EPILEPSIAS Y SINDROMES EPILEPTICOS DEL PUBER Y ADOLESCENTE

M. Nieto Barrera y R. Candau Fernández-Mensaque

La pubertad y la adolescencia se caracterizan por el incremento de los mecanismos de excitación, en parte relacionado a factores hormonales que justifican la aparición preferente de crisis generalizadas convulsivas. La exposición a factores de riesgo lesional, o la objetivación de crisis con punto de partida en agresiones cerebrales sufridas con anterioridad, hace que en las epilepsias parciales los factores lesionales sean cada vez mas importantes como agentes causales.

EPIDEMIOLOGIA

La prevalencia de la epilepsia activa oscila entre 3 y 4.7‰. El 18% de todas las epilepsias se inician entre los 12 y 18 años.

ETIOLOGIA

Se observan SE idiopáticos, muy característicos, SE criptogénicos, y SE sintomáticos a procesos patológicos muy diversos, infecciones del SNC, trastornos metabólicos, traumatismos, tumores, malformaciones vasculares, etc.

La pubertad es la edad de aparición de las Epilepsias mioclónicas progresivas, enfermedades evolutivas que asocian, a otros signos y síntomas, crisis epilépticas.

DIAGNÓSTICO

Se basa en la historia clínica y el EEG en la EGI. En las EP de presunción idiopática, por la inespecificidad de la semiologia clínica y hallazgos EEG, hay que realizar estudios de NI; si se recogen varios casos en la misma familia se aconseja estudio genético. Los estudios de NI son obligatorios en las EPS, completándose con otros exámenes en relación con la etiologia sospechada. El estudio de una EMP incluye la realización de potenciales evocados sensoriales, determinaciones enzimáticas, estudios biópsicos -piel, conjuntiva, higado, músculo, cerebro- y estudios de biologia molecular.

EPILEPSIAS GENERALIZADAS IDIOPÁTICAS

La pubertad y adolescencia es la edad de comienzo habitual del Gran Mal (GM) y de la Epilepsia Mioclónica Juvenil (EMJ) que, probablemente, comparten con la EA, que también puede iniciarse como EA juvenil, unidad patogénica y genética. Estos SE pueden presentarse solos o asociados, con solapamiento entre ellos, y precedidos o no de EAI. Todos tienen en común: a) Normalidad neuro-psíquica; b) antecedentes familiares frecuentes de CF y/o epilepsia; c) EEG con actividad de base normal con, a veces, CPO de proyección bilateral.

* Epilepsia Ausencia Juvenil. Menos frecuente que la EAI se inicia entre los 10 y 17 años, presentando el 11’5% de los casos

antecedentes familiares de epilepsia. Cursa con afectación parcial del nivel de conciencia, con automatismos (20%) y a veces componente motor o autonómico. Breves, se presentan preferentemente al despertar. El estado de mal de ausencias, es mas frecuente que en la EAI. En el 80% de los pacientes se asocia a CTCG y en un 15% a crisis mioclónicas. El EEG intercrítico es normal. La ausencia se expresa en el EEG por una descarga de CPO a 3-4 Hz difusos, bilaterales y síncronos. La privación de sueño y la hiperventilación las desencadena con facilidad; la fotosensibilidad es escasa.

* Epilepsia Mioclónica Juvenil o Enfermedad de Janz (EMJ). Epilepsia genética, con marcador en el cromosoma 6p21.3, se inicia entre los 8 y 26 años (X:13a), con historia familiar de EGI en el 25% de casos. Cursa con sacudidas bruscas de miembros superiores con proyección del objeto que tenga entre manos, y si ocasionalmente se afectan los miembros inferiores, con caida. No hay pérdida de conciencia. Se presentan preferentemente al despertar o minutos mas tarde. Se desencadenan por la privación de sueño y la ingesta de alcohol. En el 75% de los pacientes se asocian a CTCG. Las mioclonias se expresan en el EEG por CPPO difusos, bilaterales y síncronos que rara vez exceden los dos segundos.

* Epilepsia con Crisis Tónico-clónicas Generalizadas o Gran Mal del Despertar (GMD). Se inicia entre los 9 y 18 años con ligero predominio masculino. El 15% de los pacientes tienen antecedentes familiares de epilepsia y/o CF. La crisis de GM comienza con rigidez, seguida de sacudidas clónicas de todas las extremidades que se acompaña de ruidos guturales con cianosis perioral y respiración irregular; puede haber mordedura de lengua o mucosa bucal y/o relajación de esfinter vesical o anal. De 30-60 segundos de duración se acompaña de postración post-crítica de minutos u horas. El GMD se asocia en el 25-30% a EMJ y en el 50% a CTCG. El EEG intercrítico es habitualmente normal. El EEG crítico presenta un ritmo reclutante -fase tónica- seguida de CPO -fase clónica- y ondas lentas en el postcrítico.

TRATAMIENTO DE LAS EGI

El fármaco de elección es el VPA. En el 15-20% de los casos que no responden a él se asocia a ESM enla EAJ, a LTG en la EMJ, y a PRM en el GMD.

EPILEPSIAS PARCIALES BENIGNAS O IDIOPÁTICAS

Tienen en común: a) determinismo genético; b) normalidad psico-neurológica; c) favorable evolución. La semiologia clínica, frecuencia de las crisis y las anomalias EEG son muy variables.

* Epilepsia Parcial Benigna de la Adolescencia. Se inicia entre los 10 y 20 años, con antecedentes familiares de epilepsia en el 13%. Cursa con crisis parciales con semiologia motora y/o sensitiva con o sin generalización. Las crisis de breve duración se presentan generalmente aisladas. El EEG intercrítico es normal o muestra anomalias inespecíficas.

* Epilepsia Versiva o Rotatoria Benigna de la Adolescencia. Se inicia entre los 8.5 y 17.8 años (X:12.7a) en niños con antecedentes familiares de CF (10.7%) o epilepsia (14%). Las crisis se caracterizan por adversión óculo-facial con giro corporal, con o sin obnubilación y en el 50% de los casos con generalización secundaria. De 5 a 15 segundos, recurren con frecuencia variable. El 50% de los pacientes asocian

ausencias y/o mioclonias al despertar. El EEG intercrítico presenta CPO a 3Hz, bilaterales y síncronos, simétricos o asimétricos. El EEG crítico, CPO a 3Hz bilaterales y síncronos o asíncronos, simétricos o asimétricos.

* Epilepsia Parcial Dominante con Focos Variables. Se inicia a una edad media de 12 años. Las crisis habitualmente diurnas son parciales complejas o secundariamente generalizadas, con síntomas en relación con el punto de partida. El EEG intercrítico muestra anomalias paroxísticas muy activas localizadas en diferentes lóbulos.

* Epilepsia Parcial Familiar con Síntomas Auditivos. Descrita en una familia en la que se ha encontrado un marcador molecular en el cromosoma 10q22-24, cursa con crisis parciales con semiologia de timbrazos, zumbidos o ruidos de maquinaria. El EEG intercrítico es normal.

* Epilepsia Autosómica Dominante Nocturna Frontal. Con mutación en 20q13.2 se inicia habitualmente a los 12 años, con más frecuencia en mujeres, con crisis de sensación de ahogo, molestias epigástricas o miedo, seguida de movimientos desordenados de los miembros, con a veces, generalización secundaria. Se confunden con seudocrisis o trastornos paroxísticos del sueño. El EEG intercrítico es normal.

* Epilepsia Familiar del Lóbulo Temporal. De herencia autosómica dominante, con penetrancia edad-dependiente, se inicia entre los 10 y 30 años (X:19a), con crisis parciales con síntomas psíquicos -sensación de "deja vu", miedo, etc.- autonómicos o sensitivo/sensorial, sin o con afectación parcial de la conciencia y, a veces, generalización secundaria. Las crisis son breves y esporádicas. El EEG intercrítico muestra anomalias paroxísticas temporal unilateral.

TRATAMIENTO DE LAS EPI

Se instaura previo acuerdo con el paciente, nunca antes de la segunda o tercera crisis, y teniendo en cuenta la frecuencia de las crisis, el horario y su repercusión personal o social. Los fármacos de elección son CBZ o LTG o VPA.

EPILEPSIAS PARCIALES SINTOMÁTICAS (EPS)

Presentan con frecuencia antecedentes de agresión cerebral, o signos neurológicos o psíquicos deficitarios o anomalias en neuroimágen o alteraciones en el ritmo de fondo y/o anomalias paroxísticas focales, y una evolución tórpida con relativa frecuencia. La semiología clínica está en relación con el área cortical activada (síndromes topográficos). A partir de la pubertad aumenta progresivamente la incidencia de EPS. Hay algunos síndromes que por sus especiales características etiológicas o evolutivas merecen cierta atención.

* Esclerosis Mesial Temporal (EMT). Es la causa más frecuente de epilepsia del lóbulo temporal. Son frecuentes los antecedentes de CF o convulsiones afebriles prolongadas y unilaterales. Tras un intervalo libre de varios años, en la pubertad, aparecen crisis parciales complejas caracterizadas por malestar digestivo, sensación de despersonalización y/o automatismos oroalimentarios, gestuales o verbales y a veces desviación óculo-facial. Al principio responden al tratamiento pero años más tarde reaparecen sin responder a la medicación. El EEG muestra P u ondas agudas localizadas en la región temporal unilateral, o bilateral asíncrona. La RMN cerebral muestra la atrofia del hipocampo.

* Heterotopia Nodular Subependimaria o Periventricular (HNP). Se transmite en

algunas familias con patrón dominante ligado a X; se ha encontrado el marcador en Xq28. Se inicia habitualmente en la adolescencia con crisis parciales, precedidas de aura sensorial, con o sin generalización secundaria. El EEG muestra anomalias paroxística focales. La RMN cerebral presenta las heterotopias nodulares periventriculares.

* Epilepsia con Calcificaciones Cerebrales y Celiaca. Se ha relacionado con déficit de ácido fólico que es común en la celiaquia no complicada. Se inician en la segunda infancia o adolescencia con crisis parciales occipitales con o sin generalización secundaria que inicialmente responden a los FAEs para, meses más tarde, el 70% de los casos presentar fármacoresistencia. El EEG muestra CPO sobre la región occipital uni o bilateral. La TC craneal muestra calcificaciones occipitales habitualmente bilaterales. Se recomienda dieta exenta de gluten asociada a CBZ o LTG.

* Síndrome de Rasmussen. Se trata de una encefalitis focal lentamente progresiva que afecta inicialmente a un hemisferio, y cursa con crisis, que se inician entre 1 y 14 años, TCG o parciales motoras que evolucionan hacia una epilepsia parcial continua. Posteriormente se instaura gradualmente una hemiparesia y un deterioro cognitivo. El EEG muestra lentificación unilateral con anomalias paroxística focales. La RMN muestra una atrofia cerebral progresiva.

* Síndrome de Sturge-Weber. Cursa con angioma venoso de las leptomeninges, angioma facial ipsilateral, calcificación giriforme de la corteza cerebral, hemiplejia y crisis parciales (en el 75-90% de los casos), que se inician en edad variable, motoras con o sin generalización secundaria. El EEG muestra anomalias paroxísticas focales. La TC craneal muestra las calcificaciones en "rail de tren" y signos de hamiatrofia cerebral.

TRATAMIENTO DE LAS EPILEPSIAS PARCIALES SINTOMÁTICAS

El control crítico se obtiene en el 40-60% de EPS del adolescente. El fármaco de elección es la CBZ. En los casos que no responden se asocia un FAE nuevo -VGB o LTG o TPM o GBP o TGB- que puede sustituirse por otro en función de la respuesta; la supresión crítica se incrementa en un 1-5%. Hay que considerar el tratamiento quirúrgico en la EMT, síndrome de Ramussen y en algunos casos de Sturge-Weber.

Los SE descritos se resumen en la tabla I.

EPILEPSIAS MIOCLÓNICAS PROGRESIVAS (EMP)

Son enfermedades degenerativas, determinadas genéticamente, que cursan con mioclonias, crisis tónico-clónicas generalizadas, y deterioro psico-neurológico. Las EMP incluyen la enfermedad de Lafora, enfermedad de Unverricht-Lundborg, sialidosis tipo 1, ceroidolipofuscinosis neuronales, enfermedad de Gaucher juvenil y epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas (MERRF). Todas ellas tienen su marcador génico identificado.

INFORMACIÓN A LOS PADRES

Recomendar al adolescente que haga el tipo de vida que hacia antes de sufrir las primeras crisis, es decir la de cualquier adolescente de su edad y capacidad, con algunas precauciones: evitar la privación o dis-

minución de las horas de sueño; evitar la práctica de deportes de riesgo como motociclismo, escalada, parapente, etc.; realizar acompañado otros deportes como natación, ciclismo, esqui, etc.; no consumir bebidas alcohólicas; mirar la TV a 3 m. de distancia en habitación iluminada; trabajar con ordenadores con pantalla protectora; colocarse de espalda a focos destelleantes en discoteca, etc.

BIBLIOGRAFIA

1. AICARDI J.: Epilepsy in children. 2nd ed. Raven Press. New York. 1.994.

2. CASAS FERNANDEZ C.: Enfoque diagnostico del niño con crisis generalizadas. Rev Neur. 1.999.

3. ENGEL J., PEDLEY TA.: Epilepsy a comprehensive textbook. Philadelphia. New York. 1.997.

4. FEJERMAN N., MEDINA CS.: Convulsiones enla infancia. Diagnóstico y tratamiento. 2ª Ed. El Ateneo. Buenos Aires. 1.986.

5. MURPHY JU., DEHKHARGANI F.: Diagnosis of childhood seizure disorders. Epilepsia. 1.994; 35 (Suppl.2): 7-17.

6. NIETO M., PITA E.: Epilepsias y Síndromes Epilépticos en el Niño. Edit. Universidad de Granada. 1.993.

7. OLLER-DAURELLA L., OLLER FERRER-VIDAL L., RUSSI A., SANCHEZ ME.: Las crisis epilépticas en las diferentes edades infantiles: correlación etiológica. Rev Esp Epilepsia. 1.986; 1:124-146.

8. RODRIGUEZ BARRIONUEVO AC., BAUZANO POLEY E.: Guia práctica para el Diagnóstico y tratamiento de la epilepsia en la infancia. Edit. Medicos. Madrid. 1.995.

9. ROGER J., BUREAU M., DRAVET C., DREIFUSS FE., PERRET A., WOLF P.: Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence. 2nd ed. John Libbey. London. 1.992.

NOTAS

TABLA I

PRINCIPALES SINDROMES EPILEPTICOS DEL PUBER Y ADOLESCENTE

Epilepsia/Síndrome Epiléptico	Edad Comienzo	A.F.	Etiologia	Clínica	EEG Crítico	EEG Intercrítico	Tratamiento
GENERALIZADOS							
Ausencia-Juvenil	10-17 a (X:13)	Epilepsia	Idiopática	Ausencias, con afectación parcial conciencia, simples	PO > 3.5 Hz	Act. basal normal sin o escasas anomalias paroxísticas HPV+++	VPA; ESM CZP
Mioclónica Juvenil	8-26 a (X:13a)	Epilepsia	Idiopática	Sacudidas mioclónicas, breves, bilaterales, miembros superiores. Despertar	PPO difusos bilaterales sincronos	Act. basal normal ELI+++	VPA; LTG
Gran Mal del Despertar	9-18 a (X:16a)	Epilepsia	Idiopática	Crisis tónico-clónica generalizada	Ritmo reclutante	Act. basal normal HPV +	VPA; PRM
PARCIALES							
Benigna Adolescencia	10-20 a (X:13-14a)	-	Idiopática	CP motora/sensitiva/CPO/sin/con generalización	Act. reclutante localizada	Anomalias inespecíficas	CBZ; LTG
Versiva Benigna Adolescencia	8.5-17.5 a (X:12.7a)	Epilepsia	Idiopática	CP adversión óculo-facio-axial giratoria sin/con generalización	CPO, 3 Hz bilaterales sincronos simétricos/asimétricos	CPO, 3 Hz bilaterales sincronos simétricos o asimétricos	VPA; LTG
Dominante Focos Variables	6-16 a (X:12)	Epilepsia	Genética 18q	Síntomas variables relación punto de partida: sin/con generalización secundaria	Act. reclutante	Paroxismos multifocales	CBZ; LTG
Familiar Síntomas Auditivos	Adolescencia	Epilepsia	Genética 10q22.24	CP síntomas auditivos elementales	-	Normal	CBZ
Dominante Nocturna Frontal	6 m-55 a (X:12a)	Epilepsia	Genética 20q13.2	CPC síntomas digestivos/ automatismos motores	Act. reclutante	Paroxismos F-T uni o bilaterales, 15%	CBZ; LTG CLB
Familiar Lóbulo Temporal	10-30 a (X:19a)	Epilepsia	Genética 3.6,15	CPS síntomas psíquicos, autonómica, sensitivo-sensorial	Act. reclutante región temporal	Paroxismos T unilateral, 25%	CBZ; LTG CLB
Esclerosis Mesial Temporal	10-16 a (14a)	-	Sintomática CF frecuentes	CPC: aura digestiva o psíquica; automatismos orales o gestuales; adversión óculo-facial	Act. reclutante región temporal	Act. Paroxística Temporal uni/bilateral	CBZ; CLB; TPM; LTG Cirugia
Síndrome Rasmussen	1-14 a (X:5a)	-	Encefalitis focal	CTCG; CP con extensión Hemiparesia; deterioro cognitivo-conductual	Act. reclutante localizados o generalizados	Lentificación basal Act. Paroxística focal/multifocal	Gammaglobulinas Corticoides Cirugia

Act.: actividad; CP: crisis parciales; S: simples; C: complejas.