

---

## LA EPILEPSIA EN EL SÍNDROME DE RETT

---

### **¿Qué tipo de medicamentos se utilizan para tratar las convulsiones en el S. de Rett?**

El tratamiento más común y más útil para la epilepsia es el farmacológico con anticonvulsivantes. Existen muchos fármacos aunque ninguno es específico para tratar las crisis convulsivas del S. de Rett. Se escoge el fármaco según el tipo de crisis. El objetivo principal de estos fármacos es controlar las crisis con los mínimos efectos secundarios. Las dosis que se deben administrar se calculan según el peso de la niña, nivel de absorción y relación con los otros fármacos que pudiera estar tomando. Se adjunta una tabla de los fármacos más habituales y sus efectos secundarios.

### **¿En qué consiste la monitorización de las concentraciones de antiepilépticos en plasma?**

La premisa más importante para la monitorización de fármacos es que la respuesta o intensidad del efecto farmacológico se correlaciona más estrechamente con la concentración plasmática que con la dosis administrada. La información que proporciona la determinación de las concentraciones del antiepiléptico en plasma, considerando además la situación clínica del paciente, permite adecuar las dosis de forma individual y reconocer las causas por las cuales se obtiene una respuesta inadecuada en un paciente determinado. El objetivo de la monitorización es la individualización de la posología en el paciente, buscando el mayor beneficio del tratamiento antiepiléptico instaurado.

### **¿Cómo y cuando se deben de monitorizar las concentraciones en plasma?**

Se debe de realizar una extracción de muestra de sangre, preferentemente en un momento previo a la administración de la dosis del antiepiléptico. Se recomienda monitorizar siempre que se sospeche de incumplimiento, se evidencie toxicidad o se presenten crisis recurrentes. La periodicidad está en función del cumplimiento del tratamiento, de la situación clínica y de las modificaciones del tratamiento; cambios de dosis o horarios de administración o bien, si se incorporan medicamentos con potencialidad de interacción. Los fármacos antiepilépticos que se monitorizan habitualmente son: Carbamazepina, Fenitoína, Fenobarbital y Valproico.

### **Pautas esenciales que se deben conocer y seguir al utilizar estas medicaciones**

1. Conocer los medicamentos que toma su hija, incluyendo el laboratorio farmacéutico, el nombre genérico, color, forma y tamaño. Comprobar los medicamentos cuando los repongamos y preguntar cualquier diferencia que observe al farmacéutico o bien a su médico.

2. Dar las dosis según las instrucciones que constan en la receta de su médico. Póngase de acuerdo con su médico para que el horario y la forma de administración resulte lo más razonable y cómodo para la niña. No suprima un tratamiento por su cuenta, incluso en el caso de efectos secundarios. Consulte antes a su médico.
3. Pregunte qué debe hacer si un día se le olvida administrarle la medicación.
4. Infórmese sobre los posibles efectos secundarios y pida instrucciones de los pasos que debe seguir.
5. Pregunte a su médico acerca de las posibles interacciones de los medicamentos recetados con el antiepiléptico que toma su niña.
6. Mantenga controles periódicos con su médico para que él pueda regular la respuesta de su hija al tratamiento.
7. El tratamiento que le han recetado sólo es para su hija. No lo administre a ninguna otra persona. Mantenga los medicamentos fuera del alcance de los niños.
8. Pregunte a su farmacéutico dónde debe guardar los medicamentos. Normalmente se aconseja mantenerlos en un lugar seco, frío, sin luz directa del sol ni humedad. Si observa alguna alteración en el producto consulte con su farmacéutico antes de administrarlo.

### **¿Qué efectos secundarios deberá tener en cuenta y explicar a su médico?**

Todos los efectos secundarios se deben explicar a su médico aunque crea que no son importantes. Afortunadamente, los medicamentos antiepilépticos no tienen con frecuencia efectos secundarios graves. Al iniciar la medicación puede observarse irritabilidad, somnolencia, cambio de carácter, o bien, alteraciones cutáneas, intolerancia gástrica, vómitos, etc.

También pueden aparecer cuando ya llevan tiempo tomándola y, en ocasiones, por interacciones con otros medicamentos.

### **¿Qué ocurre si se olvida de tomar una dosis de medicación?**

Los antiepilépticos se administran diariamente para mantener el nivel sanguíneo adecuado para controlar las crisis. Si no se administran según se ha prescrito, su efecto no se alcanza completamente. No obstante, el retrasar la administración de una dosis, hasta 3 ó 4 horas, respecto al horario establecido no es motivo para suprimirla. Debe administrarse en ese momento. Cuando la ha olvidado, no la acumule al horario de la siguiente dosis. Nunca administrar dos dosis a la vez si no lo ha consultado previamente. Recuerde que algunos medicamentos son de acción sostenida de modo que una sola toma al día proporciona el mismo efecto que las dosis de medicamentos convencionales (acción inmediata).

### **¿Cuándo se puede retirar la medicación antiepiléptica?**

Nunca se puede suspender bruscamente esta medicación. Como norma general se considera que se puede suprimir de forma gradual siempre, que el paciente lleve por lo menos dos años sin crisis y dos años con el EEG sin actividad epiléptica ni en vigilia ni en sueño, pero siempre dependiendo del tipo de crisis que haya presentado. La medicación antiepiléptica no provoca adicción, pero es muy importante retirarla lentamente; es decir en al menos dos o tres meses.

### ¿Con qué frecuencia se debe acudir a control médico?

Su médico la controlará cada 4 - 6 meses dependiendo de la edad y de su estado general. El control analítico en sangre y los niveles de fármacos antiepilépticos se realizan dependiendo de los aumentos de peso, crecimiento y del tipo de fármaco que tome. En cualquier caso, es recomendable una o dos veces al año. Los controles se realizarán con mayor frecuencia si las crisis cambian en su presentación, frecuencia o bien aparecen efectos secundarios.

### ¿Cuándo debe llevarle al hospital?

- 1.º Cuando su médico se lo indique:
- 2.º Cuando la convulsión se prolongue más allá de 5-10 minutos a pesar de haber administrado correctamente el diazepam vía rectal.
- 3.º Cuando la convulsión se acompañe de fiebre sin que conozcamos la causa de ésta.

### ¿Qué tipo de vida puede llevar la pequeña?

La niña con convulsiones puede llevar una vida absolutamente normal. (Puede ir a la escuela y puede practicar todo tipo de deporte o juegos).

### Qué hay que hacer cuando una niña está convulsionando?

- 1.º Tender a la niña boca arriba en el suelo o en un lugar donde no pueda hacerse daño (evitar golpes, caídas, retirar objetos, dejarle espacio, etc.).
- 2.º Desabrochar la ropa y quitar el exceso de abrigo.
- 3.º Retirar todo lo que tenga en la boca para evitar que las vías respiratorias se obstruyan.
- 4.º Colocarle la cabeza de lado, por si vomita.



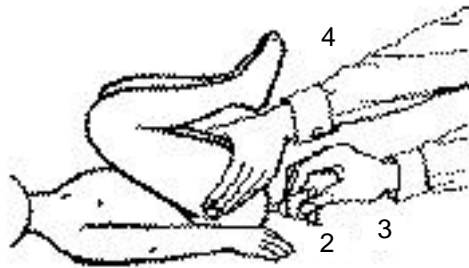
## ¿Cómo se trata?

Administrar el diazepam vía rectal según las indicaciones del médico:

- 1.º Flexionar las rodillas del niño sobre el abdomen (1).
- 2.º Introducir la cánula en el ano (2).
- 3.º Vaciar el contenido de la cánula en el interior del recto.
- 4.º Con la otra mano mantener las dos nalgas apretadas durante dos minutos para evitar que el líquido administrado pueda ser expulsado.



PIERNAS FLEXIONADAS - CABEZA LADEADA



UNA MANO PRESIONA LAS NALGAS Y LA OTRA INTRODUCE EL MEDICAMENTO

- \* Este procedimiento puede dejar a la niña adormecida.
- \* Deberá mantenerlo en un ambiente tranquilo.
- \* No comerá hasta pasadas unas horas.

