



# PRONAP 2003

Programa Nacional de Actualización Pediátrica

## Convulsiones en el lactante

*Dr. Natalio Fejerman*

*Dr. Roberto Caraballo*

## Hematurias

*Dra. Martha N. Lahoz García*

## Cuidados domiciliarios

*Dr. Daniel Gril*

## Procesamiento Didáctico:

*Lic. Amanda Galli*

*Lic. Claudia Castro*



## capítulo 1

# Convulsiones en el lactante

## Introducción

La comisión de Clasificación y Terminología de la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE) ha designado recientemente un grupo de epileptólogos pediátricos expertos en convulsiones neonatales para el estudio de las crisis de comienzo neonatal.

Ellos analizan las características electroclínicas a partir del video-EEG (Electroencefalograma) y distinguen particularmente las crisis de origen epiléptico de las no epilépticas.



**Dr. Natalio Fejerman**

- Consultor Honorario. Servicio de Neurología. Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan".



**Dr. Roberto Caraballo**

- Médico Principal. Servicio de Neurología. Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan".

*La incidencia de epilepsias de comienzo en el primer año de vida es elevada y constituye, desde el punto de vista clínico y etiológico, un grupo heterogéneo.*

Sin embargo, son reducidas las series de pacientes estudiados adecuadamente y su ubicación nosológica ha sido un problema de índole metodológico.

En dos series los pacientes fueron agrupados según el tipo de crisis, en otra según el tipo de síndrome epiléptico y en una cuarta incluyeron ambos criterios. Nosotros hemos realizado una publicación en la cual los pacientes fueron agrupados de acuerdo al tipo de síndrome epiléptico. En todas estas series las convulsiones neonatales han sido excluidas y las convulsiones febriles consideradas como un grupo diferente. En la mayoría de estos estudios también se han analizado los aspectos evolutivos.

La relativa falta de organización de las crisis epilépticas infantiles como resultado de un incompleto desarrollo del sistema nervioso central (SNC), especialmente de las conexiones sinápticas excitatorias e interhemisféricas, plantea serias dificultades para describir detalladamente las características de las crisis. La aparición del video-EEG ha permitido estudiar mejor a estos pacientes; de esta manera se han podido clasificar los diferentes tipos de crisis epilépticas y delinear adecuadamente las caracte-

rísticas electroclínicas de las epilepsias y síndromes epilépticos. El video-EEG es una técnica de estudio que combina una pantalla de TV y al mismo tiempo un registro electroencefalográfico. En la práctica nos permite identificar en detalle las características de las crisis y el registro electroencefalográfico concomitante. Está especialmente indicado en:

- a) casos de incongruencias electroclínicas,
- b) cuando la descripción del episodio no alcanza a dilucidar el tipo de ataque,
- c) en las situaciones en que se plantea la duda entre crisis epilépticas o crisis psicógenas.

.....  
***La convulsión es un fenómeno motor producido por una descarga excesiva y sincrónica de las neuronas, generalmente debida a una epilepsia.***

En determinados casos la convulsión puede ser una manifestación de un insulto agudo de causa intracerebral o extracerebral. En este último caso la convulsión es sintomática, es decir secundaria a una agresión aguda del SNC. La epilepsia es una condición crónica, paroxística y recurrente debida a diferentes etiologías que se manifiesta generalmente por convulsiones u otro tipo de crisis epilépticas.

Deben ser derivados al especialista los lactantes que presentaron convulsiones sintomáticas prolongadas y/o reiteradas y los lactantes que se sospeche el diagnóstico de epilepsia. En los casos de epilepsia idiopática el EEG y los estudios de imágenes (TAC y/o RNM de cerebro) son suficientes. En las formas de epilepsias sintomáticas y criptogénicas se deberán completar los estudios de acuerdo a cada caso, por ejemplo, estudios neurometabólicos, genéticos, otros.

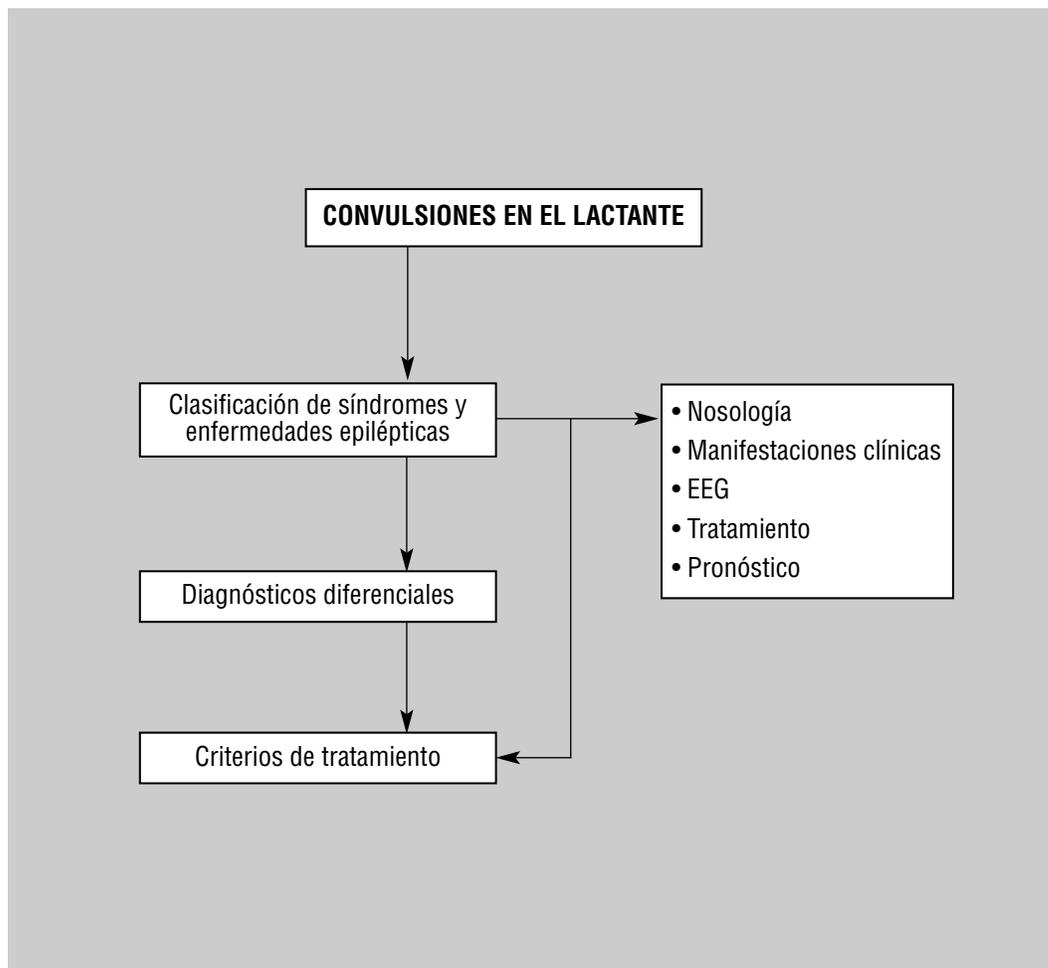
## Objetivos



*Esperamos que al finalizar el trabajo con este capítulo Ud. sea capaz de:*

- ▶ Realizar un enfoque clínico adecuado ante un lactante con convulsiones.
- ▶ Reconocer la etiología de las convulsiones sintomáticas y llevar a cabo el tratamiento específico.
- ▶ Pensar en el diagnóstico de verdaderas epilepsias, luego de descartar que la convulsión no es sintomática.
- ▶ Determinar la etiología y el tipo de síndrome epiléptico.
- ▶ Identificar los diagnósticos diferenciales particularmente con los trastornos paroxísticos y síntomas episódicos motores no epilépticos.

## Esquema de Contenidos



## Clasificaciones

Es necesario enfocar de una manera dinámica los criterios actuales sobre clasificación, diagnóstico y tratamiento de los síndromes epilépticos en el lactante.

En principio, el pediatra debe partir de un esquema mental ineludible frente a un niño que consulta por convulsiones, como se ve en el Cuadro 1.

Es decir que la primera responsabilidad es descartar que los episodios convulsivos estén desencadenados por alguna patología cerebral actual. Es claro que las convulsiones sintomáticas, aunque sean de naturaleza epiléptica, sólo pueden solucionarse cuando se reconoce su etiología y se tratan de forma adecuada independientemente de la administración de drogas anticonvulsivas. De

**Cuadro 1:** Orientación para la investigación etiológica y base conceptual para la clasificación de las convulsiones de naturaleza epiléptica.

<p><b>1. Convulsiones por agresión actual al SNC (exógena o endógena)</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Convulsiones epilépticas sintomáticas de encefalopatía aguda o subaguda.</li> </ul>	<p>Trastornos metabólicos, traumatismos, enfermedades vasculares, infecciones, tumores, intoxicaciones, otras.</p>
<p><b>2. Convulsiones asociadas con enfermedad cerebral crónica o progresiva o con el antecedente de agresión pasada.</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Epilepsias sintomáticas               <ol style="list-style-type: none"> <li>a) Secundarias a enfermedad cerebral crónica o progresiva.</li> <li>b) Asociadas con lesión cerebral no evolutiva</li> </ol> </li> </ul>	<p>Tumores cerebrales, neuroectodermosis, errores congénitos del metabolismo, encefalopatías progresivas con alteración estructural cerebral, alteraciones cromosómicas.</p> <p>Secuelas de daño cerebral prenatal, perinatal o posnatal.</p>
<p><b>3. Convulsiones sin que se pueda demostrar agresión actual o pasada al SNC</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Epilepsias idiopáticas</li> </ul>	<p>De probable etiología genética.</p>

El ítem 1 corresponde a convulsiones sintomáticas y los ítem 2 y 3 corresponden a verdaderas epilepsias.

todos modos, no hay que olvidar este último aspecto, pues la prolongación innecesaria de las convulsiones sintomáticas es capaz de originar futuros focos epileptógenos. Son ejemplos de estas circunstancias la mayor incidencia de epilepsias en niños que sufrieron convulsiones en el curso de infecciones meníngeas, hipoglucemias prolongadas, encefalopatías agudas con compromiso vascular, etc.

Existe otro grupo de patologías cerebrales crónicas o progresivas que provocan convulsiones habitualmente difíciles de controlar, como ocurre con neuroectodermosis, encefalopatías progresivas con alteraciones metabólicas y/o estructurales, etc.

En estos casos se puede considerar a las crisis como convulsiones epilépticas sintomáticas, aunque por el tiempo prolongado que persisten conforman también verdaderas epilepsias o síndromes epilépticos sintomáticos.

Una vez establecido que el paciente sufre convulsiones de tipo epiléptico, ya sea que aparezcan tiempo después de un antecedente de patología cerebral (epilepsias sintomáticas) o se instalen en un niño neurológicamente sano y sin patología demostrable (epilepsias idiopáticas, criptogénicas o probablemente sintomáticas) debe iniciarse el abordaje terapéutico de la enfermedad denominada epilepsia.

De allí surge la importancia de identificar la forma clínica o síndrome epiléptico. Existen, sin duda, particulares asociaciones de patrones electroencefalográficos y manifestaciones clínicas, que permiten presumir cursos evolutivos y eventuales respuestas terapéuticas: éste es el valor de reconocer los distintos síndro-

mes a fin de elegir la medicación y adelantar pronósticos.

Antes de describir los síndromes epilépticos de comienzo en el primer año de vida de acuerdo a la última propuesta internacional de clasificación de síndromes y tipos de epilepsia y terminología de la ILAE, creemos también importante mencionar algunas definiciones incluidas en esta propuesta.

## Definiciones

### *Síndrome epiléptico*

Es la asociación de cierto tipo o tipos de crisis epilépticas con ciertas manifestaciones electroencefalográficas ictales o interictales y/u otros componentes tales como edad de comienzo, presencia o no de otros signos de compromiso del sistema nervioso central, severidad y curso. La severidad, el curso y aún la respuesta al tratamiento con drogas antiepilépticas (DAE) dependerán principalmente de la etiología.

Respecto a la etiología reconocemos:

- 1) *Síndromes epilépticos que son idiopáticos*: el término idiopático significa con "origen en sí mismo". En este caso debemos encontrar todas las evidencias de normalidad estructural y metabólica del SNC y de desarrollo neuropsíquico hasta el comienzo de las manifestaciones del síndrome. El término idiopático no es siempre sinónimo de "benigno" en estos síndromes, puesto que en alguno de ellos es necesario mantener DAE durante toda la vida o pueden estar asociados con cierto grado de deterioro neuropsicológico.

2) *Síndromes epilépticos que son clara o probablemente sintomáticos*: son aquellos que presentan evidencia de que el cerebro ha sido o es afectado por etiologías específicas cuyas manifestaciones son crisis epilépticas o secundarias a fenómenos epilépticos. El término probablemente sintomático reemplaza a la anterior denominación de criptogénico, palabra derivada del latín que significa un "origen oculto, no claro".

### *Enfermedades epilépticas*

Cuando se demuestra que un particular síndrome epiléptico idiopático es debido a una etiología única (por ejemplo a un gen único) en ausencia de otros signos de compromiso del SNC, debiera considerarse como una enfermedad. Sin embargo, el reconocimiento de enfermedades epilépticas definidas no será fácil puesto que la mayoría de los síndromes con un componente genético parecen ser genéticamente heterogéneos. Por otra parte hay evidencias, de que un gen único puede llegar a provocar fenotipos clínicos heterogéneos conformando distintos síndromes epilépticos.

### *Enfermedades que están frecuentemente asociadas con crisis o síndromes epilépticos*

Existe un gran grupo de condiciones que pertenecen a esta categoría, pero que son en realidad enfermedades que muestran otros signos y síntomas de

compromiso del SNC aparte de los fenómenos epilépticos. Esta afección del SNC puede ser estática o progresiva de acuerdo a la etiología.

### *Encefalopatías epilépticas*

Está claro que las encefalopatías progresivas con epilepsia se asociarán a deterioro neuropsíquico. Sin embargo, existe un número de síndromes epilépticos no claramente sintomáticos (síndrome de West, epilepsia mioclónica severa del lactante, etc.) que aparecen en niños hasta entonces normales, e incluyen en su curso compromiso neuropsicológico que lleva al retardo mental o aún hasta la demencia. Se podría especular que en estos casos la actividad cerebral eléctrica anormal excesiva y difusa interferiría con la cognición y otras funciones cerebrales y podría ser responsable de la regresión.

Este deterioro mental puede permanecer fijo como resultado de cambios en circuitos cerebrales y la estabilización de contactos sinápticos anormales. Estas debieran ser consideradas como verdaderas encefalopatías epilépticas.

A continuación se desarrolla, entonces, una información sucinta y práctica que abarca datos sobre frecuencia, etiología, manifestaciones clínicas, características electroencefalográficas, tratamiento, evolución y pronóstico de los síndromes epilépticos actualmente reconocidos.

## Clasificación de síndromes y enfermedades epilépticas

En el Cuadro 2 (parte 1 y parte 2) se incluyen los síndromes epilépticos y enfermedades epilépticas de comienzo en el lactante, como así también enfermedades que se manifiestan con convulsiones de inicio generalmente en el primer año de vida.

**Cuadro 2: Parte 1:** Clasificación de síndromes epilépticos que comienzan generalmente en el primer año de vida de acuerdo a la última propuesta de la ILAE.

Grupos de síndromes	Síndromes específicos
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Epilepsias neonatales benignas</li> </ul>	Convulsiones neonatales familiares benignas Convulsiones neonatales benignas
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Epilepsias focales benignas del lactante</li> </ul>	Convulsiones infantiles no-familiares benignas
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Epilepsias focales familiares</li> </ul>	Convulsiones infantiles familiares benignas
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Epilepsias topográficas sintomáticas (o probablemente sintomática)</li> </ul>	Epilepsias focales neocorticales* a) crisis del lóbulo temporal b) crisis del lóbulo frontal c) crisis del lóbulo parietal d) crisis del lóbulo occipital Síndrome hemiconvulsión - hemiplejía- epilepsia
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Epilepsias generalizadas con ausencias y/o crisis mioclónicas y/o crisis tónico - clónicas - generalizadas</li> </ul>	Epilepsia mioclónica benigna de la infancia
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Epilepsias con crisis activadas por la fiebre</li> </ul>	Síndrome de convulsiones febriles benignas* Síndrome de convulsiones febriles plus*
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Encefalopatías epilépticas</li> </ul>	Encefalopatía mioclónica temprana Encefalopatía epiléptica Infantil temprana con paroxismo- supresión Síndrome de West Epilepsia mioclónica severa de la infancia (Síndrome de Dravet) Status mioclónico en encefalopatías no progresivas*

\* Estos son síndromes en que su inclusión definitiva está aún bajo consideración de la "Task Force de ILAE".

**Cuadro 2: Parte 2:** Listado de las enfermedades que están frecuentemente asociadas con crisis o síndromes epilépticos de inicio generalmente en el primer año de vida.

Grupo de enfermedades	Enfermedades Específicas
• Epilepsias mioclónicas progresivas	Distrofia neuroaxonal Lipofuscinosis cerioidea neuronal MERRF (mioclonus, epilepsy, ragged red fibers)
• Enfermedades neurocutáneas	Complejo esclerosis tuberosa Neurofibromatosis Hipomelanosis de Ito Síndrome del Nevus Epidermal Síndrome de Sturge-Weber
• Malformaciones debidas a desarrollo cortical anormal	Secuencia de lisencefalia aislada Síndrome de Miller-Dieker Hemimegalencefalia Polimicrogiria Esquizecefalia Microdisgenesias Otras
• Otras malformaciones cerebrales	Síndrome de Aicardi Síndrome PEHO (Progressive encephalopathy, hypsarrhythmia, optic atrophy)
• Tumores	Tumores disembrionales Hamartoma hipotalámico (con crisis gelásticas)
• Anormalidades cromosómicas	Síndrome de Wolf-Hirschhorn Otros
• Enfermedades mendelianas monogénicas con mecanismos patogénicos complejos	Síndrome de Angelman Otros
• Errores congénitos del metabolismo	Hiperglicemia no-cetósica Acidemia D-glicérica Acidemia propiónica Deficiencia de sulfito-oxidasa Otras acidurias orgánicas Dependencia de piridoxina Aminoacidopatías (fenilcetonuria, Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce, otras) Trastornos del metabolismo de la biotina Trastornos del metabolismo del ácido fólico y la B12 Deficiencia de proteína transportadora de glucosa Enfermedad de Menkes Trastornos del ciclo de la urea Trastornos del metabolismo de los hidrocarburos Otras

**Cuadro 2: Parte 2:** Listado de las enfermedades que están frecuentemente asociadas con crisis o síndromes epilépticos de inicio generalmente en el primer año de vida.

Grupo de enfermedades	Enfermedades Específicas
<ul style="list-style-type: none"> <li>Lesiones isquémicas o anóxicas, o infecciones cerebrales prenatales o perinatales que causan encefalopatías no-progresivas</li> </ul>	Porencefalia Encefalitis herpética Meningitis bacterianas Otras
<ul style="list-style-type: none"> <li>Otros factores postnatales</li> </ul>	Traumatismo cerebral Accidente cerebrovascular Otras
<ul style="list-style-type: none"> <li>Misceláneas</li> </ul>	Enfermedad de Alpers Otras

### *Convulsiones neonatales familiares benignas*

**Nosología:** ésta es una enfermedad rara que ocurre en neonatos normales. Se ha reportado su localización en los cromosomas 20 y 8 y en un número de familias se identificaron mutaciones en los canales de potasio.

**Manifestaciones clínicas:** las crisis son clónicas o tónico-clónicas, raramente tónicas y parecen ser de origen focal. Generalmente son breves y aparecen en "clusters" durante el segundo a cuarto días de vida en la mayoría de los casos.

**Características del EEG:** los EEGs interictales son usualmente normales y los trazados ictales varían de acuerdo al tipo de crisis.

**Tratamiento:** las DAE de elección son: fenobarbital, ácido valproico o carbamacepina.

**Pronóstico:** las crisis ceden espontáneamente en el curso de días o semanas. Pueden ocurrir subsecuentemente crisis epilépticas en alrededor del 10% de los casos.

### *Convulsiones neonatales benignas*

**Nosología:** en realidad éstas son convulsiones neonatales sin etiología conocida y parecen haber sido registradas con menos frecuencia en las últimas dos décadas. También se conocían como crisis del quinto día.

**Manifestaciones clínicas:** son bastantes similares a las del grupo anterior en recién nacidos, pero en la mayoría de los casos aparecen entre el cuarto y sexto día de vida.

**Características del EEG:** se puede ver en vigilia y durante el sueño un patrón interictal rítmico con actividad theta y ondas agudas intermitentes ("Theta pointu alternant"), aunque este patrón no es patognomónico de ésta condición.

**Tratamiento:** fenobarbital, ácido valproico y carbamacepina son las DAE de elección.

**Pronóstico:** las crisis están habitualmente autolimitadas y el pronóstico a largo plazo es bueno.

### *Convulsiones infantiles familiares benignas (CIFB)*

**Nosología:** esta condición no fue incluida en la clasificación de 1989 pero existen en este momento datos suficientes para confirmar su base genética y su transmisión hereditaria en forma autosómico dominante. En varias familias italianas se ha encontrado un ligamiento con el cromosoma 19q, pero se sospecha fuertemente heterogeneidad. Otro grupo de familias con CIFB asociadas a coreoatetosis paroxística o formas puras fue ligada al cromosoma 16. Recientemente, en otras familias italianas se ha encontrado un ligamiento con el cromosoma 2.

**Manifestaciones clínicas:** las crisis ocurren entre los 3 y 8 meses de edad y frecuentemente se presentan en "clusters". Responden bien al tratamiento. Los padres tienen frecuentemente antecedentes de haber tenido convulsiones benignas en su infancia.

**Características del EEG:** los EEG interictales son usualmente normales pero varios registros ictales video-EEG mostraron el origen focal de las crisis y su generalización secundaria.

**Tratamiento:** las DAE de primera elección son fenobarbital, carbamacepina y ácido valproico.

**Pronóstico:** es excelente.

### *Convulsiones infantiles no-familiares benignas (CINFB)*

**Nosología:** Esta condición fue incluida recientemente en la última propuesta de clasificación de 2001; estos casos podrían ser formas esporádicas de las CIFB.

**Manifestaciones clínicas:** las crisis ocurren en el mismo período de edad de las CIFB y frecuentemente en "clusters". Responden bien al tratamiento.

**Características del EEG:** los EEG interictales son generalmente normales. Se describen espigas de bajo voltaje en áreas centrales. Los registros ictales video-EEG mostraron también el origen focal de las crisis y su generalización secundaria.

### *Epilepsias topográficas sintomáticas (o probablemente sintomáticas)*

**Nosología:** Estas epilepsias fueron incluidas en la clasificación de 1989 entre las epilepsias y síndromes sintomáticos o criptogénicos relacionados a localización. Se reconocían las epilepsias del lóbulo temporal, lóbulo frontal, lóbulo parietal y lóbulo occipital.

Es claro que entre la larga lista de "enfermedades que están frecuentemente asociadas con crisis o síndromes epilépticos", muchas condiciones mostrarán crisis de comienzo focal. Si consideramos las chances actuales de localizar la región de comienzo de las crisis en casos de crisis repetidas por medio de EEG no invasivo, EEG invasivo y técnicas de imagen, surge que el concepto de síndrome epiléptico topográfico sintomático es útil no solo cuando hallamos una lesión definida que corresponde con el sitio probable del origen de las crisis, sino también en casos de etiología desconocida que se podrían beneficiar de un eventual tratamiento quirúrgico.

**Manifestaciones clínicas:** Las crisis de inicio focal pueden originarse en un área cortical con una función bien conocida que produce características típicas de tal función, o puede surgir de áreas no elocuentes de la corteza y en ese caso las manifestaciones clínicas reflejarán la difusión de la descarga desde la región de origen.

**Tratamiento:** las crisis responden bien al fenobarbital, carbamacepina o ácido valproico.

**Pronóstico:** es excelente.

### *Síndrome hemiconvulsión-hemiplejía-epilepsia (HHE)*

**Nosología:** se reconoce un grupo con estado de mal epiléptico febril secundario a un insulto cerebral agudo y un segundo grupo secundario a un estado de mal convulsivo durante un cuadro febril simple.

**Manifestaciones clínicas:** generalmente son hemiclónicas prolongadas. Puede manifestarse a través de otras formas de convulsiones focales, aunque en raras ocasiones.

**Características del EEG:** el EEG durante las crisis muestra ondas lentas de elevado voltaje en el hemisferio contralateral a la convulsión.

**Tratamiento:** es necesario el uso de diazepam y/o difenilhidantoína IV a dosis habituales, como así también corticoides.

**Pronóstico:** dependerá de la etiología. Durante el período agudo es fundamental actuar enérgicamente para evitar las secuelas motoras, intelectuales y el desarrollo posterior de epilepsia.

### *Epilepsia mioclónica benigna de la infancia (EMBI)*

**Nosología:** la primera descripción clara de la EMBI data de 1981 (Dravet y Bureau 1981) y desde entonces se han presentado varias series de casos y ha sido reconocida en libros de texto (Fejerman 1995). Una variante con mioclonías reflejas también fue reportada, pero es considerada dentro del espectro de la EMBI. Tal como ocurre en otras epilepsias

generalizadas idiopáticas, se encuentra una historia familiar de epilepsia o convulsiones febriles en 20 a 30% de los casos. Se desconocen datos genéticos sobre esta condición.

**Manifestaciones clínicas:** la EMBI se caracteriza por la presencia de crisis mioclónicas breves principalmente en miembros superiores y cabeza, que aparecen en niños normales entre 6 meses y 3 años de edad. A veces las crisis se reportan como sacudidas de cabeza. Estas crisis ocurren varias veces por día y pueden ser desencadenadas por un ruido o por un estímulo táctil, y en algunos casos pueden aparecer durante el estado de transición entre vigilia y sueño. Las crisis aisladas no interrumpen la actividad, pero ocasionalmente se agrupan en "clusters". Se ha reportado que 20% de los pacientes tienen antecedentes personales de convulsiones febriles.

**Características del EEG:** los EEGs interictales son habitualmente normales pero los EEGs ictales muestran descargas de espiga onda y poli espiga-onda asociadas con las mioclonías. Los registros poligráficos ayudan a demostrar esta asociación y a establecer diagnósticos diferenciales con otras condiciones epilépticas y no epilépticas.

**Pronóstico:** la respuesta a la monoterapia con valproato es generalmente excelente. El pronóstico es bueno, pero en varios pacientes con largo tiempo de seguimiento se han reportado impedimentos neuropsicológicos. Aparentemente el diagnóstico y tratamiento pueden ser importantes para prevenir evoluciones indeseables.

### *Epilepsias con crisis activadas por la fiebre*

Aún no está resuelto el debate sobre si las convulsiones febriles deben ser consideradas dentro del marco nosológico de

las epilepsias o no, aunque nadie niega que las crisis asociadas con fiebre son epilépticas en su naturaleza. Pensamos que existe un síndrome epiléptico con convulsiones febriles benigno y muy común. Cuando los pacientes tienen en cambio convulsiones febriles focalizadas o prolongadas, estas pueden ser los primeros signos del síndrome "epilepsia mioclónica severa de la infancia" o síndrome de Dravet, el paciente puede desarrollar el síndrome de epilepsia temporal mesial con esclerosis hipocampal varios años después, o puede ser solamente eso, convulsiones febriles complicadas o prolongadas (complejas) seguidas o no por crisis epilépticas no provocadas.

### *Síndrome de convulsiones febriles benignas*

**Nosología:** las convulsiones febriles constituyen los trastornos convulsivos más frecuentes que ocurren en niños normales entre 3 meses y 5 años de edad. Se excluyen los pacientes que tienen convulsiones asociadas a fiebre y evidencia de infección intracraneana.

Dos a 4% de todos los niños tienen por lo menos una convulsión febril por debajo de la edad de 5 años y pueden ser aún más frecuente en ciertos países de Asia. Ocurre claramente en familias y aún no ha sido definido en forma exacta el modo de herencia, aunque el más probable sea una dominancia con penetrancia incompleta o un modo poligénico.

**Manifestaciones clínicas:** las convulsiones febriles (CF) han sido básicamente divididas en simples y complejas. Las CF complejas son prolongadas, múltiples en el mismo día, o focales. La preexistencia de una anormalidad neurológica y una fuerte historia familiar de epilepsia agregan "complejidad" a las CF respecto del pronóstico. Cerca del 20% de los pacien-

tes tienen CF complejas como su primer episodio.

Las convulsiones febriles simples o benignas son breves (menos de 10 minutos) y generalizadas, y el tipo más común de crisis son las clónicas o tónico-clónicas.

Probablemente algunas de las así llamadas CF atónicas con una brusca pérdida de la conciencia sean en realidad síncope febriles.

Los factores precipitantes más comunes son las infecciones virales, y se ha reportado asociación específica con herpes virus tipo 6.

En 1/3 de los pacientes ocurren nuevas CF y los factores asociados con recurrencia son: edad baja al comienzo, primera crisis con fiebre baja, e historia familiar de convulsiones febriles.

**Características del EEG:** los EEG interictales son usualmente normales en niños que han tenido CF simples. No obstante, es importante señalar el hecho de que en más del 20% de estos niños se encuentran salvas hipnagógicas de espiga-onda cuando el registro EEG se toma en el estado de transición entre vigilia y sueño en edades entre los 2 y 6 años.

Este hallazgo no implica mal pronóstico.

**Tratamiento:** no existen aún estudios que corroboren que el uso de DAEs intermitentes sean imprescindibles. Se aconseja indicar diazepam vía oral 0,5 mg/kg/día durante tres días corridos a partir del inicio de la fiebre.

**Pronóstico:** si consideramos especialmente como un síndrome benigno a los niños con CF simples, el pronóstico es excelente; sólo 2% de ellos tienen subsecuentemente crisis no provocadas. Se ha recomendado la administración oral de diazepam durante los episodios febriles para prevenir recurrencia de convulsiones.

### *Síndrome de convulsiones febriles plus (CF+)*

Una extensa familia con una concentración inusual de individuos con CF y epilepsia generalizada ha sido detalladamente estudiada. Se reconocieron varios fenotipos, y el más común fue denominado CF+, y comprendía niños con CF múltiples que continuaban apareciendo más allá de los 6 años. Otros fenotipos en la misma familia incluían CF+ y ausencias, CF+ y crisis mioclónicas y en un caso CF+ y epilepsia mioclónico-astática. Este síndrome epiléptico genético (autosómico dominante) fue denominado "Epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus". El reconocimiento de este síndrome puede explicar los fenotipos de epilepsia en muchos casos de epilepsias generalizadas de la niñez que no se comprendían fácilmente.

### *Encefalopatías epilépticas (EE)*

El concepto de EE ya ha sido delineado en la introducción y quedó claro que todos estos síndromes pueden ser idiopáticos, criptogénicos (probablemente sintomáticos) o sintomáticos. Más aún, muchos pacientes con estos síndromes son portadores de condiciones neurológicas que presentan también signos y síntomas no epilépticos; en realidad sufren enfermedades neurológicas asociadas con un síndrome epiléptico.

### *Encefalopatía mioclónica temprana (EMT)*

**Nosología:** La EMT es un ejemplo del concepto recién explicado pues en muchos casos los bebés son portadores de un

error congénito del metabolismo (tales como: hiperglicinemia no cetósica, acidemia D-glicérica, aciduria metilmalónica, otras) y la progresión del deterioro neuropsíquico es debida a ambas condiciones; por un lado, la enfermedad metabólica y, por otro, la epilepsia superpuesta. Los casos de EMT asociados con lesiones cerebrales prenatales no evolutivas se pueden ubicar con mayor claridad como EE. Se observan con frecuencia casos familiares en EMT.

**Manifestaciones clínicas:** el comienzo de las crisis ocurre en los 3 primeros meses de vida, y los signos iniciales son usualmente mioclonías focales erráticas. Otras crisis motoras focales son frecuentes, incluyendo crisis tónicas breves, pero los espasmos epilépticos son raros y pueden aparecer más tarde.

El estado neurológico de estos lactantes es siempre muy pobre. Desde el comienzo se observa hipotonía marcada en tronco, pero con el tiempo puede aparecer hipertonia en extremidades. En todos los casos se han registrado signos piramidales bilaterales.

**Características del EEG:** se caracteriza en estado de vigilia y sueño por un patrón "paroxismo-supresión" con salvas de espigas, ondas agudas y ondas lentas que duran 1 a 5 segundos, alternando períodos de depresión del voltaje de 3 a 10 segundos ("supresión").

Después de varios meses el patrón de paroxismo supresión puede ser reemplazado por una hipsarritmia atípica.

**Tratamiento:** las crisis son refractarias a las diferentes DAE excepto a los corticoides.

**Pronóstico:** el futuro es considerablemente desfavorable y más de la mitad de los pacientes fallecen durante los dos primeros dos años de vida. No se ha encontrado ningún tratamiento efectivo.

### *Encefalopatía epiléptica infantil temprana con paroxismo-supresión (EEIT)*

**Nosología:** la EEIT, también conocida como síndrome de Ohtahara, tiene muchas características en común con la EMT y surgen a veces dudas sobre si considerar estas dos entidades como condiciones diferentes o como dos aspectos diferentes de un proceso básico único. También se ha considerado que los pacientes con EEIT representaban formas tempranas del síndrome de West. Los casos familiares son raros, y las etiologías más frecuentes son lesiones cerebrales prenatales o malformaciones.

**Manifestaciones clínicas:** el comienzo de las crisis tiene lugar en los 3 primeros meses de vida, principalmente durante el primer mes. El tipo de crisis más frecuente son espasmos tónicos breves, con o sin agrupamiento, que ocurren durante la vigilia y el sueño.

En algunos pacientes se observan crisis clónicas focales, pero las crisis mioclónicas son raras. Más tarde, aparecen espasmos infantiles más típicos y convulsiones tónico-clónicas generalizadas. El hallazgo de severo retardo psicomotor es la regla.

**Características del EEG:** el patrón de paroxismo-supresión aparece tanto en vigilia como en sueño con regular periodicidad. Después de los 6 meses de edad evoluciona habitualmente hacia una hipsarritmia.

**Pronóstico:** las crisis en la EEIT son refractarias a la medicación, y todos los pacientes tienen retardo mental y handicap severos. Sin embargo, la sobrevida parece ser más prolongada que en pacientes con EMT, y dos pacientes han mantenido su capacidad ambulatoria en seguimiento de varios años. Se podría intentar cirugía temprana en casos

excepcionales con claras lesiones cerebrales focales.

### *Síndrome de West (SW)*

**Nosología:** es una clara EE porque en los casos no sintomáticos la asociación de hipsarritmia con espasmos infantiles lleva a un impedimento neuropsicológico con retardo mental. En la clasificación de 1989 el SW pertenecía al grupo de síndromes epilépticos generalizados criptogénicos o sintomáticos. No obstante, también se ha reconocido una forma idiopática de SW. Más aún, en casos inicialmente diagnosticados como criptogénicos, se han detectado mediante tomografía por emisión de positrones lesiones cerebrales focales que orientaron hacia un tratamiento quirúrgico.

**Manifestaciones clínicas:** los espasmos infantiles típicos en bebés por otra parte normales aparecen usualmente entre el cuarto y noveno meses de vida. En niños con daño cerebral el SW puede comenzar más temprano o más allá del segundo año de vida. Se podría decir que el SW es una condición que afecta a bebés menores de un año de edad.

Existen tres tipos principales de espasmos infantiles: flexores, extensores y mixtos. El tipo mejor conocido es el de los espasmos flexores, incluyendo una contracción flexora simétrica de los grupos musculares axiales más una abducción y semiflexión de los miembros superiores. La mayoría de los espasmos ocurren en salvas ("clusters") predominantemente poco después de despertar o conciliar el sueño. Después de una o varias semanas el bebé cambia su carácter, tiene menor contacto visual, responde menos en general. En algunos casos sintomáticos los espasmos infantiles son

precedidos por crisis motoras focales. En los casos sintomáticos la etiología de los espasmos son muy variadas pero uno tiene que buscar selectivamente pequeñas manchas hipopigmentadas en la piel en bebés aparentemente normales con espasmos infantiles para sospechar el diagnóstico de esclerosis tuberosa. En pacientes con esta enfermedad el vigabatrin es sin duda la droga de elección para el tratamiento. También es importante durante el examen físico tomar el perímetro cefálico para determinar microcefalia o macrocefalia.

El diagnóstico diferencial con trastornos paroxísticos no epilépticos que aparecen en bebés es muy importante, principalmente con las mioclonías benignas de la infancia temprana (síndrome de Fejerman).

**Características del EEG:** el patrón interictal clásico de hipsarritmia es característico de SW, y durante el sueño la actividad de descargas paroxísticas no sincrónicas de espigas y ondas lentas difusas de alta amplitud se vuelve fragmentada por depresiones de voltaje. La hipsarritmia asimétrica apunta hacia una patología focal cerebral y cuando el patrón alterna entre un hemisferio y otro debe sospecharse la presencia de una agenesia del cuerpo calloso.

**Tratamiento:** la elección terapéutica habitual es el uso de vigabatrin 100-150 mg/kg/día. Si no hay respuesta, ACTH 3-5 UI/kg/día durante 15 a 30 días corridos y luego disminuir la dosis progresivamente en el curso del siguiente mes.

**Pronóstico:** al considerar el pronóstico uno tiene que separar los casos sintomáticos de los casos criptogénicos e idiopáticos. En el primer grupo solo el 5 al 10 % de los pacientes alcanzan un desarrollo mental normal, mientras que en los otros dos grupos alrededor del 40% de los pacientes tratados pueden

tener funciones cognitivas normales en seguimiento a largo plazo.

Una proporción significativa de casos que no responden al tratamiento evolucionan más tarde hacia el síndrome de Lennox-Gastaut.

### *Epilepsia mioclónica severa de la infancia (síndrome de Dravet) (EMSI)*

**Nosología:** la EMSI fue descrita por Dravet en 1978 y ha sido claramente reconocida como un síndrome epiléptico desde 1985. Probablemente no sea tan rara como se había supuesto. Dado que muchos casos reportados no presentaban mioclonías, se ha propuesto denominarlas "epilepsias con crisis polimorfas", pero durante una reunión de trabajo de la Task Force de ILAE sobre la clasificación el epónimo de "síndrome de Dravet" fue ampliamente aceptado. Recientemente se han reportado varios casos de mutaciones de novo que apuntan a su origen genético. Quizá haya que excluirla entonces de las EE pues la causa del deterioro progresivo puede estar asociado a su etiología y no a una actividad epiléptica anormal difusa.

**Manifestaciones clínicas:** la secuencia más común de signos y síntomas clínicos en la EMSI es de convulsiones febriles prolongadas uni o bilaterales durante el primer año de vida, seguidas por crisis afebriles. Luego aparecen crisis mioclónicas, ausencias atípicas y crisis parciales complejas. Es frecuente la ocurrencia de status epilépticos. El examen neurológico y los estudios por imágenes son usualmente normales y recién a partir del segundo o tercer año de vida se observa un retardo en la maduración psicomotora.

**Características del EEG:** los EEGs iniciales son usualmente normales, pero a medida que el síndrome progresa, se hacen aparentes descargas de espiga-onda y poliespiga-onda focales o generalizadas. Las anormalidades paroxísticas son más prominentes en los EEG de sueño.

**Pronóstico:** el futuro es siempre pobre porque las crisis persisten por muchos años y todos los pacientes tienen déficits cognitivos. El tratamiento es descorazonador y ciertas drogas (por ejemplo, lamotrigina) pueden provocar efectos agravantes. El tratamiento con dieta cetógena merece ser probado.

### *Status mioclónico en encefalopatías no progresivas*

Se está considerando el reconocimiento de esta condición como un nuevo síndrome epiléptico. La asociación etiológica más común es con el síndrome de Angelman, pero se ha descrito en niños con el síndrome 4p, con insultos hipóxicos isquémicos prenatales, con trastornos de la migración neuronal, etc.

El síndrome se caracteriza por la aparición de status mioclónicos atípicos repetidos combinados con un impedimento de la atención en niños portadores de encefalopatías no progresivas. Los registros poligráficos son muy útiles para reconocer las mioclonías asincrónicas más o menos rítmicas, que pueden no ser tan evidentes clínicamente. La finalización del status mioclónico se acompaña de una dramática mejoría en la conducta y el estado mental. Excepcionalmente pueden responder a las benzodiacepinas o corticoides. El pronóstico es pobre.

### **Diagnósticos diferenciales**

Existe una larga serie de condiciones, la mayoría de ellas originadas también en el cerebro, que se manifiestan por síntomas episódicos, generalmente de aparición brusca y breve duración, que reconocen mecanismos distintos al fenómeno epiléptico. En conjunto, estos trastornos cerebrales paroxísticos y síntomas episódicos no epilépticos alcanzan una prevalencia del 10% en la población infantil. Al comparar esta cifra con el 1% de prevalencia de epilepsias en el mismo grupo etario, se comprende claramente el valor del diagnóstico diferencial por sus proyecciones pronósticas y terapéuticas.

En la mayor parte de los casos el conocimiento de la sintomatología de esta serie de condiciones es suficiente para que el pediatra las considere como alternativa diagnóstica; en unos pocos la diferenciación con epilepsia no es sencilla y pueden requerirse estudios especiales; pero podemos decir que aún llegan muchos pacientes derivados a nuestros servicios de neuropediatría con tratamientos anticonvulsivos innecesarios. Justamente una de las gratificaciones más especiales es poder decir a estos pacientes y sus familias que se trata de un trastorno habitualmente transitorio, que no debe ser medicado con drogas anticonvulsivas y que no tiene las connotaciones asociadas al diagnóstico de epilepsia.

### *Trastornos paroxísticos no epilépticos*

En el siguiente cuadro se lista una larga serie de condiciones neurológicas no epilépticas y paroxísticas que se manifiestan como trastornos motores episódicos.

**Cuadro 3:** Trastornos neurológicos no epilépticos y paroxísticos con manifestaciones motoras episódicas predominantes durante el primer año de vida.

<p><b>Alteraciones benignas y transitorias del movimiento</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Mioclonías neonatales benignas del sueño</li> <li>- Crisis tónicas reflejas del lactante</li> <li>- Mioclonías benignas tempranas de la infancia o espasmos infantiles benignos no epilépticos (síndrome de Fejerman)</li> <li>- Desviación paroxística benignas de los ojos hacia arriba</li> <li>- Distonía paroxística transitoria en la infancia</li> <li>- Tortícolis paroxístico benigno</li> <li>- "Shuddering attacks"</li> <li>- Reacciones adversas o intolerancias a agentes exógenos</li> </ul>
<p><b>Movimientos tipo-hábitos y episodios de autoestimulación</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- "Head banging"</li> <li>- "Head or body rocking"</li> <li>- Otros movimientos estereotipados</li> <li>- Episodios de masturbación</li> </ul>
<p><b>Movimientos anormales sintomáticos</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Episodios posturales neonatales y otros no claramente epilépticos</li> <li>- Síndrome mioclonus-opsoclonus</li> <li>- "Bobble-head doll syndrome"</li> <li>- Encefalopatías progresivas con mioclonías no epilépticas</li> </ul>
<p><b>Otros trastornos neurológicos con síntomas paroxísticos o episódicos</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Apneas no epilépticas</li> <li>- Hipereplexia o enfermedad del sobresalto.</li> <li>- Spasmus nutans</li> <li>- Hemiplejías alternantes</li> <li>- Coreoatetosis y distonías paroxísticas</li> <li>- Otras</li> </ul>

A continuación describiremos los trastornos paroxísticos no epilépticos más frecuentes de inicio en el primer año de vida.

**Espasmo de sollozo (ES)**

Los pediatras están familiarizados con los ataques que se inician en el curso de un llanto por frustración, dolor, temor o enojo. Estos factores desencadenantes siempre se pueden detectar. Los ES constituyen un fenómeno de observación fre-

cuente entre los 6 meses y los 3 años de edad, aparentemente muy dramáticos por cuanto llevan a una anoxia cerebral aguda con pérdida de la conciencia, alteraciones del tono y convulsiones. El mecanismo por el cual se llega a la anoxia cerebral permite distinguir dos tipos de ES: cianótico y pálido, que plantean distintos diagnósticos diferenciales. El pronóstico es bueno, independientemente del tratamiento en términos de riesgo de daño neurológico ulterior. No existe medicación específica ni se justifica tratamiento anticonvulsivante en los niños

con ES. Es importante transmitir esto a los padres, junto con la ayuda para esclarecer los factores emocionales que inciden en la repetición de los episodios.

### *Reflujo gastroesofágico*

En lactantes vomitadores se producen, a veces, episodios asociados con la ingesta de alimentos y caracterizados por sacudidas o contracciones tónicas de miembros superiores y tronco, con inclinación cefálica o sin ella, en ausencia de aspiración manifiesta. Se trata de pequeños entre 2 y 12 semanas de vida que tienen reflujo gastroesofágico asociado a hernia hiatal y el cuadro se conoce como síndrome de Sandifer. En realidad no es imprescindible que exista la hernia hiatal, pues resulta suficiente para el diagnóstico la demostración de reflujo gastroesofágico por medio de la radiografía seriada, el esofagograma o los estudios de ph-metría esofágica.

En muchos casos el tratamiento con alimentos espesos posición semisentada ha permitido controlar los síntomas que semejaban un trastorno convulsivo.

### *Mioclónías neonatales benignas del sueño (MNBS)*

Las mioclónías ocurren en sueño, son bilaterales, repetitivas y localizadas principalmente en las porciones distales de los miembros superiores. El comienzo más temprano se registró en un recién nacido de 5 horas de vida, pero como la intensidad y frecuencia de las sacudidas van en aumento hasta la tercera semana de vida, las mioclónías más sutiles de los primeros días pueden pasar inadvertidas. Las MNBS ocurren exclusivamente durante el sueño no-REM. Si bien en la mayoría de los casos las mioclónías son evidentes en miembros superiores, también se registraron crisis axiales, en cara y

en músculos abdominales. Las mioclónías pueden ser bilaterales o localizadas, rítmicas o arrítmicas, e inclusive migratorias o multifocales. Ocurren frecuentemente en "clusters" de varias sacudidas que se repiten de 1 a 5 por segundo durante varios segundos. Por esta razón algunos casos de MNBS fueron diagnosticados como status convulsivos.

Estas mioclónías desaparecen siempre al despertar y en ocasiones pueden ser estímulo-sensibles. Incluso se ha señalado que balancear la cuna puede provocar su aparición.

Las MNBS disminuyen en intensidad a partir del segundo mes de vida y habitualmente desaparecen antes de los seis meses. Dado que se trata de un fenómeno transitorio que no requiere medicación, el reconocimiento de este síndrome y el diagnóstico diferencial con otros movimientos anormales en el período neonatal es crucial para evitar medicaciones y estudios innecesarios en estos bebés.

### *Mioclónías benignas de la infancia temprana (MBIT) (síndrome de Fejerman)*

También se ha propuesto denominarlas "espasmos infantiles benignos no-epilépticos". En realidad los 3 primeros niños fueron tratados con diagnóstico de síndrome de West a pesar de no haberse registrado hipsarritmia u otras anomalías en sus electroencefalogramas, pero el reconocimiento posterior de sus características permitió realizar retrospectivamente la ubicación nosológica correcta.

Las MBIT se manifiestan por contracciones bruscas de la musculatura del cuello o de los miembros superiores, predominantemente con flexión o rotación de la cabeza y extensión de los miembros superiores. Pueden localizarse en cabeza y cuello o solo en miembros superiores. En

un tercio de los casos pueden ocurrir en salvas. Las crisis no se asocian a signos de compromiso de la conciencia, ni aún en los episodios prolongados. Ocurren en vigilia y en especial en situaciones de mayor alerta. La edad más frecuente de aparición se situó entre los 3 y los 9 meses de edad. El examen neurológico es normal como así también la maduración psicomotriz. Más aún, en algunos casos el desarrollo psicomotriz fue adquirido con adelanto en relación a lo normal. Esto guarda relación con el buen nivel cultural de los padres, pues en un porcentaje importante de casos los padres tenían estudios universitarios.

Los EEGs repetidos en vigilia y sueño, los estudios neuroradiológicos y los estudios de laboratorio fueron normales.

La evolución de las crisis mostró ciertos altibajos: en general aumentaron en intensidad y frecuencia en las primeras semanas, y después de 2 o 3 meses se redujeron considerablemente. En varios niños reaparecieron tras intervalos libres de varios meses. La mayoría de los niños quedan libres de crisis, en el curso del segundo año de vida y en pocos casos persisten hasta el tercer año de vida. El desarrollo intelectual y del lenguaje es normal en todos los casos. El diagnóstico diferencial más importante de las MBIT es el síndrome de West idiopático y criptogénico. En este último las crisis son en salvas de tipo tónico en vigilia y sueño y el EEG durante el sueño muestra el patrón de hipsarritmia. En las MBIT los EEGs repetidos son normales.

### *Enfermedad del sobresalto o hiperecplexia*

Se han presentado casos familiares, ya sea con transmisión autosómica dominante o autosómica recesiva y también casos esporádicos. Recientemente se reconoció el gen de la hiperecplexia

localizado en el brazo corto del cromosoma 5.

El cuadro clínico se caracteriza por la aparición temprana de reacciones de sobresaltos a diferentes estímulos. Estas respuesta parecen verdaderas mioclonías estímulos sensibles, pero también pueden ser breves rigideces generalizadas con pérdida del control postural que lleva a la caída. Más aún, en los lactantes se observa una hipertonía persistente durante el primer año de vida, con reflejos tendinosos vivos pero sin signos piramidales definidos. Los pacientes presentan además episodios durante el sueño, que semejan crisis generalizadas clónicas, o mioclonías repetitivas. El estímulo táctil en el dorso de la nariz desencadena los episodios de sobresalto, prueba que al examen neurológico es de valor diagnóstico. El EEG, estudios de imágenes, investigaciones neurometabólicas son normales.

La mejor medicación ha sido el clonazepam, que produce efectos sostenidos. Existe una maniobra para controlar los episodios que consiste en una flexión de la cabeza y de los miembros inferiores. Tenemos conocimiento de un lactante fallecido debido a un paro respiratorio durante un episodio, de ahí el valor de llevar a cabo la maniobra durante las crisis tónicas. El pronóstico parece ser razonablemente bueno, aunque, se han descritos casos que han presentado un curso de mala evolución.

### *Crisis tónicas reflejas del lactante*

Vigevano y Lispi describen 13 pacientes neurológicamente sanos que durante el primer trimestre de vida presentan episodios de contracción tónica con extensión de miembros, cianosis, apnea y sin compromiso de la conciencia. Los episodios ocurren en posición vertical desencadenados por estímulo táctil o moviendo al bebe hacia arriba y hacia

abajo, de 3 a 10 segundos de duración. Los episodios se atenúan al mes de iniciado el cuadro y desaparecen definitivamente a los dos meses del comienzo. El EEG durante los episodios es normal. Los estudios neuroradiológicos y de laboratorio son normales.

### Criterios generales del tratamiento

a) **Farmacológico:** las drogas de primera elección para el tratamiento de las crisis parciales y las convulsiones generalizadas tónicas, tónico-clónicas y clónicas son el fenobarbital y la carbamacepina. Como drogas de segunda línea podemos utilizar el ácido valproico, la difenilhidantoína, primidona o el clobazan. Para el control de las mioclonías la droga de primera elección es el ácido valproico. Si no hay respuesta se puede agregar el clobazan o la etosuximida. Esta última se prefiere en caso de que el paciente también presente ausencias.

Las drogas nuevas en general no se utilizan en lactantes, excepto el vigabatrin en el tratamiento del síndrome de West. El uso de las DAE nuevas (topiramato, lamotrigina, levetiracetan, otras) es habi-

tual en niños mayores de 12 años; sin embargo, son necesarios aún estudios extensivos para demostrar la efectividad y tolerancia de estos fármacos en el tratamiento de las epilepsias en los lactantes.

.....

***En todo lactante con convulsiones refractarias al tratamiento anticonvulsivo y de etiología no determinada debe indicarse piridoxina vía oral 200-400 mg/día durante 7 días. En caso de lograr una buena respuesta debemos realizar la prueba de suspensión de la vitamina B6; el reinicio de las convulsiones confirma el diagnóstico de dependencia de piridoxina por lo cual el paciente debe recibir el tratamiento de por vida.***

b) **Quirúrgico:** existen lactantes con epilepsias secundarias a hemimegalencefalia o asociadas a neuroectodermosis (esclerosis tuberosa, hipomelanosis de Ito, otras), Sturge Weber, etc. Las convulsiones son refractarias al tratamiento farmacológico y llevan a un deterioro neurológico, empeoramiento de su epilepsia que podrían beneficiarse con un tratamiento quirúrgico precoz.

**Responda a las siguientes consignas**

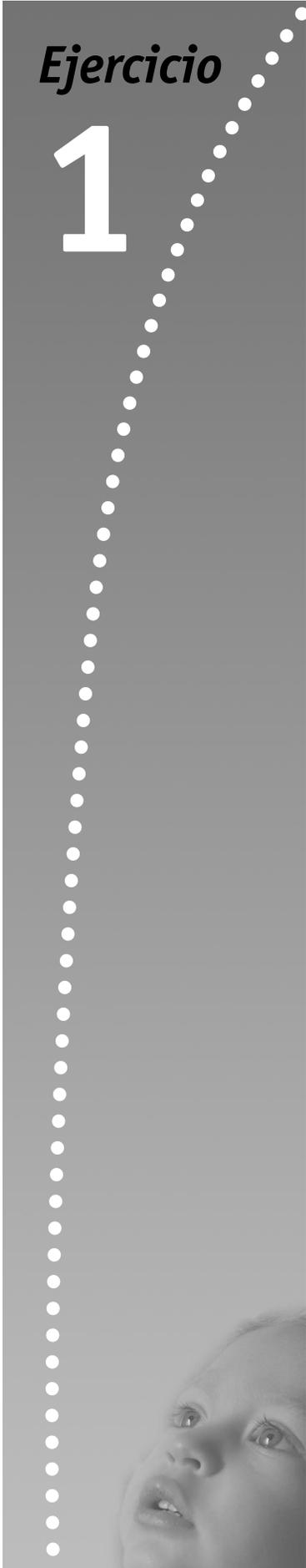
1. Describa cuál es el enfoque clínico que se debe realizar ante un lactante durante una convulsión.  
.....
2. Describa las características típicas clínico-EEG del síndrome de West.  
.....
3. Mencione dos importantes signos que se deben considerar en el examen físico de un lactante con síndrome de West (SW).  
.....
4. ¿Cuál es la importancia del diagnóstico precoz del SW?  
.....
5. Mencione las dos diferencias clínico-EEG más significativas entre el SW y las mioclonías benignas de la infancia temprana.  
.....
6. En un lactante de 7 meses con examen neurológico y desarrollo psicomotor normal que debuta a los 7 meses con convulsiones agrupadas, el EEG y la TAC de cerebro son normales ¿cuál sería el antecedente clave de la historia que usted debe interrogar para diagnosticar CIFB?  
.....  
.....  
.....

**Identifique verdadero o falso según corresponda en los siguientes enunciados**

7. La edad más frecuente de comienzo de la epilepsia mioclónica benigna de la infancia es entre los 2 y 3 meses.  
  
 V     F
8. El síndrome de West es el síndrome epiléptico más frecuente de inicio en el primer año de vida si dejamos de lado las convulsiones febriles.  
  
 V     F
9. Las convulsiones familiares benignas de la infancia están ligadas al cromosoma 19,16 y 2.  
  
 V     F

**Ejercicio**

**1**



## Ejercicio

# 1

10. El síndrome hemiconvulsión hemiplejía epilepsia está asociado a un status convulsivo durante un cuadro febril por lo cual debemos ser agresivos en el tratamiento de la convulsión para evitar una hemiparesia, retardo mental y epilepsia secundaria.

V     F

11. Las convulsiones familiares y no familiares benignas del lactante presentan las mismas características clínico-EEG y evolutivas.

V     F

12. En el tratamiento del síndrome de West el vigabatrin es la droga de primera elección.

V     F

13. La identificación diagnóstica de la epilepsia mioclónica severa del lactante en el primer año de vida es la regla.

V     F

14. Las causas más frecuentes de la encefalopatía mioclónica temprana son enfermedades neurometabólicas.

V     F

**Marque la respuesta que elija como correcta:**

15. ¿En cuál de los siguientes diagnósticos se debe pensar frente a un neonato con sacudidas en porción distal de miembros, repetitivas exclusivamente durante el sueño?

- a) Mioclonías benignas del lactante
- b) EMT
- c) Hiperecplexia
- d) Mioclonias neonatales benignas del sueño

16. ¿Qué actitud terapéutica se debe tomar frente a un lactante con convulsiones refractarias al tratamiento sin una etiología determinada?

- a) Vitamina B 12
- b) Acido fólico
- c) Piridoxina
- d) Hierro



17. La hipereplexia está ligada al cromosoma:
- 6
  - 9
  - 10
  - 5
18. ¿Cuál de las siguientes características corresponde a una convulsión febril simple?
- Convulsión tónica-clónica generalizada breve
  - Convulsión clónica focal
  - Convulsión tónica generalizada prolongada
  - Salvas de mioclonías
19. ¿En qué diagnóstico se debe pensar frente a un lactante de 2 meses de edad, vomitador y con episodios de lateralización cefálica?
- Espasmo de sollozo
  - Spasmus nutans
  - Síndrome de Sandifer
  - Síndrome de West
20. El estímulo táctil en el dorso de la nariz que desencadena episodios de sobresalto es característico de:
- Epilepsia mioclónica severa de la infancia
  - Encefalopatía mioclónica temprana
  - Mioclonías neonatales benigna del sueño
  - Hipereplexia

## Ejercicio

# 1



## Bibliografía utilizada por los autores

1. Aicardi J. Epilepsy in children. Segunda edición. New York, Raven Press, 1994.
2. Commission on classification and terminology of the International League against epilepsy. Proposal for revised classification of epilepsies and epileptic syndromes. *Epilepsia* 1989; 30:389-399.
3. Caraballo R, Cersósimo R, Espeche A, Fejerman N. Benign familial and non-familial infantile seizures: study of 64 cases. *Epileptic Disorders* 2003;5(1):45-49.
4. Caraballo R, Pavék S, Lemainque A y col. Linkage of benign familial infantile convulsions to chromosome 16p12-q12 suggests allelism to the infantile convulsions and choreoathetosis syndrome. *Am J Hum Genet* 2001; 68:788-794.
5. Caraballo R, Cassar L, Monges S y col. Epilepsia mioclónica refleja del lactante: un nuevo síndrome epileptico reflejo o una variante de epilepsia mioclónica benigna de la infancia. *Rev Neurol (Barc.)* 2003; 36:429-432.
6. Engel J, Pedley TA (Eds). *Epilepsy: a comprehensive textbook*. Philadelphia, Lippincott-Raven, 1998.
7. Engel J. A proposed diagnostic scheme for people with epileptic seizures and with epilepsy: report of the ILAE Task Force on classification and terminology. *Epilepsia* 2001; 42:796-803.
8. Fejerman N, Medina CS. *Convulsiones en la infancia*. Segunda edición. Buenos Aires, El Ateneo, 1986.
9. Fejerman N, Medina C, Caraballo R. Trastornos paroxísticos y síntomas episódicos: Epilepsia. En: *Neurología Pediátrica*, 2ª edición. Eds. Fejerman N y Fernández Alvarez. E. Panamericana, 1997: 531-573.
10. Fejerman N, Medina C, Caraballo R. Trastornos paroxísticos y síntomas episódicos no epilépticos. En: *Neurología Pediátrica*, 2ª edición. Eds. Fejerman N y Fernández Alvarez. E. Panamericana, 1997: 584-599.
11. Fejerman N. Síndromes y enfermedades epilépticas. En: *Tratado de Neurología Clínica*. Eds. Micheli F, Nogués M, Asconapé J, Fernández Pardo M, Biller J. Panamericana, 2002: 791-816.
12. Roger J, Bureau M, Dravet C, Genton P, Tassinari C, Wolf P (eds). *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. Tercera edición. London, John Libbey, 2002.

## Bibliografía Recomendada

1. Aicardi J. Epilepsy in children. Segunda edición. New York, Raven Press, 1994.
2. Engel J, Pedley TA (Eds). *Epilepsy: a comprehensive textbook*. Philadelphia, Lippincott-Raven, 1998.
3. Fejerman N, Medina CS. *Convulsiones en la infancia*. Segunda edición. Buenos Aires. El Ateneo, 1986.
4. Fejerman N, Medina C, Caraballo R. Trastornos paroxísticos y síntomas episódicos: Epilepsia. En: *Neurología Pediátrica*, 2ª edición. Eds. Fejerman N y Fernández Alvarez. E. Panamericana. 1997: 531-573.
5. Fejerman N, Medina C, Caraballo R. Trastornos paroxísticos y síntomas episódicos no epilépticos. En: *Neurología Pediátrica*, 2ª edición. Eds. Fejerman N y Fernández Alvarez E. Panamericana, 1997: 584-599.
6. Fejerman N. Síndromes y enfermedades epilépticas. En: *Tratado de Neurología Clínica*. Eds. Micheli F, Nogués M, Asconapé J, Fernández Pardo M, Biller J. Panamericana. 2002 pág. 791-816.

## Clave de respuesta

### *Responda a las siguientes consignas*

1. Determinar la presencia de un insulto cerebral agudo. Identificar la etiología para realizar el tratamiento específico y evitar de ese modo el desarrollo de un foco epileptógeno.
2. Espasmos infantiles en salvas y EEG con un patrón de hipsarritmia.
3. Tomar el perímetro cefálico y buscar manchas en piel.
4. El diagnóstico precoz de SW nos permite realizar un tratamiento adecuado para evitar retardo mental y epilepsia.
5. En el SW los espasmos infantiles ocurren en vigilia y sueño, en cambio en las MBIT las sacudidas se presentan solo en vigilia. El EEG en el SW muestra el patrón de hipsarritmia mientras que en las mioclonías benignas de la infancia temprana es normal.

6. El antecedente en el padre o madre de haber padecido convulsiones durante la primera infancia.

### *Identifique verdadero o falso según corresponda en los siguientes enunciados*

7. **Falso.**
8. **Verdadero.**
9. **Verdadero.**
10. **Verdadero.**
11. **Verdadero.**
12. **Verdadero.**
13. **Falso.**
14. **Verdadero.**

### *Marque la respuesta que elija como correcta*

15. **d.**
16. **c.**
17. **d.**
18. **a.**
19. **c.**
20. **d.**

