

Nomenclatura, semiología y clasificación de crisis, epilepsias y síndromes epilépticos. Exploración física y principales pruebas complementarias

Selma Vázquez Martín⁽¹⁾

⁽¹⁾Sección de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid

Vázquez Martín S. Nomenclatura, semiología y clasificación de crisis, epilepsias y síndromes epilépticos. Exploración física y principales pruebas complementarias. *Protoc diagn ter pediatr*. 2022;1:369-378.



1. NOMENCLATURA Y TERMINOLOGÍA

Con el fin de mejorar el conocimiento de los avances científicos en el área de los trastornos paroxísticos en general y de la epilepsia en particular se han propuesto distintas definiciones y términos que es necesario manejar adecuadamente.

- **Convulsión.** Fenómeno motor, pero ampliable a cualquier cambio en el estado o comportamiento del individuo, de origen cerebral (epiléptico o no).
- **Episodio paroxístico-crisis.** Modificación brusca, inesperada y generalmente breve en el estado del individuo (nivel de conciencia-alerta, conductual, cognitivo, motor, sensitivo, sensorial...) de causa epiléptica o no epiléptica.
- **Crisis epiléptica.** Presencia transitoria de signos o síntomas debidos a una actividad eléctrica anormal, excesiva y sincrónica del cerebro.
- **Crisis epiléptica sintomática aguda o provocada.** Producida por la acción de un factor transitorio y reversible (metabólico, tóxico, estructural, infeccioso o inflamatorio) que reduce el umbral de crisis en el cerebro normal. No se debe catalogar de epilepsia *a priori*.
- **Crisis epiléptica única.** Crisis epiléptica que ha ocurrido una sola vez en la vida y en la que no se reconoce un factor desencadenante.
- **Epilepsia.** Alteración cerebral crónica caracterizada por la predisposición duradera a presentar crisis epilépticas junto a las consecuencias neurocognitivas, psicológicas y sociales propias de su etiología y patogenia.
- **Síndrome epiléptico.** Conjunto de signos y síntomas que incluye uno o varios tipos concretos de crisis, EEG característico, edad de comienzo, gravedad, pronóstico y tratamiento específicos. No todas las epilepsias se podrán enmarcar en síndromes epilépticos específicos.

- **Constelación epiléptica.** Trastornos epilépticos asociados a una causa característica (Epilepsia del lóbulo temporal por esclerosis mesial, epilepsia con crisis gelásticas asociada al hamartoma hipotalámico, síndrome de hemiconvulsión-hemiplejía, epilepsia focal continua en el síndrome de Rasmussen), cuyo reconocimiento implica consecuencias terapéuticas o de pronóstico, pero no llega a constituir un síndrome.
- **Encefalopatía epiléptica.** La actividad epiléptica en sí misma contribuye a alteraciones cognitivas y de comportamiento, más allá de lo que podría deberse a la patología subyacente y que pueden persistir o empeorar con el tiempo.
- **Encefalopatía epiléptica y del neurodesarrollo.** Epilepsia de inicio temprano con ulterior desarrollo psicomotor y cognitivo alterados en la que la patología subyacente, frecuentemente de origen genético, contribuye tanto o más que la actividad epileptiforme al daño en el desarrollo neurocognitivo (Por ejemplo, síndrome de Dravet, síndrome de Rett, etc.
- **Epilepsia refractaria.** Aquella en la cual las crisis persisten a pesar de la administración de dos fármacos en monoterapia o en combinación, con una pauta adecuada y bien tolerados.
- **Estatus epiléptico.** Persistencia de actividad epiléptica continua durante 30 minutos o más o 2 crisis sin recuperación de conciencia entre ellas.
- **Definición operativa de estatus epiléptico.** Crisis generalizada que se prolonga más allá de 5 minutos.

2. SEMIOLOGÍA BÁSICA DE CRISIS

Ver **Tabla 1.**

3. CLASIFICACIÓN DE CRISIS

La Liga Internacional Contra la Epilepsia (ILAE, por sus siglas en inglés), fundada en 1909, es el organismo que, en base a los conocimientos científicos que han ido recabándose en epilepsia a lo largo del tiempo, ha establecido una clasificación evolutiva de los tipos de crisis, tipos de epilepsia y síndromes epilépticos.

En cuanto a la clasificación de las crisis, estas se dividen clásicamente en:

Crisis generalizadas. Aquellas que se originan en un área o localización que difunde rápidamente a través de redes o circuitos cerebrales de distribución bihemisférica. Pueden incluir estructuras corticales y subcorticales, aunque no necesariamente afectan al córtex completo.

Crisis focales. Aquellas que se originan en circuitos locales limitados a un hemisferio, de carácter más o menos extenso.

La ILAE estableció en 2017 una clasificación básica de tipos de crisis y otra expandida que se muestra en la **Tabla 2.** Así, las crisis se clasificarán en función de su inicio, afectación de conciencia / estado de alerta, fenómenos motores / no motores y síntomas focales presentes. Los cambios más importantes que se producen a partir de la clasificación de 2017 con respecto a la previa del año 1981 establecidos por la ILAE son los recogidos en la **Tabla 3.**

Tabla 1. Semiología básica de crisis.

Crisis tónica • Rigidez muscular brusca y sostenida • Leves y localizadas o bien extensas y masivas • EEG ictal: actividad rápida de bajo voltaje o ritmos rápidos a 9-10 Hz	Crisis clónica • Sacudidas musculares rítmicas • Focales o difusas • EEG ictal: actividad rápida paroxística (>10 Hz) y ondas lentas (OL)
Crisis tónico-clónica • Crisis generalizada • Fase inicial de contracción tónica global de breve duración, seguida de una fase de sacudidas musculares rítmicas o clonías • En ocasiones, mordedura de la lengua, escape de orina y apnea con cianosis • EEG ictal: patrón de ritmos rápidos (fase tónica) y posteriores ondas lentas (fase clónica)	Crisis mioclónica • Sacudidas musculares • Rápidas, bruscas, rítmicas, breves <100 ms • Predominio axial y proximal de las extremidades, aunque pueden afectar cualquier área corporal • Bilaterales y simétricas • EEG ictal: complejos de polipunta-onda (PPO) o puntas y ondas agudas (OA)
Espasmos epilépticos • Contracción súbita musculatura proximal y tronco • Flexión, extensión o mixtos • Duración: 1 s • Series o salvas • Al despertar o en adormecimiento • EEG desorganizado-hipsarritmia o focal	Crisis atónica • Pérdida brusca del tono muscular • Caída cefálica o bien caída completa al suelo si afecta a la musculatura axial • EEG ictal: descargas de PPO con posterior depresión del trazado o desincronización del mismo
Ausencia típica • Desconexión del medio o cese de actividad • Inicio y final bruscos • Duración breve • Puede asociar parpadeo rítmico, desviación de la mirada hacia arriba, movimientos automáticos de chupeteo o bien síntomas vegetativos • Desencadenada por hiperventilación • EEG ictal complejos de punta-onda (PO) 3 Hz • EEG interictal normal	Ausencia atípica • Desconexión del medio • Inicio y fin más graduales e insidiosos • Duración más prolongada • No se precipitan por la hiperventilación • EEG ictal: brotes complejos de PO irregular (2-2,5 Hz), actividad rápida u otro tipo de actividad paroxística • EEG interictal: actividad de fondo anormal, puntas y complejos de punta-onda lenta (POL)

EEG: electroencefalograma.

Desde la primera crisis, hemos de pensar ya en la posible etiología del proceso que puede ser estructural, genética, metabólica, infecciosa, inmunológica, o desconocida. En ocasiones las causas pueden ser múltiples y deben reflejar-

se en la codificación diagnóstica (por ejemplo, crisis de etiología infecciosa/inmunológica en el contexto de encefalitis anti-NMDA posherpética o crisis de etiología genética/estructural en esclerosis tuberosa, etc.).

Tabla 2. Clasificación de las crisis.

Focal	Generalizada	Desconocida
Alerta / alerta reducida		
Motor	Motor	Motor
Automatismo	Tónico-clónico	Tónico-clónico
Atónico	Clónico	Espasmos epilépticos
Clónico	Tónico	No motor
Espasmos epilépticos	Mioclónico	Bloqueo actividad
Hipercinético	Mioclónico-tónico-clónico	No clasificable
Mioclónico	Mioclónico-atónico	
Tónico	Atónico	
No motor	Espasmos epilépticos	
Autonómico	No motor (ausencia)	
Bloqueo actividad	Típica	
Cognitivo	Atípica	
Emocional	Mioclónica	
Sensorial	Con mioclonía palpebral	
Focal a T-C bilateral		

Tabla 3. Últimos cambios en la nomenclatura para clasificar las crisis de la ILAE.

CAMBIOS ILAE	Reemplazo de parcial por focal
	Ciertas crisis pueden ser focales, generalizadas o de inicio desconocido
	El nivel de alerta es utilizado para clasificar las crisis focales
	Los términos discognitivo, parcial simple, parcial compleja, psíquica y secundariamente generalizada son eliminados
	Nuevas crisis focales: crisis con automatismos, con cambios autonómicos, detención del comportamiento, cognitiva, emocional, hiperquinética, sensorial y crisis focal con evolución a bilateral tónico-clónica
	Nuevas crisis generalizadas: ausencia con mioclonía palpebral, ausencia mioclónica, mioclónica-tónica-clónica, mioclónica-atónica y espasmo epiléptico

3. DEFINICIÓN PRÁCTICA DE EPILEPSIA

- Al menos dos crisis no provocadas con > 24 h de intervalo entre ellas.
- Una crisis no provocada unida a la probabilidad de presentar nuevas crisis durante los 10 años siguientes, similar al riesgo general de recurrencia tras la aparición de dos crisis no provocadas (al menos el 60%).
- Diagnóstico de un síndrome epiléptico.

3.1. Clasificación de los tipos de epilepsia

Deberemos utilizar los términos de epilepsia **focal, generalizada, combinada** o **desconocida** dependiendo del tipo predominante de eventos, describiendo todos los tipos de crisis que presenta el paciente para una mejor categorización.

La terminología de epilepsia **idiopática, criptogénica** o **sintomática** queda desplazada por

genética, estructural, metabólica, inmune o desconocida.

Además, se debe sustituir la catalogación de epilepsia **benigna** por el de **autolimitada** o **farmacosensible** y el de **maligna** o **catastrófica** por **refractaria** o **farmacorresistente**.

3.2. Clasificación de los síndromes epilépticos

Atendiendo a la edad de aparición, el tipo de crisis, el correlato eléctrico y la epilepsia asociada, así como a las posibles causas de esta, junto a sus comorbilidades, se establece la denominación de cada síndrome epiléptico expuesto en la propuesta de la ILAE en 2010 y que se ampliará en los siguientes capítulos.

4. ANAMNESIS Y EXPLORACIÓN FÍSICA EN EPILEPSIA

4.1. Anamnesis

La elaboración de una historia clínica ordenada, detallada y precisa es un elemento indispensable para establecer el hilo diagnóstico del fenómeno paroxístico y de su posible carácter epiléptico o no epiléptico (TPNE).

Se interrogará a las personas que presenciaron las crisis y al propio paciente (si este es capaz de explicar y recodar su experiencia) registrando los siguientes aspectos:

4.1.1. Descripción minuciosa del evento paroxístico, del contexto previo y de la situación posterior al mismo

Contendrá información acerca de:

- Precipitantes o agravantes, tales como privación de sueño, fiebre o infección conco-

mitante, cansancio físico, estrés psíquico, factores emocionales, estímulos sensoriales (visuales, auditivos, olfatorios...).

- Relación con el ritmo vigilia-sueño: al adormecerse, al despertar, en sueño, durante los despertares o alertamientos.
- Fenómenos previos a la crisis: cambio conductual, malestar indefinido, pródromos de síncope, sensación de aura (digestivas, sensoriales, autonómicas, etc.).
- Inicio brusco o gradual de la crisis.
- Valoración del nivel de conciencia y respuesta a estímulos durante la crisis.
- Descripción con las palabras empleadas por los observadores del evento, señalando síntomas motores, sensitivos, sensoriales, psíquicos, fonatorios y autonómicos, y automatismos motores (simples o complejos).
- Descripción de las anomalías asociadas al fenómeno crítico: facies, coloración, posición y tono corporal, posición y motilidad ocular, pupilas, salivación, incontinencia de esfínteres, frecuencia cardíaca, respiración, síntomas digestivos, etc.
- Duración del episodio crítico, con frecuencia difícil de precisar y sobreestimada. Es útil que los observadores describan las actividades que efectuaron durante la crisis.
- Descripción de la poscrisis: recuperación espontánea o bien cambios poscríticos (somnolencia, desorientación, agitación, confusión, amnesia, cefalea, vómitos, alteración del lenguaje, paresia focal, etc.).

4.1.2. Antecedentes personales

- Factores prenatales, perinatales y posnatales de interés neurológico.
- Desarrollo psicomotor y rendimiento físico, cognitivo y verbal actuales, así como perfil conductual y social.
- Anotación temporal y descripción de episodios paroxísticos previos.
- Patologías sistémicas relacionables, tratamientos farmacológicos o contacto con tóxicos.
- Antecedente de traumatismo craneal o infección sistémica o de SNC.

4.1.3. Antecedentes familiares

- Epilepsia o crisis febriles.
- Enfermedades degenerativas del SNC incluyendo errores innatos del metabolismo.
- Discapacidad intelectual, trastornos del neurodesarrollo (TEA, TDAH, TEL...).
- Otra patología sistémica, neurológica o psiquiátrica.
- Patología sindrómica o malformativa.
- Muertes inesperadas o precoces. Arritmias letales. Síncopes repetición.
- Consanguinidad.

4.2. Exploración física

En todo paciente con un primer evento paroxístico deberemos realizar una exploración física

sistemática y completa en busca de signos de otros trastornos distintos a la epilepsia (signos de infección, soplo o arritmia cardíaca, edemas, signos de deshidratación...). Por otro lado, buscaremos otros signos propios de la presencia de trastornos neurológicos subyacentes consistentes en dismorfias, a veces características de síndromes genéticos específicos, discromías que esconden trastornos neurocutáneos u otros signos de disfunción neurológica que puedan reflejar encefalopatía, afectación neurológica focal u otros fenómenos asociados. Se incluirá dentro de la misma:

- **Exploración pediátrica general.** Somatometría, constantes vitales, estado general, trofismo nutricional y desarrollo corporal, lesiones cutáneas (discromías, exantemas), soplos o arritmias, signos de dificultad respiratoria, visceromegalias, dismorfias, signos malformativos menores, deformidades esqueléticas, signos de traumatismo externo, motilidad cervical y signos menígeos.
- **Exploración neurológica sistematizada y adecuada a la edad del paciente.**

– **Neonatal.** Cráneo (tamaño, forma, fontanelas, suturas), nivel de alerta, umbral de reactividad, actividad motora espontánea (patrón de movimientos generales) y ante estímulos, motilidad ocular y facial, pupilas, tono y trofismo muscular, reflejos osteotendinosos (ROT), *clonus* aquileo, reflejo cutáneo plantar (RCP), reflejos arcaicos, sinergias, movimientos anormales y reactividad postural.

– **Lactante.** Cráneo (tamaño, forma, fontanelas, suturas), contacto e interacción social y sensorial, motilidad ocular y mímica facial, pupilas, fondo de ojo, tono, fuerza,

motilidad global, trofismo, ROT, *clonus* aquileo, RCP, actividad postural (decúbito supino, decúbito prono, sedestación, bipedestación, marcha), reflejos arcaicos, reflejos de apoyo y del paracaídas, reactividad postural y movimientos anormales.

- **Niño.** Conciencia-alerta, perfil cognitivo, lingüístico y conductual; interacción social, pares craneales, pupilas, neurosensorial, fondo de ojo, sistema motor, sistema sensitivo, marcha y sus variantes, pruebas cerebelosas, apraxias y agnosias, movimientos anormales.

5. PRUEBAS COMPLEMENTARIAS EN EPILEPSIA

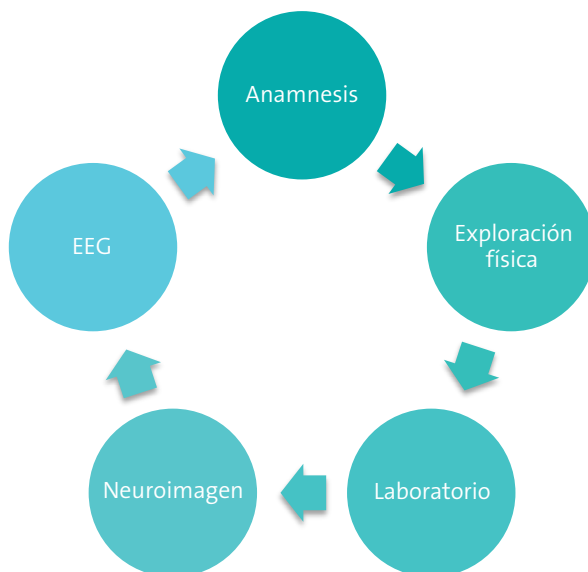
Las exploraciones complementarias de relevancia diagnóstica en la epilepsia y los trastornos paroxísticos no epilépticos se resumen

en pruebas de laboratorio, neurofisiológicas y de neuroimagen (**Figura 1**).

5.1. Pruebas de laboratorio

- Especialmente ante un primer episodio, **analítica general** con hemograma y bioquímica sanguínea para detectar principalmente alteraciones iónicas, metabólicas o elevación de parámetros de infección. Debe incluir perfil iónico, glucémico, hepático, renal, tiroideo y metabólico básico con amonio, láctico y equilibrio ácido-base. En ocasiones también es de utilidad para el diagnóstico etiológico el estudio de la inmunidad sérica del paciente.
- **Análisis del líquido cefalorraquídeo (LCR):** citoquímica, estudio microbiológico e inmunidad en LCR para descartar infecciones de sistema nervioso central, patología inflamatoria/inmunitaria o alteración de sus meta-

Figura 1. Herramientas clínicas necesarias para el diagnóstico de las epilepsias.



bolitos, como la hipoglucorraquia en el déficit de glucosa cerebral o el aumento de lactato en trastornos metabólico-mitocondriales. No será necesario si se reconoce un determinado síndrome por el tipo de crisis, por ejemplo, en una adolescente con mioclonías al despertar que acude a Urgencias por una primera crisis generalizada tónico-clónica.

- **Niveles plasmáticos de fármacos antiepilépticos**, especialmente en epilepsias refractarias o en mal control de crisis, sospecha de incumplimiento terapéutico o cuando se estén empleando fármacos con potencial toxicidad.
- **Estudios genéticos**. Se reservan para la consulta especializada. El diagnóstico causal de las epilepsias, especialmente el de las encefalopatías epilépticas y síndromes relacionados, se ha esclarecido en los últimos años gracias al avance en las técnicas de diagnóstico genético molecular, constituyéndose como pruebas diagnósticas de notable rendimiento. Los *arrays* CGH, los paneles de genes y el exoma clínico, como pruebas disponibles en la práctica médica actual, han facilitado el diagnóstico de múltiples entidades hasta hace pocos años desconocidas (*SCN1A*, *CDKL5*, *KCNQ2*, inv-dup 15...) mejorando la adecuación de las terapias empleadas en las distintas epilepsias de causa genética.
- **Estudios metabólicos avanzados** para detectar esencialmente errores congénitos del metabolismo que cursan con epilepsia (déficit de piridoxina, acidurias orgánicas, HGNK, déficit de biotinidasa, déficit de creatina cerebral...) y cuyo tratamiento específico puede mejorar el pronóstico global del paciente y el control de crisis.

5.2. Estudios neurofisiológicos

El electroencefalograma (EEG) es una técnica que registra la actividad eléctrica originada por las neuronas de la corteza cerebral. Continúa siendo una herramienta clave en el estudio inicial de los episodios paroxísticos y del tipo de crisis y de la epilepsia correspondiente, categorizando los distintos síndromes epilépticos especialmente si se combina con el registro concomitante en vídeo (vídeo-EEG). Sin embargo, un EEG intercrítico alterado no es sinónimo de epilepsia. Por otra parte, existen pacientes epilépticos que pueden mostrar EEG normales en las primeras fases de su enfermedad o que precisan otras formas de estimular la actividad eléctrica patológica. Por lo tanto, el EEG se utiliza para apoyar, confirmar o modular el posible diagnóstico realizado a partir de la descripción del fenómeno paroxístico, de la sospecha clínica y de la historia clínica completa.

Existen diferentes formas de intensificar la actividad epiléptica, tales como la privación de sueño, la estimulación luminosa, la hiperventilación o la exposición ante diferentes estímulos (sonidos, visión de geometrías, emociones, lectura-escritura-música...). Siempre que sea posible, es recomendable contar con un registro que abarque vigilia y sueño, dado que muchas anomalías eléctricas y crisis clínicas solo podrán observarse en sueño profundo o durante la transición sueño-vigilia. En ocasiones, el registro de sueño nocturno completo (polisomnografía nocturna) es la base del diagnóstico de síndromes epilépticos y encefalopatías que apenas muestran actividad crítica en vigilia (POCSL-ESES). El vídeo-EEG continuo o Holter-EEG se ha mostrado útil para registrar actividad eléctrica ictal o establecer el diagnóstico

de pseudocrisis. El EEG integrado por amplitud identifica crisis subclínicas en neonatos de riesgo. Actualmente el registro con electrodos profundos y mapeado de electrocorticografía posibilita mejores resultados en la cirugía de la epilepsia.

5.3. Pruebas de neuroimagen

Son de importancia capital en el diagnóstico etiológico de la epilepsia y de los trastornos neurológicos relacionados y se muestran como el tercer pilar sobre el que asienta el diagnóstico, junto a la historia clínica y las pruebas neurofisiológicas. No obstante, no es necesaria si estamos ante síndromes reconocibles como la epilepsia rolándica o la de tipo ausencia infantil.

- La **resonancia magnética cerebral** es la técnica de neuroimagen más adecuada en el estudio de la epilepsia, especialmente cuando se trata de formas focales, para detectar alteraciones estructurales subyacentes (malformativas, tumorales o lesionales) y que en ocasiones puedan ser objeto de resección quirúrgica. Los estudios protocolizados para epilepsia que reúnen secuencias espaciales y de contraste específicas (espectroscopia, difusión) así como el uso de dispositivos de mayor potencia (3T, 7,5T) o combinados con otras técnicas como PET-FDG o SPECT facilitan la localización del foco epileptógeno.
- La **ecografía cerebral** se muestra como técnica accesible y útil en el neonato y lactante con fontanela permeable para detectar patología malformativa, áreas sugerentes de hipoxia-isquemia, hemorragia, masa o hidrocefalia causantes de crisis.

- La **TC craneal** se reserva como instrumento para el diagnóstico urgente en niños con afectación del estado general, encefalopatía aguda o imposibilidad para realizar resonancia cerebral.

BIBLIOGRAFÍA

- Ahmed R, Rubinger L, Go C, Drake JM, Rutka JT, Carter Snead O, *et al.* Utility of additional dedicated high-resolution 3T MRI in children with medically refractory focal epilepsy. *Epilepsy Res.* 2018;143:113-9.
- Fernández-Baca Vaca G, Mayor CL, Losarcos NG, Park JT, Lüders HO. Epileptic seizure semiology in different age groups. *Epileptic Disor.* 2018;20(3):179-88.
- Fisher RS, Cross JH, French JA, Higurashi N, Hirsch E, Jansen FE, *et al.* Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia.* 2017;58(4):522-30.
- Hirfanoglu T, Serdaroglu A, Capraz I, Bilir E, Arhan EP, Aydin K, *et al.* Comparison of ILAE 2010 and semiological seizure classification in children with epilepsy. *Epilepsy Res.* 2017;129:41-50.
- Jiang YL, Song C, Wang Y, Zhao J, Yang F, Gao Q, *et al.* Clinical utility of exome sequencing and reinterpreting genetic test results in children and adults with epilepsy. *Front Genet.* 2020;11:591434.
- Nagyova R, Horsburgh G, Robertson A, Zuberi SM. The clinical utility of ambulatory EEG in childhood. *Seizure.* 2019;64:45-49.
- Scheffer IE, Berkovic S, Capovilla G, Connolly MB, French J, Guilhoto L, *et al.* ILAE classification of

- the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 2017;58(4):512-21.
- Stamoulis C, Verma N, Kaulas H, Halford JJ, Duffy FH, Pearl PL, *et al*. The promise of subtraction ictal SPECT co-registered to MRI for improved seizure localization in pediatric epilepsies: Affecting factors and relationship to the surgical outcome. *Epilepsy Res*. 2017;129:59-66.
 - Symonds JD, McTague A. Epilepsy and developmental disorders: Next generation sequencing in the clinic. *Eur J Paediatr Neurol*. 2020;24:15-23.
 - Wolf P, Benbadis S, Dimova PS, Vinayan KP, Michaelis R, Reuber M, *et al*. The importance of semiological information based on epileptic seizure history. *Epileptic Disord*. 2020;22:15-31.