EPILEPSIAS Y SINDROMES EPILEPTICOS DEL LACTANTE

A. Carlos Rodríguez-Barrionuevo, María A. Rodríguez–Vives y Enrique Bauzano – Poley

Durante la lactancia se inician 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 las convulsiones febriles (CF) se les considera como un síndrome epiléptico de inicio durante la lactancia, se incluye en otra parte de la obra.

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 hipóxico-isquémica 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 (mas de 200 mv), 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).

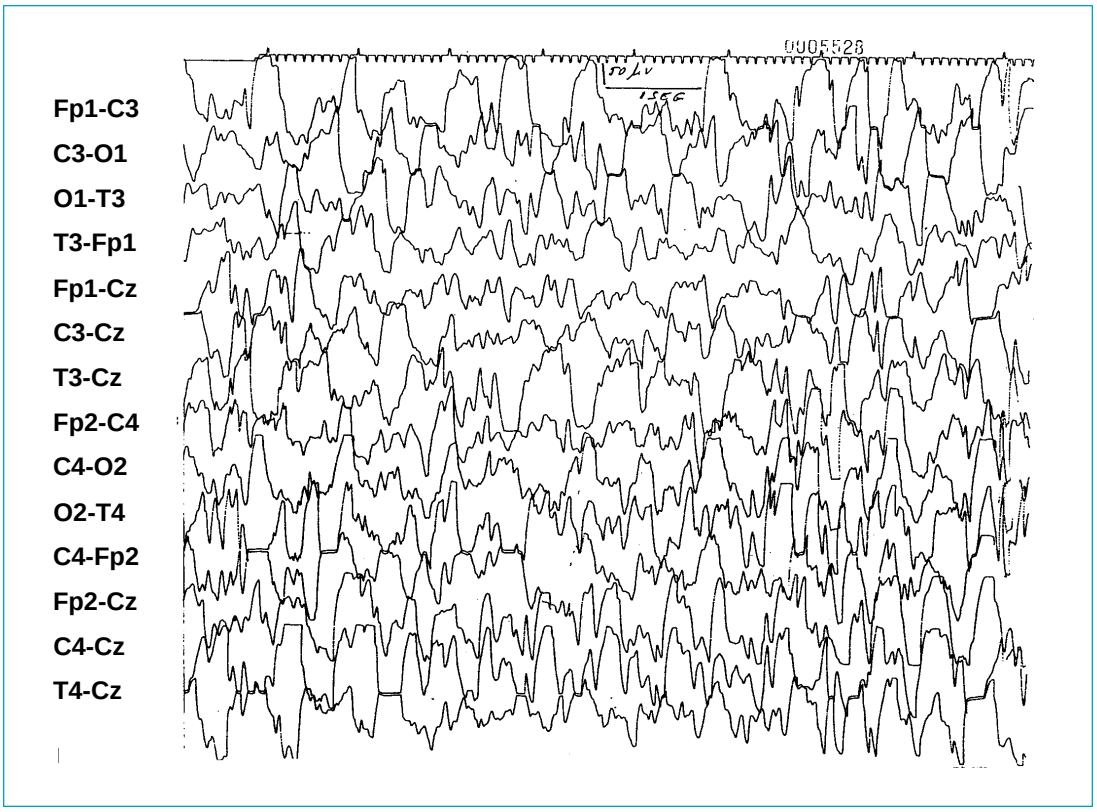

Figura 1. EEG de vigilia. Trazado hipsarrítmico.

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 mioclonias benignas de la lactancia, que se caracteriza 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 es la vigabatrina (VGB) a dosis de 80-200 mg/k/d en dos dosis. Si no se controlan los espasmos, se puede ensayar al valproato (VPA) a dosis altas (50-200 mg/k/d). Las benzodiazepinas (BDZs) pueden ser útiles. El ACTH sintético (tetracoxáctido) se utiliza a dosis media de 0.3-0.5 mg/d, por vía intramuscular.

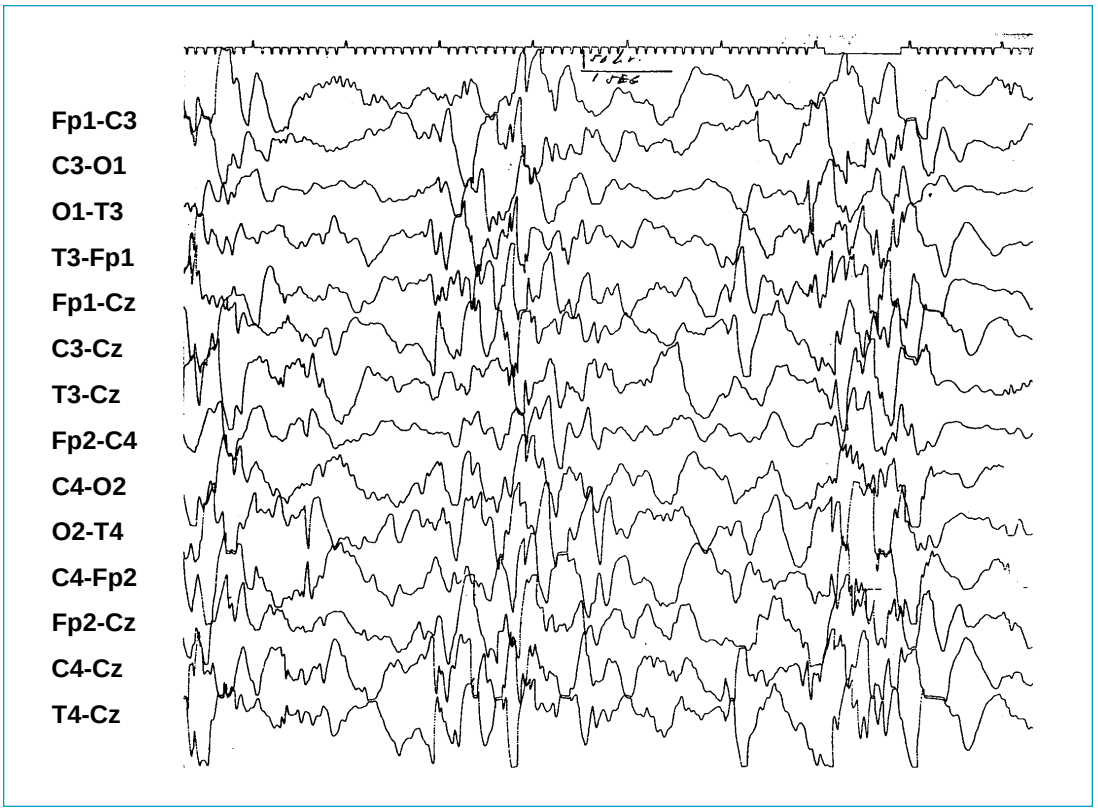

Figura 2. EEG durante el sueño no REM. Fraccionamiento de la hipsarritmia.

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%. La curación completa con un desarrollo psicomotor normal, solo se observa en algunos casos criptogénicos.

EPILEPSIA MIOCLÓNICA BENIGNA DEL LACTANTE (EMBL)

CONCEPTO

Es un síndrome incluido dentro de la Clasificación de las Epilepsias y Síndromes Epilépticos, como un síndrome generalizado idiopático. Se caracteriza por mioclonias como único tipo de crisis.

ETIOLOGÍA

Las CF previas son frecuentes y existen antecedentes familiares de epilepsia.

CLÍNICA

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 6 meses y los 3 años de la vida. Existe un solo tipo de crisis: las mioclonias, que son axiales o axorrizomiélicas, 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 acompa-

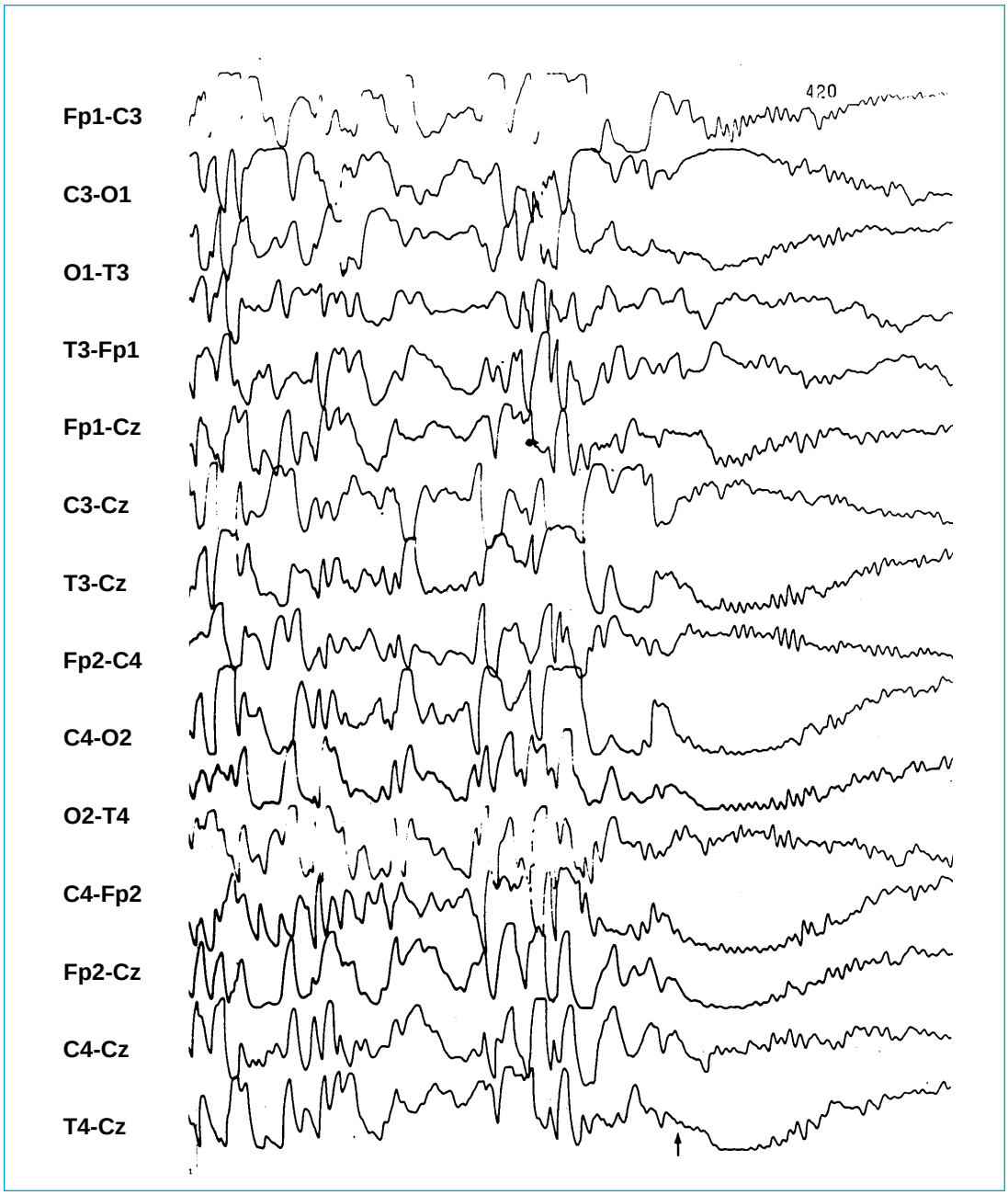

Figura 3. EEG de vigilia. Desincronización del trazado durante un espasmo infantil.

ñarse de una elevación de los globos oculares (sursum vergens).

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 polipunta-onda rápidas (figura 4). La TC craneal es normal.

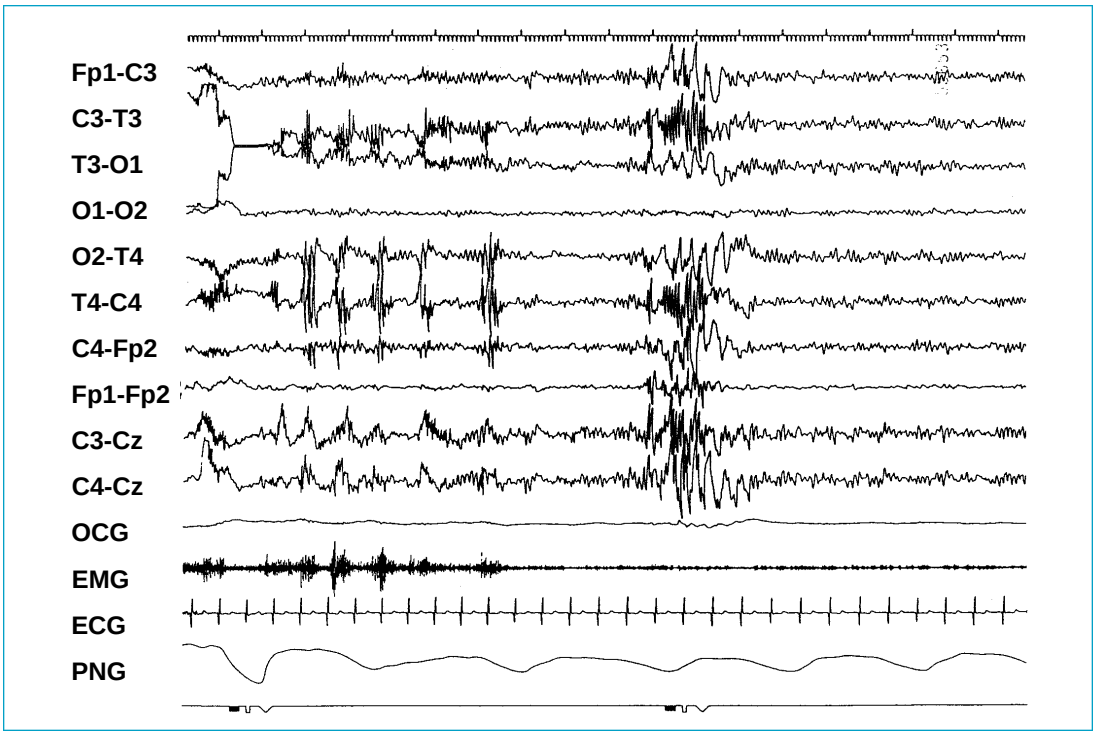

Figura 4. EEG durante el sueño (fase II). Paroxismos de puntas y polipunta-onda generalizados.

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. Existe una forma refleja, en la que las crisis se desencadenan por estímulos táctiles y/o acústicos.

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 (FAE) de primera elección. El fenobarbital (PB) y las BZDs, 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 (EMSL)

CONCEPTO

La EMSL es un síndrome incluido en la Clasificación de las Epilepsias y Síndromes

epilépticos, dentro de las formas indeterminadas. 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.

CLÍNICA

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.

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 una deterioro de la maduración neuropsicológica, con signos de disfunción cerebelosa y afectación piramidal.

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

El EEG al principio es normal. Coincidiendo con las mioclonias, se observan descargas de punta-polipunta-onda generalizadas, de corta duración (figura 5). Posteriormente aparecen anomalías focales y multifocales. Existe fotosensibilidad (figura 6) y la fotoestimulación puede desencadenar las crisis. La neuroimagen es normal, al igual que las determinaciones metabólicas.

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 clonazepan (CZP) puede mejorar las mioclonias. Parece que el topiramato (TPM) puede ser efectivo. Las gammaglobulinas 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 PARCIAL BENIGNA DE LA LACTANCIA (EPBL)

CONCEPTO

Es un síndrome epiléptico no contemplado por la Clasificación de las Epilepsias y

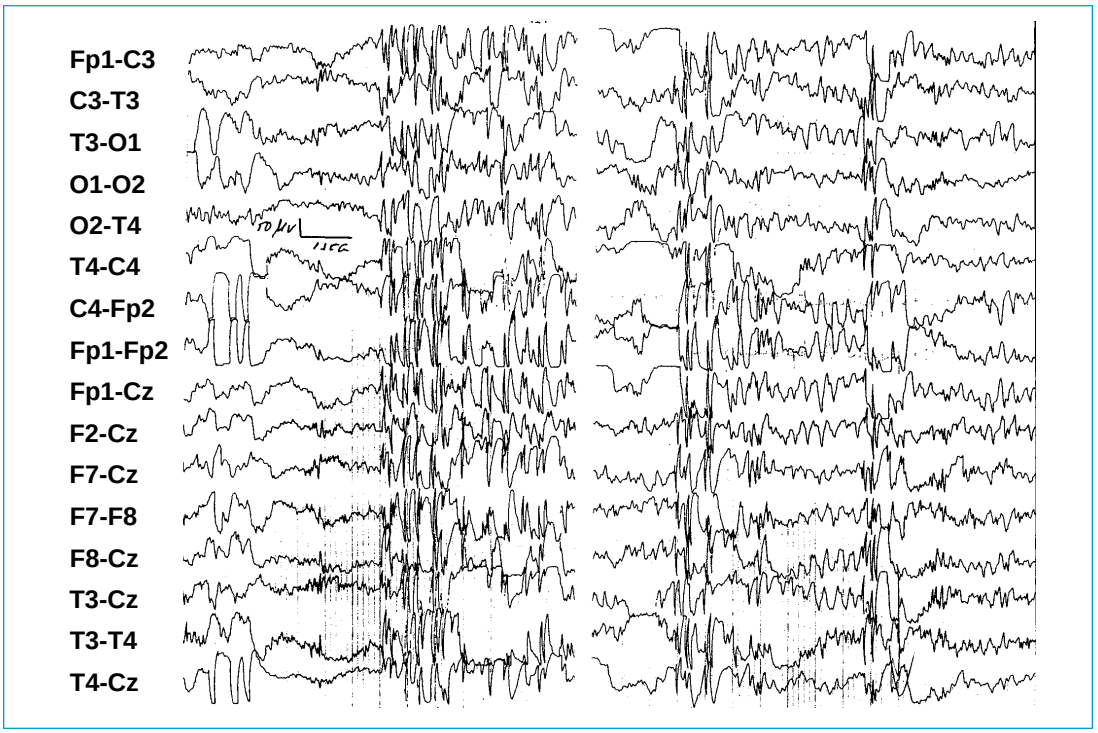

Figura 5. EEG de vigilia. Actividad de base lentificada. Paroximos generalizados de puntas y polipunta-onda generalizados, que descargan frecuentemente.

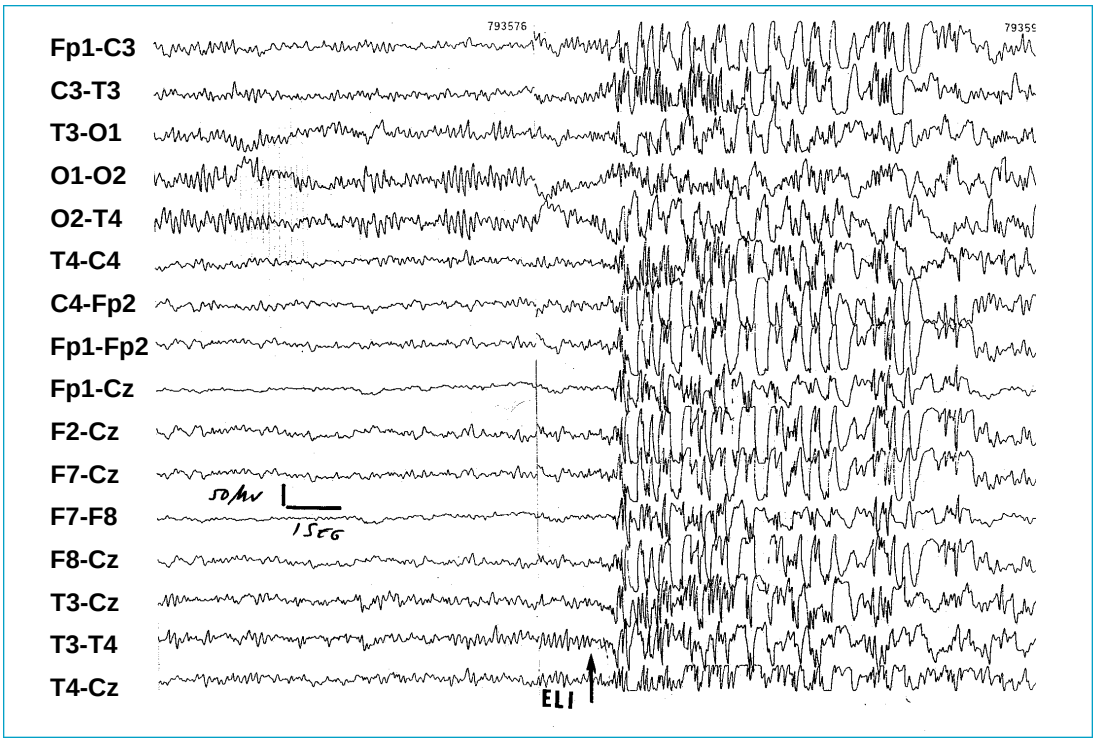

Figura 6. EEG de vigilia. Respuesta fotoparoxística provocada por la estimulación luminosa intermitente.

Síndromes Epilépticos. Presenta crisis parciales complejas de inicio durante la lactancia.

ETIOLOGÍA

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

CLÍNICA

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

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

El EEG interictal suele ser normal (figura 7). Durante la crisis se observan descargas focales de ritmo reclutante de bajo voltaje, en áreas centro-occipitales uni o bilateral, que difunde a todo el hemisferio, presentando una amplitud creciente. La exploración por imagen es siempre normal.

DIAGNÓSTICO Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

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

La EPBL se 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)

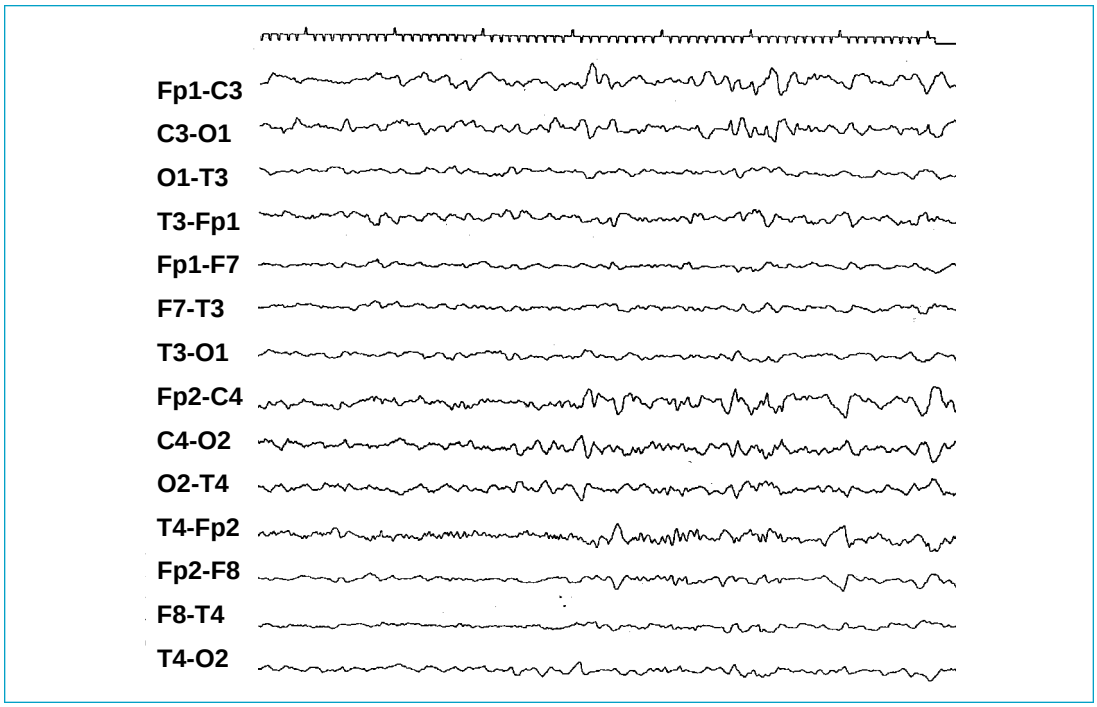

Figura 7. EEG de vigilia. Actividad de base normal. Ausencia de paroxismos.

EVOLUCIÓN

La evolución es favorable, manteniéndose un estado neuropsicológico normal.

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 de 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 ipsilateral 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, afectado 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.

DIAGNÓSTICO Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico se realiza por la clínica y los hallazgos en el EEG. Se debe diferenciar del síndrome hemiplejia-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 dife-

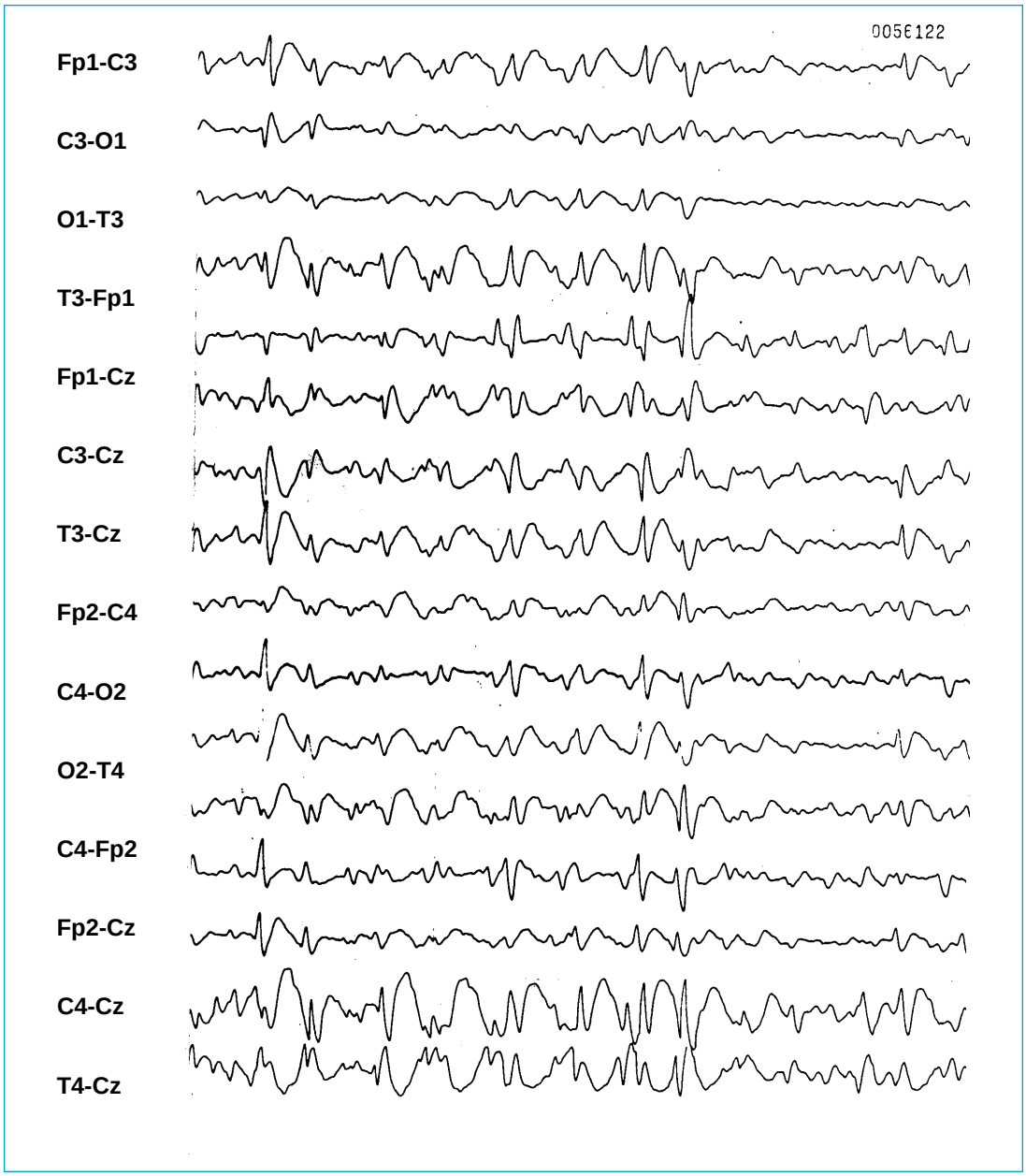

Figura 8. EEG de vigilia. Paroxismos focales de punta-onda, que descargan sobre el hemisferio derecho, de predominio en la región temporal.

rencia de la parálisis de Todd de las CF, que dura menos (síndrome hemiparesia-hemiconvulsión). En algunos casos, la hemiaresia 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 RECOMENDADA

1. Aicardi J. Epilepsy in Children. International Review of Child Neurology Series. Second Edition. 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;30:389-399.

3. Rodríguez-Barrionuevo AC, Bauzano-poley E. Guía práctica para el diagnóstico y tratamiento de la epilepsia en la infancial. Madrid:EDIMSA,1995.

4. Roger J, Bureau M, Dravet C, Dreifuss FE, Perret A, Wolf P. Epileptic Syndromes in Infancy, Chilhood and Adolescense. London:John Libbey Eurotext, 1992.

5. Vigevano F, Fusco L, DiCapua M, et al. Benign infantile familial convulsions. Eur J Pediatr 1992;151:608-612.

6. Watanabe K, Yamamoto N, Negoro T, et al. Benign infantile epilepsy with complex partial seizures. J Clin Neurophysiol 1990;7:409-416.

NOTAS