

Epilepsias y síndromes epilépticos del lactante

Enrique Bauzano-Poley, María A. Rodríguez-Vives,
A. Carlos Rodríguez-Barrionuevo (in memoriam)

Hospital Materno-Infantil, Málaga

Durante la lactancia se inicia un grupo de síndromes epilépticos muy heterogéneos. El pronóstico es diferente en cada síndrome y depende en gran medida, no del síndrome

en sí, sino también de su etiología. Aunque a las convulsiones febriles (CF) se les considera como un síndrome epiléptico de inicio durante la lactancia, se estudian en el tema 8 de estos Protocolos .

Síndrome de West (SW)

CONCEPTO

Es un síndrome incluido en la Clasificación de las Epilepsias y Síndromes Epilépticos, como síndrome generalizado criptogénico y/o sintomático. Se caracteriza por la triada clásica: espasmos infantiles, deterioro psicomotor y actividad hipsarrítmica en el EEG.

ETIOLOGÍA

Afecta a 1 de cada 4-6.000 niños. Existen formas criptogénicas, sin una causa aparente y formas sintomáticas, provocadas por múltiples causas, destacando la esclerosis tuberosa y la encefalopatía hipóxicoisquémica perinatal.

CLÍNICA

Las crisis se inician entre los 3 y 7 meses de la vida, con un pico de incidencia a los 5 meses, generalmente siempre por debajo del año de edad. Se caracteriza por:

Espasmos infantiles. Pueden ser en flexión o extensión, simétricos o asimétricos, y mixtos. A veces, las crisis tienen una expresión mínima (cabeceo o elevación de los ojos). Se agrupan en racimos de hasta 100 espasmos, que se repiten muchas veces al día. Aparecen tanto en vigilia

como en sueño, pero con más frecuencia después del despertar, o en el adormecimiento.

Deterioro psicomotor. En las formas criptogénicas, existe previo al inicio de los espasmos un periodo de normalidad neuropsicológica, seguido de una detención de la maduración y poco después, deterioro. En los casos sintomáticos, como existe un retraso previo, el deterioro es más difícil de evaluar.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

El EEG de vigilia es muy característico, presentando un **patrón hipsarrítmico**, definido por una mezcla anárquica de ondas lentas, entre 1-7 Hz de gran amplitud (más de 200

mcv), ondas de perfil escarpado y de puntas (figura 1). Durante el sueño no REM, la hipsarritmia puede fraccionarse (figura 2). Durante el espasmo se suele observar o bien una atenuación paroxística del voltaje o una desincronización (figura 3). Para el diagnóstico etiológico se precisan otras pruebas diagnósticas tales como estudios metabólicos, neuroimagen, exámenes inmunológicos, etc.

DIAGNÓSTICO Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico se realiza mediante la triada clásica de: espasmos infantiles, deterioro psicomotor y EEG hipsarrítmico. Existen casos atípicos de comienzo más precoz, como ocurre a niñas con síndrome de Aicardi (agenesia del cuerpo calloso y lagunas retinianas). Otros casos pueden no presentar la triada sintomática completa.

Al inicio, los espasmos infantiles se pueden confundir con anomalías funcionales, tales como cólicos abdominales y sobresaltos, pero la anormalidad del EEG descarta la posibilidad. También se puede confundir con las mioclonías benignas de la lactancia, que se carac-

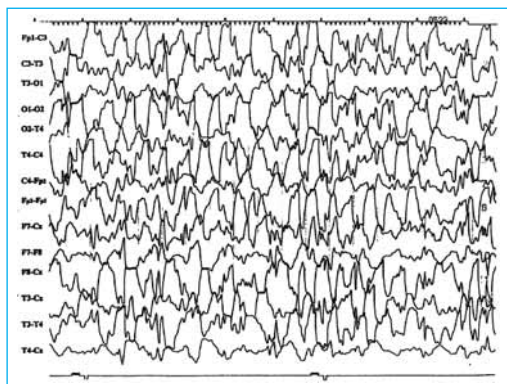


Figura 1. Trazado hipsarrítmico.

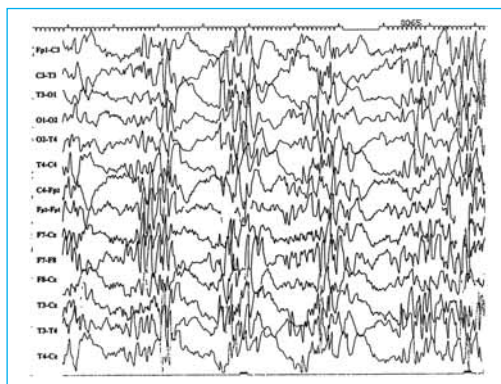


Figura 2. EEG durante el sueño no REM. Fraccionamiento de la hipsarritmia.

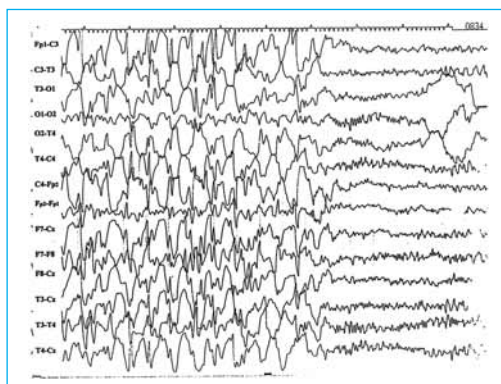


Figura 3. Desincronización del trazado durante el espasmo infantil.

teriza por crisis muy parecidas, pero los pacientes no presentan deterioro y el EEG es normal en vigilia y sueño. La encefalopatía mioclónica precoz tiene su inicio antes de los 3 meses con espasmos tónicos y el EEG se caracteriza por un trazado tipo «burst suppression».

TRATAMIENTO

El tratamiento de elección en el síndrome de West es la vigabatrina (VGB) a dosis de 80-

200 mg/Kg/día en dos dosis. Si no se controlan los espasmos, se puede ensayar el valproato (VPA) a dosis altas (50-200 mg/Kg/día). Las benzodiazepinas (BDZs) y el topiramato (TPM) pueden ser útiles. El ACTH sintético (tetracoxáctido) se utiliza a dosis media de 0.3-0.5 mg/día, por vía intramuscular.

EVOLUCIÓN

Desde la introducción de la VGB el pronóstico ha cambiado. En el 6-24% de los casos se

produce la muerte en el curso del tratamiento con ACTH. El control de las crisis se produce entre el 59 y 85%.

Los casos considerados idiopáticos evolucionan mejor que los casos sintomáticos. Más de la mitad de éstos evolucionan a una epilepsia refractaria de tipo multifocal o a un Síndrome de Lennox-Gastaut. La curación completa con un desarrollo psicomotor normal, solo se observa en algunos casos criptogénicos. El diagnóstico y el tratamiento precoces mejoran el pronóstico.

Epilepsia mioclónica benigna del lactante (EMBL)

CONCEPTO

Es un síndrome incluido dentro de la Clasificación Internacional de las Epilepsias y Síndromes Epilépticos (1989) como un síndrome generalizado idiopático, también incluido en la lista de síndromes epilépticos en la propuesta de Clasificación y Terminología de la ILAE (2001). Se caracteriza por mioclonias como único tipo de crisis.

ETIOLOGÍA

Las convulsiones febriles (CF) previas son frecuentes y existen antecedentes familiares de epilepsia.

CLÍNICA

La EMBL es un síndrome poco frecuente, representando el 7% de las epilepsias mioclónicas y el 2% de las epilepsias por debajo de

los 3 años. Las crisis se inician entre los 5 meses y los 3 años de la vida. Existe un solo tipo de crisis: las mioclonias, que son axiales o axorizomiélicas, de corta duración y muy frecuentes. Las mioclonias pueden provocar la caída al suelo del niño, y/o proyectar los objetos de las manos. Puede acompañarse de una elevación de los globos oculares (*sursum vergens*). Existe una forma refleja, en la que las crisis se desencadenan por estímulos táctiles y/o acústicos.

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

El EEG es fundamental para el diagnóstico. El trazado intercrítico de vigilia es normal. Las mioclonias se correlacionan con paroxismos de punta-polipunta-onda generalizadas. Durante las primeras fases de sueño aparecen brotes generalizados de punta-onda o poli-punta-onda rápidas (figura 4). La TC craneal es normal.

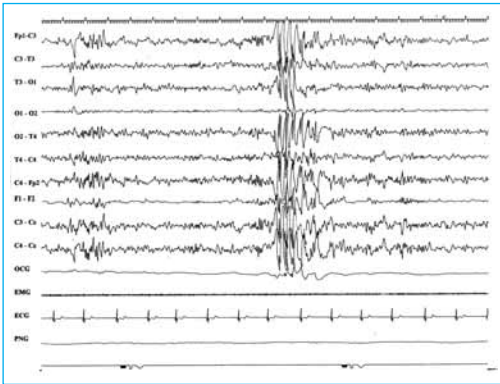


Figura 4. EEG de sueño (Fase II). Paroxismo generalizado de punta-onda.

DIAGNÓSTICO Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Un niño pequeño que ha tenido CF durante la lactancia, que comienza con mioclonias axiales como único tipo de crisis, con EEG de vigilia normal y EEG de sueño con paroxismos generalizados de punta-polipunta-onda, es muy probable que tenga una EMBL. Se debe diferenciar de otras formas de epilepsia,

tales como la epilepsia mioclónica criptogénica o la epilepsia mioclónico-atónica.

TRATAMIENTO

El VPA es el fármaco antiepiléptico de primera elección para la EMBL. El fenobarbital (PB) y las benzodiacepinas (BZD) pueden empeorar el proceso.

EVOLUCIÓN

El examen clínico y la maduración neuropsíquica son normales. El control de las crisis es fácil con los FAEs adecuados. En algunos casos, durante la pubertad pueden aparecer crisis tónico-clónicas generalizadas, anomalías de la conducta, y dificultades escolares. Cuando se tarda en instaurar el tratamiento, puede aparecer retraso intelectual y trastorno de la personalidad.

Las anomalías EEG desaparecen con la mejoría clínica, pero a veces pueden persistir anomalías de punta-onda generalizadas durante años.

Epilepsia mioclónica severa del lactante. Síndrome de Dravet (SD)

CONCEPTO

La EMSL es un síndrome incluido en la Clasificación de las Epilepsias y Síndromes epilépticos (1989) dentro de las formas indeterminadas, e incluido en la lista de síndromes epilépticos en la propuesta de Clasificación y Terminología de la ILAE (2001). Presenta crisis focales y generalizadas.

ETIOLOGÍA

Existen antecedentes familiares de epilepsia y convulsiones febriles en el 20-25% de los casos. Hay un discreto predominio de niños sobre niñas. Se origina por una mutación en el gen SCN1A de la subunidad α 1 del canal de sodio dependiente de voltaje.

CLÍNICA

Fase febril. Las crisis se inician antes de los 6 meses, con convulsiones febriles. Aunque la mayoría de las crisis se desencadenan por la fiebre, se intercalan con crisis afebriles. Las crisis son clónicas hemi o generalizadas, siendo su duración variable y con frecuencia presentan estados de mal. Las crisis se repiten de forma muy frecuente.

Fase catastrófica. A partir del segundo o tercer año de vida, aparecen las mioclonias que son muy frecuentes, y se pueden preceder de una crisis tónico-clónica generalizada. Las mioclonias son de intensidad variable: desde una sacudida inapreciable a una mioclonia masiva con caída al suelo. A veces las mioclonias aparecen de forma muy precoz, antes del año. Las crisis parciales complejas aparecen a los 3 años de la vida, con ó sin generalización secundaria. Coincidiendo con el inicio de las mioclonias, se produce un deterioro de la maduración neuropsicológica, con signos de disfunción cerebelosa y afectación piramidal.

Fase de deterioro neurológico lento. A partir de los 7-8 años.

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

El EEG es normal hasta los 2 años, con presencia de actividad theta a 4-5 Hz de localización fronto-central. A partir de los 2 años, se observan descargas de punta-onda o poli-punta-onda generalizadas, de corta duración (figura 5). Posteriormente aparecen anomalías focales y multifocales. Existe fotosensibilidad (figura 6) y la fotoestimulación luminosa intermitente (ELI), puede desencadenar las crisis. La neuroimagen es normal, al igual que las determinaciones metabólicas.

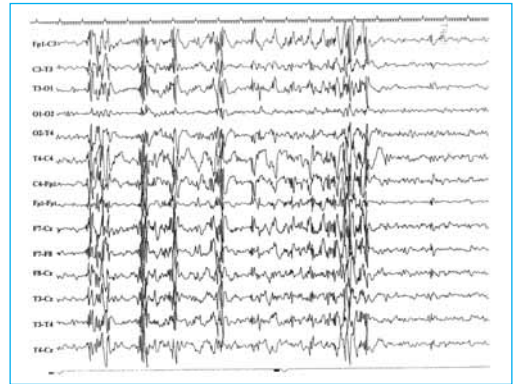


Figura 5. Paroxismos generalizados de punta-onda y polipunta-onda.

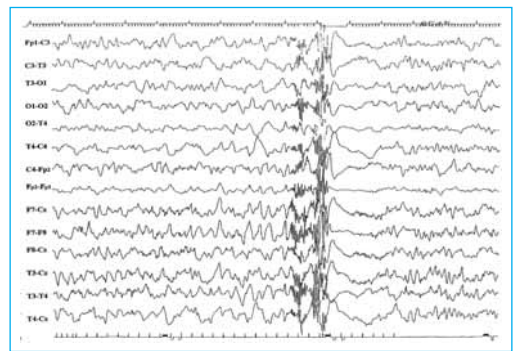


Figura 6. Paroxismo generalizado de polipunta y polipunta-onda inducida por la ELI.

DIAGNÓSTICO Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Las CF de inicio precoz, muy frecuentes e intercaladas con crisis afebriles, y estado de mal hipertérmico, son los síntomas fundamentales para la sospecha diagnóstica. Durante la evolución la aparición de mioclonias, el deterioro de la maduración y las anomalías del EEG certifican el diagnóstico. Al inicio, este proceso se puede confundir con las CF complicadas. Después se debe diferenciar del resto de las epilepsias mioclónicas.

TRATAMIENTO

Es una forma de epilepsia refractaria a todo tipo de tratamiento. El VPA y PB, a veces disminuyen la frecuencia de las CF. El clonazepam (CZP) puede mejorar las mioclonias. Se emplea, preferentemente el topiramato (TPM) en monoterapia ó en biterapia con VPA. No debe emplearse lamotrigina, carbamacepina ni vigabatrina, por riesgo de empeoramiento de las crisis, especialmente las mioclónicas. En algunos casos, las gam-

maglobulinas intravenosas han dado buen resultado.

EVOLUCIÓN

El pronóstico es siempre desfavorable. Las mioclonias se pueden controlar con los FAEs. Las crisis parciales con o sin generalización, permanecen durante mucho tiempo. Los pacientes presentan retraso mental y alteraciones conductuales con hiperactividad y signos psicóticos.

Epilepsia infantil benigna con crisis parciales complejas (EIBCPC) (Watanabe, 1987)

CONCEPTO

Es un síndrome epiléptico no contemplado por la Clasificación de las Epilepsias y Síndromes Epilépticos. Presenta crisis parciales complejas de inicio durante la lactancia

Se ha descrito una variante (Watanabe 1993): La epilepsia parcial benigna de la infancia con crisis secundariamente generalizadas (EPBCSG), con comienzo focal y generalización secundaria

ETIOLOGÍA

No existe predominio de sexo. Existen antecedentes familiares de convulsiones febriles o de epilepsia parcial benigna, en el 40% de los casos. Herencia recesiva.

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

El EEG interictal suele ser normal (figura 7). Durante la crisis se observan descargas focales de ondas rápidas de bajo voltaje, en área temporal ó central, uni o bilateral, con difusión a todo el hemisferio y proyección contralesional. La exploración por imagen es siempre normal.

CLÍNICA

Las crisis se inician entre los 3 y 20 meses (con un pico a los 5,9 meses) de forma arracimada (1-10 crisis/día, durante periodos de 2-3 días). Son crisis parciales complejas de corta duración (1-4 m), con versión oculocefálica hacia un lado, clonias hemifaciales e hipertonia de miembros.

DIAGNÓSTICO Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

La aparición de crisis parciales complejas durante la lactancia, sin afectación de la maduración y EEG intercítico normal, nos ponen en la pista del diagnóstico. La (EIBCPC) se

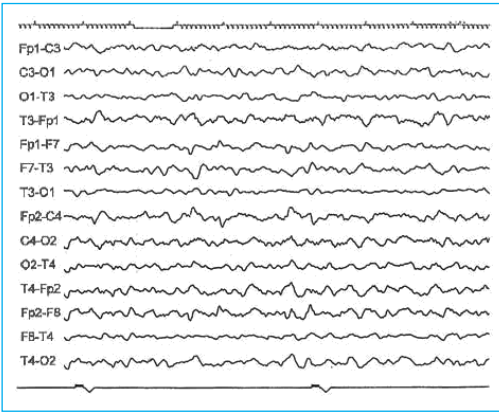


Figura 7. EEG de un lactante con actividad de base normal.

debe diferenciar de otras formas de epilepsia parcial criptogénica y sintomática, de inicio durante la lactancia.

TRATAMIENTO

Las crisis se controlan bien con fármacos antiepilépticos, sobre todo con carbamazepina (CBZ)

EVOLUCIÓN

La evolución es favorable, manteniéndose un estado neuropsicológico normal.

Convulsiones infantiles familiares benignas con herencia autosómica dominante (CIFB). (Vigevano, 1992)

CONCEPTO

Es un síndrome epiléptico no contemplado por la Clasificación de las Epilepsias y Síndromes Epilépticos. Presenta crisis parciales motoras secundariamente generalizadas.

ETIOLOGÍA

Herencia autosómica dominante

CLÍNICA

Desarrollo neurológico previo normal. Crisis parciales motoras secundariamente generalizadas de inicio entre 4-12 meses (media 6 meses)

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

EEG intercrítico en vigilia y sueño, normal. EEG crítico: Ritmo reclutante unilateral parieto-occipital con extensión a todo el hemisferio y generalización secundaria. Neuroimagen normal

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Tiene una gran semejanza con la epilepsia infantil benigna con crisis parciales complejas con generalización secundaria mencionadas anteriormente. Se diferencia en la herencia autosómica dominante y en el origen extra-temporal de la descarga.

TRATAMIENTO

Buena respuesta a la medicación sin recidivas.

EVOLUCIÓN

Evolución posterior normal, en los aspectos neurológico y psicológico.

Convulsiones familiares infantiles benignas con coreoatetosis paroxística (CICA) (Szepetowski, 1997)

CONCEPTO

Es un síndrome epiléptico no contemplado por la Clasificación de las Epilepsias y Síndromes Epilépticos. Presenta crisis generalizadas y parciales secundariamente generalizadas breves, en vigilia.

senta crisis generalizadas, y parciales secundariamente generalizadas, breves en vigilia.

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

EEG intercrítico es normal

ETIOLOGÍA

Herencia autosómica dominante, ligado al cromosoma 16p12-q12

TRATAMIENTO

Buena respuesta a la medicación

CLÍNICA

Inicio entre 3-22 meses (media 5 meses). Desarrollo neurológico previo normal. Pre-

EVOLUCIÓN

Normal. Presencia de breves episodios de coreoatetosis, distonía o discinesia en vigilia en la adolescencia.

Síndrome hemiplejía hemiconvulsión epilepsia (SHHE)

CONCEPTO

Es un síndrome no incluido en la Clasificación de las Epilepsias y Síndromes Epilépticos, que comienza durante la lactancia con

crisis que con frecuencia se comportan como un estado de mal epiléptico, y que deja como secuela una hemiplejía transitoria o permanente y una epilepsia.

ETIOLOGÍA

Las causas más frecuentes son las infecciones generales y cerebrales, el síndrome de Sturge-Weber y la hemiplejía congénita. Son frecuentes los antecedentes familiares de convulsiones febriles.

CLÍNICA

Las crisis se inician entre los 5 meses y 2 años, y es muy raro su inicio después de los 4 años. La crisis comienza con una desviación tónica de la cabeza y de los ojos hacia un lado, seguida de clonias hemifaciales que se propagan al hemicuerpo ipsilateral. La conciencia se pierde de forma gradual o bruscamente. Las clonias pueden variar en amplitud, frecuencia y topografía; pueden iniciarse en la cara y persistir en el brazo y/o en la pierna, siguiendo a veces una marcha jacksoniana; también pueden ceder en un lado y aparecer en el lado contrario (crisis alternantes), e incluso generalizarse. La crisis termina con el paciente en coma postictal, hemiparesia en el lado de la crisis y desviación oculocefálica contralateral a la crisis. Es muy frecuente el estado de mal epiléptico.

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

El EEG intercrítico presenta una depresión de la amplitud o una lentificación de la actividad de base del hemisferio contralateral, con anomalías paroxísticas focales y/o multifocales, afectando sobre todo al lóbulo temporal (figura 8). En el EEG postcrítico suele existir una asimetría de la actividad de base, que puede persistir durante días.

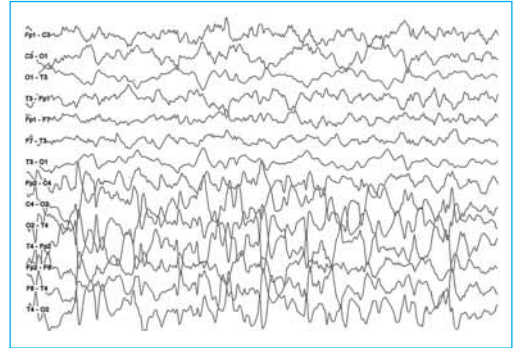


Figura 8. Asimetría del trazado por lentificación del hemisferio derecho en SHHE.

DIAGNÓSTICO Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico se realiza por la clínica y los hallazgos en el EEG. Se debe diferenciar del síndrome hemiplejía-hemiconvulsión que aparece en el curso de las CF, que es de mejor pronóstico.

TRATAMIENTO

En la fase aguda, el tratamiento de elección es el diazepam y/o fenitoína por vía i.v., para abortar las crisis. El tratamiento crónico es igual que el de cualquier epilepsia parcial. Los FAEs de elección son el PB, VPA o CBZ. En casos resistentes se pueden emplear los nuevos FAEs.

EVOLUCIÓN

Cuando el SHHE está completo, la crisis se sigue de una hemiparesia transitoria. Al principio es flácida, pero posteriormente puede ser espástica. La duración mínima de la hemiparesia es de una semana, a diferencia de la

parálisis de Todd de las CF, que dura menos (síndrome hemiparesia-hemiconvulsión).

En algunos casos, la hemiparesia no es permanente y desaparece en un plazo de 1 a 12 meses, pero puede quedar una hiperreflexia tendinosa. La hemiparesia predomina en el brazo, y afecta siempre a la cara, a diferencia de la hemiparesia congénita. Las crisis epilépticas se inician en el 75% de los casos, después de un periodo asintomático de 1-2 años y generalmente antes de los 3 años de la vida. El pronóstico puede ser grave, debido al difícil control de las crisis. En estos casos, las crisis aparecen en racimos, con periodos asintomáticos más o menos prolongado. Cuando los pacientes presentan más de un tipo de crisis, el pronóstico es más severo. En el 80% de los casos existe retraso mental.

BIBLIOGRAFÍA

1. Aicardi J. *Epilepsy in Children*. 2ª edición. International Review of Child Neurology Series. New York: Raven Press, 1994.
2. Commission on Terminology of the International League Against Epilepsy. Proposal for Revised Classification of Epilepsies and Epileptic Syndromes. *Epilepsia* 1989; 30: 89-399.
3. Rodríguez-Barrionuevo AC, Bauzano-Poley E. *Guía práctica para el diagnóstico y tratamiento de la epilepsia en la infancia*. Madrid: EDIMSA, 1995.
4. Roger J, Bureau M, Dravet C, Dreifuss FE, Perret A, Wolf P. *Epileptic Syndromes in Infancy, Childhood and Adolescence*. London: John Libbey Eurotext, 1992.
5. Dravet C, Bureau M, Oguni H, Fukuyama Y, Cokar O. Severe myoclonic epilepsy in infancy (Dravet Syndrome). En: Roger J, Bureau M, Dravet CH, Genton P, Tassinari CA, Wolf P, (eds.). *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. 3ª edición. London: John Libbey, 2002. p 81-103.
5. Watanabe K, Yamamoto N, Negoro T, et al. Benign infantile epilepsy with complex partial seizures. *J Clin Neurophysiol* 1990; 7: 409-416.
6. Vigeveno F, Fusco L, Di Capua M, et al. Benign infantile familial convulsions. *Eur J Pediatr* 1992; 151: 608-612.
7. Szepetowski P, Rochette J, Bequin P, Piussan C, Lathrop GM, Monaco AP. Familiar infantile convulsions and paroxysmal choreoathetosis: a new neurological síndrome linked to the pericentromeric region of human chromosome 16. *Am J Hum Genet* 1997; 61: 889-898.