

Epilepsias y síndromes epilépticos en edad escolar

Sergio Aguilera Albesa⁽¹⁾, Gema Arriola Pereda⁽²⁾

⁽¹⁾ Unidad de Neuropediatría. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona

⁽²⁾ Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de Guadalajara. Guadalajara

Aguilera Albesa S, Arriola Pereda G. Epilepsias y síndromes epilépticos en edad escolar. *Protoc diagn ter pediatr*. 2022;1:409-418.



1. INTRODUCCIÓN

La distribución de las epilepsias en edad pediátrica es muy dependiente de la edad de inicio. Basándonos en la clasificación diagnóstica más reciente de la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE, 2017), en la edad escolar las crisis focales son el tipo de crisis más frecuentes (70%), de causa estructural o genética, aunque también surgen síndromes epilépticos caracterizados por crisis generalizadas. Los tipos de crisis más frecuentes entre los 3 y los 12 años son: focales motoras con o sin alteración de conciencia, focales con progresión a tónico-clónica bilateral, ausencias típicas y mioclónicas. En los primeros años de vida predomina la etiología estructural, genética y metabólica, pero con la edad aumenta de forma significativa la probabilidad de no encontrar una causa subyacente.

En la **Tabla 1** se describen los tipos de crisis de inicio generalizado, las características clínicas más importantes y los síndromes epilépticos asociados. En la **Tabla 2** se muestran los tipos de crisis focales más frecuentes en edad escolar y sus características al inicio del episo-

dio, lo que nos puede facilitar la clasificación de las crisis y la identificación del síndrome epiléptico al que pueden estar asociadas. La **Tabla 3** enumera las características de las crisis que pueden sugerir un origen focal y que nos ayudan a identificar la lateralización o red neuronal hemisférica implicada. A continuación, se describen con detalle los síndromes epilépticos descritos en la etapa infantil o escolar, según la ILAE (2017).

2. SÍNDROMES EPILEPTICOS EN LA INFANCIA Y LA EDAD ESCOLAR

2.1. Epilepsia con crisis mioclono-astáticas (síndrome de Doose)

Se caracteriza por la aparición de crisis mioclono-astáticas, que consisten en sacudidas musculares, a veces sutiles, seguidas de una pérdida brusca de tono de la cabeza o de todo el cuerpo, pudiendo caer al suelo. Se presentan entre los 2 y los 5 años (rango: 6 meses-6 años), más frecuentemente en varones (2:1). En casi 2/3 de los casos se preceden de crisis febriles o afebriles generalizadas de tipo tónico,

Tabla 1. Características de las crisis epilépticas de inicio generalizado en la etapa escolar.

Tipo de crisis (ILAE 2017)	Semiología	Fenómenos asociados	EEG interictal	EEG ictal	Neuroimagen	Diagnóstico diferencial	Síndromes asociados	Tratamiento
Inicio no motor								
Ausencia típica	Inicio y fin abruptos, alteración de conciencia pluricotidianas < 10-30 s	- Memoria episódica alterada - Movimientos clónicos de párpados, cabeza, cara - Automatismos orales y manuales	PO generalizada 3 Hz intermitente Fondo normal	- Típica: PO generalizada a 3 Hz - Hiperventilación+ - Si < 2,5 Hz, atípica	Normal	> 45 s considerar crisis focal < 4 años, descartar GLUT-1	- Epilepsia con ausencias infantiles - Tipo juvenil (> 12 años o 8-12 años, poco frecuentes)	VPA, ESM, LTG
Ausencia atípica	Inicio y fin gradual > 30 s	- Pérdida de tono de cuello, tronco o extremidades - Miclonías sutiles	Según el síndrome asociado	- PO generalizada < 2,5 Hz - Hiperventilación+	Normal o lesiones focales	- Ensimismamientos - Inatención - Crisis inicio focal	- Lennox-Gastaut - Dravet - Doose - Ausencias mioclónicas	VPA, ESM, LTG
Ausencia mioclónica	Miclonías rítmicas Abducción tónica hombros/brazos 10-60 s	- A veces miclonías asimétricas - Miclonías periorales o de piernas - Conciencia alterada o preservada parcial	Según el síndrome asociado	- PO generalizada a 3 Hz correlaciona con EMG - Si < 2,5 Hz, atípica		- Ausencia típica con miclonías - Síndromes con ausencias atípicas	Epilepsia con ausencias mioclónicas	VPA, ESM, LTG
Ausencia con miclonías palpebrales	Ausencia Miclonías breves repetitivas palpebrales Supraversion ocular y extensión de cabeza	- Muy breves < 6 s - Pluricotidianas - Conciencia preservada	Según el síndrome asociado	- PO y PPO generalizada de gran amplitud - Frecuencia 3-6 Hz, cierre ocular y fotostimulación	Normal	- Si miclonías de hombros/brazos, considerar ausencia mioclónica - Si PO lenta < 2,5 Hz, considerar otro diagnóstico	Epilepsia con miclonías palpebrales	VPA, ESM, LTG

Tipo de crisis (ILAE 2017)	Semiología	Fenómenos asociados	EEG interictal	EEG ictal	Neuroimagen	Diagnóstico diferencial	Síndromes asociados	Tratamiento
Inicio motor								
Tónico-clónica	• Bilateral y simétrica • Pérdida de conciencia • Aumento de tono muscular • Sacudidas rítmicas sostenidas (clonias)	Puede haber asimetría con desviación oculocéfálica en crisis de inicio generalizado	Variable, incluso normal	Actividad generalizada	Depende de la causa	Mioclonías: sacudidas rítmicas irregulares con conciencia preservada Inicio focal: asimetría motora consistente, conciencia preservada al inicio	Ausencias infantiles Lennox-Gastaut Ausencias mioclonicas Doose	
Tónica	• Aumento de tono bilateral • No conciencia • Diurnas > nocturnas • Drop attack	• Ruido espiratorio al inicio de crisis fuertes • Si prolongada, componente vibratorio (no son clonias)	• Fondo lento • Según el síndrome asociado	Actividad rápida difusa o generalizada de baja amplitud bilateral	Depende de la causa	Drop attacks (crisis de caída) • Tónicas • Mioclonías • Atónicas • Mioclonos-atónicas	• Lennox-Gastaut • Doose	
Atónica	• Pérdida brusca de tono muscular sin mioclonías ni crisis tónica previa • < 2 s	Puede afectar solo a tono del cuello, tronco o extremidades	Según el síndrome asociado	PO generalizada lenta gran amplitud	Depende de la causa	• Si la fotoestimulación desencadena la crisis: Doose • Si foco: crisis focal atónica	Doose Lennox-Gastaut	
Mioclonía	• Sacudida simple o múltiple (contracción muscular breve) • Milisegundos	Puede aparecer estado mioclonico > 30 minutos	Según el síndrome asociado	PO o PPO generalizada correlaciona con la mioclonía	Depende de la causa	• Paroxismos no epilépticos • Temblor • Fasciculaciones	• Epilepsia mioclonica progresiva • Lennox-Gastaut • Dravet • Doose	VPA, LEV, LTG
Mioclonos-atónica	• Mioclonías seguidas de crisis atónica, caída rápida	A veces la mioclonía es sutil	Según el síndrome asociado	• Mioclonía: PO o PPO generalizada • Atónica: PO lenta gran amplitud	Depende de la causa	• Crisis atónicas • Crisis tónicas	Doose	VPA, ESM, dieta cetogénica

Tabla 2. Clasificación de las crisis focales más frecuentes en edad escolar, según la semiología al inicio de la crisis (ILAE, 2017).

Consciencia	Focal motora	Focal no motora	Progresión	Localización lobar	Tipo de crisis	Síndromes asociados
Preservada	No	Autonómica	• Pérdida consciencia • Hemiclónica • Estado autonómico epiléptico	• Occipital • Evolución frontoparietal y opercular	Focal autonómica	Panayiotopoulos
Preservada	No	Sensorial visual	• Desviación ocular o rotación de cabeza • Vómitos • Cefalea • Consciencia alterada • Bilateral T-C	Occipital	Focal sensorial-visual	Lennox-Gastaut
Preservada	No	• Sensorial visual • Estímulo visual desencadenante	• Consciencia alterada • Bilateral T-C	Occipital	Focal sensorial-visual	• Epilepsia occipital fotosensible • Enfermedad de cuerpos de Lafora
Preservada	Sí	No	Crisis clónica miembro superior ipsilateral, crisis hemiclónica ipsilateral, o bilateral T-C	Operculares frontoparietales	Focal motora	Epilepsia con puntas centrotemporales
Preservada	Sí	No	Crisis agrupadas por la noche	Frontal	Focal motora	Epilepsia frontal nocturna

co-clónico. Pueden asociar crisis de ausencia e incluso estatus epiléptico de tipo no convulsivo. El electroencefalograma (EEG) muestra descargas de punta-onda (PO) y polipunta-onda (PPO) generalizada, sin descargas focales, y la RM cerebral es normal. Los estudios genéticos muestran que el patrón de herencia más habitual es poligénico con penetrancia variable y que es frecuente la historia familiar de crisis febriles (50%). Algunos casos se han asociado a variantes patogénicas en los genes *SLC2A1*, *SCN1A*, *SYNGAP1*, *SLC6A1*, *HNRNP1* y a microdelecciones de las regiones 6p21.3, 2q24.3 o Xp22.31. Es importante descartar un trastorno del transportador de glucosa cerebral midiendo el índice glucorraquia/glucemia o explorando

la presencia de variantes patogénicas en el gen *SLC2A1*. El tratamiento habitualmente requiere diversas combinaciones de ácido valproico, etosuximida, lamotrigina o clobazam. Si no hay respuesta temprana a antiepilepticos, está indicada la dieta cetogénica clásica o la modificada de Atkins. El uso de carbamazepina, oxcarbazepina o vigabatrina puede empeorar las crisis e incluso precipitar su refractariedad, por lo que deben evitarse. Dos tercios de los casos responden al tratamiento. En aquellos sin etiología conocida, el desarrollo cognitivo y global previo es típicamente normal, pero puede aparecer retraso del desarrollo después del inicio de las crisis, sobre todo si no se controlan de forma temprana.

Tabla 3. Características de las crisis epilépticas que sugieren origen focal o lateralización, según la ILAE (2017).

La actividad ictal clónica unilateral sugiere lateralización de la crisis al hemisferio contralateral
La versión cefálica forzada temprana sugiere lateralización al hemisferio contralateral a la dirección de esta
La preservación del lenguaje durante la crisis lateraliza al hemisferio no dominante
La afasia ictal lateraliza al hemisferio dominante
La disfasia posictal lateraliza al hemisferio dominante
La consciencia preservada durante automatismos ictales lateraliza al hemisferio no dominante
Limpiarse la nariz durante el periodo posictal lateraliza al hemisferio ipsilateral a la mano utilizada para realizar este acto
El parpadeo unilateral lateraliza al hemisferio ipsilateral al ojo que lo realiza
El vómito ictal lateraliza al hemisferio no dominante

2.2. Epilepsia con mioclonías palpebrales (síndrome de Jeavons)

Se caracteriza por la aparición de mioclonías palpebrales muy frecuentes y diarias, que consisten en sacudidas mioclónicas de los párpados, muy rápidas y repetitivas, con desviación simultánea de los globos oculares hacia arriba, inducidas al cerrar los ojos. Pueden estar asociadas o no a ausencias y ocurren con mayor frecuencia en niñas (2:1) de 6-8 años (rango: 2-14 años) con desarrollo normal o con capacidad intelectual límite. Los pacientes típicamente asocian crisis por estimulación visual, por ejemplo, al salir a una zona soleada. Los EEG muestran brotes rápidos y breves de PPO generalizada que se intensifican al cerrar los ojos o con la fotoestimulación intermitente. Es frecuente el antecedente familiar de epilepsia (40-80%), con un patrón de herencia poligénica y penetrancia variable. En algunos casos con debut temprano y retraso psicomotor, se ha aso-

ciado a variantes patogénicas en el gen *KCNB1*. También se ha relacionado con mutaciones en el gen *RORB*, asociado a crisis occipitales con fotosenibilidad. Con frecuencia es una epilepsia farmacorresistente, e infradiagnosticada si no se realizan estudios de EEG específicos. Puede responder a ácido valproico, lamotrigina, etosuximida, levetiracetam o lacosamida.

2.3. Síndrome de Lennox-Gastaut

Es una encefalopatía epiléptica caracterizada por la presencia de múltiples tipos de crisis refractarias a tratamiento, principalmente ausencias atípicas, atónicas y tónicas nocturnas. Ocurre con más frecuencia en varones y suele debutar hacia los 3-5 años (rango: 1-7 años), en niños con retraso del desarrollo previo. El EEG intercrítico muestra actividad de fondo lenta y descargas de PO lenta a 2 Hz; en sueño son características las salvas de ritmo reclutante a 10 Hz con o sin crisis tónicas. En el 70% de los casos existe una causa estructural, malformativa prenatal o perinatal, y en el 30% se asocia a probables causas genéticas, aún por identificar, aunque la mayoría podrían ser *de novo*, ya que no suele haber antecedentes familiares de epilepsia. La primera línea terapéutica es la combinación de ácido valproico, clobazam, lamotrigina o topiramato. La rufinamida puede ser eficaz es disminuir las crisis atónicas y las tónicas nocturnas. Como segunda línea de terapia se ha ensayado el cannabidiol, la dieta cetogénica o la estimulación del nervio vago, con resultados variables.

2.4. Epilepsia con ausencias de la infancia

Es una epilepsia generalizada genética que se caracteriza por la aparición de ausencias entre los 5 y 6 años (rango: 2-12 años). Afecta por

igual a niños de ambos sexos, sin antecedentes perinatales de interés y con desarrollo psicomotor y exploración física normales. En el 15-20% de los casos puede haber antecedentes de crisis febriles. Las ausencias se presentan múltiples veces al día, a diario, y consisten en breves momentos de detención brusca de la conciencia, con mirada fija menos de 10 segundos, con cese brusco y amnesia del episodio. Pueden ser provocadas por la hiperventilación y asociar movimientos clónicos de párpados, cabeza u otras partes de la cara. En algunos casos cursan con automatismos orales y manuales, como persistencia en la actividad que estaban haciendo justo antes de la desconexión. El EEG crítico muestra descargas de PO generalizadas a 2,5-3,5 Hz. Los estudios de neuroimagen son normales y no hay estudios genéticos concluyentes para este tipo de epilepsia, aunque algunos casos están asociados a mutaciones en los genes *GABRG2* y *CACNA1A*. Pueden acompañarse de trastorno de conducta y aprendizaje, como el TDAH. Si el inicio ocurre por debajo de los 4 años, es preciso descartar defectos del transportador de glucosa cerebral. Si los episodios aislados duran más de 45 segundos o presentan una fase posictal, habría que considerar un origen focal de las crisis. El tratamiento de elección es la etosuximida o el ácido valproico por debajo de los 10 años; por encima de esa edad y en casos refractarios, la lamotrigina y el clobazam pueden ser eficaces. Las ausencias son autolimitadas en el tiempo, pero si el debut ocurre por encima de los 8 años, es más probable que persistan más allá de la adolescencia.

2.5. Epilepsia con ausencias mioclónicas

Las ausencias mioclónicas consisten en sacudidas mioclónicas rítmicas de los hombros y brazos acompañadas de elevación de los

brazos, asociando a veces mioclonías peribucales y en extremidades inferiores, con o sin pérdida de conciencia, que puede durar entre 10 y 60 segundos. Se presentan a diario en niños (70%) con trastornos de aprendizaje (70%) a una edad media de 7 años (rango: 1-12 años). Las crisis pueden ser provocadas por la hiperventilación y el EEG ictal muestra descargas de PO generalizadas a 3 Hz, que se exacerban con la privación de sueño. A veces hay fotosensibilidad. Puede complicarse con la aparición de crisis convulsivas y crisis atónicas, habitualmente refractarias al tratamiento. Los estudios de neuroimagen son normales y no hay estudios genéticos concluyentes para este tipo de epilepsia. Algunos pacientes con mutaciones en *SYNGAP1* presentan un fenotipo parecido, habitualmente con discapacidad intelectual asociada. El tratamiento habitual es el ácido valproico, combinado con etosuximida o lamotrigina, aunque la refractariedad es la norma.

2.6. Síndrome de Panayiotopoulos

Se caracteriza por la aparición en la infancia de crisis autonómicas focales prolongadas durante el sueño (70%), que consisten en síntomas gastrointestinales (náuseas, vómitos), midriasis, salivación excesiva y cambios cardiorrespiratorios (taquicardia, hipopnea, palidez, cianosis). Conforme la crisis evoluciona en minutos, incluso horas, el paciente presenta alteración de la conciencia y desviación oculocefálica, y puede que clonias hemicorporales. Las crisis son infrecuentes, ya que el 25% tienen solo una crisis y el 50% tiene 6 o menos, y son autolimitadas, siendo raras a partir de la adolescencia. Así, el diagnóstico diferencial ante la primera crisis incluye encefalitis, encefalopatía metabólica, migraña confusional, síncope o gastroenteritis

aguda. El EEG muestra puntas focales de gran amplitud que se activan por el sueño y al cerrar los ojos, pero pueden aparecer en diferentes regiones cerebrales o incluso ser normal. Ocurren preferentemente entre los 3 y los 6 años (rango: 1-14 años) y no suelen afectar al neurodesarrollo, salvo algunos déficits transitorios en lenguaje y funciones ejecutivas durante la etapa más activa. Puede existir un antecedente de crisis febriles en el 5-17%. La respuesta en monoterapia suele ser favorable. Y no hay evidencia de que un fármaco sea más eficaz que otro y se pueden tratar con levetiracetam, carbamazepina, oxcarbazepina, valproato o lamotrigina.

2.7. Epilepsia occipital de la infancia (tipo Gastaut)

Es una epilepsia autolimitada que suele comenzar a los 8-9 años (rango amplio: 15 meses-19 años). Las crisis son de tipo focal sensorial visual en vigilia, comienzan de forma súbita, son breves (desde segundos a pocos minutos) pero son frecuentes si no se tratan. Consisten en la percepción visual de círculos pequeños multicolores en la visión periférica que aumentan de tamaño y se mueven de forma horizontal o en giros; a esto le puede seguir una desviación ocular o rotación de la cabeza (ipsilateral al hemisferio donde aparecen las crisis). A veces se describen fenómenos de tipo ceguera ictal, alucinaciones visuales, ilusiones visuales, dolor orbitario, temblor palpebral, cefalea ictal, náuseas y vómitos. Si las crisis se propagan fuera del lóbulo occipital, pueden conducir a alteración de conciencia, ausencias, hemiparestesias, crisis hemiclónica o crisis focal bilateral tónico-clónica. Si las crisis con alteración de conciencia son frecuentes, es más probable que haya una causa estructural subyacente (realizar siempre una RM cerebral). Es frecuente el antecedente

familiar de crisis febriles, epilepsia o migraña. La remisión espontánea ocurre en más del 50% de los casos en 2-4 años desde el inicio. El desarrollo cognitivo y global es normal. La respuesta a carbamazepina es mayor del 90%, aunque algunos casos atípicos pueden evolucionar a punta-onda continua durante el sueño.

2.8. Epilepsia occipital fotosensible

Esta epilepsia tiene unas características mixtas entre las epilepsias focales y las genéticas generalizadas. Comienza entre los 4 y los 12 años en individuos con retraso del desarrollo o dificultades de aprendizaje, con crisis focales inducidas por estímulos visuales, similares a las de tipo Gastaut. Con frecuencia pueden evolucionar a crisis bilateral tónico-clónica o presentar además crisis de ausencia y mioclonías. El EEG interictal muestra puntas o PO occipital, pero también puntas centrotemporales, y en la fotoestimulación, descargas de PPO generalizadas. No hay antecedentes perinatales de interés y la neuroimagen es normal. Se ha asociado a mutaciones en el gen *GRIN2A* y a familiares con epilepsia mioclónica juvenil o con puntas centrotemporales. También se ha asociado a variantes patogénicas en el gen *RORB*, cuyo fenotipo asocia crisis occipitales con fotosensibilidad y ausencias con mioclonías palpebrales. El tratamiento debe ser similar al de una epilepsia genética generalizada. La **Tabla 3** muestra el proceso diagnóstico ante la aparición de crisis de semiología occipital en un niño en edad escolar.

2.9. Epilepsia de la infancia con puntas centrotemporales

Es una epilepsia autolimitada que se caracteriza por inicio de crisis focales de la región rolándica (también llamadas operculares

frontoparietales) entre los 8-9 años (rango: 3-14 años). Puede haber antecedentes de crisis febriles en un 5-15%. Las crisis son breves, hemifaciales, con síntomas laríngeos, afasia, movimientos de deglución/masticación e hipersalivación. Pueden evolucionar a crisis focales motoras o tónico-clónicas si ocurren con frecuencia durante las noches. Afecta a niños con desarrollo y exploración neurológica normales previas al inicio de las crisis, y la neuroimagen es normal. El EEG intercrítico muestra una actividad de fondo normal con puntas centrotemporales que se activan con la somnolencia y el sueño.

Pueden aparecer dificultades de lenguaje, de las funciones ejecutivas y alteraciones de conducta, que suelen mejorar cuando cesan las crisis. Si aparecen estas dificultades, es preciso considerar la realización de un EEG de sueño, porque la epilepsia infantil con puntas centrotemporales, la epilepsia con puntas centrotemporales atípica, la encefalopatía epiléptica con punta onda continua durante el sueño y el síndrome de Landau-Kleffner tienen características EEG y clínicas comunes, se consideran como un espectro y los niños pueden evolucionar de una forma a otra.

Si el paciente es de sexo masculino con déficit cognitivo, hay que descartar un síndrome X frágil. También se ha asociado a mutaciones en los genes: *GRIN2A*, *ELP4*, *BDNF*, *KCNQ2/3*, *DEPDC5*, *RBFOX1/3*, *GABRG2* y *CHRNA4*.

Las crisis cesan generalmente sin tratamiento hacia los 13 años, aunque pueden presentarse hasta los 18 años. Si se decide tratar con anti-epilépticos, son de elección ácido valproico o levetiracetam. Se aconseja utilizar carbamazepinas con precaución, ya que en algunos casos puede precipitar la aparición de PO continua en sueño.

2.10. Epilepsia de la infancia con puntas centrotemporales atípicas

Es una evolución atípica de la epilepsia de la infancia con puntas centrotemporales. Aparecen crisis de múltiples tipos, incluyendo crisis nocturnas motoras focales y frontoparietales operculares, y crisis diurnas focales motoras con mioclonos negativos y ausencias atípicas. Se inician a los 5-6 años (rango: 2-8 años), sin antecedentes de interés, con desarrollo psicomotor y exploración neurológica normales antes del inicio de las crisis. El EEG muestra puntas centrotemporales. Durante la fase activa de la epilepsia pueden aparecer alteraciones neuropsicológicas y motoras. Se ha asociado a mutaciones en los genes: *GRIN2A*, *ELP4*, *BDNF*, *KCNQ2/3*, *DEPDC5*, *RBFOX1/3*, *GABRG2* y *CHRNA4*. Suelen ser refractarias al tratamiento (levetiracetam, ácido valproico) y se autolimitan al llegar a la adolescencia.

2.11. Encefalopatía epiléptica con punta onda continua durante el sueño (POCS)

Es un síndrome caracterizado por un patrón electroencefalográfico de POCS, crisis epilépticas y un deterioro progresivo cognitivo y de conducta.

Se caracteriza por inicio de crisis a los 5-6 años (rango: 2-12 años), generalmente motoras, aunque pueden aparecer diferentes tipos de crisis. Entre los 2 o 3 años después del inicio de crisis, aparece la encefalopatía epiléptica con POCS y el deterioro de conducta y cognitivo, con afectación de lenguaje, orientación temporoespacial, atención e interacción social. Con el tiempo desaparecen las crisis y mejora la afectación cognitiva y de conducta, pero pueden permanecer déficits residuales a pesar de

la normalización del EEG, preferentemente de tipo disfunción ejecutiva.

Ante la sospecha diagnóstica, se debe realizar un EEG de sueño completo, ya que, si es durante un periodo corto de sueño y no incluye una fase de sueño lento, puede no aparecer la punta-onda continua.

Se debe buscar la causa y pueden encontrarse alteraciones estructurales en la neuroimagen en un 30%, enfermedades metabólicas mitocondriales o alteraciones genéticas como mutaciones del gen *GRIN2A* o *CDKL5*. El tratamiento generalmente requiere politerapia con ácido valproico, etosuximida, lamotrigina y benzodiacepinas. Si no hay respuesta a anti-epilépticos, se debe añadir terapia con corticoides orales, ACTH, inmunoglobulinas y/o dieta cetogénica. El pronóstico depende de la causa subyacente, pero también de la detección y control temprano de la POCS.

2.12. Síndrome de Landau-Kleffner

Se caracteriza por un inicio subagudo de afasia adquirida en un niño con un desarrollo previo normal. Aparece a los 5-7 años (rango: 2-8 años) con afasia adquirida (40%), crisis o ambas. El 20-30% no tienen crisis, y cuando aparecen son escasas o incluso únicas. Pueden ser ausencias atípicas, crisis atónicas o crisis focales motoras. La afasia ocurre como consecuencia de una agnosia verbal auditiva. Pueden aparecer alteraciones de conducta y trastornos psiquiátricos. Es preciso realizar un diagnóstico diferencial con regresión autística, hipoacusia adquirida o mutismo.

El EEG muestra actividad epiléptica de gran amplitud en ambas regiones temporo-parieta-

les, uni- o bilateral, síncrona o asíncrona, que se activa con la privación de sueño y con el sueño hasta hacerse continua o cuasicontinua. Puede aparecer punta-onda continua en el sueño lento en la evolución. Las crisis y las alteraciones del EEG desaparecen con la edad en la mayoría de los casos, pero las alteraciones del lenguaje permanecen hasta en un 80%, y pueden ser graves. La neuroimagen es típicamente normal. En algunos casos se ha asociado a alteraciones en el gen *GRIN2A*.

El tratamiento debe ser precoz con diferentes antiepilepticos como ácido valproico, lamotrigina y benzodiacepinas, y corticoides orales o ACTH si no hay una respuesta temprana a la terapia.

2.13. Epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómica dominante

Se caracteriza por crisis de inicio en torno a los 9 años, que afectan por igual a ambos sexos. Las crisis son nocturnas, breves, del lóbulo frontal, con afectación motora, pudiendo ser hipercinéticas, distónicas o tónicas. Son estereotipadas, duran unos 30 segundos o hasta 2 minutos, y se agrupan en clúster. El nivel de conciencia no se altera, y no suele haber periodo poscrítico. Tienden a aparecer a la media hora de dormirse o poco antes de despertarse. En 2/3 de los pacientes se puede presentar sintomatología sensorial o cognitiva antes de la crisis motora. Pueden aparecer crisis estando despiertos o incluso tónico-clónicas, pero son raras. El EEG intercrítico puede mostrar puntas frontotemporales que se activan con la privación de sueño o con el sueño. La neuroimagen es normal. El diagnóstico diferencial debe realizarse con otras epilepsias de origen frontal y con parasomnias. Es una epilepsia genética con heren-

cia autosómica dominante, con penetrancia incompleta, aunque pueden ocurrir casos *de novo*. Se ha asociado a variantes patogénicas en los genes *CHRNA4*, *CHRNA2*, *CHRNA2* y *DEPDC5*. Responden bien a las carbamazepinas.

BIBLIOGRAFÍA

- Aaberg KM, Surén P, Sjøraas CL, Bakken IJ, Lossius MI, Stoltenberg C, *et al*. Seizures, syndromes, and etiologies in childhood epilepsy: The International League Against Epilepsy 1981, 1989, and 2017 classifications used in a population-based cohort. *Epilepsia*. 2017;58:1880-91.
- Durá Travé T, Yoldi Petri ME, Esparza Estaún J, Gallinas Victoriano F, Aguilera Albesa S, Sagastibelza Zabaleta A. Magnetic resonance imaging abnormalities in children with epilepsy. *Eur J Neurol*. 2012;19:1053-9.
- Hinokuma N, Nakashima M, Asai H, Nakamura K, Akaboshi S, Fukuoka M, *et al*. Clinical and genetic characteristics of patients with Doose syndrome. *Epilepsia Open*. 2020;5:442-50.
- International League Against Epilepsy (ILAE). *Epilepsydiagnosis. Diagnostic Manual* [en línea]. Disponible en: www.epilepsydiagnosis.org
- Kessler SK, MacGinnis E. A practical guide to treatment of childhood absence epilepsy. *Pediatric Drugs*. 2019;21:15-24.
- Lee YJ, Hwang SK, Kwon S. The clinical spectrum of benign epilepsy with centrotemporal spikes: a challenge in categorization and predictability. *J Epilepsy Res*. 2017;7:1-6.
- Lorenzo Ruiz M, Miguel Martín B, García Pérez A, Martínez Granero MA, Aguilera Albesa S, Yoldi Petri ME, *et al*. Estado epiléptico eléctrico durante el sueño: estudio retrospectivo multicéntrico de 29 casos. *Rev Neurol*. 2015;60:99-107.
- Sadleir LG, De Valles Ibáñez G, King C, Coleman M, Mossman S, Paterson S, *et al*. Inherited RORB pathogenic variants: Overlap of photosensitive genetic generalized and occipital lobe epilepsy. *Epilepsia*. 2020;61:e23-e29.