosis and Treatment of Cerebral Venous Thrombosis. (2023). doi: 10.1212/con.0000000000001211
  9. Cerebral Venous Thrombosis. (2021). doi: 10.1016/b978-0-323-69424-7.00045-4

## **Enfermedad de Huntington**

*Javier Alejandro Cusme Yagual*

Médico por la Universidad de Guayaquil  
Médico Ecografista en Hospital Clínica  
Panamericana

*Ester Estefanía Pucuna Guapi*

Médico por la Universidad de Guayaquil  
Médico Ecografista en Centro Médico de  
Especialidades MEDFAM

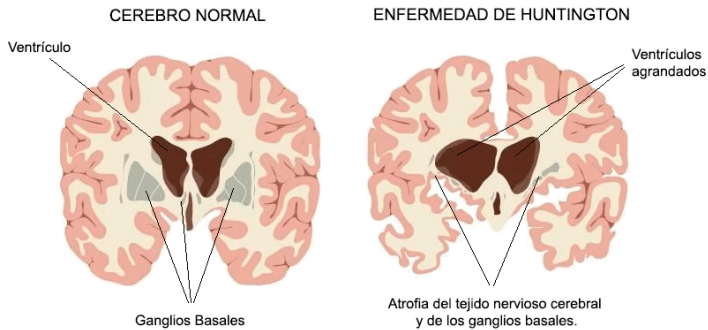
## **Introducción**

La enfermedad de Huntington (EH) emerge como un desafío médico y social de considerable magnitud en la actualidad. Caracterizada por una progresiva degeneración neuronal que afecta tanto a nivel motor como cognitivo y emocional, esta patología neurodegenerativa plantea interrogantes profundas sobre la naturaleza misma de la mente y el cuerpo humano. Con una base genética bien definida, la EH representa un dilema clínico y ético para médicos, investigadores y cuidadores, que se enfrentan no solo a la complejidad de su diagnóstico y manejo, sino también a las implicaciones psicosociales y familiares que acarrea.

En este contexto, es imperativo profundizar en el entendimiento de sus mecanismos subyacentes, así como en la búsqueda de terapias efectivas que mitiguen su impacto devastador. Este capítulo busca explorar exhaustivamente la EH desde sus fundamentos genéticos hasta los avances más recientes en su investigación y tratamiento, con la esperanza de arrojar luz sobre esta

enfermedad desafiante y ofrecer una guía integral para abordarla.

## Definición



**Figura 1.** Cerebro normal vs enfermedad de huntington

**Fuente.** James, F., Gusella., James, F., Gusella., Jong-Min, Lee., Jong-Min, Lee., Marcy, E., MacDonald., Marcy, E., MacDonald. Huntington's disease: Nearly four decades of human molecular genetics.. Human Molecular Genetics, (2021). doi: 10.1093/HMG/DDAB170

La enfermedad de Huntington (HD) es un trastorno neurodegenerativo devastador causado por una expansión repetida del CAG en el gen de la huntingtina, lo que lleva a la agregación de la proteína huntingtina

mutante en varios compartimentos neuronales[1]. La EH afecta principalmente al cuerpo estriado, lo que provoca síntomas motores como la corea y la distonía, junto con manifestaciones cognitivas y psiquiátricas[2]. Los pacientes con EH muestran una alteración del control de los impulsos, lo que muestra una tendencia a adoptar acciones impulsivas rápidas, pero conserva su capacidad de supresión[3].

La enfermedad progresa de manera constante, y los síntomas sistémicos no motores aparecen años antes del inicio motor, lo que afecta a diversas funciones corporales y reduce la calidad de vida. La investigación tiene como objetivo comprender los mecanismos subyacentes para desarrollar terapias que puedan retrasar la aparición y retrasar la progresión de la enfermedad. Los esfuerzos también se dirigen a identificar subtipos específicos de la EH para realizar intervenciones terapéuticas personalizadas que vayan más allá de centrarse en la agregación del HTT.

## **Epidemiología**

La epidemiología de la enfermedad de Huntington (HD) varía en todo el mundo. En Brasil, entre 2011 y 2020, se confirmaron 1.049 muertes por EH, con una prevalencia más alta en mujeres, en la región sudeste, en personas de 50 a 59 años y en personas con 8 a 11 años de educación [4]. En todo el mundo, la incidencia y la prevalencia de la EH varían según el continente, y Europa y América del Norte muestran tasas más altas que en Asia [2].

En los países asiáticos, la prevalencia de la EH es generalmente más baja que en las poblaciones occidentales, con excepciones como Pakistán, Punjab y Gujarat [5]. En EE. UU., la prevalencia de la EH se estimó en 13,1 por 100 000 personas en la población de Medicare en 2017 y en 15,2 por 100 000 personas en la población de Medicaid en 2014, lo que indica tasas potencialmente más altas de lo que se pensaba anteriormente [6]. Estos hallazgos subrayan la importancia de comprender la epidemiología de la EH para planificar la atención médica y asignar recursos de manera efectiva.

## **Fisiopatología**

La enfermedad de Huntington (HD) es una afección neurodegenerativa causada por la expansión de la repetición del CAG en el gen de la huntingtina, lo que produce una proteína agregada y mal plegada. Esta agregación proteica anormal afecta principalmente al cuerpo estriado, aunque otras regiones del cerebro también participan en la progresión de la enfermedad[7]. Las cascadas patogénicas que contribuyen a la pérdida neuronal en la EH incluyen la excitotoxicidad, la desregulación transcripcional, la disfunción mitocondrial, el estrés oxidativo, la alteración de la proteostasis, la alteración del tráfico axonal y la reducción de la disponibilidad de factores tróficos[8].

Además, la neuroinflamación causada por astrocitos disfuncionales puede agravar la patología [9]. La EH se presenta con una variedad de síntomas, como la corea, el parkinsonismo, el deterioro cognitivo y los trastornos psiquiátricos . A pesar de los esfuerzos de investigación en curso, actualmente no existe ningún tratamiento para

detener la progresión de la enfermedad, sino que los tratamientos se centran en el control de los síntomas.

**Tabla 1. Etapas de la enfermedad**

<b>Etapa</b>	<b>Características</b>
Etapa Temprana	<ul style="list-style-type: none"><li>- Síntomas iniciales leves, a menudo pasados por alto.</li><li>- Cambios sutiles en la coordinación motora y la cognición.</li><li>- Síntomas emocionales leves, como irritabilidad o depresión.</li></ul>
Etapa Intermedia	<ul style="list-style-type: none"><li>- Progresión de los síntomas motores, incluyendo movimientos involuntarios más evidentes (corea).</li><li>- Deterioro cognitivo más pronunciado, con dificultades en la planificación y ejecución de tareas.</li><li>- Cambios en la personalidad y el comportamiento, como impulsividad o apatía.</li></ul>
Etapa Avanzada	<ul style="list-style-type: none"><li>- Movimientos coreicos severos y dificultad para controlar la función motora.</li><li>- Pérdida significativa de las habilidades cognitivas, con</li></ul>

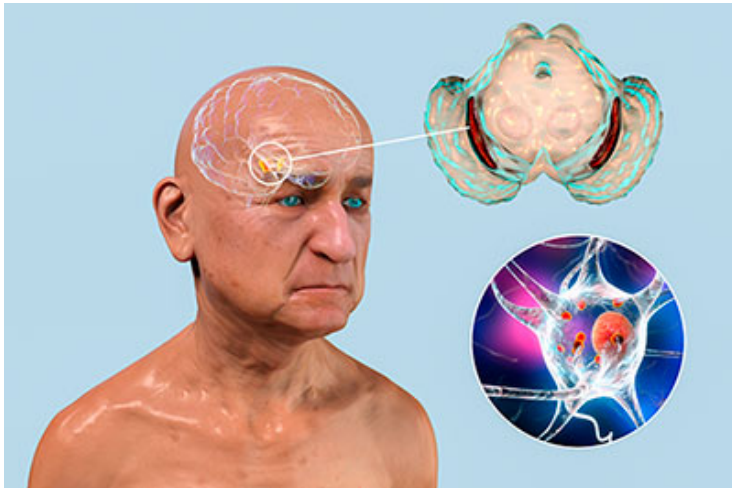
	<p>dificultades para comunicarse y recordar.</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Dependencia total para las actividades de la vida diaria.</li><li>- Mayor riesgo de complicaciones médicas, como neumonía o problemas de deglución.</li></ul>
--	--

**Nota:** Este cuadro proporciona una visión general de las etapas de la enfermedad de Huntington, destacando las características principales de cada una de ellas. Es importante tener en cuenta que la progresión de la enfermedad puede variar significativamente entre individuos y que estos estadios son solo una guía general.

## **Diagnóstico**

El diagnóstico de la enfermedad de Huntington (HD) implica la utilización de biomarcadores complejos, como factores clínicos y de imagen, con potencial de mejora mediante la señalización biomédica cuantitativa[10]. La enfermedad de Huntington es causada por una expansión repetida del CAG en el gen de la huntingtina, lo que provoca síntomas motores, cognitivos y psiquiátricos. Las primeras manifestaciones incluyen la pérdida de peso, la atrofia muscular y los trastornos del ciclo circadiano, que afectan a la calidad de vida y se

correlacionan con la progresión de los síntomas motores[11].



**Figura 2.** Localización de enfermedad de huntington

**Fuente.** Advances in Cellular and Cell-Free Therapy Medicinal Products for Huntington Disease Treatment. (2022). doi: 10.5772/intechopen.102539

Las investigaciones indican que las señales neuronales y cardíacas son prometedoras para detectar anomalías en los pacientes con EH, lo que contribuye a la evaluación de la enfermedad . Se están estudiando nuevos enfoques para comprender los mecanismos subyacentes al

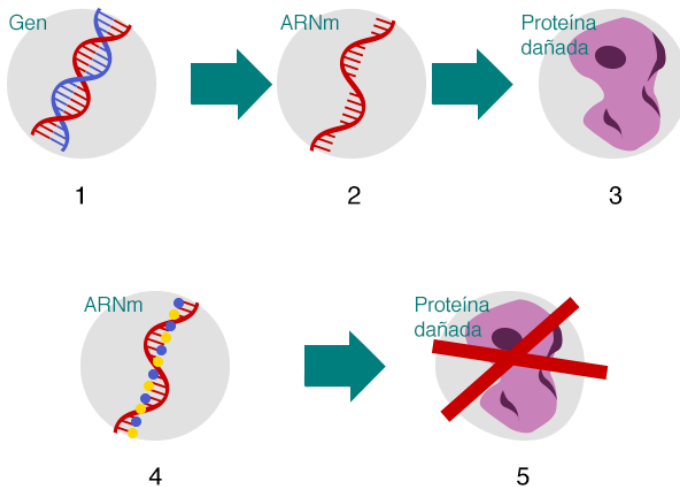
desarrollo de terapias que retrasen la aparición y la progresión de la enfermedad. En general, un enfoque multidimensional que combine datos clínicos, imagenológicos y de señalización es crucial para un diagnóstico y un pronóstico precisos de la EH.

### **Tratamiento**

Las opciones de tratamiento de la enfermedad de Huntington (HD) incluyen la terapia celular avanzada con células madre mesenquimales (MSC) [12], oligonucleótidos antisentido, interferencia del ARN y terapias dirigidas al ADN, como las proteínas de los dedos de zinc. Las terapias actuales se centran en controlar los síntomas con medicamentos como los medicamentos para la corea, los antipsicóticos y los antidepresivos, pero no existe una cura para la EH [13].

Los posibles tratamientos para la EH que están surgiendo en ensayos clínicos tienen como objetivo reducir los niveles de la proteína huntingtina mutante mediante enfoques como los tratamientos con oligonucleótidos anticodificantes (ASO) y los tratamientos de

interferencia del ARN (ARNi) [14]. Entre los avances preclínicos se incluyen las terapias con proteínas de zinc y dedos (ZFP) y las terapias con el sistema CRISPR/Cas9, que son prometedoras para futuros tratamientos.



**Figura 3.** ¿Cómo funciona el medicamento?

**Fuente.** Mackenzie, W., Ferguson., Cassandra, Jeanne, Kennedy., Thulani, H., Palpagama., Henry, J., Waldvogel., Richard, L.M., Faull., Andrea, Kwakowsky. Current and Possible Future Therapeutic Options for Huntington's Disease. Journal of central nervous system disease, (2021). doi: 10.1177/11795735221092517

1. Las instrucciones para crear la proteína huntingtina están bloqueadas dentro del ADN del núcleo de la célula.
2. Son transportadas por un pequeño tramo de código genético llamado ARN mensajero.
3. Esto genera la proteína dañada.
4. El medicamento mata al mensajero.
5. De esa forma, previene la creación de proteínas dañadas.

Las investigaciones también exploran el apoyo neurotrópico, la modulación de la autofagia, las manipulaciones genéticas y las terapias con células madre como posibles estrategias modificadoras de la enfermedad para el tratamiento de la EH.

### **Cuidados y manejo de pacientes**

El cuidado y manejo de pacientes con enfermedad de Huntington demanda una aproximación holística y multidisciplinaria. Los profesionales de la salud, junto con los cuidadores y familiares, deben abordar tanto los aspectos médicos como los psicosociales de la enfermedad. En las etapas iniciales, se enfoca en

mantener la calidad de vida del paciente, ofreciendo apoyo emocional y educación sobre la enfermedad. A medida que la enfermedad progresa, el enfoque se desplaza hacia la gestión de los síntomas motores y cognitivos, adaptando los cuidados a las necesidades cambiantes del paciente.

Además de la atención médica, es crucial proporcionar un entorno seguro y comprensivo para los pacientes y sus familias. Esto implica la planificación anticipada de cuidados, la promoción de la autonomía del paciente en la medida de lo posible y la conexión con recursos comunitarios y grupos de apoyo. Los cuidadores también requieren atención y apoyo, ya que el cuidado de un paciente con enfermedad de Huntington puede ser física y emocionalmente agotador. Brindarles herramientas para manejar el estrés, así como acceso a servicios de respiro y asesoramiento, es fundamental para garantizar su bienestar y capacidad para brindar una atención de calidad.

## **Conclusión**

En conclusión, la enfermedad de Huntington representa un desafío complejo y multifacético para pacientes, cuidadores, y profesionales de la salud. A lo largo de este capítulo, hemos explorado en detalle su naturaleza genética, sus manifestaciones clínicas y su impacto en la vida de quienes la padecen. Desde los primeros síntomas hasta las etapas más avanzadas, queda claro que esta enfermedad no solo afecta la función motora y cognitiva, sino también la esfera emocional y social de los pacientes.

Sin embargo, a pesar de sus desafíos, también hemos destacado los avances significativos en la comprensión de la fisiopatología de la enfermedad y en el desarrollo de enfoques terapéuticos innovadores. A medida que continuamos nuestra búsqueda de tratamientos efectivos y soluciones compasivas para el cuidado de estos pacientes, es fundamental mantener un enfoque centrado en la dignidad, la calidad de vida y el respeto por la autonomía de quienes viven con la enfermedad de Huntington. Con un compromiso renovado con la

investigación, la atención integral y el apoyo comunitario, podemos aspirar a un futuro más esperanzador para todos aquellos afectados por esta enfermedad devastadora.

### ***Bibliografía***

1. Huntington disease. (2022). doi: 10.1016/b978-0-323-85654-6.00042-3
2. Alina, Blusch., Annika, Mattukat., Jennifer, König., Verian, Bader., Konstanze, F., Winklhofer., Oluwaseun, Fatoba., Carsten, Saft., Gisa, Ellrichmann. A08 The impact of JAK/STAT signaling on microglia in Huntington's disease. (2022). doi: 10.1136/jnnp-2022-ehdn.8
3. Tiziana, Petrozziello., James, Quinn., Theresa, R., Connors., Corinne, A., Auger., Alexandra, N., Mills., Spencer, E., Kim., Sophia, Liu., Farah, Mahmood., Adel, Boudi., Muzhou, Wu., Ellen, Sapp., Pia, Kivisäkk., Mahmoud, A., Pouladi., Steven, E., Arnold., Bradley, T., Hyman., H., Diana, Rosas., Marian, DiFiglia., Ricardo, Mouro, Pinto., Kimberly, B., Kegel-Gleason., Ghazaleh, Sadri-Vakili. Age-dependent increase in tau phosphorylation at serine 396 in Huntington s disease pre-frontal cortex. medRxiv, (2023). doi: 10.1101/2023.06.03.23290851

4. The Prevalence of Huntington Disease in Asia Highlights Needs in Clinical, Genetic and Instrumental Diagnosis: A Systematic Review and Meta-Analysis.. (2022).
5. Basavaraja, Papanna., Carlo, Lazzari., Marco, Rabottini. The Prevalence of Huntington Disease in Asia Highlights Needs in Clinical, Genetic and Instrumental Diagnosis: A Systematic Review and Meta-Analysis.. *Psichiatria Danubina*, (2022).
6. A., Exuzides., Sheila, R., Reddy., Eunice, Chang., Jamie, T., Ta., Anisha, M., Patel., Caleb, J., Paydar., George, J., Yohrling. Epidemiology of Huntington's Disease in the United States Medicare and Medicaid Populations. *Neuroepidemiology*, (2022). doi: 10.1159/000524732
7. Qianqian, Zheng. Huntington's Disease: Mechanisms of pathogenesis and therapies. *Nucleation and Atmospheric Aerosols*, (2021). doi: 10.1063/5.0113459
8. Tobore, Onojighofia, Tobore. Towards a comprehensive understanding of the contributions of mitochondrial dysfunction and oxidative stress in the pathogenesis and pathophysiology of Huntington's disease.. *Journal of Neuroscience Research*, (2019). doi: 10.1002/JNR.24492
9. Claudia, Perandones., Ignacio, Munoz-Sanjuan. Huntington's Disease: Molecular Pathogenesis and New Therapeutic Perspectives. (2013). doi: 10.1007/978-1-4471-6455-5\_6
10. Lu, Youlan. Automated Huntington's Disease Prognosis via Biomedical Signals and Shallow Machine Learning.. (2023).

11. Sucheer, Maddury. Automated Huntington's Disease Prognosis via Biomedical Signals and Shallow Machine Learning. arXiv.org, (2023). doi: 10.48550/arXiv.2302.03605

## **Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)**

*Génesis Cecilia Villamar Flores*

Médico General por la Universidad de Guayaquil  
Médico Residente en Funciones Hospitalarias en el  
Hospital General IESS Ceibos

## **Introducción**

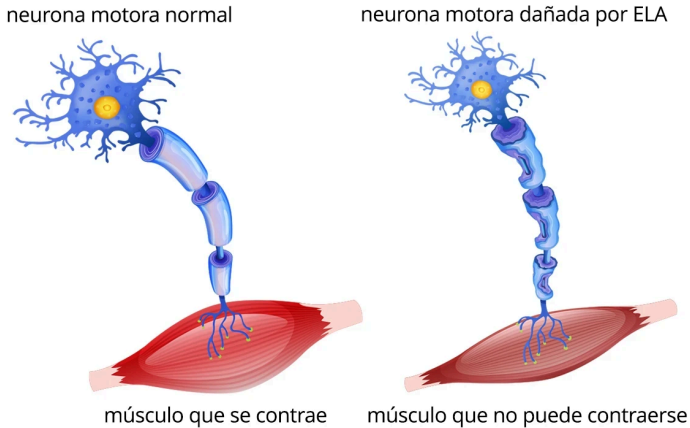
La Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) emerge como una entidad clínica devastadora que desafía tanto a los médicos como a los pacientes con su progresión inexorable y su impacto en la calidad de vida. Esta enfermedad neurodegenerativa, caracterizada por la degeneración progresiva de las neuronas motoras en el cerebro y la médula espinal, ha sido objeto de una atención creciente en la comunidad médica debido a su complejidad patológica y su impacto social. A medida que la investigación en neurología avanza, surgen nuevas perspectivas sobre los factores etiológicos y las vías patogénicas subyacentes, alimentando la esperanza de terapias más efectivas y una comprensión más profunda de esta enfermedad debilitante.

La epidemiología de la ELA presenta un desafío significativo, con una prevalencia que varía geográficamente y una incidencia que parece aumentar en algunas poblaciones. Además, los factores de riesgo genéticos y ambientales plantean interrogantes sobre la compleja interacción entre la predisposición genética y los desencadenantes externos en el desarrollo de la

enfermedad. En este contexto, comprender los mecanismos moleculares y celulares que subyacen a la degeneración neuronal en la ELA se ha convertido en un objetivo crucial para el avance en su diagnóstico y tratamiento.

La atención clínica de los pacientes con ELA también plantea desafíos únicos, que van desde el diagnóstico temprano y preciso hasta la gestión integral de los síntomas motores y no motores, así como la atención a las necesidades emocionales y sociales de los pacientes y sus cuidadores. En este sentido, el enfoque multidisciplinario en el manejo de la ELA, que involucra a neurólogos, fisioterapeutas, terapeutas del habla, trabajadores sociales y otros profesionales de la salud, desempeña un papel fundamental en la mejora de la calidad de vida y el bienestar de los afectados por esta enfermedad debilitante.

## Definición



**Figura 1.** La esclerosis amiotrófica.

**Fuente.** Marta, Quatorze., Filomena, S., G., Silva., Ana, I., Duarte., João, Cardoso., Carolina, Caetano., João, Ramalho-Santos., Paulo, J., Oliveira., Sara, Varela, Amaral. Amyotrophic Lateral Sclerosis: When Nerve Cells Run Out of Power. *Frontiers for Young Minds*, (2023). doi: 10.3389/frym.2023.974736

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa progresiva que afecta al sistema nervioso y provoca la pérdida de comunicación entre las neuronas y los músculos, lo que provoca debilidad muscular, parálisis y, en última instancia, insuficiencia respiratoria [1]. La ELA se caracteriza por

la degeneración de las neuronas motoras superiores e inferiores del tronco encefálico y la médula espinal [2]. Si bien se desconoce la causa exacta de la ELA esporádica, en los casos familiares se han identificado mutaciones en más de 30 genes asociados a la enfermedad [3].

Desde el punto de vista patológico, la ELA implica inestabilidad proteica, alteraciones en el procesamiento del ARN y disfunción mitocondrial, lo que provoca agregación proteica y alteraciones en la función neuronal . A pesar de los desafíos que plantea el desarrollo de terapias, los avances recientes en los modelos preclínicos, la genética y los biomarcadores han allanado el camino para tratamientos dirigidos con diversos mecanismos de acción . Además, la ELA puede manifestar cambios funcionales en los músculos, como se ha observado en los estudios electromiográficos sobre los umbrales de fatiga muscular en las personas afectadas.

## **Epidemiología**

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad de las neuronas motoras con tasas de incidencia y prevalencia globales variables. Los estudios muestran que la incidencia de la ELA oscila entre 0,4 y 9,45 por 100 000 personas al año, con una prevalencia que varía entre 0,1 y 42,1 por 100 000 habitantes[4]. La edad promedio de aparición es de alrededor de 58 a 60 años, con un tiempo de supervivencia promedio de 3 a 4 años después de la aparición de los síntomas[5].

La ELA familiar representa entre el 5 y el 10% de los casos, siendo la ELA esporádica la más frecuente y potencialmente relacionada con la susceptibilidad genética y los factores ambientales. Los factores pronósticos incluyen la edad de inicio, el sitio inicial de afectación, el tiempo transcurrido hasta el diagnóstico y el estado respiratorio y nutricional[6]. Se necesitan estudios poblacionales más amplios para comprender mejor las complejas interacciones genéticas y ambientales de la ELA.

## **Fisiopatología**

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa progresiva que afecta a las neuronas motoras superiores e inferiores y provoca debilidad muscular y parálisis. La disfunción mitocondrial, el estrés oxidativo y la neuroinflamación desempeñan un papel crucial en la fisiopatología de la ELA, ya que contribuyen a la degeneración y muerte de las neuronas motoras.

La característica neuropatológica distintiva de la ELA es la mala localización y agregación de la proteína TDP-43, que se correlaciona con la pérdida de células y la diseminación a lo largo de las vías motoras[7]. Los desencadenantes ambientales, como los traumatismos y las infecciones, también pueden contribuir al desarrollo de la ELA, posiblemente al interrumpir la autofagia y provocar la agregación de proteínas.

Se están estudiando estrategias terapéuticas dirigidas a la biología mitocondrial y a interferir en varios aspectos de la fisiopatología de la enfermedad para retrasar la progresión de la enfermedad [8].

**Tabla 1. Manifestaciones Clínicas**

<b>Manifestaciones Clínicas</b>	<b>Descripción</b>
<b>Síntomas Motores</b>	- Debilidad muscular progresiva, especialmente en las extremidades
	- Atrofia muscular gradual, afectando músculos distales y proximales
	- Espasticidad muscular, con rigidez y aumento del tono muscular
	- Fasciculaciones, contracciones musculares involuntarias visibles bajo la piel
	- Disfagia, dificultad para tragar alimentos y líquidos
	- Disartria, dificultad para articular palabras correctamente debido a debilidad en los músculos faciales
	- Disfunción respiratoria, incluyendo debilidad de los músculos respiratorios y

	dificultad para respirar adecuadamente
<b>Síntomas Bulbares</b>	- Disartria severa y disfagia, que afectan la capacidad para hablar y comer
	- Debilidad de los músculos faciales, incluyendo los músculos de la masticación y la expresión facial
<b>Otros Síntomas y Manifestaciones No Motores</b>	- Fatiga crónica y debilidad generalizada
	- Cambios en el estado de ánimo, como depresión y ansiedad
	- Cambios cognitivos, incluyendo deterioro de la memoria y funciones ejecutivas
	- Pérdida de peso inexplicable y desnutrición
	- Dolor musculoesquelético, asociado con posturas inadecuadas y falta de movilidad

**Nota:** Este cuadro proporciona una visión general de las diversas manifestaciones clínicas que pueden presentarse en pacientes con

ELA, abarcando tanto los síntomas motores característicos como las manifestaciones bulbares y otros síntomas no motores que pueden influir en la calidad de vida de los pacientes.

## **Diagnóstico**

El diagnóstico de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) implica reconocer la degeneración de las neuronas motoras superiores e inferiores, lo que provoca debilidad muscular e insuficiencia respiratoria. El diagnóstico se basa tradicionalmente en los hallazgos clínicos respaldados por pruebas electrofisiológicas y de laboratorio, y recientemente se ha hecho hincapié en los biomarcadores fluidos, como los neurofilamentos, y en las técnicas avanzadas de diagnóstico por imágenes para mejorar la precisión y la detección temprana[9].

Las pruebas genéticas ayudan a identificar las mutaciones genéticas relacionadas con la ELA antes de la aparición de los síntomas, lo que permite el acceso a posibles terapias[10]. Los síntomas respiratorios, una característica común de la ELA, requieren evaluaciones de la función respiratoria, como la oximetría de pulso y la espirometría, y la asistencia respiratoria, como la

ventilación no invasiva, desempeñan un papel crucial en el tratamiento de las complicaciones respiratorias relacionadas con la ELAS[11].

Se ha demostrado que el diagnóstico precoz y la corrección de los problemas respiratorios mejoran la supervivencia y la calidad de vida de los pacientes.

### **Tratamiento**

El tratamiento de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) implica varios enfoques. El riluzol ha demostrado beneficios clínicos, como la supervivencia prolongada, la reducción del riesgo de progresión de la enfermedad y los efectos secundarios controlables, por lo que es una opción de tratamiento recomendada [12]. Se están estudiando activamente los fármacos en fase de investigación y las terapias biológicas para el tratamiento de la ELA, centrándose en las moléculas pequeñas y los mecanismos de proteostasis [13].

Las preferencias de los pacientes por los tratamientos para la ELA ponen de manifiesto la necesidad de mejorar las formulaciones que aborden problemas como las dificultades para tragar y la facilidad de

administración [3]. Las investigaciones sugieren que existe una relación entre la ELA y la alteración de la señalización de la insulina, lo que indica los posibles beneficios de los tratamientos a base de insulina para modificar la progresión de la enfermedad [14].

En general, un enfoque multidimensional que combine los tratamientos existentes, como el riluzol, con terapias emergentes dirigidas a los mecanismos de señalización y proteostasis de la insulina, puede ofrecer un tratamiento más eficaz de la ELA.

**Tabla 2. Tipos de Tratamiento**

<b>Tipos de Tratamiento</b>	<b>Descripción</b>
<b>Tratamiento Farmacológico</b>	- Riluzol: El único fármaco aprobado para el tratamiento de la ELA, que puede ayudar a prolongar la supervivencia y retrasar la progresión de la enfermedad en algunos pacientes.
	- Edaravone: Un antioxidante aprobado para el tratamiento de la ELA en algunos países, que puede retrasar la disminución

	de la función motora en ciertos pacientes.
<b>Terapias de Soporte y Rehabilitación</b>	- Fisioterapia: Ejercicios y técnicas para mantener la fuerza muscular, mejorar la movilidad y prevenir contracturas.
	- Terapia del Habla y Lenguaje: Ejercicios para mejorar la capacidad de hablar, tragar y comunicarse eficazmente.
	- Terapia Ocupacional: Estrategias para ayudar a los pacientes a adaptarse a la pérdida de habilidades y mantener la independencia en las actividades diarias.
	- Asistencia Respiratoria: Uso de dispositivos como ventiladores o respiradores para ayudar a los pacientes con disfunción respiratoria.
<b>Tratamientos Experimentales y en Investigación</b>	- Terapias Celulares: Investigaciones sobre el uso de células madre u otras terapias celulares para reparar o reemplazar las células dañadas en el sistema nervioso.

	- Terapias Genéticas: Estudios que exploran la corrección de mutaciones genéticas asociadas con la ELA para frenar la progresión de la enfermedad.
	- Enfoques Neuroprotectores: Investigaciones sobre medicamentos y terapias que tienen como objetivo proteger las neuronas motoras y retrasar el avance de la enfermedad.

**Nota:** Este cuadro proporciona una visión general de los diferentes enfoques de tratamiento disponibles para la ELA, incluyendo opciones farmacológicas, terapias de soporte y rehabilitación, así como tratamientos experimentales que están siendo investigados activamente.

## **Conclusión**

En conclusión, la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) sigue siendo un desafío formidable en el campo de la neurología, tanto por su compleja patología como por su impacto devastador en la calidad de vida de los pacientes. A pesar de los avances significativos en la comprensión de la enfermedad y el desarrollo de tratamientos sintomáticos, la ELA sigue siendo una

enfermedad neurodegenerativa fatal con una progresión impredecible y limitadas opciones terapéuticas que puedan modificar su curso. La necesidad de investigaciones adicionales y enfoques innovadores es imperativa para abordar las lagunas en el conocimiento y mejorar la atención clínica de los pacientes afectados.

Además, es crucial reconocer el papel integral del enfoque multidisciplinario en el manejo de la ELA, que va más allá de los tratamientos farmacológicos para incluir terapias de soporte, rehabilitación y cuidados paliativos. La colaboración entre neurólogos, fisioterapeutas, terapeutas del habla, trabajadores sociales y otros profesionales de la salud es esencial para brindar una atención integral y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Este enfoque holístico no solo aborda las necesidades médicas de los pacientes, sino que también proporciona apoyo emocional y social fundamental durante el curso de la enfermedad.

En última instancia, la lucha contra la ELA no solo requiere esfuerzos continuos en el ámbito clínico y de investigación, sino también un compromiso renovado con la concienciación pública, la financiación de la

investigación y la defensa de los derechos de los pacientes. Al elevar la visibilidad de la ELA y promover la solidaridad en la búsqueda de tratamientos efectivos y una cura, podemos avanzar hacia un futuro en el que la ELA ya no sea una sentencia de vida limitada, sino una condición que pueda ser gestionada y, con suerte, superada.

### ***Bibliografía***

1. Ki-Wook, Oh., Seung, Hyun, Kim. Evolving Diagnostic Criteria in Amyotrophic Lateral Sclerosis and Its Differential Diagnosis. *대한신경근육질환학회지*, (2023). doi: 10.46518/kjnmd.2023.15.1.18
2. Richard, J., Mead., Ning, Shan., Hannah, Reiser., Fiona, Marshall., Pamela, J., Shaw. Amyotrophic lateral sclerosis: a neurodegenerative disorder poised for successful therapeutic translation. *Nature Reviews Drug Discovery*, (2022). doi: 10.1038/s41573-022-00612-2
3. Pilar, Rojas., Pilar, Rojas., Ana, I., Ramírez., José, A., Fernández-Albarral., Inés, López-Cuenca., Elena, Salobar-García., Manuel, Cadena., Lorena, Elvira-Hurtado., Juan, J., Salazar., Rosa, de Hoz., José, Ramírez. Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Neurodegenerative Motor Neuron Disease

- With Ocular Involvement.. *Frontiers in Neuroscience*, (2020). doi: 10.3389/FNINS.2020.566858
4. Giancarlo, Logroscino., Bryan, J., Traynor., Orla, Hardiman., Adriano, Chiò., Philippe, Couratier., J., D., Mitchell., Robert, J., Swingler., Ettore, Beghi. Descriptive epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: new evidence and unsolved issues. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, (2007). doi: 10.1136/JNNP.2006.104828
  5. Clara, Weil., Neta, Zach., Shay, Rishoni., Varda, Shalev., Gabriel, Chodick. Epidemiology of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Population-Based Study in Israel.. *Neuroepidemiology*, (2015). doi: 10.1159/000448921
  6. Raeburn, B, Forbes., Shuna, Colville., Robert, Swingler. The epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis (ALS/MND) in people aged 80 or over. *Age and Ageing*, (2004). doi: 10.1093/AGEING/AFH013
  7. Elena, Obrador., Rosario, Salvador-Palmer., Rafael, López-Blanch., Ali, Jihad-Jebbar., Soraya, L., Valles., José, M., Estrela. The Link between Oxidative Stress, Redox Status, Bioenergetics and Mitochondria in the Pathophysiology of ALS. *International Journal of Molecular Sciences*, (2021). doi: 10.3390/IJMS22126352
  8. Elena, Obrador., Rosario, Salvador., Rafael, López-Blanch., Ali, Jihad-Jebbar., Soraya, L., Valles., José, M., Estrela. Oxidative Stress, Neuroinflammation and Mitochondria in the

- Pathophysiology of Amyotrophic Lateral Sclerosis. Antioxidants, (2020). doi: 10.3390/ANTIOX9090901
9. Stefan, Heckl., Georg, Gohla., Tobias, Lindig., Karolin, Baumgartner., Marius, Horger. [MRI in Early Diagnosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis].. *Rofo-fortschritte Auf Dem Gebiet Der Rontgenstrahlen Und Der Bildgebenden Verfahren*, (2023). doi: 10.1055/a-1990-0337
  10. Evgeniy, A., Ermilov., Natalja, Victoorovna, Isaeva. Issues concerning early diagnosis and timely correction of respiratory disorders in amyotrophic lateral sclerosis (literature review). *RMŽ. Medicinskoe obozrenie*, (2022). doi: 10.32364/2587-6821-2023-7-8-4
  11. Methods for informing people with amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease of their diagnosis. *The Cochrane library*, (2023). doi: 10.1002/14651858.cd007593.pub2
  12. Loreto, Martínez-González., Ana, Navarro, Martínez. Emerging clinical investigational drugs for the treatment of amyotrophic lateral sclerosis. *Expert Opinion on Investigational Drugs*, (2023). doi: 10.1080/13543784.2023.2178416
  13. Amyotrophic Lateral Sclerosis Patients' Preferences on Riluzole Treatment in Europe. (2023). doi: 10.21203/rs.3.rs-2701278/v1
  14. Ramona, Meanti. Potential Applications for Growth Hormone Secretagogues Treatment of Amyotrophic Lateral Sclerosis.

Current Neuropharmacology, (2022). doi:  
10.2174/1570159x20666220915103613

## **Hemorragia Intracraneal**

*Danya Sofia Flores Lucas*

Médico General por la Universidad Católica de  
Santiago de Guayaquil

Médico General

*David Manuel Matute Solís*

Médico General por la Universidad Católica de  
Santiago de Guayaquil

Médico General

## **Introducción**

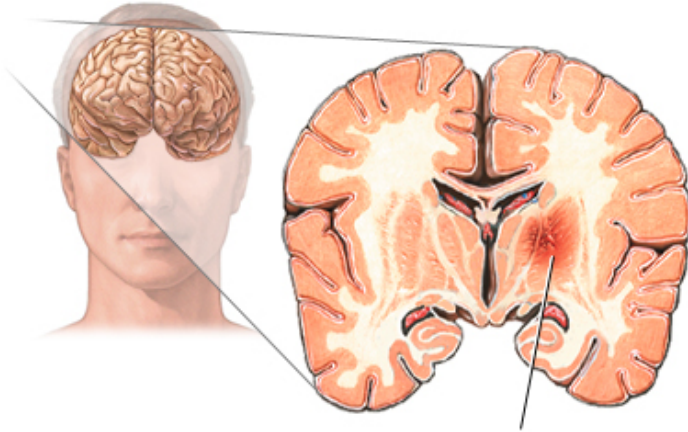
La hemorragia intracraneal (HIC) representa una emergencia médica grave que conlleva una alta morbimortalidad y una significativa carga socioeconómica. Esta condición, caracterizada por el sangrado dentro del espacio intracraneal, puede originarse en diversos sitios anatómicos, incluyendo el parénquima cerebral, las meninges y los espacios extradurales. La incidencia y las características clínicas de la hemorragia intracraneal varían según la etiología subyacente, que puede ser traumática o no traumática, espontánea o secundaria a enfermedades sistémicas.

La comprensión de la fisiopatología y los factores de riesgo asociados a la hemorragia intracraneal es esencial para su diagnóstico y manejo adecuados. Aunque la hipertensión arterial y los trastornos de la coagulación son los principales factores predisponentes, otras condiciones médicas, como los aneurismas cerebrales, las malformaciones arteriovenosas y los tumores intracraneales, también pueden desencadenar este evento catastrófico. El conocimiento de las manifestaciones clínicas características de la hemorragia intracraneal, que

pueden incluir cefalea súbita, deterioro neurológico agudo y signos de hipertensión intracraneal, es fundamental para su pronta identificación y tratamiento.

El abordaje óptimo de la hemorragia intracraneal implica una evaluación integral del paciente, que incluya una historia clínica detallada, un examen neurológico exhaustivo y pruebas de neuroimagen apropiadas. Además, el tratamiento inicial debe ser individualizado según la etiología y la gravedad de la hemorragia, con el objetivo de controlar la presión intracraneal, prevenir la expansión del hematoma y minimizar el daño cerebral secundario. En este contexto, el desarrollo de estrategias terapéuticas innovadoras y la mejora de los sistemas de atención médica son cruciales para mejorar los resultados clínicos y la calidad de vida de los pacientes afectados por esta devastadora enfermedad.

## Definición



**Figura 1.** Hemorragia intracraneal

**Fuente.** Xiao-Hui, Zhang., Qian-Ming, Wang., Huan, Chen., Yu-Hong, Chen., Wei, Han., Feng-Rong, Wang., Jing-Zhi, Wang., Yuan-Yuan, Zhang., Xiao-Dong, Mo., Yao, Chen., Yu, Wang., Ying-Jun, Chang., Lan-Ping, Xu., Kai-Yan, Liu., Xiao-Jun, Huang. Clinical characteristics and risk factors of Intracranial hemorrhage in patients following allogeneic hematopoietic stem cell transplantation.. *Annals of Hematology*, (2016). doi: 10.1007/S00277-016-2767-Y

La hemorragia intracraneal se refiere a la hemorragia dentro del tejido cerebral o entre el tejido cerebral y el cráneo, que representa una afección potencialmente

mortal que requiere atención médica inmediata[1]. Entre las diversas causas de la hemorragia intracraneal se incluyen las lesiones cerebrales traumáticas, los aneurismas y las afecciones subyacentes, como los meningiomas[2]. La detección precisa de la hemorragia intracraneal es crucial, y para su evaluación se suelen utilizar tomografías computarizadas sin contraste[3].

Los algoritmos automatizados que utilizan el aprendizaje profundo han demostrado ser prometedores para detectar y clasificar diferentes subtipos de hemorragias intracraneales con gran precisión[4]. En los pacientes con hemofilia, la hemorragia intracraneal es una complicación grave, que a menudo ocurre durante el primer año de vida y requiere un tratamiento cuidadoso para prevenir la mortalidad y la morbilidad. Los esfuerzos para automatizar la detección de la hemorragia intracraneal mediante tecnologías avanzadas, como el aprendizaje profundo, tienen como objetivo mejorar la eficiencia y la precisión del diagnóstico.

**Tabla 1. Tipos de Hemorragia Intracraneal**

<b>Tipo de Hemorragia Intracraneal</b>	<b>Descripción</b>
Hemorragia Intracerebral	Sangrado dentro del parénquima cerebral, puede ser primaria (por hipertensión arterial, angiopatía amiloide cerebral, malformaciones vasculares, tumores) o secundaria (por trauma, hemorragia intraventricular extendida).
Hemorragia Subaracnoidea	Sangrado en el espacio subaracnoideo entre las membranas aracnoides y piamadre, generalmente causada por la ruptura de un aneurisma intracraneal o malformación arteriovenosa.
Hemorragia Subdural	Sangrado entre la duramadre y la aracnoides, típicamente asociada con traumatismos craneales, especialmente en personas de edad avanzada o con anticoagulación.
Hemorragia Epidural	Sangrado entre la duramadre y el cráneo, generalmente causada por un traumatismo craneal que rompe una arteria

	menígea, lo que resulta en un hematoma arterial epidural.
Hemorragia Intraventricular	Sangrado dentro de los ventrículos cerebrales, que puede ocurrir como complicación de otras formas de hemorragia intracraneal o en recién nacidos prematuros.

**Nota:** Este cuadro proporciona una visión general de los diferentes tipos de hemorragia intracraneal, incluyendo su ubicación anatómica y las causas subyacentes comunes.

### **Mecanismos de lesión en la hemorragia intracraneal**

La hemorragia intracraneal (HIC) desencadena el daño cerebral a través de varios mecanismos distintos de la lesión cerebral isquémica[5]. La fase primaria consiste en evaluar el volumen del hematoma, mientras que la fase secundaria se caracteriza por cascadas inflamatorias sistémicas, toxicidad celular y alteración de la barrera hematoencefálica[6]. El estrés oxidativo desempeña un papel importante en la lesión cerebral inducida por la ICH, ya que afecta a la inflamación, la muerte neuronal y el daño de la barrera hematoencefálica [7].

Los cambios en la expresión génica alrededor del hematoma después de la fecundación intrauterina implican una regulación positiva de los genes relacionados con la reparación, lo que sugiere un estado neuronal crítico pero reversible[8]. Además, las anomalías hemostáticas (lesión cerebral postraumática) pueden provocar una progresión hemorrágica y una coagulopatía, lo que repercute en la morbilidad y la mortalidad[9]. Comprender estos mecanismos de lesión es crucial para desarrollar intervenciones terapéuticas específicas que mitiguen el daño cerebral causado por la HIC.

### **Presentación Clínica**

La presentación de la hemorragia intracraneal (HIC) en los entornos clínicos varía en función de diferentes factores. Los estudios han destacado varios aspectos de los casos de HIC, incluidas las características clínicas, los factores pronósticos y las estrategias de tratamiento. Por ejemplo, las investigaciones han demostrado que la HIC en pacientes con enfermedades hematológicas puede tener diferentes resultados en función de factores

como el tipo de enfermedad hematológica, la ubicación de la hemorragia y la demografía del paciente [10].

Además, se han notificado casos de hipotensión congénita como presentación inicial de una trombosis de los senos venosos cerebrales, lo que pone de relieve la importancia de realizar estudios de neuroimagen adecuados para el diagnóstico y el tratamiento [11]. Además, el uso de herramientas de aprendizaje profundo para la clasificación de la HIC basándose en datos de neuroimagen ha demostrado ser prometedor para comprender mejor la enfermedad y mejorar la precisión diagnóstica [12]. En conjunto, estos hallazgos contribuyen a una mejor comprensión de las diversas presentaciones clínicas de la hemorragia intracraneal.

**Tabla 1. Hemorragia intracraneal según su ubicación anatómica:**

Ubicación Anatómica	Descripción
Hemorragia Intracerebral	Sangrado dentro del parénquima cerebral, que puede ser primaria (causada por hipertensión arterial,

	tumores, etc.) o secundaria (trauma, malformaciones vasculares, entre otras).
Hemorragia Subaracnoidea	Sangrado en el espacio subaracnoideo entre las membranas aracnoides y piamadre, generalmente debido a la ruptura de un aneurisma o malformación arteriovenosa.
Hemorragia Subdural	Sangrado entre la duramadre y la aracnoides, típicamente asociada con traumatismos craneales, especialmente en personas de edad avanzada o con anticoagulación.
Hemorragia Epidural	Sangrado entre la duramadre y el cráneo, generalmente causada por un traumatismo craneal que rompe una arteria meníngea, formando un hematoma arterial epidural.
Hemorragia Intraventricular	Sangrado dentro de los ventrículos cerebrales, que puede ocurrir como complicación de otras formas de hemorragia intracraneal o en recién nacidos prematuros.

**Nota:** Este cuadro proporciona una clasificación clara de la hemorragia intracraneal según su ubicación anatómica.

## **Signos y síntomas**

La hemorragia intracerebral se manifiesta típicamente con síntomas agudos como cefalea intensa, pérdida de conciencia, déficits neurológicos focales (como debilidad, alteraciones en la visión o el habla) y signos de aumento de la presión intracraneal, como vómitos y papiledema en casos graves.

La hemorragia subaracnoidea se presenta con una cefalea súbita y severa, descrita comúnmente como la peor cefalea de la vida del paciente, acompañada de rigidez de nuca, fotofobia, y, en algunos casos, síntomas neurológicos focales.

La hemorragia subdural suele provocar síntomas que evolucionan de manera progresiva, incluyendo cefalea, alteraciones en el nivel de conciencia, focalidad neurológica, y en algunos casos, convulsiones.

La hemorragia epidural se caracteriza por un inicio agudo de síntomas tras un traumatismo craneal, seguido de un período lúcido, y luego el deterioro neurológico progresivo, con cefalea, vómitos, somnolencia y déficits neurológicos focales.

La hemorragia intraventricular se manifiesta con cefalea, alteración del estado de conciencia, náuseas y vómitos, así como signos neurológicos asociados al aumento de la presión intracraneal, como papiledema y alteraciones en la marcha.

### **Diagnóstico**

El diagnóstico de la hemorragia intracraneal es crucial debido a su gravedad y a la necesidad de una intervención rápida. Se han propuesto tecnologías de aprendizaje profundo, como los modelos EfficientDet y ResNext 101, para un diagnóstico preciso y oportuno[13]. Estos modelos analizan las tomografías computarizadas (TC) para clasificar la presencia o ausencia de hemorragia con gran precisión, lo que contribuye al diagnóstico a nivel del paciente.

Además, los sistemas de inteligencia artificial que incorporan varios modelos de aprendizaje profundo como GoogleNet, ResNet-50 y AlexNet, junto con técnicas como los algoritmos SVM y PCA, han mostrado resultados prometedores en el diagnóstico rápido y preciso de hemorragias intracraneales[14].

Estas tecnologías avanzadas no solo mejoran la precisión del diagnóstico, sino que también proporcionan información valiosa sobre la enfermedad, lo que mejora los resultados de los pacientes.

### **Tratamiento**

El tratamiento de la hemorragia intracraneal varía según el tipo y la gravedad de la hemorragia. Los pacientes con hemorragia intracerebral (HIC) deben ser monitorizados en unidades especializadas para prevenir complicaciones[15]. El tratamiento quirúrgico de la HIC en pacientes con cáncer muestra una morbilidad y una mortalidad significativas, y los factores predictivos de malos resultados son la alteración de los reflejos pupilares y las coagulopatías [16].

El tratamiento endovascular de los aneurismas intracraneales, como el enrollamiento en espiral, es eficaz para prevenir el sangrado y el resangrado, y factores como la oclusión del aneurisma y la relación entre la cúpula y el cuello influyen en la tasa de resangrado. En los casos de hemorragia intracraneal perinatal, especialmente en bebés prematuros, se pueden

considerar las opciones quirúrgicas, pero el pronóstico sigue siendo difícil a pesar de los avances en la atención[17]. Además, en los pacientes con carcinoma hepatocelular metastásico, los tratamientos como el sorafenib pueden suponer un riesgo de hemorragia cerebral, por lo que es necesario evaluarlos y controlarlos cuidadosamente.

**Tabla 2. Tipos de tratamiento**

<b>Tratamiento</b>	<b>Descripción</b>
Manejo inicial	Incluye medidas de soporte vital como la estabilización de la vía aérea, control de la presión arterial, y monitorización neurológica continua.
Control de la presión intracraneal	Utilización de medicamentos como diuréticos osmóticos (por ejemplo, manitol) o hiperosmolares (por ejemplo, solución salina hipertónica) para reducir la presión intracraneal.
Control del sangrado	En casos de hemorragia activa, puede ser necesario recurrir a

	la intervención quirúrgica para evacuar el hematoma y detener el sangrado.
Manejo de la hipertensión arterial	Administración de agentes antihipertensivos para controlar la presión arterial sistémica y prevenir la expansión del hematoma cerebral.
Terapia anticonvulsiva	Uso de medicamentos antiepilépticos para prevenir las convulsiones secundarias a la irritación cerebral por la presencia de sangre.
Terapia de rehabilitación	Programas de rehabilitación multidisciplinarios que incluyen fisioterapia, terapia ocupacional y terapia del habla para mejorar la función neurológica y la calidad de vida.

**Nota:** Este cuadro proporciona una visión general de los tratamientos utilizados en el manejo de la hemorragia intracraneal.

## Conclusión

En conclusión, la hemorragia intracraneal representa una condición médica compleja y potencialmente devastadora que requiere una evaluación rápida y un

manejo multidisciplinario. Su presentación clínica variada y su asociación con una alta morbimortalidad subrayan la importancia de una comprensión profunda de su fisiopatología, factores de riesgo y opciones terapéuticas.

Los avances en la neuroimagen, la neurocirugía y la terapia médica han mejorado significativamente las tasas de supervivencia y los resultados funcionales en pacientes afectados por esta enfermedad. Sin embargo, persisten desafíos importantes en el diagnóstico temprano, la prevención de complicaciones y la rehabilitación a largo plazo.

Por lo tanto, se requiere un enfoque integral que abarque la prevención primaria, el tratamiento agudo y la rehabilitación integral para mejorar los resultados clínicos y la calidad de vida de los pacientes con hemorragia intracraneal. Además, la investigación continua y la colaboración interdisciplinaria son fundamentales para avanzar en nuestro conocimiento de esta entidad clínica y desarrollar estrategias terapéuticas más efectivas en el futuro.

## ***Bibliografía***

1. Bill, Roy, Ferruffino-Mejia., Héctor, A., Rodríguez-Rubio., Rodrigo, López-Rodríguez., Marco, Antonio, Rodríguez-Florido. Spontaneous Intracranial Hemorrhage Associated With an Intracranial Meningioma. *Cureus*, (2023). doi: 10.7759/cureus.40472
2. Jewel, Sengupta., Robertas, Alzbutas. Intracranial Hemorrhages Segmentation and Features Selection Applying Cuckoo Search Algorithm with Gated Recurrent Unit. *Applied Sciences*, (2022). doi: 10.3390/app122110851
3. Ilona, Straub., Henri, Scepi. Chinese intracranial hemorrhage imaging database: constructing a structured multimodal intracranial hemorrhage data warehouse. *Chinese Medical Journal*, (2022). doi: 10.1097/cm9.0000000000002292
4. Jia-Yuan, Zhang., Ying, Li., Yueliao, Ma., Xiuli, Sun., Yong-Ze, Liu., Yan, Ke-Yin., Bo, Hu., Ming-Huan, Su., Qiu-Ling, Li., Yingchang, Mi., Da-Peng, Li. Clinical characteristics and prognostic factors in intracranial hemorrhage patients with hematological diseases. *Annals of Hematology*, (2022). doi: 10.1007/s00277-022-04982-w
5. Wendy, Bautista., P., David, Adelson., Nathan, Bicher., Marios, Themistocleous., Georgios, Tsivgoulis., Jason, J., Chang. Secondary mechanisms of injury and viable pathophysiological targets in intracerebral hemorrhage. *Therapeutic Advances in Neurological Disorders*, (2021). doi: 10.1177/17562864211049208

6. Jinglei, Wang., Ying, Chen., Jingjing, Liang., Maosheng, Cao., Jiabing, Shen., Kaifu, Ke. Study of the pathology and the underlying molecular mechanism of tissue injury around hematoma following intracerebral hemorrhage.. *Molecular Medicine Reports*, (2021). doi: 10.3892/MMR.2021.12341
7. Yan, Zhang., Suliman, Khan., Yang, Li., Guofeng, Wu., V., Wee, Yong., Mengzhou, Xue. Oxidative Stress Following Intracerebral Hemorrhage: From Molecular Mechanisms to Therapeutic Targets. *Frontiers in Immunology*, (2022). doi: 10.3389/fimmu.2022.847246
8. Marc, Maegele. Coagulopathy and Progression of Intracranial Hemorrhage in Traumatic Brain Injury: Mechanisms, Impact, and Therapeutic Considerations.. *Neurosurgery*, (2021). doi: 10.1093/NEUROS/NYAB358
9. Weixiang, Chen., Chao, Guo., Hua, Feng., Yujie, Chen. Mitochondria: Novel Mechanisms and Therapeutic Targets for Secondary Brain Injury After Intracerebral Hemorrhage.. *Frontiers in Aging Neuroscience*, (2021). doi: 10.3389/FNAGI.2020.615451
10. Maria, Octavia, Onișor., Alexandra, Antonela, Șalvar., Doinița, Cîrlig., Carmen, Grigore., Carmen, Oțelea., Oana, Gabriela, Falup, Pecurariu. Hemoragia intraventriculară: prezentare de caz | [Intraventricular bleeding: a case presentation]. *Jurnal medical brașovean*, (2022). doi: 10.31926/jmb.2021.1.7

11. Joseph, Y, Chu., Marc, Ossip. Intracranial Hemorrhage as Initial Presentation of Cerebral Venous Sinus Thrombosis. (2019).
12. Burhan, Chaudhry., Edward, M., Manno. Intracerebral Hemorrhage: An Overview of Etiology, Pathophysiology, Clinical Presentation, and Advanced Treatment Strategies. (2016). doi: 10.1007/978-3-319-30726-8\_19
13. Badiea, A., Mohammed., Ebrahim, Mohammed, Senan., Zeyad, Ghaleb, Al-Mekhlafi., Taha, H., Rassem., Nasrin, M., Makbol., Adwan, Alanazi., Tariq, Almurayziq., Fuad, A., Ghaleb., Amer, A., Sallam. Multi-Method Diagnosis of CT Images for Rapid Detection of Intracranial Hemorrhages Based on Deep and Hybrid Learning. *Electronics*, (2022). doi: 10.3390/electronics11152460
14. Omar, Al, Okashi. Intracranial hemorrhage detection and classification from CT images based on multiple features and machine learning approaches. (2023). doi: 10.1109/DeSE58274.2023.10099988
15. Laurent, Pierot., Coralie, Barbe., Denis, Herbreteau., Jean-Yves, Gauvrit., Anne-Christine, Januel., Fouzi, Bala., Frédéric, Ricolfi., Hubert, Desal., S., Velasco., Mohamed, Aggour., Emmanuel, Chabert., Jacques, Sedat., Denis, Trystram., Gaultier, Marnat., Sophie, Gallas., Georges, Rodesch., Frédéric, Clarençon., Chrysanthi, Papagiannaki., Phil, White., Laurent, Spelle. Rebleeding and bleeding in the year following intracranial aneurysm coiling: analysis of a

- large prospective multicenter cohort of 1140 patients-Analysis of Recanalization after Endovascular Treatment of Intracranial Aneurysm (ARETA) Study.. *Journal of NeuroInterventional Surgery*, (2020). doi: 10.1136/NEURINTSURG-2020-015971
16. Myung-Hyun, Kim., Jun-Hyeok, Song., Sung, Hak, Kim., Dong-Bin, Park., Kyu-Man, Shin. A new trend in operative technique for intracerebral hemorrhage: a comparative study of stereotactic endoscopic removal and stereotactic catheter drainage.. *Neurosurgical Focus*, (1996). doi: 10.3171/FOC.1996.1.4.6
17. Doughty, Ha., Coles, J., Parmar, K., Bullock, P., Savidge, Gf. The successful removal of a bleeding intracranial tumour in a severe haemophiliac using an adjusted dose continuous infusion of monoclonal factor VIII.. *Blood Coagulation & Fibrinolysis*, (1995). doi: 10.1097/00001721-199502000-00005