

Síndromes epilépticos del adolescente y transición a la vida adulta

María Teresa de Santos Moreno⁽¹⁾, Ángel Aledo Serrano⁽²⁾

⁽¹⁾Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Clínico San Carlos Madrid

⁽²⁾Programa de Epilepsia. Hospital Rúber Internacional. Madrid

De Santos Moreno MT, Aledo Serrano A. Síndromes epilépticos del adolescente y transición a la vida adulta. *Protoc diagn ter pediatr.* 2022;1:419-427.



1. INTRODUCCIÓN

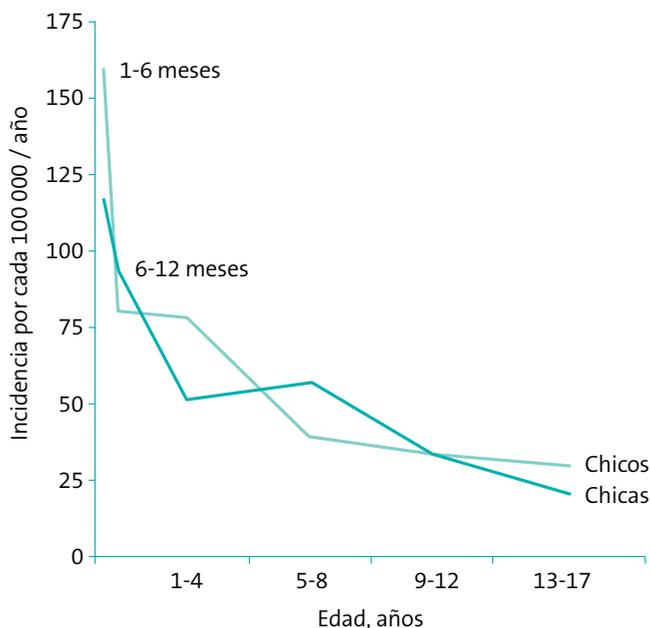
La epilepsia en el adolescente varía en su presentación cuando la comparamos con periodos previos. Uno de los rasgos fundamentales es la disminución en la incidencia, que se asemeja a la encontrada en adultos jóvenes (**Figura 1**). Analizaremos en este apartado las epilepsias de inicio en edades anteriores y su evolución característica en esta edad, así como los síndromes epilépticos que típicamente aparecen en la adolescencia. Para terminar, subrayaremos los aspectos fundamentales de la consulta de transición a la edad adulta.

2. EPILEPSIAS DE INICIO EN LA INFANCIA: EVOLUCIÓN EN LA ADOLESCENCIA

En capítulos anteriores se han comentado diversos síndromes electroclínicos, con sus características y su abordaje diagnóstico y terapéutico. Es fundamental tener en cuenta que su evolución al llegar a esta edad es muy diversa. Además, en esta época de la vida los pacientes se empoderan y aprenden sobre su enfermedad (ver apartado de Transición en epilepsia).

- **Síndromes epilépticos que se resuelven en la adolescencia:** las epilepsias focales autolimitadas de la infancia (rolándica o con puntas centrotemporales y Panayiotopoulos, principalmente) tienden a desaparecer a esta edad, así como la epilepsia de ausencias infantiles, en la que el 90% remiten (cuidado, porque un 10% persistirán hasta la edad adulta).
- **Síndromes epilépticos que se atenúan en la adolescencia:** el síndrome de Dravet y otras epilepsias de origen genético de inicio a edad precoz (como la epilepsia relacionada con *PCDH19* o *SCN2A*) tienden a atenuarse en la adolescencia, controlándose con mayor frecuencia los pacientes con fármacos antiepilépticos. Sin embargo, en estos pacientes la discapacidad acumulada y las comorbilidades persisten o empeoran a esta edad.
- **Síndromes epilépticos que pueden empeorar en la adolescencia:** es característico que algunas epilepsias focales, como las relacionadas con malformaciones del desarrollo cortical o lesiones perinatales, respondan en

Figura 1. Incidencia de epilepsia en Pediatría.



Fuente: Wirrell *et al.*, 2011.

algunos casos fácilmente a fármacos durante sus primeros años de evolución en la edad pediátrica (lo que se denomina el periodo de “luna de miel”), pero se hagan refractarias durante la adolescencia. En esos casos, habrá que realizar un estudio profundo del paciente, con neuroimagen de alta resolución y EEG para evaluar si existen posibilidades de cirugía o tratamientos específicos.

3. SÍNDROMES EPILÉPTICOS DE LA ADOLESCENCIA

Como en otras edades, los dos grandes grupos de epilepsia en la adolescencia son las epilepsias focales y las epilepsias generalizadas idiopáticas (o genéticas), ambos con peculiaridades específicas de esta edad.

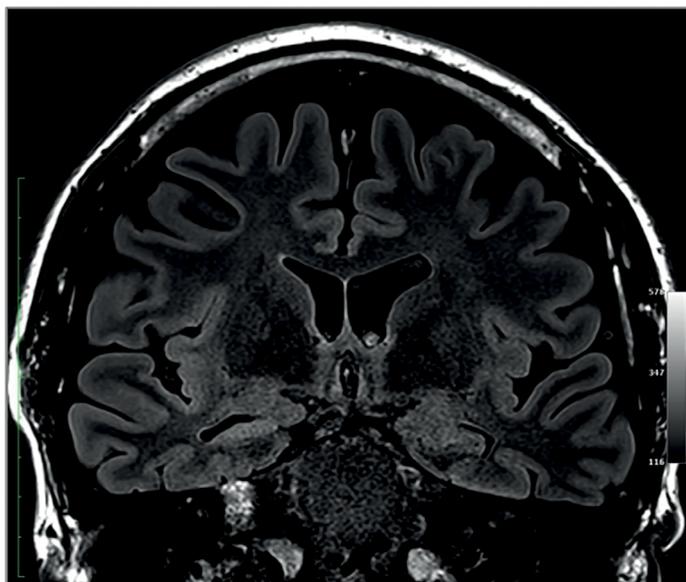
3.1. Epilepsias focales de la adolescencia

Hay tres grupos de epilepsias focales que tienden a aparecer con mayor frecuencia en la adolescencia.

3.1.1. Epilepsia focal por esclerosis mesial temporal

La epilepsia del lóbulo temporal medial relacionada con esclerosis de esta región comienza característicamente a esta edad, con síntomas de crisis típicos (aura visceral o abdominal ascendente, *déjà-vu*, semiología emocional y, posteriormente, desconexión del medio, automatismos orales y manuales y periodo poscrítico prolongado). En el 50% de los casos, estos pacientes tienen un antecedente causal de estatus febril prolongado u otro evento pre-

Figura 2. Imagen de resonancia magnética cerebral con una esclerosis de hipocampo derecho.



vio, como una meningitis o un traumatismo craneoencefálico. Es fundamental realizar una resonancia magnética cerebral con cortes coronales finos (**Figura 2**) y un EEG, y el tratamiento se realiza con fármacos antiepilépticos (se consideran de elección los bloqueantes de canal de sodio, aunque no existen estudios comparativos). En algunos casos son refractarios y es necesaria la cirugía de epilepsia.

3.1.2. Epilepsia focal por malformaciones del desarrollo cortical y autoinmunes

Aunque las malformaciones del desarrollo cortical son congénitas, en muchas ocasiones las primeras manifestaciones se dan en la adolescencia. Es importante tener en cuenta que las resonancias magnéticas pueden ser normales en casos con lesiones pequeñas, y muchas epilepsias focales etiquetadas de “no lesionales” son en realidad displasias corticales

ocultas o de pequeño tamaño. En este caso, la primera elección de fármacos también son los bloqueantes de canal de sodio, siendo algunos casos refractarios a fármacos también. También en esta edad se dan algunas epilepsias de origen autoinmune en las que el inicio suele ser explosivo y las crisis epilépticas se asocian a trastornos del movimiento, problemas psiquiátricos y deterioro cognitivo rápido. En estos casos, el tratamiento se realiza con fármacos antiepilépticos asociados a inmunoterapia.

3.1.3. Epilepsias focales familiares genéticas

Existen varios síndromes genéticamente determinados, habitualmente de herencia dominante, que suelen comenzar en la adolescencia. La más característica es la epilepsia frontal nocturna con crisis hipermotoras, que suele responder bien a bloqueantes de canal de sodio como carbamazepina u oxcarbazepina. Otra es

la epilepsia temporal familiar, que suele cursar con auras temporales neocorticales, como alucinaciones auditivas o visuales. En estos casos, estará indicado realizar estudios genéticos.

3.2. Epilepsias generalizadas idiopáticas de la adolescencia

Los tres principales síndromes electroclínicos del grupo de las epilepsias generalizadas idiopáticas que comienzan en la adolescencia son:

3.2.1. Epilepsia mioclónica juvenil

Es uno de los síndromes epilépticos más frecuentes durante la adolescencia. Se caracteriza por mioclonías durante las primeras horas de la mañana, ausencias típicas y crisis generalizadas tónico-clónicas. El inicio suele ser entre los 14 o 15 años, y representa el 8-10% de todas las epilepsias en adolescentes y adultos. La privación de sueño, la praxis, el consumo de alcohol y la fatiga son los principales factores desencadenantes de crisis. El 30% de los pacientes presentan fotosensibilidad. En el EEG se observan los característicos complejos de punta/polipunta-onda lenta a 3-6 Hz (ver **Figura 3**). El tratamiento farmacológico, especialmente con ácido valproico, puede normalizar el EEG.

Tratamiento: el tratamiento farmacológico suele ser a largo plazo, ya que el riesgo de recurrencia después de suspender los fármacos es alto. Los fármacos más eficaces son el ácido valproico, levetiracetam, clonazepam, topiramato y zonisamida. La lamotrigina puede empeorar las mioclonías. En varones suele utilizarse valproico como primera línea, mientras que en mujeres se prefiere levetiracetam, por el riesgo de teratogenia del anterior.

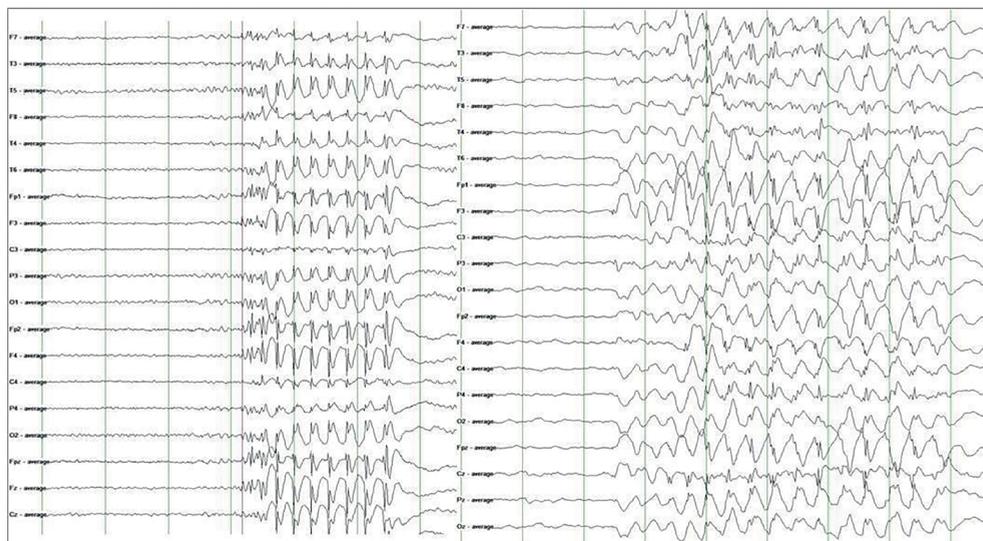
3.2.2. Epilepsia de ausencia juvenil

Se trata de una epilepsia con ausencias que difiere de las ausencias infantiles en que no tiende a remitir con el tiempo, asocia con más frecuencia crisis tónico-clónicas generalizadas y es con más frecuencia refractaria al tratamiento farmacológico. Su EEG presenta también descargas generalizadas, pero en relación con la mioclónica juvenil, las descargas son más lentas (punta-onda a 3-4Hz [ver **Figura 3**]). La rentabilidad del EEG es mayor si se hace en sueño no-REM o por la mañana tras el despertar. El tratamiento se realiza también con valproico o lamotrigina como primera línea, prefiriéndose este segundo en niñas por la teratogenia del primero. Sin embargo, el ácido valproico es el más eficaz, y a veces no es posible controlar las crisis con otros tratamientos.

3.2.3. Epilepsia generalizada con crisis tónico-clónicas generalizadas únicamente

Este el síndrome epiléptico más difícil de diferenciar entre focal y generalizado, ya que estos pacientes solo presentan tónico-clónicas generalizadas, y será necesaria la realización de EEG prolongados en algunas ocasiones para observar las descargas generalizadas características y excluir una epilepsia focal. Esta distinción es importante, ya que en todas las generalizadas habrá que excluir la utilización de bloqueantes de canal de sodio, que suelen ser primera línea en epilepsias focales. Algunos rasgos que ayudan a diferenciar son la sensibilidad a falta de sueño y el predominio matutino en generalizadas. En estos pacientes, y en todos aquellos con alta frecuencia de crisis tónico-clónicas generalizadas, será recomendable abordar el riesgo de accidentes (comenzarán

Figura 3. EEG característico de la epilepsia mioclónica juvenil (a la izquierda) y de la epilepsia de ausencias juveniles (a la derecha).



a conducir vehículos si llevan más de un año controlados de crisis con pérdida de conciencia) y de muerte súbita inesperada en la epilepsia (SUDEP, por sus siglas en inglés), ya que la adolescencia es una de las edades con mayor riesgo (por menor adherencia al tratamiento y peor control de algunos síndromes epilépticos).

4. TRANSICIÓN EN EPILEPSIA

Sabemos que la epilepsia infantil se expresa de forma heterogénea en las distintas etapas de neurodesarrollo, desde las epilepsias edad-dependientes (antes llamadas “benignas”) a las graves encefalopatías epilépticas, con o sin marcadores genéticos, y otros síndromes complejos, con la epilepsia formando parte de un cuadro más amplio que incluye síndromes dismórficos, alteraciones genéticas y patología sistémica, muchos de ellos con grados variables de discapacidad intelectual.

La epilepsia es una de las enfermedades neurológicas crónicas más comunes en la infancia, y aproximadamente el 50% de los casos infantiles serán adultos epilépticos que seguirán precisando atención.

En términos médicos, la **transición** se ha definido como un **proceso intencionado y planificado de niños y adolescentes con afecciones crónicas, desde la atención de la salud centrada en el niño hasta la atención centrada en el adulto (Tabla 1)**. Optimiza la salud del joven y promueve su autonomía y desarrollo personal. Sin embargo, el concepto de transferencia supone un evento puntual a lo largo del proceso de la transición en el que el paciente es derivado (“entregado”) al servicio de adultos.

El objetivo de la transición es brindar atención médica sin interrupciones, coordinada, apropiada y adecuada al desarrollo psicológico del niño y preparación de los padres.

La transición de la atención pediátrica a la del adulto es un desafío para muchos jóvenes con epilepsia y sus familias. Es importante la identificación temprana de los adolescentes en riesgo para así conseguir una buena coordinación entre los neuropediatras, los neurólogos y otros especialistas antes de que se produzca la transferencia real.

Sin una transición cuidadosa o una transferencia bien planificada, existe mayor riesgo de interrupción del tratamiento y empeoramiento de los síntomas. La epilepsia es una enfermedad compleja y las crisis epilépticas son solo una parte del problema; los adultos con epilepsia tienen mayor riesgo psicosocial (aislamiento social, menor nivel educativo, menor nivel adquisitivo, embarazos no planificados, subempleo).

Por tanto, los objetivos de la transición son:

- Promover la continuidad de la atención sanitaria.
- Mejorar la adherencia al tratamiento.
- Impulsar el conocimiento de la enfermedad por parte del paciente (empoderamiento del paciente) y sus padres/tutores.
- Fomentar la autonomía y responsabilidad en el manejo independiente de la enfermedad por parte del paciente (adecuándose a su potencial cognitivo).
- Fortalecer la confianza en su nuevo equipo de salud de adultos.

Para poder conseguir una transición exitosa, al aproximarse la edad de la adolescencia, es importante estar preparados y poder ofrecer

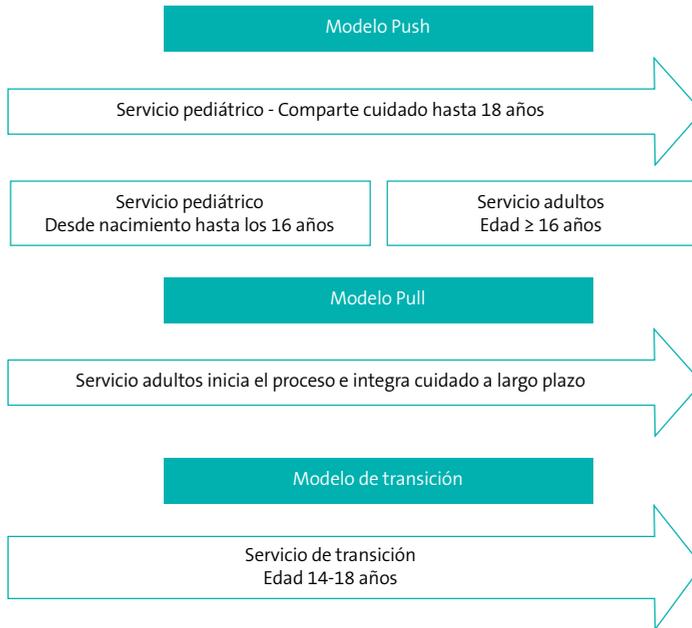
un abordaje multidisciplinar que incluya a los pediatras de Atención Primaria, los neuropediatras, las enfermeras neurológicas, los asistentes sociales y los médicos de adultos, fundamentalmente neurólogos-epileptólogos y médicos de familia que puedan intervenir de manera coordinada.

A lo largo de los últimos años, el número de publicaciones a propósito de la transición de cuidados en patologías crónicas ha crecido exponencialmente. En el año 2020, aparecen en Pubmed más de 140 artículos que abordan la transición desde distintos puntos de vista, teniendo relevancia el número de artículos publicados que tratan temas de satisfacción de cuidados y calidad de vida.

Se admiten distintos modelos de transición (**Figura 4**); unos mantienen hasta el alta solo la atención por parte de los neuropediatras (modelo Push) y otros son atendidos desde edades tempranas por neurólogos de adultos (modelo Pull); finalmente, el más interesante, en el cual el paciente es atendido conjuntamente en el periodo transicional.

En 2011, la Academia Americana de Pediatría (AAP) publicó las pautas para apoyar el proceso de transición de cuidados desde la adolescencia a la edad adulta, que se actualizaron en 2018. Tras la publicación del artículo de la AAP, el Centro Nacional de la Transición, Got Transition, desarrolló los Seis Elementos Fundamentales de Transición, que definen un proceso clínico secuencial con una serie de herramientas asociadas para uso en Pediatría y en adultos y que cada grupo de trabajo adaptará según las distintas patologías. Se mantiene una web dinámica con información para pacientes y cuidadores (<https://www.gottransition.org/>).

Figura 4. Modelos de transición.



Modificado de Hedriksz, 2013.

De las recomendaciones para la transición en epilepsia de la Task Force de epilepsia de Ontario (Canadá), publicadas en 2017, destacamos:

- El proceso de transición al sistema de atención médica para adultos debe comenzar temprano y no terminar cuando el adolescente abandona el sistema pediátrico.
- El periodo de transición es el momento ideal para **revisar y actualizar el diagnóstico** y el **plan de actuación/tratamiento**, que deberá quedar claro en el documento-informe de transición.
- Si el paciente tiene estudios genéticos negativos pero son antiguos, deberían **actualizarse** utilizando nuevas técnicas de **diagnóstico genético**.
- La evaluación psicosocial debe realizarse antes y después de que los adolescentes abandonen el sistema pediátrico para detectar alarmas y ofrecer apoyo.
- Este grupo de trabajo elabora un plan de transición en función de la edad y de si los pacientes tienen o no discapacidad mental. Aborda tres áreas principales:
 - El diagnóstico y manejo de las convulsiones.
 - La salud mental y las necesidades psicosociales.
 - Las ayudas económicas y de la comunidad.

Se propone un programa de transición en epilepsia para pacientes que abandonan el siste-

ma pediátrico a los 18 años, pero que se puede adaptar según la situación de cada centro:

- **Paso 1** (Edades 12-15 años): introducción (presentación) del concepto de transición.
- **Paso 2** (edades 12-17 años): ver el apoyo económico, comunitario y legal disponible.
- **Paso 3** (edades 16-17 años): determinar la preparación (tanto física como psicológica) para la transición de los pacientes y sus padres.

• **Paso 4:**

- **4A:** (edades de 12 a 19 años): identificar y abordar factores de riesgo para la transición (trastornos psiquiátricos, menor nivel de educación, subempleo y desempleo).
- **4B:** (edades de 12 a 19 años): identificar y abordar factores de riesgo para la transición en adolescentes con epilepsia y discapacidad intelectual.

- **Paso 5** (edades 16-19): reevaluar y actualizar el diagnóstico de epilepsia (revisar neuroimagen, estudios genéticos, tratamiento antiepiléptico).

- **Paso 6** (edades 16-17): identificar obstáculos para la continuación del tratamiento de las epilepsias refractarias: estimulador vagal, dieta cetogénica.

- **Paso 7** (edades 17-18 años): preparar un informe de alta pediátrica que contenga:

- Cuestionarios de preparación para la transición, listas de verificación para la transición (Readiness Checklist).
- Informe evolutivo del historial de epilepsia.

- Plan de actuación de emergencia si el enfermo tiene convulsiones.

- Objetivos del seguimiento, incluyendo comorbilidades.

- Apoyo comunitario, psicosocial.

Por tanto, podemos concluir que, en los pacientes epilépticos, a lo largo del proceso de transición:

- Algunas formas de epilepsia pediátrica remiten, pero las comorbilidades, como la discapacidad cognitiva, los trastornos de aprendizaje, la impulsividad, la depresión, la ansiedad y otros problemas neuropsiquiátricos permanecen, y esto será clave en su seguimiento en la edad adulta.
- Una transición exitosa debe evaluar no solo el control de las convulsiones, sino también los resultados psicológicos y sociales generales, las medidas de calidad de vida y los costes de atención médica
- Valorar la capacitación de neurólogos y epileptólogos de adultos en el manejo de las epilepsias de inicio pediátrico. Esto es especialmente importante para el tratamiento de pacientes con epilepsia y discapacidad intelectual (trastorno de espectro autista, trastornos de conducta, síndromes genéticos complejos).

En los próximos años podremos evaluar la calidad de los modelos de transición y recoger información de los pacientes después de la post-transición, lo que permitirá mejorar la calidad de los programas y, por tanto, de la atención a los adolescentes con epilepsia.

BIBLIOGRAFÍA

- Aledo-Serrano A, Mingorance A. Análisis del impacto familiar y necesidades del síndrome de Dravet en España [Analysis of the family impact and needs of Dravet's syndrome in Spain]. *Rev Neurol*. 2020;70:75-83.
- Andrade DM, Bassett AS, Bercovici E, Borlot F, Bui E, Camfield P, *et al*. Epilepsy: Transition from pediatric to adult care. Recommendations of the Ontario Epilepsy Implementation Task Force. *Epilepsia*. 2017;58:1502-17.
- Bureau M, Genton P, Dravet A, *et al*. Síndromes epilépticos en lactantes, niños y adolescentes. 5.ª edición. París: John Libbey; 2016.
- Cooley WC, Sagerman PJ, Barr MS, Ciccarelli M, Hergenroeder AC, Klitzner TS, *et al*. Clinical report. Supporting the health care transition from adolescence to adulthood in the medical home. *Pediatrics*. 2011;128:182-200.
- GotTransition. Six Core Elements of Health Care Transition 2.0 [internet]. Disponible en: <https://www.gottransition.org/six-core-elements/>
- Hendriksz C. Transition services for adolescents with lysosomal storage disorders. *C – Lysosomal Storage Dis*. 2013;1:69-76.
- Sociedad Española de Neurología (SEN). Recomendaciones diagnóstico-terapéuticas de la SEN 2019. López-González FJ, Villanueva V, Falip M, Toledo M, Campos D, Serratosa J (eds.) [internet]. Disponible en: <http://epilepsia.sen.es/wp-content/uploads/2020/06/Recomendaciones-Epilepsia-SEN-2019.pdf>
- American Academy of Pediatrics; American Academy of Family Physicians; American College of Physicians-American Society of Internal Medicine. A consensus statement on health care transitions for young adults with special health care needs. *Pediatrics*. 2002;110:1304-6.
- Salmerón Ruiz MA, Rivero JC, Guerrero Alzola F. Introducción y definiciones. *Patología crónica y transición. Pediatr Integr*. 2017;XXI:245-53.
- White PH, Cooley WC. Supporting the health care transition from adolescence to adulthood in the medical home. *Pediatrics*. 2018;142.

