

Comprender las convulsiones con complejo de esclerosis tuberosa (CET)



Maddie, de 7 años
Vive con CET



Las convulsiones, el CET y el camino hacia adelante

**NO ESTÁ
SOLO**

APROXIMADAMENTE
**1 MILLÓN DE
PERSONAS**
ALREDEDOR DEL
MUNDO VIVEN
ACTUALMENTE
CON CET

INCLUSO HASTA
**50.000
PERSONAS**
EN LOS EE. UU.

El CET es un término que puede no haber escuchado nunca hasta que usted o algún ser querido fue diagnosticado y, desde entonces, parece ser lo único en lo que piensa.

Ya sea que usted o un ser querido haya recibido un diagnóstico reciente o que haya estado viviendo con convulsiones y CET desde hace algún tiempo, es muy probable que un millón de pensamientos estén pasando por su mente.

Si bien la idea de las convulsiones asociadas al CET pueden generar mucho miedo y muchas preguntas, usted puede tomar medidas valiosas al aprender a trabajar con su familia y su equipo de cuidados para prepararse para las convulsiones, identificarlas o incluso reducir sus apariciones.

Esperamos que se sienta más tranquilo al saber que hay mucha investigación, apoyo y orientación disponible para usted.



Jack, de 11 años
Vive con CET





Alex, de 21 años
Vive con CET



¿Qué es el CET?

Complejo de esclerosis tuberosa (sustantivo): kom-ple-jo de es-kle-ro-sis tu-be-ro-sa; un trastorno genético muy variable, que probablemente no sea heredado, pero que puede transmitirse a través de los padres. El CET hace que se desarrollen tumores no cancerosos en muchos órganos diferentes, incluso en el cerebro, la piel, los riñones, los pulmones, el corazón y los ojos. El CET afecta a cada persona de distinta manera, con signos y síntomas que van desde muy leve a intenso.

Signos y síntomas posibles del CET

El CET afecta diferentes órganos del cuerpo. En la siguiente tabla podrá ver algunos de los signos y síntomas que pueden darse con el CET. *Puede que usted o su ser querido no los experimenten todos.*



CEREBRO

- Convulsiones.
- Estructuras no cancerosas en las capas externas y/o internas del cerebro.
- Trastornos de comportamiento y discapacidades intelectuales.



PIEL

- Pequeñas protuberancias rojas en la cara.
- Crecimientos fibrosos pequeños en las uñas de las manos y/o de los pies.
- Placas en la frente o el cuero cabelludo.
- Zonas de piel dura.
- Manchas blancas en la piel.



CORAZÓN

- Tumores cardíacos no cancerosos.



RIÑONES

- Estructuras tumorales no cancerosas.
- Quistes múltiples.
- Enfermedad renal poliquística.



PULMONES

Mujeres

- Formación de quistes en los pulmones que pueden o no causar síntomas.

Hombres y mujeres

- Crecimiento excesivo en las células de la membrana que recubre los sacos pulmonares.

OTROS

- Estructuras no cancerosas que afectan la lengua, las encías o los ojos.

¿Qué tan comunes son las convulsiones con CET?

Emily, de 22 años
Vive con CET

CERCA DEL
85%
EXPERIMENTA
CONVULSIONES A LO
LARGO DE SU VIDA



CERCA DEL
100%
DESARROLLA CONVULSIONES
DE MANERA RECURRENTE
DESPUÉS DE HABER SUFRIDO
LA PRIMERA

Las convulsiones son episodios de alteración en la función cerebral que causan cambios en la atención, el comportamiento y/o en el control muscular y que implican una carga importante en el CET.

Las convulsiones son el síntoma neurológico más común del CET.

Si bien no se conoce definitivamente la razón de las convulsiones, muchas personas con CET tienen estructuras anormales en el cerebro que se cree que las causan.

Algunos tipos de convulsiones son más comunes que otros

La mayoría de las personas con CET puede experimentar tipos diferentes de convulsiones; sin embargo, los espasmos infantiles o las convulsiones focales, también conocidas como convulsiones parciales, son las más comunes.

1 DE
CADA 3

NIÑOS PEQUEÑOS
DESARROLLA
ESPASMOS INFANTILES

HASTA UN

82%

DE LAS PERSONAS
EXPERIMENTAN
CONVULSIONES FOCALES

LAS CONVULSIONES
PUEDEN VARIAR DE MUY

LEVES A
INTENSAS



La importancia de un reconocimiento, un diagnóstico y un tratamiento temprano



Noah,
de 18 meses
Vive con CET

Las convulsiones no reconocidas y/o sin control están asociadas a discapacidades de desarrollo, trastornos en el aprendizaje y la conducta, y otros desenlaces negativos a largo plazo.

Al detectar las convulsiones de manera temprana, usted y su médico pueden diseñar un plan de tratamiento correcto.



Las convulsiones sin controlar o sin detectar pueden **incrementar** la intensidad:



Del riesgo de lesiones debido a caídas



De la deficiencia cognitiva y/o en el aprendizaje



De las discapacidades de desarrollo

Algunos consejos que ayudan:

Hable con su médico tan pronto como observe una convulsión en usted o en un ser querido.

Según la Epilepsy Foundation, **hay que buscar atención médica de emergencia** si una convulsión dura más de cinco minutos o si no hay recuperación entre las convulsiones.

Por más difícil que sea hacerlo en el momento, **grabe un video** para mostrarle a su médico si sospecha que usted o un ser querido está teniendo una convulsión.

La información proporcionada no pretende reemplazar el consejo de un médico.

Consejos para identificar una convulsión

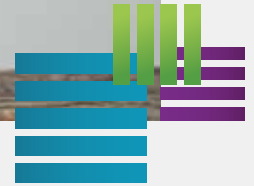
Las convulsiones pueden variar entre alteraciones momentáneas de los sentidos, períodos cortos de inconsciencia o ausencia y espasmos musculares incontrolables. A continuación, se ofrece información sobre cómo identificar los tipos de convulsiones que es más probable que usted o un ser querido experimenten, para que pueda hablar con su médico de inmediato. La información proporcionada no pretende reemplazar el consejo de un médico.

Tipos de convulsiones más comunes con CET y cómo identificarlas:

ESPASMOS INFANTILES	FOCALES	TÓNICO-CLÓNICAS GENERALIZADAS
<ul style="list-style-type: none">• Ocurren en el primer año de vida, en general entre los 4-6 meses.• Normalmente se ve como una inclinación repentina del cuerpo hacia adelante con los brazos y las piernas rígidas que dura unos pocos segundos.• Algunos niños arquean sus espaldas mientras extienden sus brazos y piernas.• Ocurren con frecuencia en grupos al despertar o ir a dormir.	<p>FOCALES CONSCIENTES</p> <ul style="list-style-type: none">• Solían llamarse convulsiones parciales simples.• La persona se encuentra completamente alerta y es capaz de interactuar.• Las experiencias pueden incluir:<ul style="list-style-type: none">— Movimientos motrices involuntarios de un lado del cuerpo.— Episodios sensoriales o emocionales intensos, como un <i>déjà vu</i> o un sentimiento de emociones inexplicables. <p>FOCALES CON ALTERACIONES DE LA CONSCIENCIA</p> <ul style="list-style-type: none">• Solían llamarse convulsiones parciales complejas.• La persona pierde el conocimiento, puede dejar de responder o no tener recuerdo de la convulsión.• Pueden variar de persona a persona, pero puede comenzar con una mirada en blanco seguida de la acción de morder o relamerse los labios.• También puede incluir actividades al azar como agarrar ropa o algo en el aire, intentar levantar objetos, sacarse la ropa, repetir palabras o frases, etc.	<ul style="list-style-type: none">• Antes eran conocidas como convulsiones de «gran mal» y es lo que la mayoría de la gente piensa cuando escucha la palabra convulsión.• La persona pierde el conocimiento o la consciencia, los músculos se extienden y se ponen rígidos, y luego se producen espasmos musculares rítmicos en ambos lados del cuerpo.



Jen, de 46 años
Vive con CET



TÓNICAS

- Los músculos del cuerpo, los brazos y las piernas se ponen rígidos o tensos de manera repentina.
- Pueden suceder mientras la persona duerme o, si se encuentra parada, pueden provocar una caída.
- Suelen durar menos de 20 segundos por vez.

ATÓNICAS

- Se las conoce también como «ataques de caída» o «crisis de caída».
- La persona pierde repentinamente tono muscular y queda tiesa.
- Las convulsiones leves pueden verse como dejar caer o hacer un movimiento de cabeza, mientras que las convulsiones intensas pueden hacer que una persona se caiga al piso.
- Las personas que sufren de este tipo de convulsiones pueden usar cascos para protegerse de las lesiones.

MIOCLÓNICAS

- Movimientos musculares o espasmos repentinos que, por lo general, no duran más de un segundo o dos.
- La persona está alerta.
- Pueden ocurrir en grupos y pueden ser más fuertes al despertar.

DE AUSENCIA ATÍPICA

- La mirada en blanco con parpadeo, movimientos como masticar o relamerse los labios.
- Pueden incluir frotarse los dedos o las manos, o algún otro movimiento pequeño con las manos.
- Pueden empezar y terminar de manera gradual, en general duran unos 5-30 segundos.
- Este tipo de convulsiones puede ser difícil de distinguir de un comportamiento típico de personas con deficiencias cognitivas.

■ Puede que usted o su ser querido no experimenten todos los tipos de convulsiones.

Convulsiones en la infancia

Las convulsiones suelen empezar en la infancia y cambiar con el tiempo

A pesar de que las personas con CET pueden sufrir su primera convulsión en cualquier momento de su vida, la mayoría de las personas con CET sufren de convulsiones por primera vez durante la infancia.

LA EDAD MÁS COMÚN
PARA QUE COMIENCEN
LAS CONVULSIONES
ES ALREDEDOR

DE LOS
3 MESES

CERCA DE $\frac{2}{3}$ DE LAS
PERSONAS TIENEN SU
PRIMERA CONVULSIÓN

ANTES DEL
AÑO

MÁS DEL 80% DE LAS
PERSONAS TIENE SU
PRIMERA CONVULSIÓN

ANTES DE
LOS 3 AÑOS

Las convulsiones que ocurren en la infancia pueden ser muy sutiles y pueden diferenciarse mucho de las que ocurren en la adultez. Las primeras convulsiones que se experimentan antes de los dos años suelen ser espasmos infantiles, convulsiones focales o una combinación de ambas.

Los espasmos infantiles pueden confundirse con cólicos, reflujo, un simple movimiento de la cabeza, un reflejo de sobresalto o, incluso, movimientos normales del cuerpo. Al principio, las convulsiones focales pueden ser muy leves y aumentar en intensidad con el tiempo.

Si tiene un hijo con CET y sospecha que pudo haber tenido una convulsión, hable con su médico inmediatamente.

Con el tiempo, los espasmos infantiles pueden cambiar a otro tipo de convulsión. Sin embargo, aun si el niño no tiene espasmos infantiles, igual puede experimentar otros tipos de convulsiones con la edad.

Convulsiones en adultos con CET

EL 12% DE LOS
ADULTOS

CON CET, Y SIN HISTORIAL DE
CONVULSIONES EN LA INFANCIA, PUEDE
TENER CONVULSIONES EN LA ADULTEZ

Adultos con CET pueden experimentar convulsiones aun cuando no hayan sufrido ninguna convulsión en la infancia. Las convulsiones también pueden desaparecer y volver a darse más tarde en la vida o cambiar a uno de los otros tipos de convulsiones. Debido a que es posible que las personas no sean diagnosticadas con CET hasta la edad adulta si los signos y síntomas son

leves, es importante estar al tanto de las convulsiones que aparecen en la edad adulta. Es importante escribir cualquier síntoma nuevo de alteración en el alerta, el comportamiento o en movimientos motrices para discutirlo con su médico ya que esto puede ser señal de posibles nuevas convulsiones.



Tanto en niños como en adultos:

Las convulsiones pueden cambiar en apariencia, dependiendo de dónde se hayan originado en el cerebro y de cómo se hayan expandido a lo largo del tiempo.

CONVULSIONES
FOCALES
CONSCIENTES

PUEDEN
CONVERTIRSE EN

FOCALES CON
ALTERACIONES
DE LA CONSCIENCIA

○
POSIBLEMENTE EN

CONVULSIONES
GENERALIZADAS

Es importante controlar los cambios de las convulsiones en usted o en su ser querido para que lo pueda comentar con su médico. Vea la página siguiente para obtener apoyo y recursos que lo ayudarán a llevar un registro de las convulsiones.

La información proporcionada no pretende reemplazar el consejo de un médico.




Reconocimiento y registro de las convulsiones

Cómo ayudar a su médico a identificar qué tipo de convulsión está experimentando usted o su ser querido

1. Por más difícil que sea hacerlo en el momento, trata de tomar un video para mostrarle a su médico si sospecha que usted o un ser querido está teniendo una convulsión. Esto ayudará a su médico a identificar qué tipo de convulsión es y cómo proceder con el tratamiento.
2. Lleve un diario de actividad de las convulsiones en un cuaderno específico para tal fin o descargue una aplicación para llevar un control de las convulsiones. Esto puede ayudarlo a detectar mejor la frecuencia de las convulsiones y sus posibles disparadores. La información proporcionada no pretende reemplazar el consejo de un médico.

Siga el plan de acción para las convulsiones que creó con su médico para determinar cuándo usar la medicación de rescate y cuándo dirigirse a la sala de emergencias.



Maddie, de 7 años
Vive con CET

¿Cómo puede abordar su médico o el de su ser querido el monitoreo y el tratamiento de las convulsiones?

Existen muchas opciones de monitoreo y posibles tratamientos para reducir la frecuencia de las convulsiones:



Electroencefalograma (EEG)

Un estudio que determina si hay actividad anormal en el cerebro que está provocando las convulsiones.



Resonancia magnética (RM)

Una técnica de imagen que se usa para buscar tumores no cancerosos que pueden ocurrir con el CET y que pueden causar las convulsiones.



Medicamentos anticonvulsivos

Terapias que se usan para tratar las convulsiones.



Enfoques nutricionales

Su médico o el de su ser querido puede recetar una dieta médica rica en grasas y baja en carbohidratos que tiene que ser controlada de cerca por un dietista.

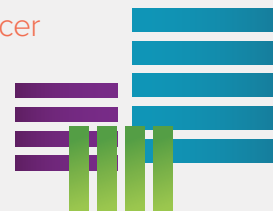


Estimulación del nervio vago

El uso de un dispositivo que estimula el nervio vago.

Algunas personas con CET pueden no responder a estos enfoques de tratamiento y, para algunos, se puede requerir cirugía para reducir la frecuencia de las convulsiones. Pídale a su médico o al de su ser querido más información sobre estos enfoques.

Puede ser necesario probar más de un medicamento anticonvulsivo a la vez para reducir de manera eficaz el número de convulsiones ya que estos medicamentos pueden actuar en diferentes zonas diana del cuerpo. Estas terapias pueden tardar un tiempo en hacer efecto, y no es raro que las personas hagan varias terapias a la vez.



¿Dónde puedo encontrar apoyo?

Enterarse de que usted o un ser querido tiene CET puede ser abrumador, pero hay esperanza. Si bien no hay dos experiencias exactamente iguales, no está solo.

Hay una comunidad de apoyo y de recursos disponibles para ayudarlo a transitar la vida con CET. Si usted o un ser querido ha recibido un diagnóstico de CET reciente, lo animamos a que se ponga en contacto con la comunidad de cuidadores y expertos en CET que comparten de manera abierta sus historias y consejos.

Tuberous Sclerosis Complex Alliance

La Tuberous Sclerosis Complex Alliance (TSC Alliance) fue fundada en 1974 por cuatro madres en California que se unieron para brindar compañerismo, generar consciencia, obtener más conocimiento y brindar esperanza a aquellos que comparten el vínculo del CET. Estos son los mismos objetivos que impulsan a la organización hoy. Su misión es encontrar una cura para el CET y mientras tratar de mejorar la calidad de vida de aquellos afectados.

Obtenga más información sobre la comunidad del CET en

TSCalliance.org



@tscalliance

Jazz Pharmaceuticals

En Jazz Pharmaceuticals, nos dedicamos a ofrecer soluciones innovadoras que van más allá de la medicina. Nuestra misión es poder transformar la vida de los niños, los adultos y las familias que viven con enfermedades neurológicas raras. Las familias están en el centro de todo lo que hacemos.