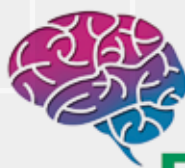
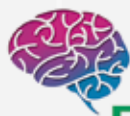


# EPILEPSIA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES

**Adrián García Ron**

*Hospital Universitario Clínico, Madrid.*





**EPILEPSIA**  
*al día*

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



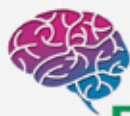
# EPILEPSIA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES

**Adrián García Ron**

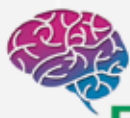
*Hospital Universitario Clínico, Madrid.*

## ÍNDICE

<b>INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>4</b>
<b>DIFERENCIAS CON LA EPILEPSIA EN ADULTOS</b> .....	<b>4</b>
<b>ETIOLOGÍA</b> .....	<b>5</b>
Prenatales .....	5
Perinatales .....	5
Postnatales .....	7
<b>DIAGNÓSTICO DE LA EPILEPSIA EN LA INFANCIA</b> .....	<b>7</b>
Anamnesis detallada .....	8
Diagnóstico diferencial .....	8
Exámenes complementarios .....	9
Otros exámenes .....	11
<b>CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-ELÉCTRICAS O SÍNDROMES EPILÉPTICOS SEGÚN LA EDAD</b> .....	<b>11</b>
Crisis y síndromes epilépticos neonatales .....	11
Síndromes epilépticos del lactante y del niño pequeño .....	12
Epilepsias y síndromes epilépticos del niño mayor y del adolescente .....	14



<b>ESTATUS EPILÉPTICO Y TRATAMIENTO DE LAS CRISIS AGUDAS</b> .....	<b>16</b>
Tratamiento prehospitalario de las crisis convulsivas .....	17
Tratamiento hospitalario .....	17
<b>IMPACTO DE LA EPILEPSIA EN LA INFANCIA</b> .....	<b>18</b>
Estigma y epilepsia .....	19
Epilepsia y cognición .....	19
Epilepsia y comorbilidad neuropsiquiátrica.....	20
<b>TRANSICIÓN A ADULTOS</b> .....	<b>21</b>
<b>ANEXO 1. PROTOCOLO ESCOLAR PARA UNA CRISIS CONVULSIVA</b> .....	<b>23</b>
<b>BIBLIOGRAFÍA</b> .....	<b>25</b>



## INTRODUCCIÓN

La epilepsia es uno de los trastornos neurológicos crónicos más frecuentes, con un riesgo acumulado a lo largo de la vida del 1 al 2%<sup>1</sup>. Aproximadamente, la mitad de los casos se diagnostican en la infancia, en la cual se estima una prevalencia de 3,5 a 11 casos por cada 1.000 niños menores de 15 años y una incidencia en nuestro medio de 45 a 62,6 nuevos casos anuales por cada 100.000 habitantes, con un ligero predominio de los varones<sup>2-6</sup>.

Esta entidad nosológica, definida por la presencia de 2 o más crisis epilépticas no provocadas, estaría constituida por un gran número de trastornos que difieren en su etiología, expresividad clínica, respuesta al tratamiento, pronóstico y condiciones asociadas.

Por todo ello, creemos conveniente hacer hincapié en la importancia que tiene valorar a los pacientes de una forma individualizada y global, teniendo en cuenta no solo el tratamiento y control de las crisis epilépticas, sino también la búsqueda de una mejora global en la calidad de vida, según las posibles repercusiones asociadas al funcionamiento cognitivo, social, emocional y conductual.

En este sentido, en los últimos años ha crecido el interés por cuantificar el impacto global que tiene la epilepsia en los pacientes y sus factores determinantes, y se ha otorgado un rol más importante al impacto de las comorbilidades y a la dimensión psicosocial en la calidad de vida de los niños con epilepsia. En el caso concreto de la infancia, la calidad de vida suele estar condicionada, entre otros aspectos, por una

mayor prevalencia de trastornos neuropsicológicos (disfunción cognitiva y dificultades en el aprendizaje), lo que, añadido al estigma que genera la propia enfermedad, repercute en el desempeño psicológico, social y educativo<sup>7,8</sup>.

A pesar de ser el trastorno neurológico crónico más frecuente en la infancia y a pesar de los avances en la educación pública, la epilepsia sigue asociada a un grave estigma, fruto de los mitos que el desconocimiento genera a su alrededor y de la discriminación social que sufren los pacientes.

Puesto que solo mediante el conocimiento se quita el miedo, intentaremos abordar la epilepsia en la infancia y la adolescencia de una forma global y que la despoje de los prejuicios y mitos que arrastra.

## DIFERENCIAS CON LA EPILEPSIA EN ADULTOS

Enumeramos a continuación las principales diferencias de la epilepsia en la infancia y la adolescencia en comparación con la epilepsia en adultos. En la epilepsia en la infancia y la adolescencia:

- Puede resultar difícil diferenciar si un evento paroxístico es de naturaleza epiléptica o no epiléptica.
- Se dan con mayor frecuencia los trastornos paroxísticos no epilépticos.
- El diagnóstico diferencial puede ser largo y complejo.
- Hay más casos idiopáticos que en los adultos.



# EPILEPSIA al día

www.epilepsiaaldia.com



- Es un trastorno muy heterogéneo desde los puntos de vista de la semiología clínica, de la etiología y del pronóstico.
- No es una condición estática y puede variar a lo largo de la vida, según las distintas etapas de maduración.
- No tiene por qué durar toda la vida.
- Existe una relación muy estrecha entre el tratamiento de las crisis y el neurodesarrollo o la conducta.
- El tratamiento involucra en gran medida a los padres.

## ETIOLOGÍA

Podemos establecer diversos agentes causales según el momento de aparición<sup>9</sup>: prenatales, perinatales y postnatales.

### PRENATALES

**Cromosomopatías:** La incidencia de la epilepsia en niños con cromosomopatías, como el síndrome de Down, es mayor que en la población con cariotipo normal. Entre las cromosomopatías podemos incluir las trisomías, cromosomas en anillos, como el del 20, duplicaciones, deleciones, síndromes con inversión-duplicación, como el del 15, síndrome X frágil e, incluso, síndromes con variación en el número de copias, detectados con nuevas técnicas genéticas como la técnica de *arrays*.

#### Enfermedades condicionadas genéticamente:

- Epilepsias genéticas: genes *SCN1A*, *MECP2*, *CDKL5*, *ARX*, *STXBPI*, *PCDH19*, *GABRA*, *GRIN2*...

- Síndromes neurocutáneos: neurofibromatosis, complejo de esclerosis tuberosa, Sturge-Weber...
- Errores congénitos del metabolismo: diversos trastornos del metabolismo pueden cursar con epilepsia (**tablas 1 y 2**).
- Epilepsias mioclónicas progresivas y otras enfermedades degenerativas del sistema nervioso central (SNC): distrofia neuroaxonal...

#### Malformaciones del sistema nervioso central.

Trastornos en la inducción, proliferación, migración y segmentación neuronal que producen encefalopatías de gravedad variable y crisis epilépticas. Generalmente se presentan con crisis en el periodo neonatal o durante la lactancia. Los más frecuentes son las malformaciones de línea media (anomalías del cuerpo calloso), porencefalias, hidranencefalias o quistes aracnoideos. Este tema merecería, por su extensión, un capítulo aparte. Incluye diversas malformaciones del desarrollo cortical, muchas de ellas determinadas genéticamente, que han sido recientemente revisadas y clasificadas magistralmente por Barkovich<sup>10</sup>.

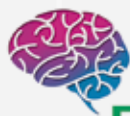
**Infecciones congénitas del sistema nervioso central.** Toxoplasmosis, citomegalovirus, rubeola, sífilis, VIH...

#### Enfermedades maternas durante la gestación.

Diabetes, hipertensión durante la gestación, abuso de sustancias (alcohol, drogas) o fármacos, enfermedades sistémicas crónicas...

### PERINATALES

Encefalopatía hipóxico-isquémica (patología relacionada con la prematuridad y el

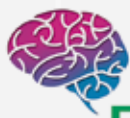


**Tabla 1. Errores congénitos del metabolismo que pueden cursar con crisis epilépticas<sup>9</sup>**

1. Aminoacidopatías: fenilcetonuria, hiperglicinemia no cetósica, enfermedad de orina con olor a jarabe de arce, homocistinurias...
2. Acidemias orgánicas: metilmalónica, propiónica...
3. Trastornos del metabolismo de las vitaminas y cofactores: epilepsias dependientes de la pirodoxina, déficit múltiple de carboxilasas, trastornos del metabolismo del folato, deficiencia del cofactor molibdeno y de sulfito oxidasa...
4. Trastornos del ciclo de la urea: citrulinemia, déficit de carbamil fosfato sintetasa, ornitina transcarbamilasa (OTC)...
5. Trastornos del metabolismo lisosomal: cereidolipofuscinosis, oligosacaridosis (sialidosis I y II, fucosidosis, Schindler, etc.), neurolipidosis (gangliosidosis GM1, GM2, síndromes de Gaucher tipos 2 y 3, síndrome de Niemann-Pick tipo A, síndrome de Krabbe, leucodistrofia metacromática...).
6. Trastornos del metabolismo peroxisomal: síndrome de Zellweger, adrenoleucodistrofia neonatal...
7. Trastornos de la glicosilación.
8. Trastornos de los neurotransmisores.
9. Trastornos mitocondriales: síndromes de Leigh y de Alpers...
10. Trastornos del metabolismo del pirúvico y del ciclo de Krebs: déficit de piruvato deshidrogenasa y de piruvato carboxilasa...
11. Porfirias.
12. Trastorno del metabolismo de los metales y de los elementos traza: cobre (síndromes de Menkes y de Wilson).
13. Trastornos en el metabolismo de la creatina, de las purinas y de la pirimidina (déficit de adenilosuccinato liasa, síndrome de Lesch-Nyhan...).
14. Otros trastornos neurometabólicos: déficit de la proteína transportadora de glucosa (GLUT1).

Tomada y modificada de: García Peñas J. Etiología de las crisis epilépticas y de la epilepsia en la infancia. Neuropedwika. <http://www.neuropedwika.es/content/etiologia-de-las-crisis-epilepticas-y-de-las-epilepsias-en-la-infancia>.





**Tabla 2. Etiología metabólica por grupos de edad<sup>9</sup>**

<b>NEONATAL</b>	Déficit de vitaminas y cofactores (piridoxina, piridoxal fosfato, holocarboxilasa sintetasa, cofactor del molibdeno...), aminoacidopatías (hiperglicinemia no cetósica, déficit de serina cerebral...), acidemias orgánicas, trastornos del ciclo de la urea, peroxisomales (síndrome de Zellweger, adrenoleucodistrofia neonatal).
<b>LACTANCIA</b>	Déficit de vitaminas y cofactores (piridoxina, biotinidasa), aminoacidopatías, déficit de sulfito oxidasa y del cofactor molibdeno, acidemias orgánicas, trastornos de la glicosilación (CDG), trastornos lisosomales (cereoidolipofuscinosis CLN1, GM2), enfermedades mitocondriales (síndromes de Alpers y de Leigh...), síndrome de Menkes, déficit de GLUT1.
<b>PREESCOLAR</b>	Trastornos lisosomales (ceroidolipofuscinosis CLN2, enfermedad de Krabbe, sialidosis II, leucodistrofia metacromática...), mitocondriales.
<b>ESCOLAR</b>	Enfermedades mitocondriales, lisosomales (ceroidolipofuscinosis CLN3, enfermedad de Krabbe, formas juveniles de la leucodistrofia metacromática...).

Tomada y modificada de: García Peñas J. Etiología de las crisis epilépticas y de la epilepsia en la infancia. Neuropedwika. <http://www.neuropedwika.es/content/etiologia-de-las-crisis-epilepticas-y-de-las-epilepsias-en-la-infancia>.

bajo peso), kernicterus, hemorragias intracraniales, hipoglucemia neonatal persistente, etc.

## POSTNATALES

Menos frecuentes que los procesos anteriores y engloban todos aquellos procesos patológicos que puede sufrir el niño y afectar al SNC (**tabla 3**).

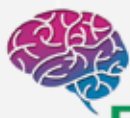
## DIAGNÓSTICO DE LA EPILEPSIA EN LA INFANCIA

Una historia clínica minuciosa y detallada es la clave para una interpretación correcta de cualquier fenómeno paroxístico y para determinar si tiene o no un origen epiléptico. Se interrogará a las personas que pre-

**Tabla 3. Etiología postnatal de epilepsia<sup>9</sup>**

- Traumatismos craneoencefálicos.
- Procesos expansivos intracraniales: tumores, angiomas, cavernomas, quistes...
- Infecciones del sistema nervioso central: meningoencefalitis, abscesos...
- Trastornos metabólicos e hidroelectrolíticos.
- Isquemia cerebral.
- Enfermedades desmielinizantes.
- Patología postinfecciosa: encefalomiелitis aguda diseminada...
- Patología autoinmune.
- Radioterapia cerebral.
- Quimioterapia sistémica o intratecal.

Tomada y modificada de: García Peñas J. Etiología de las crisis epilépticas y de la epilepsia en la infancia. Neuropedwika. <http://www.neuropedwika.es/content/etiologia-de-las-crisis-epilepticas-y-de-las-epilepsias-en-la-infancia>.



senciaron las crisis y al propio niño (si es capaz de recordar y contar sus vivencias).

Para ello, debemos realizar una entrevista clínica estructurada y sistematizada que nos permita obtener todos los detalles relevantes para el diagnóstico diferencial<sup>11</sup>.

## ANAMNESIS DETALLADA

- Descripción de la semiología del evento paroxístico:
  - Fenomenología previa a la crisis: vivencia de que va a ocurrir algo, malestar indefinido, pródromos de un posible síncope, auras de una crisis (digestivas, sensoriales).
  - Desarrollo o progresión del evento paroxístico: brusco o gradual.
  - Posibles precipitantes o agravantes: privación de sueño, fiebre, estrés, factores emocionales, cansancio físico, estímulos sensoriales (visuales, auditivos, olfativos).
  - Distribución circadiana: al adormecerse, al despertar, en el sueño, durante los alertamientos (*arousal*).
  - Descripción con palabras sencillas y cotidianas de la fenomenología crítica. Incluso puede resultar útil mostrar vídeos de distintos tipos de crisis epilépticas y de trastornos paroxísticos no epilépticos, porque quizás alguno de ellos se considere similar.
  - Descripción de las anomalías asociadas al fenómeno crítico: coloración, sialorrea, incontinencia de esfínteres, pupilas, movimientos oculares, frecuencia cardíaca...

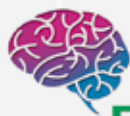
- Valoración del nivel de conciencia y de reactividad durante la crisis.
- Duración del episodio crítico.
- Datos posteriores a la crisis: recuperación espontánea o bien cambios post-críticos (somnolencia, desorientación, confusión, amnesia, cefalea, vómitos, etc.).
- Antecedentes personales del paciente:
  - Factores prenatales, perinatales y post-natales desfavorables.
  - Descripción detallada del desarrollo psicomotor.
  - Valoración de los episodios paroxísticos previos.
  - Factores asociados a las crisis: traumatismo previo, ingesta de fármacos o tóxicos, proceso infeccioso previo, fiebre, antecedentes de enfermedad sistémica e historia de enfermedad crónica pediátrica.
- Antecedentes familiares: debe preguntarse específicamente sobre los antecedentes en la familia de epilepsia, crisis febriles en la infancia, trastornos del neurodesarrollo, enfermedades neurodegenerativas del SNC, etc.
- Exploración física y neurológica completa.

## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

La **tabla 4** muestra el diagnóstico diferencial del trastorno paroxístico no epiléptico y la epilepsia. Si sospechamos de un trastorno paroxístico epiléptico:

- Distinguir entre crisis provocadas y no provocadas.





**Tabla 4. Diagnóstico diferencial del trastorno paroxístico no epiléptico (TPNE)**

	TPNE	EPILEPSIA
<b>LACTANTES</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mioclonías benignas del lactante</li> <li>• Crisis tónicas reflejas del lactante</li> <li>• Estremecimiento</li> <li>• Síndrome de Sandifer</li> <li>• Hemiplejía alternante</li> <li>• Desviación paroxística de la mirada hacia arriba</li> <li>• Autoestimulación</li> <li>• Espasmo del sollozo</li> <li>• Síncope febril</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Espasmos en flexión</li> <li>• Espasmos en extensión</li> <li>• Mioclonías</li> <li>• Crisis parciales versivas</li> <li>• Crisis parciales motoras</li> <li>• Crisis parciales oculógiras</li> <li>• Crisis parciales complejas</li> <li>• Crisis convulsivas generalizadas</li> <li>• Convulsión febril</li> </ul>
<b>PREESCOLAR</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vértigo paroxístico benigno</li> <li>• Despertar confuso</li> <li>• Terrores nocturnos</li> <li>• Sonambulismo</li> <li>• Ritmias motoras</li> <li>• Cataplejía</li> <li>• Síncopes</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Crisis parciales complejas con síntomas vertiginosos</li> <li>• Crisis parciales complejas</li> <li>• Crisis parciales complejas con sintomatología psíquica</li> <li>• Crisis parciales hipermotoras frontales</li> <li>• Crisis parciales motoras frontales</li> <li>• Crisis atónicas</li> <li>• Crisis convulsivas generalizadas</li> </ul>

Fuente: Adrián García Ron.

- Describir la semiología del tipo o tipos de crisis epilépticas con intención localizadora (generalizada/focal, semiología motora, sensitiva, autonómica, psíquica, etc.) y que permita iniciar una primera aproximación etiológica, terapéutica y pronóstica.
- Intentar clasificarla, si es posible, dentro de algún síndrome epiléptico.
- Determinar, si es posible, su etiología. Para ello deben realizarse diversos exámenes complementarios.

## EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

**Punción lumbar (PL).** En un niño con fiebre estará indicada si hay signos de infección del SNC. El riesgo es mayor en menores de 12 meses y si no se cumplen todos los criterios de convulsión febril típica. Sin fiebre, estará indicada si se da una alteración prolongada e inexplicable del nivel de conciencia o aparecen signos meníngeos.

**Electroencefalograma (EEG).** Sigue siendo la herramienta diagnóstica de mayor utilidad en el diagnóstico y tratamiento de las crisis epilépticas. Debe realizarse siem-



pre que se sospeche una crisis epiléptica no provocada, pero hay que replantearse su necesidad cuando la historia clínica sugiera que el evento ha sido un síncope, una migraña o cualquier otro episodio paroxístico no epiléptico, ya que existe el riesgo de obtener un falso positivo.

Tiene una sensibilidad solo del 26 al 56% y una especificidad entre el 78 y el 98%. La sensibilidad aumenta cuando es realizado por técnicos e interpretado por profesionales experimentados dentro de un determinado contexto clínico, con los registros seriados, al aumentar el tiempo de monitorización del vídeo-EEG, cuanto más frecuentes sean las crisis epilépticas, si el registro está más próximo a una crisis epiléptica y, finalmente, con maniobras de estimulación<sup>11-16</sup>, como las siguientes:

- **Hiperventilación:** es el mejor procedimiento para provocar ausencias y descargas de punta-onda (PO) generalizadas.
- **Estimulación luminosa:** es útil en pacientes con fotosensibilidad. Debe tenerse en cuenta que puede aparecer una respuesta fotoparoxística en el 1% de los individuos sanos.
- **Privación parcial o completa del sueño,** el sueño en sí mismo y estímulos específicos en epilepsias reflejas.

**Neuroimagen.** Las técnicas modernas de neuroimagen estructural y funcional han tenido un gran impacto en el diagnóstico y tratamiento de la epilepsia.

- **Resonancia magnética (RM):** es el mejor procedimiento para el estudio estructural del paciente con epilepsia. Las altera-

ciones estructurales más frecuentemente detectadas en niños con epilepsia son las malformaciones, síndromes neurocutáneos, tumores y lesiones en el contexto de encefalopatías estáticas seculares a traumatismos, infecciones o insultos hipóxicos. Es mayor la probabilidad de encontrar alteraciones cuando la exploración neurológica es anormal, las crisis son focales y refractarias a tratamiento o si aparecen alteraciones focales en el EEG sugestivas de lesión. A priori utilizaremos una RM de 1,5 teslas sin contraste y con secuencias según el protocolo específico para la epilepsia. En caso de epilepsia refractaria, con alta sospecha de causa sintomática y resonancias negativas, y para estudios prequirúrgicos se recomienda la realización de una RM de alta resolución (3 teslas).

- **Tomografía computarizada:** no se recomienda de manera sistemática, salvo en casos urgentes. Puede resultar útil de forma ocasional y para completar el estudio con la RM, en la detección de posibles calcificaciones corticales (por ejemplo, en procesos infecciosos como la neurocisticercosis) o en una patología tumoral.

Y también las técnicas de neuroimagen funcional:

- **RM funcional:** no tiene indicación de manera sistemática. Su uso se limita a pacientes candidatos a cirugía de la epilepsia.
- **RM espectroscópica:** útil en el estudio de algunas lesiones concretas (para distinguir entre displasia y tumor) y ante la sospecha de errores congénitos del metabolismo.



- Tomografía computarizada de emisión monofotónica (SPECT) y tomografía por emisión de positrones (PET): no son técnicas apropiadas para la valoración de estructuras cerebrales. Sin embargo, pueden ser útiles en estudios prequirúrgicos para localizar posibles focos y, por ejemplo, para determinar el punto de colocación de los electrodos intracraneales. Estas técnicas tienen una utilidad mayor si se realizan simultáneamente con una RM craneal.

**Estudios analíticos.** Si con los anteriores exámenes complementarios no se ha podido determinar la etiología y hay una sospecha clara de trastorno metabólico, genético, neurodegenerativo o inmunomediado subyacente, se ampliará el estudio etiológico.

**Estudios genéticos.** Son cada vez más accesibles y tienen una utilidad clínica variable. Se pueden realizar exámenes selectivos para confirmar un diagnóstico clínico de sospecha (por ejemplo, el gen *TSC1* o *TSC2* en una esclerosis tuberosa), o recurrir a técnicas más amplias de investigación genética, como los paneles genéticos de la epilepsia, la secuenciación completa del exoma, *c-arrays*, etc., con el objetivo de identificar el diagnóstico subyacente, por ejemplo, en un niño con una encefalopatía epiléptica de causa desconocida. En manos del clínico se encuentra la habilidad para hacer una adecuada gestión de los recursos disponibles.

## OTROS EXÁMENES

Debe realizarse un diagnóstico de crisis epiléptica y de síndrome electroclínico,

si es posible. Con ello podrá realizarse un abordaje terapéutico dirigido.

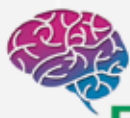
Según las sospechas surgidas, debe ampliarse el estudio con otros exámenes complementarios.

## CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-ELÉCTRICAS O SÍNDROMES EPILÉPTICOS SEGÚN LA EDAD

En este apartado describiremos exclusivamente los más frecuentes, debido a la extensión del tema<sup>11,17-20</sup>.

### CRISIS Y SÍNDROMES EPILÉPTICOS NEONATALES

- Crisis neonatales familiares benignas: Aparecen entre el 2º y el 3º día de vida (excepcionalmente se demora hasta los tres meses), en neonatos sin antecedentes obstétricos de interés y neurológicamente normales entre las crisis, pero con historia familiar de crisis neonatales. Las crisis suelen agruparse en salvas, con un inicio caracterizado por hipertonía acompañada de apnea; posteriormente, siguen alteraciones vegetativas o motoras unilaterales o bilaterales. EEG intercrítico con actividad de fondo normal. Durante la crisis se aplanan el trazado y aparecen puntas y ondas lentas, tanto focales como generalizadas, mientras dura el episodio. Su diagnóstico es de exclusión (todas las pruebas complementarias normales) y se han descrito dos genes asociados (*KCNQ2* y *KCNQ3*).
- Crisis neonatales benignas idiopáticas o del 5º día: Suelen aparecer entre el 3º día



de vida y el 7°. Aparecen en neonatos sin antecedentes obstétricos de interés, neurológicamente normales entre las crisis (salvo estatus o exceso de medicación) y sin historia familiar de crisis neonatales. Las crisis suelen ser clónicas, acompañadas o no de apnea, y tienen tendencia a producir un estado de mal convulsivo que puede durar hasta 3 días (generalmente, 24 horas). EEG intercrítico: la mayoría muestra un patrón *theta* alternante, aunque puede ser normal o mostrar anomalías epileptiformes tanto focales como multifocales. Durante las crisis los registros son variables. Su diagnóstico es de exclusión (diagnóstico diferencial con crisis sintomáticas a encefalopatía hipóxico-isquémica, trastornos metabólicos, infecciosos, etc.). Diversos autores proponen no tratar.

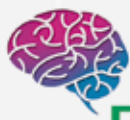
- Encefalopatía epiléptica precoz o síndrome de Ohtahara: Inicio de las crisis durante los 3 primeros meses de vida (generalmente en los primeros 10 días). Se caracteriza por espasmos tónicos asociados a un patrón electroencefalográfico de brote-supresión en pacientes con alteración en la exploración neurológica. Se asocia con frecuencia a malformaciones del SNC (hemimegalencefalia, lisencefalia, etc.) y en contadas ocasiones con metabolopatías (hiperglicinemia no cetósica). También ha sido relacionado con diversas mutaciones como *CDKL5*, *SCN2A*, *STXBPI*, *KCNT1*, *ARX*, *PNPO*, *PIGA*, *GNAO1*, *CASK*, *SLC25A22*, *PIGQ*, *CDKL*, *PLCB1*, etc. Tiene un pronóstico muy desfavorable y los pacientes que sobreviven suelen evolucionar a otras encefalopatías epilépticas. Es refractaria a tratamiento.

- Encefalopatía mioclónica neonatal o precoz: Las crisis se inician durante el periodo neonatal y se caracterizan por mioclonías erráticas acompañadas de crisis parciales con semiología motora y un patrón electroencefalográfico de brote-supresión, en un neonato con exploración neurológica muy patológica. La mayoría de los casos se asocian a metabolopatías, entre estas, la descrita más frecuentemente es la hiperglicemia no cetósica. Tiene un pronóstico muy desfavorable.

## SÍNDROMES EPILÉPTICOS DEL LACTANTE Y DEL NIÑO PEQUEÑO

Los más frecuentes son la epilepsia benigna del lactante (familiar y no familiar) y los espasmos epilépticos.

- Epilepsia benigna del lactante familiar y no familiar (síndrome de Watanabe-Vigevano): Inicio entre los meses 1 y 24 (pico a los 6 meses) en niños previamente sanos. Tiene un desarrollo psicomotor normal tras el inicio de las crisis y con exámenes complementarios normales. Clínicamente se manifiesta mediante crisis parciales con o sin generalización secundaria que se agrupan en más de 10 crisis al día durante 2 o 3 días. Tiene buen pronóstico.
- Epilepsia del lactante con crisis focales migratorias: Encefalopatía epiléptica que aparece desde recién nacido hasta los 6 meses (pico a los 3 meses) en lactantes previamente normales y que experimentan una regresión psicomotriz tras el inicio de las crisis. Clínicamente aparece con crisis de variada semiología, polimorfos y agrupadas en salvas. El estado neurológico suele ser malo (peor cuanto



# EPILEPSIA al día

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



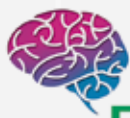
mayor es el número de crisis). EEG con actividad de fondo lenta y puntas multifocales. EEG crítico: focos que cambian continuamente. Tiene mal pronóstico y es refractaria al tratamiento (pruébese una dieta cetógena). Se han descrito casos relacionados con mutaciones en los genes *SCN1A*, *KCNT1*, *ARSA*, *CUX1*, *MAN2A2*, *MAPT*, *MCM9*, *MYH14*, *PCDH12* y *PLXNB2*.

- Espasmos infantiles y síndrome de West: Encefalopatía epiléptica que aparece generalmente durante el 1<sup>er</sup> año de vida (pico a los 6 meses). El 80% son sintomáticos (estructural-metabólicos). Clínicamente se caracteriza por espasmos en flexión o extensión, agrupados en salvas y varias veces al día, acompañados de detención o regresión en el desarrollo psicomotor. El EEG es característico, con hipsarritmia, aunque pueden darse otros patrones. Mal pronóstico (mejor en casos idiopáticos y criptogénicos), con una posible evolución a otros síndromes como el de Lennox-Gastaut, epilepsias focales, déficits neurológicos, etc.
- Síndrome de Dravet o epilepsia mioclónica grave de la infancia: Encefalopatía epiléptica genética, asociada principalmente a mutaciones del gen *SCN1A*. Sin embargo, en pacientes negativos se pueden estudiar otros genes relacionados como el *PCDH19*, *EPM2A*, *SCN2A*, *STXBP1*, *POLG*, *GABRG2*, *SCN1B*, *GABRA1*, *CDKL*, etc. Clínicamente se inicia con crisis febriles en los primeros meses de vida (meses 5 o 6), frecuentemente atípicas (unilaterales, de larga duración, etc.). Después aparecen crisis mioclónicas, crisis focales, ausencias atípicas y deterioro neurológico. EEG:

tras instaurarse las crisis se enlentece el trazado y aparecen descargas de PO y polipunta-onda (PPO) generalizadas, con respuesta fotoparoxística y anomalías multifocales que se activan con el sueño. Tiene mal pronóstico, con una mortalidad cercana al 20%, retraso mental en todos los casos y epilepsia refractaria.

- Síndrome de Lennox-Gastaut: Encefalopatía epiléptica de inicio entre el 1<sup>er</sup> y el 8<sup>o</sup> año (pico entre el 3<sup>er</sup> y el 5<sup>o</sup> año), sintomática en el 70% de los casos (el 20% secundaria a síndrome de West previo). Clínicamente se manifiesta por crisis diarias y variadas: tónicas (las más características, y más frecuentes durante el sueño), ausencias atípicas, atónicas, mioclónicas y frecuentes estatus no convulsivos. EEG intercrítico: desorganizado, enlentecido y con frecuente PO lenta (2-2,5 Hz) generalizada. Ritmos rápidos típicos durante el sueño. Mal pronóstico, con deterioro y epilepsia refractaria.
- Epilepsia con crisis mioclonoatónicas (mioclonoastática o síndrome de Doose): Comienza entre los 7 meses y los 8 años en niños con desarrollo previo normal. Clínicamente se manifiesta por crisis mioclónicas, atónicas y mioclonoatónicas. Se conoce como pseudo-Lennox, puesto que también puede provocar crisis de ausencia atípicas y estatus no convulsivos, pero nunca habrá crisis tónicas. EEG intercrítico normal, aunque luego pueden aparecer brotes de PO o PPO generalizada a 2-3 Hz. El pronóstico es relativamente bueno, pero no tanto como se consideraba anteriormente: solo el 50% remiten y algunos tienen retraso cognitivo leve (20%).

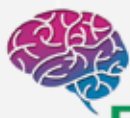




- Epilepsia mioclónica del lactante (epilepsia mioclónica benigna de la infancia): Aparece entre los 5 meses y los 5 años, en niños con desarrollo normal previo y posterior a las crisis. Clínicamente se caracteriza por crisis mioclónicas axiales o axorizomiélicas pluricotidianas, desencadenadas en ocasiones por estímulos táctiles o acústicos. En un mismo paciente pueden darse crisis reflejas y crisis no reflejas. EEG intercrítico normal, a veces PO o PPO generalizada. Tiene buen pronóstico.
- Epilepsia parcial atípica de la infancia: Es una epilepsia “benigna”, de inicio sobre los 2 años y en forma de crisis parecidas a los paroxismos rolándicos, pero que evolucionan a otras crisis y a un patrón electroencefalográfico de PO continua del sueño. Requiere de un diagnóstico diferencial con dos entidades que también cursan con PO continua del sueño: el síndrome de Landau-Kleffner (afasia epiléptica) y la PO continua durante el sueño lento (síndrome de Penélope). A diferencia de estos, la epilepsia parcial atípica de la infancia tiene “buen pronóstico” y es autolimitada, aunque a veces las crisis son difíciles de tratar.

## EPILEPSIAS Y SÍNDROMES EPILÉPTICOS DEL NIÑO MAYOR Y DEL ADOLESCENTE

- Epilepsias focales benignas (no incluimos ninguna no reconocida por la International League Against Epilepsy [ILAE]):
  - Epilepsia benigna con puntas centro-temporales (paroxismos rolándicos): Se inicia entre los años 1 y 15 (pico entre los años 5 y 10). Clínicamente se caracteriza por crisis nocturnas, con afectación de la cara (comisura bucal), bloqueo del lenguaje, ruidos guturales y sialorrea. A veces se generalizan y conducen a crisis tónico-clónicas. EEG: típicamente PO temporal o central uni o bilateral, que se activa con el sueño. El pronóstico es muy bueno: remisión espontánea y no está indicado el tratamiento, salvo excepciones.
  - Síndrome de Panayiotopoulos (epilepsia parcial occipital precoz): Comienzo durante los años 1 a 14 (punta entre los 3 y 6) en niños previamente normales. Clínicamente se caracteriza por crisis con síntomas autonómicos (típicamente náuseas y vómitos) y en ocasiones cefalea. Es importante tener en cuenta que las crisis tienden a prolongarse (más de 30 minutos) y predominan en el sueño. El EEG es muy similar al de la epilepsia benigna con puntas centro-temporales, pero la PO es más occipital (aunque puede aparecer en cualquier lado). La RM es normal. Tiene buen pronóstico y no se trata si hay pocas crisis y la familia no se angustia.
  - Síndrome de Gastaut (epilepsia occipital de comienzo tardío): Suele comenzar entre los 3 y los 16 años (pico entre los 8 y 9). Clínicamente se manifiesta con crisis focales con alucinaciones visuales y cefalea postictal de tipo migrañoso. Las crisis pueden generalizarse y conducir a una crisis tónico-clónica generalizada (CTCG). Su pronóstico es bueno: control en el 80% de los casos.
- Epilepsias focales autosómicas dominantes:



- Epilepsia frontal nocturna autosómica dominante: Puede aparecer a cualquier edad (pico entre los 7 y los 12 años). Clínicamente se manifiesta mediante crisis breves agrupadas durante el sueño, hipermotoras, alteración de las distancias o tónicas y en ocasiones CTCG. Necesita monitorización mediante vídeo-EEG para el diagnóstico.
- Epilepsia familiar del lóbulo temporal: No hay casos descritos en niños.
- Epilepsias generalizadas idiopáticas:
  - Epilepsia de ausencias infantil: Se inicia sobre los 4 años (existen casos raros de ausencias precoces) en niños con desarrollo normal. Clínicamente se caracteriza por una crisis típica de ausencia, de inicio y fin brusco, de 5 a 15 segundos de duración, acompañada o no de automatismo y con un EEG típico a 3 Hz generalizado. Tiene buen pronóstico. El 16% puede sufrir CTCG y el 5% crisis mioclónicas. Existe un grupo de pacientes con epilepsia de ausencias precoces caracterizado por asociar, además, crisis tónico-clónicas generalizadas y mioclonoatónicas y tener un pronóstico desfavorable. Ante ausencias en lactantes es importante descartar un déficit de GLUT1.
  - Epilepsia de ausencias juvenil: No se puede distinguir de la anterior, pero es de inicio más tardío: entre los 7 y los 17 años (pico entre los 9 y los 13). Muchas veces se solapan en formas intermedias.
  - Mioclonías peribucales con ausencias: Se caracterizan por ausencias breves, acompañadas de mioclonías en la musculatura masticatoria y por asociar siempre CTCG. Es farmacorresistente.
- Epilepsia de ausencias con mioclonías palpebrales (síndrome de Jeavons): Es una epilepsia fotosensible que, además, puede asociar CTCG en relación con estímulos luminosos, privación de sueño o alcohol. Las ausencias suelen controlarse bien, pero no así las mioclonías palpebrales.
- Epilepsia mioclónica juvenil: El 75% de los casos se inicia entre los 12 y los 18 años. Clínicamente se manifiesta mediante crisis mioclónicas al despertar, que pueden producir la caída de objetos de las manos y CTCG precedidas de sacudidas mioclónicas. Un tercio de los casos tiene ausencias. Las crisis pueden precipitarse por falta de sueño, alcohol o un estímulo luminoso. EEG: PO y PPO generalizada a 3-6 Hz y en un tercio de los casos anomalías focales. Buen control de las crisis, pero generalmente precisan tratamiento de por vida por el alto riesgo de recaída.
- Epilepsia con CTCG aisladas: Entre los 6 y los 25 años (pico entre los 16 y los 17). En este grupo se incluye el gran mal del despertar. Solo se dan crisis CTCG de baja frecuencia, con buena respuesta al tratamiento. Hay riesgo de provocar las crisis con los mismos factores que la epilepsia mioclónica juvenil.
- Epilepsia de ausencias mioclónicas: Aparece desde el 1<sup>er</sup> año de vida hasta la adolescencia (pico a los 7 años). En este caso, las ausencias se acompañan de sacudidas mioclónicas, pluricotidia-



nas y en ocasiones acompañadas de otro tipo de crisis. Esta entidad, a diferencia de las ausencias típicas, puede aparecer en individuos con trastornos neurológicos previos y su pronóstico es mucho peor (sobre todo en los casos sintomáticos). Por ello es necesaria la realización de una RM craneal.

- Epilepsias reflejas: Existe un grupo de epilepsias desencadenadas por diversos estímulos (luminosos, acústicos, táctiles, la lectura, la música, etc.). Por su rareza, no las vamos a desarrollar.
- Epilepsias sintomáticas en la infancia: Consideramos todas aquellas en las que la epilepsia está producida por una lesión estructural, metabólica o por un síndrome genético determinado y en las que la propia epilepsia es el síntoma principal. Sin embargo, por su extensión y variabilidad clínica, según el trastorno de fondo, no se pueden desarrollar con un cuadro clínico y electroencefalográfico característico.
- Crisis febriles y crisis relacionadas con fiebre: Entre las que destacan desde algunos procesos benignos como las crisis parainfecciosas hasta entidades con mal pronóstico, como el síndrome epiléptico por infección febril, el estado epiléptico refractario de nuevo inicio, etc. No profundizaremos en el tema.

## ESTATUS EPILÉPTICO Y TRATAMIENTO DE LAS CRISIS AGUDAS

Las convulsiones son la urgencia neurológica más frecuente en pediatría. La mayoría

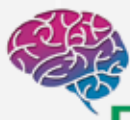
de las veces ceden espontáneamente y los niños llegan al servicio de urgencias en la fase postcrítica, es decir, sin actividad convulsiva. Sin embargo, en ocasiones puede tratarse de una urgencia vital, especialmente si las crisis se prolongan y conducen a un estatus epiléptico.

El estatus epiléptico ha experimentado en los últimos años una serie de cambios conceptuales que afectan a su diagnóstico y tratamiento. De forma práctica, y porque parece claro que cuanto más dure una crisis mayor será la dificultad posterior para yugularla, debemos considerar como norma hasta que no se demuestre lo contrario que todo niño que acude al servicio de urgencias con una crisis convulsiva activa deberá ser considerado y tratado como un estatus epiléptico<sup>21,22</sup>.

La incidencia global del estatus epiléptico infantil oscila entre 4 y 8 casos por cada 1.000 niños, con una incidencia anual, que varía según las series, desde 17 hasta 73 casos por cada 100.000 pacientes menores de 18 años. En la edad pediátrica, las cifras más elevadas de incidencia se dan en el grupo de edad menor a los 2 años, con tasas más de 10 veces superiores a las de los adultos<sup>23</sup>.

Si en los tres primeros años de vida predominan los estatus febriles y aquellos que están en relación con causas sintomáticas agudas (infecciones del SNC, traumatismo craneoencefálico, hipoxia...), a medida que el niño avanza en edad, la etiología se asemejará más a la de los adultos (criptogénicos y secundarios a una patología del SNC).

Es importante tener en cuenta, respecto a la etiología, que en la infancia existe la po-



sibilidad de que se presenten estatus especiales asociados a encefalopatías epilépticas (espasmos epilépticos, *drop attacks*, mioclonías o crisis gelásticas).

Si tenemos en cuenta que hasta en un 12% de los casos la primera crisis epiléptica se presenta en forma de estatus, que entre el 20 y el 30% de los epilépticos tendrán un estatus en los 5 primeros años después del diagnóstico de epilepsia y que el estatus epiléptico se asocia a una elevada morbi-mortalidad, con secuelas neurológicas hasta en un tercio de los pacientes al alta de la unidad de cuidados intensivos pediátrica y una mortalidad entre el 3 y el 9%, nos hacemos una idea de la magnitud del problema y de la importancia de un diagnóstico y tratamiento precoz<sup>21-25</sup>.

## TRATAMIENTO PREHOSPITALARIO DE LAS CRISIS CONVULSIVAS

Las crisis deben ser tratadas lo más precozmente posible, por lo que los padres y el personal sanitario extrahospitalario deben estar formados sobre el manejo de las crisis, sin acceso venoso (**anexo 1**)<sup>27</sup>. Los pasos que se deben seguir son:

1. En primer lugar, es importante identificar la crisis.
2. Colocar al paciente en posición de seguridad, decúbito lateral, y retirarlo de lugares peligrosos (como unas escaleras) y de aquellos objetos contra los que se pueda golpear. Quitarle las gafas y aflojar las prendas de ropa que puedan comprimir la vía respiratoria (corbata, bufandas, etc.). No introducir nada en la boca.
3. Cronometrar la duración. Activar el servicio de emergencias (061) sin abando-

nar al paciente. Administrar medicación de rescate si, a los 2 o 3 minutos, la crisis no ha cedido de forma espontánea (diazepam rectal o midazolam oral)<sup>26</sup>.

## TRATAMIENTO HOSPITALARIO

Si el paciente llega en fase postcrítica, habrá que tranquilizar a la familia, mantener al paciente en posición de decúbito lateral y, si se trata de una crisis febril, se intentará reducir la fiebre e identificar y tratar el foco.

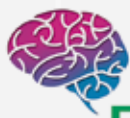
Si, por el contrario, el paciente llega con una convulsión activa al servicio de urgencias, se debe considerar un estatus y habrá que realizar un manejo precoz con el fin de disminuir la morbimortalidad. Los objetivos son los siguientes:

- Asegurar una buena oxigenación cerebral y una buena función respiratoria.
- Acabar con la actividad convulsiva tan pronto como sea posible.
- Evitar la recurrencia de convulsiones.
- Identificar los posibles factores precipitantes.
- Evitar complicaciones metabólicas.
- Evaluar y tratar la posible etiología del estatus.

Como en cualquier patología urgente, en primer lugar hay que estabilizar y evaluar las funciones vitales, siguiendo la secuencia ABC:

- A (*airway*): Colocación en decúbito lateral izquierdo o lateralización de la cabeza, salvo que exista antecedente de traumatismo craneoencefálico. Es importante





no forzar la apertura de la mandíbula en caso de estatus convulsivo, ya que generalmente se puede ventilar bien con mascarilla, a pesar de la contractura mandibular.

- *B (breathing)*: Se mantendrá siempre una buena oxigenación. Si es necesario, se ventilará con ambú, con oxígeno en altas concentraciones ( $FiO_2$  100 %).
- *C (circulation)*: Mantener una adecuada circulación. Intentar canalizar el acceso venoso y determinar la glucemia capilar. Es importante tener en cuenta la posibilidad del acceso intraóseo si no se dispone de otra vía de acceso vascular. Tratar la hipoglucemia, hipovolemia, acidosis, alteraciones electrolíticas, fiebre, etc. y administrar fármacos antiepilépticos.

Tradicionalmente, el diazepam rectal ha sido el fármaco más utilizado. Sin embargo, tiene una absorción errática, solo tiene 2 presentaciones farmacológicas y estas impiden ajustar la dosis al peso del paciente, es difícil de poner y, lo más importante, actualmente existen medicaciones disponibles más eficaces y seguras. Por ello, no consideramos su utilización en el ámbito hospitalario. La pauta de midazolam es la siguiente<sup>28-30</sup>:

- Midazolam transmucoso oral (0,5 mg/kg, máximo 10 mg): Es una alternativa segura y eficaz (evidencia A: 1B) y mejor aceptada socialmente.
- Midazolam transmucoso nasal (0,2 mg/kg, máximo 5 mg): Es más seguro y eficaz que el diazepam rectal y tan seguro y eficaz como el diazepam intravenoso (0,3 mg/kg).

- Midazolam intramuscular (0,2 mg/kg, máximo 5 mg): Es tan seguro y eficaz como el diazepam y el lorazepam intravenoso (evidencia A: 1B). Además, presenta un menor tiempo global de resolución de las crisis y tiene la misma biodisponibilidad que el midazolam intravenoso.

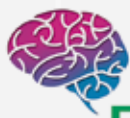
## IMPACTO DE LA EPILEPSIA EN LA INFANCIA

La epilepsia es uno de los trastornos neurológicos crónicos más frecuentes. En los últimos años ha crecido el interés por cuantificar el impacto global que tiene en los pacientes y sus factores determinantes. Aunque tradicionalmente se han considerado las características propias de la epilepsia, las crisis y los fármacos utilizados en su tratamiento como los principales factores relacionados con el impacto en la calidad de vida de los pacientes, cada vez se otorga mayor importancia al impacto de las comorbilidades y a la dimensión psicosocial<sup>31</sup>.

En el caso concreto de la infancia, la calidad de vida suele estar condicionada, entre otras cosas, por una mayor prevalencia de trastornos neuropsicológicos, de disfunción cognitiva y de dificultades en el aprendizaje. Esto se añade al estigma que genera la propia enfermedad, al impacto físico de la medicación, al temor e incertidumbre relacionados con la imprevisibilidad de las crisis y repercute en el funcionamiento psicológico, social y educativo<sup>31-35</sup> del paciente.

Ronen y cols.<sup>36</sup> identificaron 5 dimensiones claves en la calidad de vida de los niños con epilepsia:





# EPILEPSIA al día

www.epilepsiaaldia.com



1. Impacto social.
2. Impacto personal (preocupaciones del niño relacionadas con su epilepsia).
3. Impacto emocional: principalmente relacionado con trastornos del estado del ánimo.
4. Cuestiones relacionadas con la necesidad de mantener en secreto su epilepsia (estigma).
5. Búsqueda de la normalidad o resiliencia: definida como el proceso, capacidad y resultado de adaptarse de una manera exitosa a una situación adversa o, en términos médicos, la capacidad de mantener o recuperar un adecuado estado de salud mental ante una situación desfavorable.

## ESTIGMA Y EPILEPSIA<sup>37,38</sup>

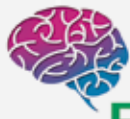
Es difícil valorar en este grupo poblacional el estigma asociado, puesto que implica actitudes y creencias personales, la gestión individual de “su secreto” y del derecho a la divulgación de su enfermedad, y una gran influencia del entorno social en el que se desarrolla el niño con epilepsia. Aunque la mayoría de los pacientes refieren no sentirse estigmatizados por su enfermedad, la mayor parte de los adolescentes no guardan coherencia en las respuestas a las preguntas formuladas en diversos estudios realizados: la inexistencia del estigma se contradice con su comportamiento respecto a la divulgación de su enfermedad a los compañeros. A pesar de todo, se estima una prevalencia de estigma entre el 16 y el 51%. Diversos estudios han relacionado el estigma con la gravedad y frecuencia de las crisis, la discriminación percibida en su entorno y la percepción de limitaciones.

A pesar de las mejoras en el tratamiento y en el conocimiento de la fisiopatología de la enfermedad, el estigma asociado a la epilepsia sigue siendo uno de los mayores desafíos a los que nos enfrentamos los clínicos, por su impacto psicosocial y emocional (autoestima), y debemos establecer medidas que contribuyan a prevenirlo y a paliar sus consecuencias.

## EPILEPSIA Y COGNICIÓN<sup>35,40,41</sup>

El deterioro cognitivo asociado a la epilepsia en la infancia tiene una importante repercusión en la calidad de vida de los pacientes, principalmente por su influencia negativa en el desarrollo académico, social y familiar. Además de la discapacidad intelectual, que oscila según las series entre el 26 y el 57%, es frecuente en este grupo de pacientes la presencia de otras alteraciones neuropsicológicas y de trastornos conductuales que condicionan dificultades en el aprendizaje y fracaso escolar. La afectación neurocognitiva parece tener un origen multifactorial y ha sido relacionada con diversos factores vinculados con el tipo de epilepsia, su etiología, edad de inicio, evolución a largo plazo, frecuencia y tipología de las crisis, así como con los fármacos utilizados en el tratamiento. Sin embargo, el impacto global de la comorbilidad neuropsicológica en la epilepsia infantil y su relación con cada uno de estos factores no está claramente delimitado.

Nuestra hipótesis neuropsicológica, y que podría explicar parte de los problemas asociados (trastornos conductuales, trastorno por déficit de atención e hiperactividad [TDAH], etc.), es que se trata de una afectación de las funciones ejecutivas. Estas



funciones son las responsables de dirigir, controlar y organizar diversas actividades cognitivas, las respuestas emocionales y el comportamiento. Este déficit ejecutivo en los niños y adolescentes con epilepsia ha sido bien documentado en la literatura científica. Se ha descrito una prevalencia entre el 25 y el 66% de los casos y su importante repercusión en la calidad de vida, expresada tanto por los niños como por sus padres. Su mayor repercusión se da en las áreas emocional y escolar.

Por todo ello, deberíamos incluir como rutina en nuestra práctica clínica diaria un cribado de la situación cognitiva, del estado de ánimo y del comportamiento en todos nuestros pacientes diagnosticados de epilepsia. Se ampliaría de una manera formal y completa en aquellos pacientes bajo sospecha de déficit o deterioro cognitivo, con dificultades en el aprendizaje y con trastornos del ánimo o de la conducta. Puesto que los fármacos antiepilépticos pueden tener efectos adversos sobre el comportamiento y la cognición, y agravar así la repercusión que tiene la propia epilepsia sobre el desarrollo y el aprendizaje, la detección precoz de estos trastornos podría permitir una selección adecuada del tratamiento, según las características propias del niño, con el objetivo de conseguir un mejor rendimiento neurocognitivo y conductual, y de respetar, por encima de todo, la calidad de vida del paciente.

## EPILEPSIA Y COMORBILIDAD NEUROPSIQUIÁTRICA<sup>42-49</sup>

Hay una gran cantidad de condiciones asociadas que pueden preceder, concurrir

o aparecer tiempo después del diagnóstico de la epilepsia. Estas comorbilidades contribuyen de forma significativa y añadida al impacto que tiene la enfermedad en los pacientes y en sus familiares, e influyen en la calidad de vida y en la evolución a largo plazo. Entre ellas merecen una mención especial las comorbilidades neuropsiquiátricas.

Se ha descrito a menudo en la literatura científica que existen tasas mayores de diagnóstico de trastornos psiquiátricos y problemas conductuales entre los jóvenes con epilepsia (del 33 al 77%) que en el resto de individuos del mismo grupo de edad. Incluso son más frecuentes que en otras patologías crónicas propias de la infancia, como la diabetes y el asma. A pesar de ello, estos trastornos siguen siendo infradiagnosticados (solo un tercio de los pacientes) y tratados. Mientras que los trastornos de conducta externalizantes (el TDAH, por ejemplo) sí que suelen ser identificados por los padres, la sintomatología de tipo internalizante, como la ansiedad o la depresión, suele pasar inadvertida tanto para los cuidadores como para los médicos. Puesto que su presencia puede influir en el curso clínico de la enfermedad, condiciona la calidad de vida de los pacientes y, en ocasiones, condiciona también la actitud terapéutica (algunos fármacos antiepilépticos pueden tener repercusión sobre el estado de ánimo y la conducta), deben incluirse en la práctica clínica diaria escalas diagnósticas que permitan realizar un cribado adecuado de la patología.

El TDAH<sup>50,51</sup> es una de las comorbilidades neuropsicológicas más frecuentes en pacientes pediátricos con epilepsia, principal-



# EPILEPSIA *al día*

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



mente a expensas del subtipo inatento. Si bien es cierto que diversos estudios sugieren que su prevalencia es mayor en las epilepsias más graves, en nuestra experiencia este trastorno es muy frecuente, incluso en epilepsias generalizadas idiopáticas (40%), como a epilepsia de ausencias infantiles. Puede tener una repercusión importante a nivel académico y social y hay una literatura científica suficiente en apoyo del tratamiento con psicoestimulantes en dosis bajas, que es seguro y eficaz, incluso en pacientes que no están libres de crisis. Por ello, parece razonable protocolizar su detección mediante una entrevista dirigida en la consulta y con el uso de escalas conductuales validadas para su cribado (ADHRS, Conners, SNAP-25, etc.).

## TRANSICIÓN A ADULTOS<sup>52</sup>

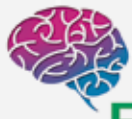
El 50% de los niños con epilepsia alcanzarán la edad adulta sin una remisión completa de su patología y la mantendrán de por vida. Además de la epilepsia, presentan con frecuencia una gran cantidad de comorbilidades y preocupaciones que requieren una adecuada transferencia para intentar salvar la brecha que existe entre las unidades pediátricas y las de adultos, y que convierta la transición en un proceso “más suave”.

Podríamos agrupar a los pacientes en distintos grupos:

- Epilepsias de inicio precoz y que se mantienen en la edad adulta: Entre ellas incluiremos diversas encefalopatías epilépticas de inicio precoz, otras epilepsias de compleja etiología (muchas genéticas) que se asocian con frecuencia con discapacidad cognitiva y otras comorbilidades

neuropsicológicas, así como la patología multisistémica, en la cual la epilepsia, aun siendo grave, puede representar solo una pequeña parte de las necesidades de atención médica en curso. Es un desafío asegurar un tratamiento global y revisar la etiología antes del traspaso y, cercano ya el momento de la transición, completar, si es necesario, el estudio etiológico: principalmente mediante neuroimagen y genética.

- Epilepsias de inicio en la adolescencia: Predominan las epilepsias con poca probabilidad de remisión, principalmente focales y la epilepsia mioclónica juvenil. Por regla general, serán adolescentes con un buen nivel cognitivo. Se les debe preparar para asumir la responsabilidad de mantener sus propios cuidados antes de la transferencia y formarles en aquellas cuestiones relacionadas con la vida independiente, como pueden ser la conducción, la adhesión al tratamiento, la sexualidad, el empleo y la salud mental.
- Epilepsias generalizadas idiopáticas propias de infancia, como la epilepsia de ausencias infantil y epilepsias focales no lesionales o epilepsias focales de la infancia, como los paroxismos rolándicos, cuyas crisis remiten completamente en la infancia. Este grupo de pacientes no suele precisar seguimiento en unidades especializadas en epilepsia. Sin embargo, a pesar de tener una buena evolución desde el punto de vista de las crisis, pueden presentar algunas comorbilidades que se mantienen en la vida adulta y debemos diagnosticar y orientar, si fuera necesario, para conseguir una transferencia adecuada.



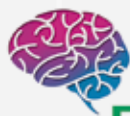
# EPILEPSIA *al día*

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



No existe un modelo único de transición que pueda ser universalmente utilizado. Sin embargo, deberíamos establecer unas normas generales para proteger, al menos, a los adolescentes epilépticos que no pueden defender sus propios intereses por mo-

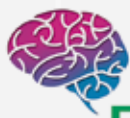
tivos de discapacidad cognitiva, física, etc. Si no existe una transición suave de una unidad pediátrica a la de adultos, debemos responsabilizarnos de elaborar un informe minucioso sobre las características particulares del paciente y de su epilepsia.



## ANEXO 1. PROTOCOLO ESCOLAR PARA UNA CRISIS CONVULSIVA<sup>27</sup>

ALUMN@:	PADRE/REPRESENTANTE:
Edad:	Teléfono de aviso:
Peso:	Profesor(a):
Centro escolar:	Medicación:
<b>PASO 1: RECONOCIMIENTO DE LA CRISIS Y COLOCACIÓN EN POSICIÓN DE SEGURIDAD</b>	
1) RECONOCER LA CRISIS COMO ACTIVA	Alteración del nivel de conciencia (inconsciente)
	Rigidez: Aumento generalizado del tono muscular (una mitad del cuerpo, cara...)
	Con o sin sacudidas: espasmos tónicos, clónicos, mioclónicos
	Apertura ocular con o sin revulsión. Midriasis
2) COLOCAR EN POSICIÓN DE SEGURIDAD (de lado y sin objetos alrededor)	
3) NO INTRODUCIR NADA EN LA BOCA	
4) CRONOMETRAR EL TIEMPO DE DURACIÓN	
<b>PASO 2: AVISO. LLAMADA DE EMERGENCIA (061)</b>	
1) LLAMAR A EMERGENCIAS (061) SIN ABANDONAR AL NIÑO Y COMUNICAR LA CRISIS CONVULSIVA	
2) AVISAR A LOS PADRES	
3) AUNQUE NO SE LOCALICEN, NO DUDAR EN ADMINISTRAR LA MEDICACIÓN	
<b>PASO 3: TRATAMIENTO SI DURACIÓN &gt; 2-3 MINUTOS<sup>26</sup></b>	
A) MIDAZOLAM ORAL Azul (5 mg) 1-5 años Morado (7,7 mg): 5-10 años Naranja (10 mg): 10-18 años	B) DIAZEPAM RECTAL < 20 kg: 5 mg > 20 kg: 10 mg





### AUTORIZACIÓN MÉDICA

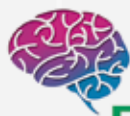
Dr. / Dra. ....  
con número de colegiado ..... por el Colegio de Médicos de .....  
y especialista en ..... tras valoración del niño y revisión del protocolo,  
prescribo ..... en caso de crisis epiléptica con una duración  
mayor de 2-3 minutos.

En ..... a ..... de ..... de 20.....

### AUTORIZACIÓN PATERNAL O DEL TUTOR LEGAL

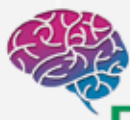
..... con DNI.....,  
autorizo como padre/madre/tutor legal de.....  
a administrarle..... en caso de crisis epiléptica con una duración  
mayor de 2-3 minutos.

En ..... a ..... de ..... de 20.....

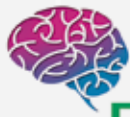


## BIBLIOGRAFÍA

1. Banerjee PN, Filippi D, Allen Hauser W. The descriptive epidemiology of epilepsy. A review. *Epilepsy Res.* 2009;85:31-45.
2. Luengo A, Parra J, Colas J, Ramos F, Carreras T, Fernandez-Pozos MJ, et al. Prevalence of epilepsy in northeast Madrid. *J Neurol.* 2001;248:762-7.
3. Durá-Travé T, Yoldi-Petri ME, Gallinas-Victoriano F. Incidence of epilepsies and epileptic syndromes among children in Navarre Spain: 2002 through 2005. *J Child Neurol.* 2008;23:878-82.
4. Camfield C, Breau L, Camfield P. Assessing the impact of pediatric epilepsy and concomitant behavioral, cognitive, and physical/neurologic disability: Impact of Childhood Neurologic Disability Scale. *Dev Med Child Neurol.* 2003;45(3):152-9.
5. Camfield C, Breau L, Camfield P. Impact of pediatric epilepsy on the family: a new scale for clinical and research use. *Epilepsia.* 2001;42(1):104-12.
6. Miller V, Palermo TM, Grewe SD. Quality of life in pediatric epilepsy: demographic and disease-related predictors and comparison with healthy controls. *Epilepsy Behav.* 2003;4(1):36-42.
7. Cushier-Weinstein S, Dassoulas K, Salpekar JA, Henderson SE, Pearl PL, Gaillard WD, et al. Parenting stress and childhood epilepsy: the impact of depression, learning, and seizure-related factors. *Epilepsy Behav.* 2008;13(1):109-14.
8. Taylor J, Jacoby A, Baker GA, Marson AG. Self-reported and parent-reported quality of life of children and adolescents with new-onset epilepsy. *Epilepsia.* 2011;52:1489-98.
9. García Peñas J. Trastornos paroxísticos en la infancia. *Neuropedwikia.* <http://neuropedwikia.es/content/trastornos-paroxisticos-en-la-infancia>.
10. Barkovich AJ, Guerrini R, Kuzniecky RI, Jackson GD, Dobyns WB. A developmental and genetic classification for malformations of cortical development: update 2012. *Brain.* 2012;135:1348-69.
11. Panayiotopoulos CP. *A Clinical Guide of Epileptic Syndromes and Their Treatment.* 2ª Edición revisada. Springer; 2010.
12. Baldin E, Hauser WA, Buchhalter JR, Hesdorffer DC, Ottman R. Yield of epileptiform electroencephalogram abnormalities in incident unprovoked seizures: a population-based study. *Epilepsia.* 2014;55(9):1389-98.
13. King MA, Newton MR, Jackson GD, Fitt GJ, Mitchell LA, Silvapulle MJ, Berkovic SF. Epileptology of the first-seizure presentation: a clinical, electroencephalographic, and magnetic resonance imaging study of 300 consecutive patients. *Lancet.* 1998;352(9133):1007.
14. Salinsky M, Kanter R, Dasheiff RM. Effectiveness of multiple EEGs in supporting the diagnosis of epilepsy: an operational curve. *Epilepsia.* 1987;28(4):331.
15. Burkholder DB, Britton JW, Rajasekaran V, Fabris RR, Cherian PJ, Kelly-Williams KM, et al. Routine vs extended outpatient EEG for the detection of interictal epileptiform discharges. *Neurology.* 2016;86(16):1524-30.
16. Sadleir LG, Scheffer IE. Optimizing electroencephalographic studies for epilepsy diagnosis in children with new-onset seizures. *Arch Neurol.* 2010;67(11):1345.
17. Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy. Proposal for revised classification of epilepsies and epileptic syndromes. *Epilepsia.* 1989;30:389-99.
18. Sanmartí Vilaplana FX, Málaga Diéguez I. *Atlas de epilepsia en la edad pediátrica.* Springer; 2011.
19. Nieto Barrera M. *Epilepsias y síndromes epilépticos en el niño.* Universidad de Granada; 1993.
20. Fejerman N, Caraballo RH. *Epilepsias Focales Benignas en Lactantes, niños y adolescentes.* Panamericana; 2008.
21. Chin RF, Neville BG, Peckham C, Wade A, Bedford H, Scott RC. Treatment of community-onset, childhood convulsive status epilepticus: a prospective, population-based study. *Lancet Neurol.* 2008;7(8):696-703. Erratum in: *Lancet Neurol.* 2008 Sep;7(9):771.
22. Chin RF, Neville BG, Peckham C, Bedford H, Wade A, Scott RC; NLSTEPSS Collaborative Group. Incidence, cause, and short-term outcome of convulsive status epilepticus in childhood:

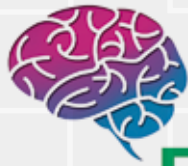


- prospective population-based study. *Lancet*. 2006;15;368(9531):222-9.
23. Shinnar S, Pellock JM, Moshé SL, Maytal J, O'Dell C, Driscoll SM. In whom does status epilepticus occur: age-related differences in children. *Epilepsia* 1997;38(8):907-14.
  24. Riviello JJ, Ashwal S, Hirtz D, Glauser T, Ballaban-Gil K, Kelley K, et al. Practice parameter: diagnostic assessment of the child with status epilepticus (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology*. 2006 14;67(9):1542-50.
  25. Appleton R, Choonara I, Martland T, Phillips B, Scott R, Whitehouse W. The treatment of convulsive status epilepticus in children. The Status Epilepticus Working Party, Members of the Status Epilepticus Working Party. *Arch Dis Child* 2000;83(5):415-9.
  26. Sociedad Española de Neurología. 2. Tratamiento farmacológico de las crisis epilépticas y de la epilepsia. Tratamiento en situaciones de urgencia. En: *Guía oficial de práctica clínica en epilepsia*. Madrid: Editorial Luzán; 2012. p. 73-107.
  27. Protocolo escolar ante una crisis convulsiva. En: <http://www.neuropediatriaytdah.com/protocolo-escolar-ante-una-crisis-convulsiva/>
  28. De Haan GJ, van der Geest P, Doelman G, Bertram E, Edelbroek P. A comparison of midazolam nasal spray and diazepam rectal solution for the residential treatment of seizure exacerbations. *Epilepsia*. 2010;51(3):478-482.
  29. McIntyre J, Robertson S, Norris E, Appleton R, Whitehouse WP, Phillips B, et al. Safety and efficacy of buccal midazolam versus rectal diazepam for emergency treatment of seizures in children: a randomised controlled trial. *Lancet*. 2005;366:205-10.
  30. Ram D, Martland T. Management of convulsive status epilepticus in children. *Paediatrics and Child Health*. 2015. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.paed.2015.06.012>.
  31. Austin JK, Dunn DW. Children with epilepsy: quality of life and psychosocial needs. *Annu Rev Nurs Res*. 2000;18:26-47.
  32. Taylor J, Jacoby A, Baker GA, Marson AG. Self-reported and parent-reported quality of life of children and adolescents with new-onset epilepsy. *Epilepsia*. 2011;52(8):1489-98.
  33. Elliott IM, Lach L, Smith ML. I just want to be normal: a qualitative study exploring how children and adolescents view the impact of intractable epilepsy on their quality of life. *Epilepsy Behav*. 2005;7(4):664-78.
  34. Ronen GM, Rosenbaum P, Law M, Streiner DL. Health-related quality of life in childhood epilepsy: the results of children's participation in identifying the components. *Dev Med Child Neurol*. 1999;41(8):554-9.
  35. Schraegle W.A., Titus J.B. Executive function and health-related quality of life in pediatric epilepsy. *Epilepsy Behavior*. 2016.
  36. Ronen GM, Streiner DL, Rosenbaum P, Canadian Pediatric Epilepsy Network. Health-related quality of life in children with epilepsy: development and validation of self-report and parent proxy measures. *Epilepsia*. 2003;44:598-612.
  37. Austin JK, MacLeod J, Dunn DW, Shen J, Perkins SM. Measuring stigma in children with epilepsy and their parents: instrument development and testing. *Epilepsy Behav*. 2004;5(4):472-82.
  38. Forsgren L, Ghanean H, Jacobsson L, Richter J. On the experience of stigma by persons with epilepsy in Sweden and Iran a comparative study. *Seizure*. 2013;22: 748-51.
  39. Black LC, Schefft BK, Howe SR, Szaflarski JP, Yeh HS, Privitera MD. The effect of seizures on working memory and executive functioning performance. *Epilepsy Behav*. 2010;17(3):412-9.
  40. Parrish J, Geary E, Jones J, Seth R, Hermann B, Seidenberg M. Executive functioning in childhood epilepsy: parent-report and cognitive assessment. *Dev Med Child Neurol*. 2007;49(6):412-6.
  41. Slick DJ, Lautzenhiser A, Sherman EM, Eyrl K. Frequency of scale elevations and factor structure of the Behavior Rating Inventory of Executive Function (BRIEF) in children and adolescents with intractable epilepsy. *Child Neuropsychol*. 2006;12(3):181-9.
  42. Thome-Souza S, Kuczynski E, Assumpção F, Rzezak P, Fuentes D, Fiore L, et al. Which factors



may play a pivotal role on determining the type of psychiatric disorder in children and adolescents with epilepsy? *Epilepsy Behav.* 2004;5(6):988-94.

43. Jones JE, Siddarth P, Almane D, Gurbani S, Hermann BP, Caplan R. Identification of risk for severe psychiatric comorbidity in pediatric epilepsy. *Epilepsia.* 2016;57(11):1817-25.
44. Aaberg KM, Bakken IJ, Lossius MI, Lund Søråas C, Håberg SE, Stoltenberg C. Comorbidity and Childhood Epilepsy: A Nationwide Registry Study. *Pediatrics.* 2016;138(3): e20160921.
45. Rodenburg R, Stams GJ, Meijer AM, Aldenkamp AP, Deković M. Psychopathology in children with epilepsy: a meta-analysis. *J Pediatr Psychol.* 2005;30:453-68.
46. Austin JK, Dunn DW, Huster GA. Childhood epilepsy and asthma: changes in behavior problems related to gender and change in condition severity. *Epilepsia.* 2000;41:615-623.
47. Wagner JL, Smith G, Ferguson PL, Fedele DA. Preliminary psychometrics of the neurological disorders depression inventory for epilepsy-youth. *J Child Neurol.* 2013;28:1392-99.
48. Reilly C, Atkinson P, Das KB, Chin RF, Aylett SE, Burch V, et al. Neurobehavioral comorbidities in children with active epilepsy: a population-based study. *Pediatrics.* 2014;133:1586-93.
49. Caplan R, Siddarth P, Gurbani S, Hanson R, Sankar R, Shields WD. Depression and anxiety disorders in pediatric epilepsy. *Epilepsia.* 2005;46:720-30.
50. Cohen R, Senecky Y, Shuper A, Inbar D, Chodick G, Shalev V, et al. Prevalence of epilepsy and attention-deficit hyperactivity (ADHD) disorder: a population-based study. *J Child Neurol.* 2013;28(1):120-3.
51. Sherman E, Slick DJ, Eyrl KL. Executive dysfunction is a significant predictor of poor quality of life in children with epilepsy. *Epilepsia.* 2006;47(11):1936-42.
52. Nabbout R, Camfield P. Bringing the transition of epilepsy care from children to adults out of the shadows. *Epilepsia.* 2014;55:52-3.



# EPILEPSIA

*al día*



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