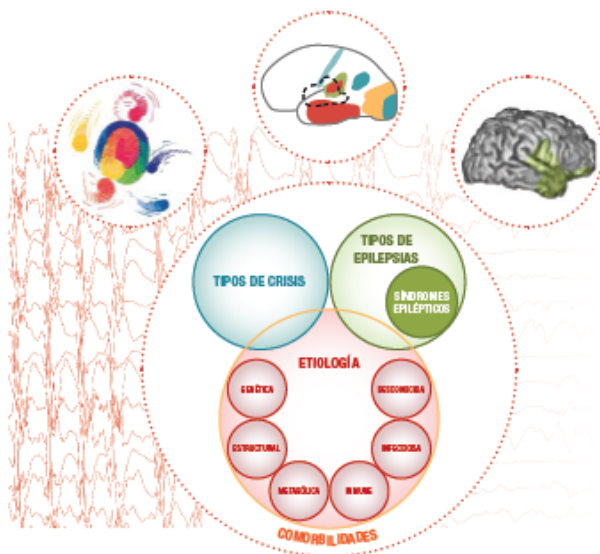


Silvia Kochen
Elza Márcia Targas Yacubian

Crisis y síndromes epilépticos



EDITORIAL DUNKEN

SILVIA KOCHEN
ELZA MÁRCIA TARGAS YACUBIAN

CRISIS Y SÍNDROMES EPILEPTICOS

EDITORIAL DUNKEN
Buenos Aires
2024

Crisis y síndromes epilépticos

Las últimas décadas han sido testimonio de un avance considerable en el conocimiento de las crisis epilépticas y de la epilepsia gracias a la contribución de la video electroencefalografía, los estudios estructurales y funcionales del sistema nervioso, como la resonancia magnética, la tomografía por emisión de fotón único, la tomografía por emisión de positrones y la aplicación de técnicas genéticas. La clasificación del tipo de crisis epiléptica y de la epilepsia se va actualizando continuamente, reflejando los avances en el conocimiento alcanzado. Intentando cada vez ser la herramienta que permite establecer criterios diagnósticos con consenso internacional. En 2017, la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE) publicó oficialmente la Clasificación de Crisis Epilépticas y de Epilepsias, y en 2022, la Clasificación y Definición de Síndromes Epilépticos. El presente texto tiene como objetivo actualizar los conocimientos de los estudiantes, residentes y profesionales interesados en la semiología de las Crisis Epilépticas y la Epilepsia, etapa fundamental para la planificación de exámenes complementarios y tratamiento. A nuestro modo de entender, aunque existen propuestas de clasificación de las crisis epilépticas basadas en la fenomenología conductual/semiológica, creemos que el EEG representa un instrumento importante y, en ocasiones, fundamental para establecer el diagnóstico correcto. Por lo mismo, no vamos a limitarnos únicamente al análisis clínico de la semiología de las crisis, sino que vamos a utilizar, en la medida que resulte posible, el concepto clásico de correlación electro-clínica.

Como mencionamos en el inicio, es posible que tengamos la nueva/s clasificación/es oficial/es de la ILAE, en un futuro cercano. Los formatos de clasificación se están revisando con varios propósitos, como la enseñanza, los ensayos clínicos, los estudios epidemiológicos y el tratamiento quirúrgico.

ELZA MÁRCIA TARGAS YACUBIAN Y SILVIA KOCHEN, ENERO DE 2023

Contenido y corrección a cargo de las autoras.

Colaboraron en la traducción del portugués al español: Dra. Florencia Andrieu y Dra. Julia Rivas.

Impreso por Editorial Dunken
Ayacucho 357 (C1025AAG) - Capital Federal
Tel/fax: 4954-7700 / 4954-7300
E-mail: info@dunken.com.ar
Página web: www.dunken.com.ar

Hecho el depósito que prevé la ley 11.723
Impreso en la Argentina
© 2024 Silvia Kochen - Elza Márcia Targas Yacubian
ISBN en trámite

Índice

SECCIÓN 1. Clasificación de las crisis epilépticas.....	11
Zona epileptógena	15
SECCIÓN 2. Semiología de las crisis focales.....	21
Crisis de inicio focal cognitivas no motoras.....	22
Crisis focales con manifestaciones motoras.....	31
Crisis focales especiales.....	41
Crisis epilépticas con fenómenos negativos.....	41
La semiología de los lóbulos cerebrales.....	43
1. Crisis epilépticas frontales.....	43
Crisis pre-centrales.....	46
Crisis premotoras.....	47
Crisis prefrontales.....	47
Crisis prefrontal dorsolateral.....	48
Crisis prefrontales mesioventrales.....	48
2. Crisis epilépticas temporales.....	49
Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis del hipocampo	49
Definición	49
Semiología clínica.....	54
Epilepsias de la región perisilviana	57
1. Crisis originadas en la región temporal anterior perisilviana	58
2. Crisis que se originan en la región perisilviana temporal medial ...	60
3. Crisis que se originan en la región perisilviana lateral	60
4. Crisis que se originan en la región perisilviana posterior	60
3. Crisis epilépticas del córtex posterior	61
Crisis epilépticas del lóbulo occipital	61
Crisis con manifestaciones visuales simples y complejas.....	61
Manifestaciones visuales positivas	62

Manifestaciones visuales negativas.....	63
Otros signos.....	63
4. Crisis epilépticas del lóbulo parietal	66
Crisis focales no motoras sensoriales	66
Fenómenos positivos.....	66
Fenómenos negativos	67
Otros signos.....	67
SECCIÓN 3. Semiología de las crisis de inicio generalizado.....	69
Crisis tónico-clónicas generalizadas	69
Descripción clínica	70
Síntomas premonitorios	70
Fase preictal inmediata.....	71
Fase ictal.....	71
Fase tónica	71
Fase clónica	73
Fase post-ictal inmediata.....	74
Fase de recuperación post-ictal	74
Complicaciones	75
Descripción electroencefalográfica.....	76
Crisis clónicas.....	77
Crisis tónicas.....	79
Descripción clínica	80
Descripción electroencefalográfica.....	81
Crisis de ausencia típicas	82
Descripción electroencefalográfica.....	84
Crisis de ausencia atípicas.....	86
Mioclonías palpebrales con o sin ausencia.....	88
Crisis de ausencia mioclónicas.....	90
Espasmos epilépticos.....	91
Crisis mioclónicas.....	99
Patrones electromiográficos.....	99
Crisis mioclónico-atónicas	104

Mioclonías negativas	104
Crisis atónicas	105
Crisis reflejas.....	106

SECCIÓN 4. Epilepsias y síndromes epilépticos.....	107
---	------------

SECCIÓN 5. Síndromes epilépticos de inicio en neonatos y lactantes	111
--	------------

SECCIÓN 6. Síndromes epilépticos con inicio en la infancia	135
---	------------

SECCIÓN 7. Síndromes epilépticos con inicio en edades variables	153
--	------------

Sección 8. Síndromes epilépticos generalizados idiopáticos	165
---	------------

Referencias bibliográficas.....	175
---------------------------------	-----

SECCIÓN 1.

Clasificación de las crisis epilépticas

Las crisis epilépticas se definen como la aparición transitoria de signos y/o síntomas resultantes de una actividad neuronal sincrónica o excesiva en el cerebro.¹ Estos signos o síntomas incluyen fenómenos anormales repentinos y transitorios, como alteración de la conciencia, o fenómenos motores, sensitivos/sensoriales, autonómicos, o psíquicos involuntarios percibidos por el paciente o un observador.²

La epilepsia es la predisposición persistente del cerebro a generar crisis epilépticas recurrentes. Tradicionalmente, la epilepsia se define por la presencia de *dos crisis epilépticas* no provocadas, separadas por un intervalo de más de 24 horas. Cuando estas crisis reaparecen dentro de este tiempo, aunque adopten la forma de crisis subintrantes o estado de mal epiléptico, no son suficientes para el diagnóstico de epilepsia.³ La aparición de dos crisis epilépticas no provocadas avalaría al especialista a proponer el inicio del tratamiento de la epilepsia. Actualmente, la *Liga Internacional contra la Epilepsia* (ILAE) recomienda dos definiciones de epilepsia: una definición conceptual (científica) y otra operacional (práctica).⁴

En 2005, un grupo de trabajo de la ILAE propuso una definición conceptual (científica) de la epilepsia como un *trastorno cerebral* caracterizado por la predisposición persistente del cerebro a generar crisis epilépticas y por las consecuencias neurobiológicas, cognitivas, psicológicas y sociales de esta condición. De acuerdo con esta propuesta, la definición de epilepsia requiere la presencia de al menos *una crisis epiléptica* siempre que se demuestre una condición que predisponga al cerebro a generarlas, una anomalía electroencefalográfica o una lesión cerebral que justifique la presencia de la crisis.¹

En 2014, la ILAE propuso una definición operacional (práctica) de la epilepsia, como una *enfermedad cerebral* caracterizada por una de las siguientes condiciones:⁴

- Al menos dos crisis no provocadas (*o dos crisis reflejas*) que ocurren con más de 24 horas de diferencia.
- Una crisis no provocada (*o una crisis refleja*) y una probabilidad estimada de que ocurra una nueva crisis de al menos un 60%.
- Diagnóstico de un *síndrome epiléptico*.⁴

Para una mejor comprensión de esta definición resulta necesario la aclaración de varios términos utilizados en ella.

La epilepsia como enfermedad: tradicionalmente denominada como un *trastorno cerebral* funcional, en 2014 la epilepsia fue definida como una *enfermedad*. Este término implica que hay una desestructuración duradera de la función cerebral normal. Como el cáncer, aceptado como una enfermedad, que se manifiesta de diversas formas y requiere múltiples modalidades terapéuticas con variados pronósticos, la epilepsia también debe ser considerada una enfermedad.⁴

Crisis reflejas: se denomina crisis refleja cuando su aparición está claramente relacionada con un estímulo externo o con la actividad del individuo. El estímulo desencadenante puede ser simple (por ejemplo, destellos de luz) o complejo (por ejemplo, música). Asimismo, la actividad también puede ser simple (por ejemplo, un movimiento), compleja (por ejemplo, leer, jugar al ajedrez) o ambas (por ejemplo, leer en voz alta).⁵ Es importante distinguir los factores facilitadores de crisis, endógenos (como la privación del sueño) de elementos exógenos (como el consumo de cocaína) capaces de provocar crisis en personas con epilepsia crónica o generar crisis en personas susceptibles sin epilepsia previa, de los factores precipitantes (es decir, precipitantes específicos de crisis reflejas).⁶

Un estudio sobre riesgo de recurrencia de crisis epilépticas no provocadas, Hauser et al.⁷ Los autores siguieron hasta 72 meses, 204 individuos que presentaron una primera crisis de epilepsia para verificar el riesgo de

recurrencia de nuevas crisis. Observaron que el riesgo de presentar una segunda crisis fue de 26% a 40%. Y después de la segunda, el riesgo de una tercera fue de 60% a 87%, y luego de la tercera crisis, el riesgo de una cuarta fue aproximadamente el mismo (61% a 90%), y se mantuvo estable. (Figura 1). Por esa razón, propusieron un criterio médico de inicio del tratamiento luego de una segunda crisis. En el año 2014, el grupo de trabajo de la ILAE concluyó que después de una primera crisis, el médico sabiendo que el riesgo de recurrencia de una segunda crisis es de alrededor del 60%, deberá definir el cuadro como epilepsia.

Riesgo de recurrencia del 60%: Un riesgo de recurrencia del 60% después de una primera crisis, es similar a la definición utilizada tradicionalmente para iniciar el tratamiento de la epilepsia, es decir, la aparición de dos crisis no provocadas. Hauser et al.⁷ realizaron un estudio muy importante sobre el riesgo de recurrencia de crisis epilépticas no provocadas. Los autores estudiaron el riesgo de recurrencia de nuevas crisis en 204 pacientes que presentaron una primera crisis epiléptica durante 72 meses. Se observó que, tras una primera crisis, el riesgo de recurrencia de una segunda era del 26% al 40%. Después de dos crisis, el riesgo de una tercera fue del 60 % al 87 %, y después de la tercera, el riesgo de una cuarta fue aproximadamente el mismo (61 % a 90 %) y se mantuvo estable (Figura 1). Por ello, se recomendó, el inicio del tratamiento luego de la segunda crisis. En 2014, el grupo de trabajo de la ILAE concluyó que sí, después de la primera crisis, el médico juzga que existe un riesgo de recurrencia de una segunda de aproximadamente el 60%, *deberá definir la condición como epilepsia*.

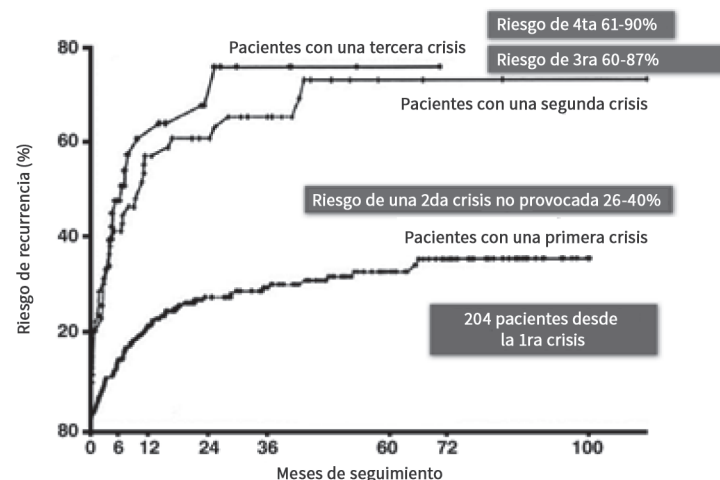


Figura 1. Riesgo de recurrencia luego de la segunda, tercera y cuarta crisis no provocadas⁷

Es imposible establecer el 60% de riesgo de recurrencia luego de la primera crisis epiléptica en forma general para todos los pacientes, ya que el riesgo de crisis tiene variables específicas para cada paciente. Por ejemplo, la demostración de una lesión estructural definida y/o la presencia de una alteración electroencefalográfica indudable en el momento de la primera crisis son elementos que facultan al médico para iniciar el tratamiento ⁴.

Síndrome epiléptico: es definido como un conjunto de características clínicas y electroencefalográficas, con frecuencia respaldadas por hallazgos etiológicos específicos (estructurales, genéticos, metabólicos, inmunológicos o infecciosos).⁸ Los signos y síntomas pueden ser clínicos (por ejemplo, antecedentes, tipos de crisis, modos de aparición de las crisis y hallazgos neurológicos y psicológicos) o alteraciones detectadas por exámenes complementarios (electroencefalograma, tomografía computarizada, resonancia magnética cerebral, y bases genéticas).⁹ Ejemplos: síndrome de espasmos epilépticos infantiles, epilepsia autolimitada con descargas centrotemporales.

Finalmente, el término *condición persistente* utilizado en la definición conceptual de epilepsia, no define la duración de la enfermedad. En 2014, el Grupo de Trabajo de la ILAE acuñó el término *epilepsia resuelta*, que se utiliza para describir la condición de las personas que han tenido epilepsia en una determinada franja etaria, cuya última crisis epiléptica ocurrió hace más de diez años, y han estado sin tratamiento con medicamentos anticrisis durante al menos cinco años.⁴ Esta definición tiene importantes implicaciones prácticas en la vida de los pacientes con epilepsia, como la disminución del estigma relacionado con la enfermedad, así como repercusiones sociales y económicas relacionadas con los seguros de salud y la conducción de vehículos, entre otros.

Zona epileptógena

Durante una crisis epiléptica, la red neuronal muestra oscilaciones típicas que frecuentemente se propagan a través del cerebro, involucrando progresivamente a la mayor parte de él. Tales oscilaciones se pueden observar a través de potenciales de campo locales, por ejemplo, como vemos en el EEG. La expresión clínica de estos cambios revela la zona epileptógena (ZE). Los límites ZE no se pueden definir directamente con ningún instrumento de evaluación y su concepto es teórico. Es la región cortical que produce las crisis epilépticas, cuya extirpación quirúrgica hará que el paciente quede libre de crisis.

La ZE se comporta como una red de conexiones con numerosas estructuras corticales a través de las cuales se facilitan el refuerzo sináptico. Se reconocen un conjunto de cinco zonas: 1. zona irritativa; 2. zona de inicio ictal; 3. zona sintomatogénica; 4. zona lesional; y 5. zona de déficit funcional.

La ZE se puede representar en un modelo, 1. la zona irritativa corresponde a descargas interictales paroxísticas; 2. la zona de inicio ictal es el área de la corteza en la que comienzan las crisis epilépticas; 3. la zona de origen de los síntomas o zona sintomatogénica que se expresa por signos y síntomas que se pueden observar en los diez segundos iniciales de la crisis; 4. la zona lesional que corresponde a las alteraciones estructurales cerebrales a las que se pueden atribuir las crisis; 5. la zona de déficit funcional que está representada por

los déficits neurológicos (medidos por examen neuropsicológico y por estudios de neuroimagen funcional) interictales (Figura 2).

Las primeras sensaciones subjetivas en el inicio de una crisis referidas por el paciente (síntomas) o las primeras manifestaciones objetivas (signos) tienen un valor localizador o lateralizador de la ZE y son de gran utilidad, particularmente en la evaluación de pacientes candidatos a cirugía de epilepsia. La semiología ictal observada en los primeros diez segundos aproximadamente después del inicio de la crisis refleja la propagación de las descargas epilépticas. Existen patrones clínicos específicos en algunos de los diferentes subtipos de epilepsia focal que se discutirán a continuación. La correlación entre signos y síntomas y las redes neuronales involucradas permitió, en el pasado, y aún permite, considerar a la epilepsia como un modelo válido para estudiar algunas de las características del funcionamiento del sistema nervioso central a lo largo de la historia de la neurociencia clínica, particularmente en relación con a la propagación de información a nivel de poblaciones neuronales (redes y circuitos neuronales).^{10,11}

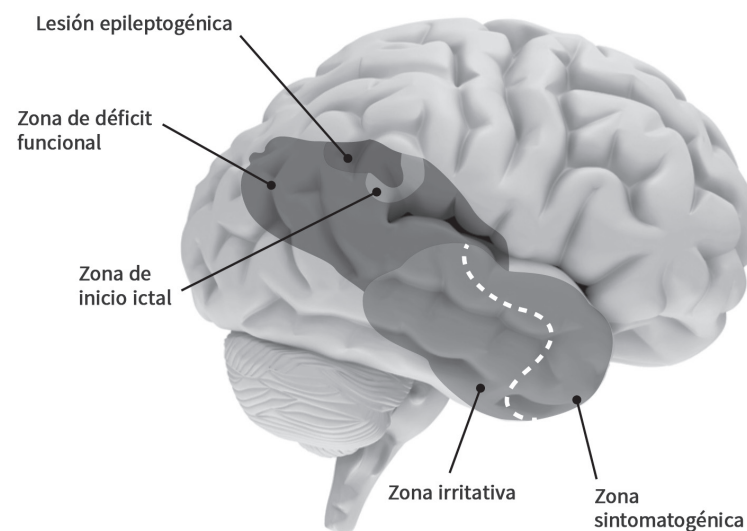


Figura 2. Modelo de zona epileptógena

Las crisis epilépticas son muy pleomórficas y frecuentemente estereotipadas para una persona, dependiendo de la zona cortical involucrada en sus crisis, ya sea por el sitio de origen ictal o por la propagación preferencial de las descargas epilépticas. Las crisis son impredecibles y transitorias. Tienen un inicio repentino y de corta duración, aunque excepcionalmente pueden prolongarse más de cuatro o cinco minutos. En general, se diagnostican en forma histórica y rara vez son presenciadas durante las consultas médicas. El diagnóstico patognomónico se establece a partir del registro electroencefalográfico concomitante con el registro de sus manifestaciones clínicas durante el registro de video-EEG.

Como esta condición es poco frecuente, en la mayoría de los casos el diagnóstico se basa en las características de las crisis reportadas por el paciente y/o sus familiares. El EEG interictal contribuye al diagnóstico en aproximadamente el 50% al 60% de los casos. Los hallazgos observados son de especial valor cuando se acompañan de manifestaciones clínicas características de la epilepsia, como se puede observar durante el Video-EEG ictal. La clasificación de las crisis epilépticas sigue siendo básicamente un diagnóstico clínico, que depende de la información proporcionada por el paciente y/o los observadores, pudiendo haber variaciones según el criterio de cada observador.

La Clasificación Internacional de Crisis Epilépticas de 2017^{12,13} considera cuatro grupos de crisis: crisis de inicio focal, crisis de inicio generalizado, crisis de inicio desconocido y crisis no clasificables (Figura 3).

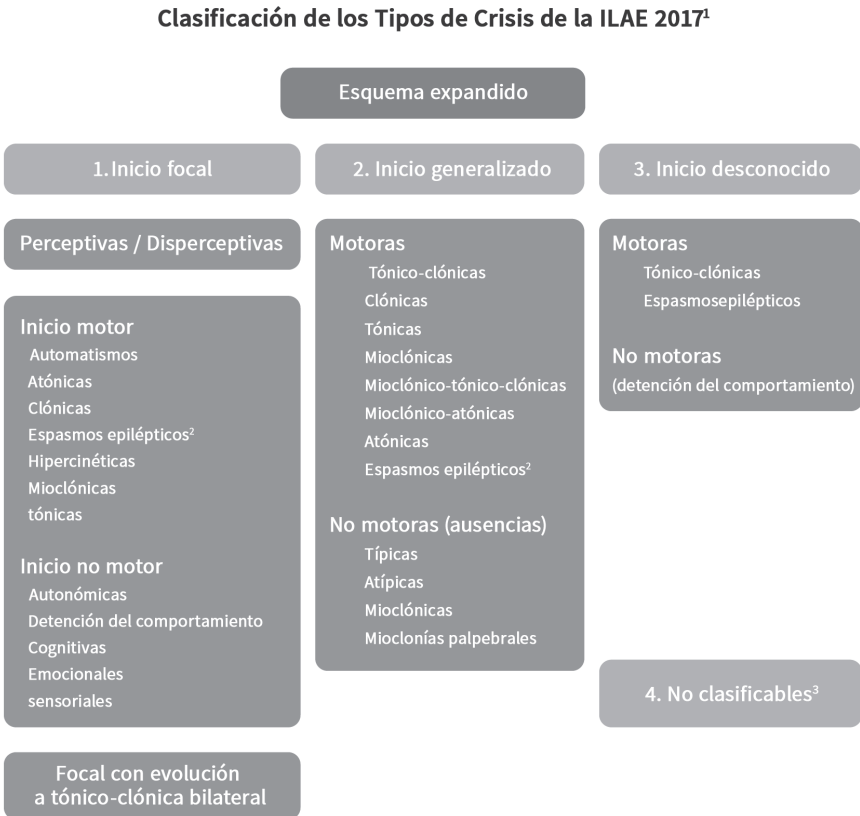


¹ Las definiciones, otros tipos de crisis y descriptores se enumeran en el artículo y en el glosario de términos. ^{12,13}

² Por información inadecuada o imposibilidad de incluir en otras categorías.

Figura 3. El esquema simplificado de la Clasificación Internacional de Crisis Epilépticas de la ILAE de 2017 considera las crisis de inicio focal, las crisis de inicio generalizado, las crisis de inicio desconocido y las no clasificables^{12,13}

Según la Clasificación Internacional de Crisis Epilépticas de 2017 (Figura 4), las crisis de inicio focal se definen como aquellas en las que las primeras manifestaciones clínicas y electroencefalográficas indican la activación inicial de un sistema neuronal limitado a una parte de un hemisferio cerebral.^{12,13,14} Pueden progresar a crisis tónico-clónicas bilaterales.^{12,13}



¹ Las definiciones, otros tipos de crisis y descriptores se enumeran en el artículo y el glosario de términos. ^{12,13}

² Estas pueden ser focales o generalizadas, con o sin compromiso de la consciencia.

³ Por información inadecuada o imposibilidad de incluir en otras categorías.

Figura 4. El esquema ampliado de la Clasificación Internacional de Crisis Epilépticas de la ILAE de 2017 considera las crisis de inicio focal perceptivas y disperceptivas (motoras y no motoras), las crisis de inicio generalizado (motoras y no motoras), las crisis de inicio desconocido (motoras y no motoras) y las no clasificables. Las crisis focales pueden, con la propagación de las descargas, transformarse en crisis tónico-clónicas bilaterales^{12,13}

Las crisis de inicio generalizado son aquellas que se originan en algún punto de una red neuronal y rápidamente involucran y se propagan a redes neuronales bilaterales.^{12,13,14}

Las crisis focales se dividen en crisis perceptivas, cuando el sujeto tiene percepción de sí mismo y del medio ambiente, y disperceptivas o con compromiso de la percepción, cuando está comprometida. Las crisis focales pueden ser motoras (7 subtipos) o no motoras (5 subtipos), y ambos tipos pueden progresar a crisis tónico-clónicas bilaterales.

Las crisis generalizadas también se subdividen en crisis motoras y no motoras (ausencias). Hay 8 subtipos de crisis motoras generalizadas y 4 subtipos de crisis de ausencias no motoras. La diferenciación de estos subtipos de ausencias es fundamental para establecer el diagnóstico del síndrome y el pronóstico.

Las crisis de inicio desconocido porque no fueron presenciadas en su totalidad, pero con indicios de que eran indiscutiblemente crisis de naturaleza epiléptica, fueron denominadas en la Clasificación de 1981, como “no clasificadas”.¹⁵ Ahora se les agrega en la descripción características adicionales, incluyendo motoras y no motoras. Un tipo de crisis de inicio desconocido puede clasificarse ulteriormente como de inicio focal o de inicio generalizado, cuando se dispone de pruebas complementarias como EEG, neuroimagen o pruebas genéticas.

Finalmente, puede ser imposible clasificar una crisis epiléptica, tanto por la información incompleta como por la naturaleza inusual de la misma; en este caso se denomina crisis epiléptica no clasificable. La categorización como no clasificada, solo debe hacerse en situaciones excepcionales, cuando el médico está seguro de que el evento es una crisis epiléptica, pero no puede establecer la clasificación del evento.^{12,13}

Al presentar la semiología de las crisis epilépticas, abordaremos inicialmente las crisis focales, por ser las más frecuentes y tener características semiológicas que permiten caracterizar la zona sintomatogénica y, programar los exámenes complementarios. Posteriormente presentaremos la semiología de las crisis generalizadas.

No consideraremos aquí la clasificación de los diferentes tipos de estado de mal epiléptico.

SECCIÓN 2.

Semiología de las crisis focales

En la Propuesta de Clasificación de 2010, aceptada en 2017, las *crisis epilépticas focales* son aquellas que se originan en redes neuronales limitadas a un hemisferio cerebral, que pueden estar limitadas o distribuirse más ampliamente. Para cada tipo de crisis, el inicio ictal es consistente entre las diferentes crisis que presenta cada paciente, con patrones de propagación similares, y la actividad ictal puede afectar en ocasiones el hemisferio contralateral. En algunos casos, sin embargo, hay más de una red neuronal epileptógena, y más de un tipo de crisis, pero cada tipo de crisis individual tiene un sitio de inicio consistente.¹⁴

La clasificación de 1981 sugería una diferenciación fundamental entre crisis con y sin alteración de la consciencia (*crisis parciales simples y complejas*).¹⁵ Esta diferenciación es fundamental, ya que tiene un impacto significativo en la vida del paciente. Estos términos fueron eliminados de la Clasificación de 2017.^{12,13} La mención del *término crisis parcial* simple puede trivializar el impacto de la crisis en un paciente que no piensa que las manifestaciones y consecuencias de sus crisis puedan ser consideradas como simples; por otro lado, mencionar que sus crisis son *parciales complejas*, puede significar para él y su familia que este tipo de crisis son más complicadas y resulta difícil de entender (y tratar ...) que los otros tipos de crisis.^{12,13}

La consciencia es un fenómeno complejo que involucra componentes subjetivos y objetivos con cuatro componentes fundamentales: 1. autopercepción; 2. la percepción del entorno; 3. capacidad de respuesta; 4. Memoria. Cada uno de los cuales se compromete en forma variable durante las crisis epilépticas. La Clasificación de 2017 utilizó el deterioro o no de la percepción de sí mismo y del entorno como los componentes fundamentales de la alteración que puede ocurrir durante las crisis focales, término sustitutivo de alteración

de la “consciencia” ya que no siempre se evalúa la capacidad de respuesta durante las crisis, y la memoria de los eventos que ocurrieron durante la crisis se ve afectada de manera variable.^{12,13}

La Clasificación de Crisis Epilépticas de 2017 consideró *convulsión* como un término no científico, utilizado para describir las crisis epilépticas con manifestaciones motoras tónicas, clónicas o tónico-clónicas unilaterales o bilaterales. Sin embargo, el *aura*, también considerado un término no científico, que es en realidad la manifestación inicial de una crisis focal, se lo ha considerado como un sinónimo de crisis de inicio focal perceptiva no motora. Sin embargo, por ser un término consagrado desde la antigüedad y conocido por todos¹⁶, es utilizado durante la anamnesis y al establecer conductas en la práctica clínica.^{12,13}

Crisis de inicio focal cognitivas no motoras

Las ‘auras’ epilépticas (del lat. aura, ae ‘viento suave, brisa’) son sensaciones referidas por el paciente, resultantes de la activación por el ritmo ictal de una región cortical limitada. Tienen una duración corta, generalmente segundos, y ocurren al comienzo de las crisis. A menudo, el paciente podrá describirlos, pero a veces, con la propagación de descargas ictales durante el ataque epiléptico y la afectación extensa de la corteza cerebral, habrá amnesia de estos eventos tempranos. Son síntomas subjetivos que se dan en las crisis focales, pero también se describen en las crisis generalizadas. Las auras epilépticas deben diferenciarse de las que ocurren en eventos paroxísticos no epilépticos, como la migraña, el síncope y las crisis disociativas⁶. En la Clasificación de 2017 se incluyen en el grupo de crisis de inicio focal no motoras y se representan por crisis autonómica, cognitiva, emocional y sensorial (Figura 4). El término “crisis cognitivas” engloba muchas de ellas entre aquellas con características positivas, como el déjà vu, el jamais vu, las alucinaciones, las ilusiones o las distorsiones de la percepción (Figura 5).^{12,13}

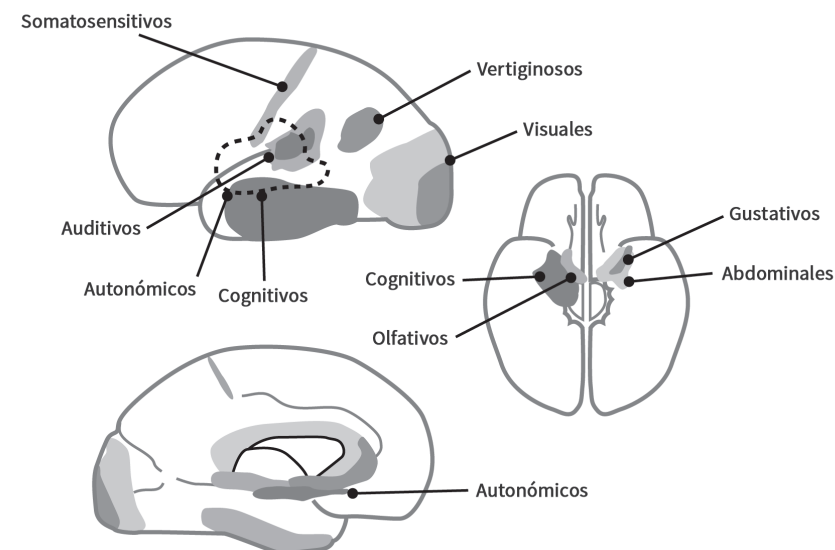


Figura 5. Los síntomas de las crisis de inicio focal no motoras cognitivas constituyen un signo importante en la caracterización de la zona epileptógena de las crisis epilépticas, ya que muchas de ellas tienen valor localizador

1. **Los síntomas somatosensoriales** son sensaciones somáticas específicas descritas como hormigueo, entumecimiento, sensación de golpes, dolor, sensación de que la zona afectada se mueve o ganas de moverla. Más comúnmente, están representados por sensaciones parestésicas que, al igual que las crisis motoras, pueden migrar de un segmento del cuerpo a otro, siguiendo un patrón somatotópico (marcha jacksoniana). Pueden estar muy localizados en un segmento del cuerpo, como la mano, el pie o la cara contralateral. En estos casos, son un signo de localización muy fiable de la proximidad de la ZE a la corteza sensorial primaria, o área somatosensorial primaria, situada en los lóbulos parietales (Figura 6). Los síntomas de dolor, a menudo de gran intensidad, pueden originarse en el área somatosensorial primaria. Las ilusiones somatosensoriales, como el agrandamiento o la

reducción de una parte del cuerpo o la ilusión cinestésica y las alteraciones de la imagen corporal, se originan en las áreas parietales, más a menudo en el hemisferio no dominante. (Figura 5)

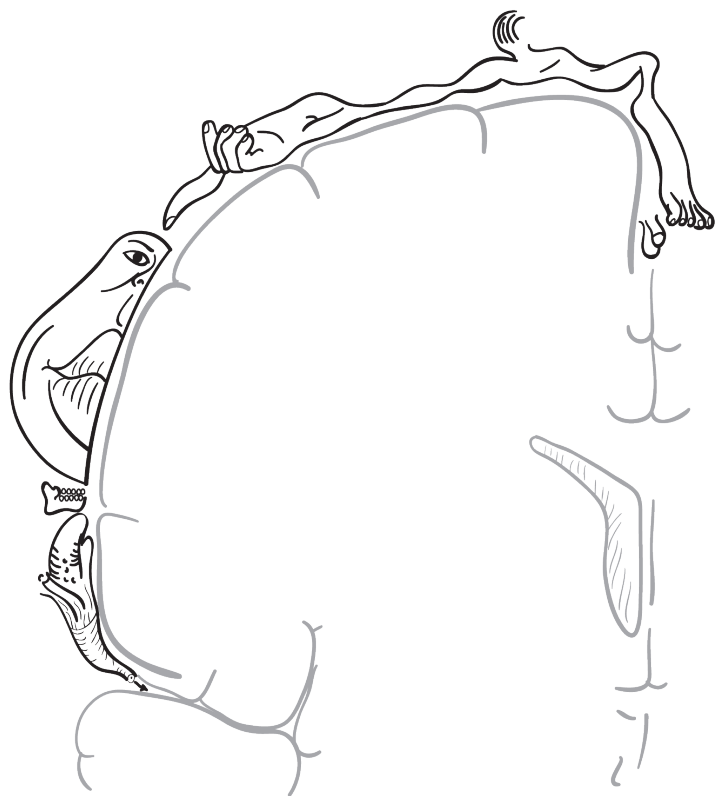


Figura 6. Representación somatotópica del área somatosensitiva primaria del giro poscentral del lóbulo parietal

Sin embargo, estos fenómenos sensoriales pueden ser menos localizados o incluso bilaterales, involucrando ambas manos o pies, cuando resultan de la activación del área somatosensorial secundaria (situada en el opérculo

frontoparietal, donde se representan ambos lados del cuerpo), o del área motora suplementaria (Figura 6). Los síntomas más difusos del área somatosensorial secundaria son seguidos por fenómenos motores en la boca o la cara debido a la proximidad a la región rolándica de estas partes del cuerpo. A su vez, las auras del área sensoriomotora suplementaria están mucho menos definidas, describiéndose como sensaciones corporales generales, en las que las auras están muy poco localizadas, involucrando ambos lados del cuerpo, como los dos extremos proximales de los miembros superiores (Figura 7).

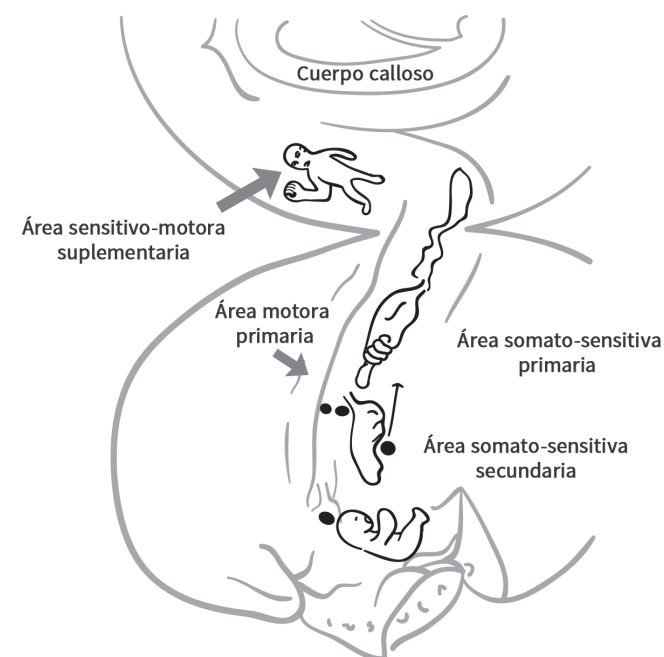
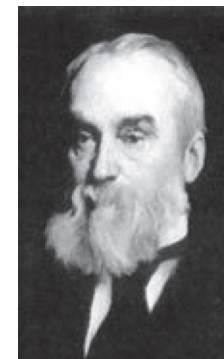


Figura 7. Las tres áreas sensitivas: el área somato-sensitiva primaria, ubicada en la circunvolución poscentral (áreas 3.1.2 de Brodmann), que muestra una representación somatotópica muy bien definida; el área somato-sensitiva secundaria, ubicada en el opérculo frontoparietal (área 43 de Brodmann) y el área sensitivo-motora suplementaria, ubicada en la superficie mesial de los lóbulos frontal y parietal (área 7 de Brodmann)

2. **Los síntomas visuales** son, en general, alucinaciones visuales simples, como destellos coloridos, no estáticos, se mueven en el campo visual, culminando en ocasiones en amaurosis, por la afectación de amplias áreas occipitales, cuando la actividad ictal involucra completamente las áreas posteriores de ambos hemisferios cerebrales
3. **Los síntomas auditivos**, son alucinaciones elementales representadas por un sonido, generalmente repetitivo y simple. La estimulación eléctrica de la circunvolución temporal transversa y la circunvolución temporal superior adyacente (opérculo) puede evocar fenómenos auditivos simples (zumbidos, susurros, repique de campanas), lo que confiere valor de localización para los síntomas auditivos. La combinación de fenómenos auditivos simples con otros fenómenos experienciales indica la propagación de descargas epileptiformes a otras regiones del lóbulo temporal, pudiendo existir ilusiones y alucinaciones auditivas representadas por alteraciones en la percepción, el timbre, la distancia o el tiempo constituidas por los sonidos de las voces, música o sonidos comprensibles, a menudo familiares, pero no identificados con precisión. Las alucinaciones auditivas, particularmente si son complejas y especialmente si se imponen, no son fenómenos presentes en las crisis epilépticas, y se observan comúnmente en la esquizofrenia.
4. **Los síntomas olfatorios**, son alucinaciones olfatorias, generalmente desagradables, que indican que la zona sintomatogénica está ubicada principalmente en la región periamigdalina o frontal basal. Mencionada por Areteo de Capadocia, esta aura tuvo su descripción definitiva hecha por John Hughlings Jackson¹⁷ (Cuadro 1), quien enfatizó los aspectos más importantes en este tipo de manifestaciones: 1) es un síntoma raro (solo dos casos fueron descritos por Jackson); 2) suele asociarse a otros tipos de auras; 3) puede asociarse a procesos expansivos; y 4) las auras olfatorias pueden ser un síntoma transitorio en la evolución de la epilepsia¹⁸. Los síntomas olfatorios rara vez se presentan de forma aislada, estando más frecuentemente asociados a fenómenos gustativos y otras manifestaciones de la región medial del lóbulo temporal. Sin embargo, el término crisis uncinadas ha sido cuestionado por Daly.

Cuadro 1. John Hughlings Jackson (1835-1911).¹⁷ Describió casos con aura olfatoria



John Hughlings Jackson describió dos casos de aura olfatoria y otras sensaciones como manifestaciones iniciales de crisis epilépticas¹⁷. El primero fue el de una cocinera de 53 años, que había presentado el inicio de los síntomas 13 meses antes de su consulta con Jackson. Las crisis comenzaron con temblores en los miembros superiores. Ella veía a una pequeña mujer de raza negra que siempre se involucraba muy activamente en la tarea de cocinar. Luego se refirió a “un olor horrible e indescriptible” que la asfixiaba. La paciente no perdió el conocimiento, pero presentó palidez y emisión de orina. En la necropsia se encontró un tumor en el lóbulo temporoesfenoidal derecho.

El segundo paciente descrito por Jackson era un médico de 51 años que tenía crisis iniciadas por náuseas y vértigo y un “sensación de olor intenso”.

Sin embargo, el término crisis uncinadas ha sido cuestionado por Daly tras saber que los centros corticales del gusto y del olfato estarían situados, respectivamente, en la ínsula y en el uncus, estructuras que sólo en contadas ocasiones podrían verse afectadas simultáneamente por una misma descarga epiléptica¹⁹. Descripciones frecuentes, desde la época de Jackson (Cuadro 1), de la asociación entre procesos tumorales del lóbulo temporal y auras olfatorias generó una tendencia en asociar siempre estas dos condiciones neurológicas, aunque esto no es necesariamente la regla.²⁰ Además de la región medial del lóbulo temporal, el bulbo olfatorio es la única estructura que puede producir una sensación olfativa por estimulación eléctrica, dando valor de localización a este tipo de aura.

5. **Síntomas gustativos** suelen ir acompañados de síntomas olfatorios. Generalmente no placenteros, tales manifestaciones se asocian con alucinaciones multisensoriales típicas de los síntomas cognitivos. Los síntomas gustativos pueden evocarse estimulando dos regiones: el opérculo parietal y la región mesiobasal anterior del lóbulo temporal.¹⁸

6. Síntomas autonómicos están representados por una sensación que indica compromiso del sistema nervioso autónomo, incluídas las funciones cardiovasculares, sudomotoras, vasomotoras, termorreguladoras y gastrointestinales. Las auras abdominales constituyen un tipo de síntoma autonómico muy frecuente, revela aumento de movimientos peristálticos del tubo digestivo. Ajmone-Marsan y Ralston ²¹ pudieron evaluar, a través de la medición de balones insertados en él, que durante este síntoma, alrededor del 50% de las veces, hay un aumento de los movimientos peristálticos. Los fenómenos que acompañan a esta manifestación autonómica, generalmente referidos al epigastrio, incluyen náuseas, vómitos y taquicardia. El aura epigástrica se manifiesta como malestar abdominal e incluye náuseas, sensación de vacío, opresión, malestar estomacal o frío, dolor, hambre; la sensación puede subir al pecho o a la garganta. Las auras autonómicas (síntomas subjetivos) son diferentes de las crisis autonómicas (manifestaciones objetivas), como taquicardia, sudoración de un hemicuerpo, salivación, etc.

7. Los síntomas cefálicos/'auras' cefálicas representan un grupo con características subjetivas y extremadamente variables, con relatos de sensaciones cefálicas de descargas eléctricas, presión, parestesias o sensación de vacío, además de vértigo subjetivo. Los síntomas de vértigo pueden ser producidos por estimulación eléctrica de la circunvolución temporal superior que puede evocar la sensación de desplazamiento o movimiento, incluídas las sensaciones de rotación. Los síntomas de vértigo verdadero son raros y pueden estar relacionados con descargas en la región posterior de la neocorteza temporal superior. Las sensaciones inespecíficas pueden confundirse con síntomas de vértigo, sin verdadera correlación electroclínica, lo que restringe su valor de localización. La cefalea puede ser el síntoma inicial de una crisis epiléptica. La relación entre cefalea y crisis epiléptica sigue siendo un punto de controversia, y al respecto mientras que un gran número de pacientes describen cefaleas prodrómicas o postictales, hay casos en los que el inicio repentino de la misma resulta en forma inequívoca el inicio de una crisis epiléptica. En tal situación, se puede definir como cefalea íctal. En otras situaciones, la cefalea íctal puede no corresponder a un aura, sino a una alteración de la circulación intracerebral, ya sea precediendo a la crisis epiléptica

o coincidiendo con su aparición. Las auras cefálicas no tienen valor de localización y pueden estar relacionadas con crisis focales iniciadas en prácticamente cualquier región del cerebro. En una serie de pacientes con cefalea peri-ictal, con características de migraña común en el 60% de los casos, fue ipsilateral a la ZE en 27 de 30 pacientes con epilepsia del lóbulo temporal, y solo en dos de 17 pacientes con epilepsia focal extratemporal. Esta diferencia fue estadísticamente significativa, lo que confiere valor de localización al síntoma de cefalea en la epilepsia del lóbulo temporal ²².

8. Síntomas experienciales son crisis de inicio focal no motor cognitivas y se presentan con síntomas que reviven experiencias vívidas previamente por el paciente, es decir, son fenómenos complejos que incluyen sentimientos vividos a lo largo de la vida, aunque son reconocidos por el individuo como una sensación fuera de un contexto real. Estos eventos incluyen: 8.1 sensaciones afectivas; 8.2 mnemónicas y 8.3 alucinaciones e ilusiones.

8.1. *Los síntomas afectivos* están constituidos por diferentes componentes, como el miedo, la depresión, la felicidad y (raramente) la ira. La sensación de miedo es una manifestación común de la activación de la amígdala. El miedo ictal suele comenzar cuando el paciente aún está consciente, tiene una duración breve (0,5 a 2 minutos), se acompaña de otras auras cognitivas como el *déjà vu* y otros fenómenos alucinatorios, y no está precedido de ansiedad anticipatoria como ocurre en las crisis de pánico.

8.2. *Síntomas mnemónicos* están contituídos por diferentes modalidades, fenomenos mnésicos como *déjà vu/jamais vu* (ya visto/nunca visto), *déjà vecu/jamais vecu* (ya vivido/ nunca vivido), *déjà entendu/jamais entendu* (ya escuchado/nunca escuchado), entre otros. También pueden incluir alucinaciones o ilusiones visuales o auditivas, que generalmente son complejas y siempre tienen alguna connotación emocional.

8.3. *Síntomas alucinatorios o ilusorios*. La alucinación es la percepción real de un objeto inexistente, es decir, percepciones sin estímulo externo que involucran fenómenos visuales, auditivos, somatosensoriales, olfativos y/o gustativos. La ilusión es una alteración de una percepción real que involucra los sistemas visual, auditivo, somatosensorial, olfativo y gustativo. Auras de éxtasis, similares a las descripciones clásicas de Dostoyevsky

(Cuadro 2), han sido descritas en la literatura, con datos que sugieren que se originarían en el lóbulo temporal no dominante.^{23,24,25}

Cuadro 2. El aura de éxtasis del Príncipe Michkin.
Fiodor Mikhailovitch Dostoievski (1821- 1881)²³⁻²⁵



El aura de éxtasis del príncipe Michkin
En la novela *El idiota*, Dostoievski (1821-1881) describió por primera vez un breve estado de éxtasis de absoluta felicidad, seguido de una acentuada melancolía y un profundo sentimiento de culpa. Este fue el tipo de crisis descrita por el Príncipe Michkin; es una narración detallada de epilepsia del lóbulo temporal, que sólo sería interpretado de esta forma en el ámbito médico, unos 20 años después por el neurólogo inglés John Hughlings Jackson.

“¿Existiría realmente tal tienda con tales artículos exhibidos en tal vitrina? ¡Oh! Indudablemente, hoy no se sentía bien, de hecho, estaba casi en el estado en que se sintió cuando una de las crisis de su anterior enfermedad estaba por venir. Sabía que en tales ocasiones solía sentirse excepcionalmente ‘ausente’ de todo, y que entonces confundía cosas y personas, si no se esforzaba en prestarles mucha atención...”
“...Recordaba, por ejemplo, que siempre un minuto antes de la crisis epiléptica (cuando estaba despierto) su cerebro se iluminaba, en medio de la tristeza, el abatimiento y la oscuridad espiritual, un rayo de luz y luego, con un ímpetu extraordinario, todas sus fuerzas vitales se ponían a trabajar en una tensión extremadamente alta. La sensación de estar vivo, la consciencia del yo se multiplicaba por diez en ese momento, era como un relámpago. Su espíritu y su corazón se inundaban con sus dudas, todas sus ansiedades se aliviaban de inmediato. Todo estaba inmerso en una suave calma, llena de tierna y armoniosa alegría y esperanza. Ese momento, ese relámpago, era solo el preludio de ese único segundo (no era más de un segundo) en el que comenzaba la crisis...”
“...Era como si en tal fracción de instante estuviera contemplando visiones irreales y deslumbrantes como las que despiertan el hachís, el opio o el vino cuando destruyen la razón y desfiguran el alma. Podía reconocerlo completamente cuando terminaba la crisis. Tales fracciones de instante, para definir las en una palabra, se caracterizaban por un destello de consciencia

y una suprema exaltación de una emoción subjetiva. Si en ese segundo, o mejor dicho, en el último momento consciente antes de la crisis, tuviera tiempo de decirse a sí mismo, clara y lúcidamente: ‘¡Sí, por este único momento daría mi vida entera!’, entonces ese momento, sin duda, realmente valió la pena toda la vida”.

Crisis focales con manifestaciones motoras

El acto motor está programado en dos áreas que trabajan juntas: la corteza somatomotora (área 4 de Brodmann - área somatomotora primaria) y la corteza premotora con sus componentes medial y lateral. El componente medial es la corteza sensoriomotora suplementaria, ubicada en la superficie medial del hemisferio cerebral, y el lateral es el área premotora frontal (Figura 8).

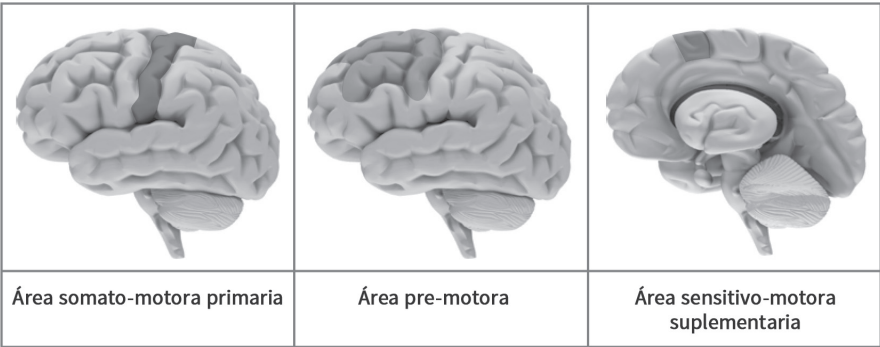


Figura 7. Las tres áreas motoras

Las crisis con expresión motora consisten en componentes motores simples o más elaborados. El cuadro 3 enumera las crisis con fenomenología motora.

Cuadro 3. Ejemplos de manifestaciones motoras de las crisis de inicio focal

Manifestaciones motoras de crisis de inicio focal
1. Espasmos epilépticos
2. Crisis tónicas
3. Crisis clónicas
4. Crisis tónico-clónicas bilaterales
5. Crisis mioclónicas
6. Crisis focales motoras tónicas versivas
7. Crisis con automatismos
8. Crisis hipercinéticas
9. Crisis focales no motoras emocionales gelásticas

1. Espasmos epilépticos. Los espasmos epilépticos se definen como una contracción repentina en flexión, extensión o predominio mixto de los músculos proximales y del tronco, generalmente más sostenida que un movimiento mioclónico pero no tan sostenida como una crisis tónica. Pueden presentarse formas limitadas: gestos, pérdida de tono o movimientos oculares repentinos. Suelen ocurrir en grupos. Los espasmos infantiles son la forma más conocida, pero pueden presentarse a cualquier edad ^{12,13}. El predominio de la contracción de los músculos proximales axiales provoca la flexión del tronco y la abducción y elevación de ambos miembros superiores en posición de saludo (tic de salaam). El movimiento inicial tiende a ser relativamente rápido, como una contracción mioclónica. El paciente permanece en actitud de saludo unos segundos antes de cada relajación. Estos espasmos tienden a ocurrir en salvas, ya sea al dormirse o al despertarse. Clásicamente divididos en espasmos de flexión y extensión, o espasmos mixtos, esta subdivisión no tiene valor, ya que depende de la posición del eje del cuerpo y de la cabeza cuando se presenta. Sin embargo, los espasmos constantemente asimétricos reflejan compromiso asimétrico de la corteza cerebral.

2. Crisis tónicas. Definidas simplemente como un aumento sostenido en la contracción muscular que dura desde unos pocos segundos hasta minutos ^{12,13} las crisis tónicas consisten en una contracción muscular axial, axo-rizomélica o global sostenida, que generalmente dura más de cinco a diez segundos. Las crisis tónicas pueden ser muy breves, perceptivas o más largas y disperceptivas. En el primer caso, son manifestaciones del área motora suplementaria, mientras que, en el segundo, son crisis generalizadas. Las crisis tónicas focales del área sensorio-motora suplementaria suelen ser asimétricas. Es importante señalar que, en este caso, la lateralización de la cabeza y la asimetría de los miembros superiores (postura de esgrimista) no tienen valor de lateralización (Figura 9).

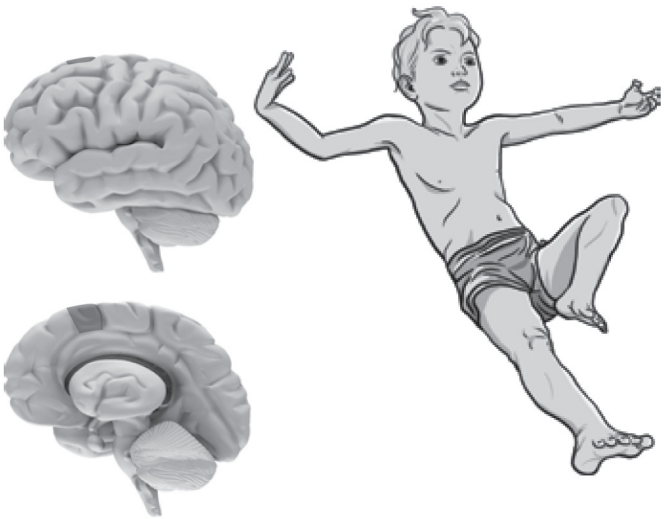


Figura 9. Las manifestaciones motoras tónicas asimétricas en las crisis del área sensorio-motora suplementaria generalmente carecen de valor lateralizador

3. Crisis clónicas. Una crisis clónica consiste en la aparición de espasmos musculares que se repiten a intervalos regulares y rítmicos de menos de uno o

dos segundos (es decir, son mioclonías rítmicas).^{12,13} Los movimientos clónicos en el territorio inferior de la cara, mano y pie permiten una localización muy fiable de la zona sintomatogénica en el giro precentral del hemisferio contralateral (corteza somatomotora primaria) (Figura 10).



Figura 10. John Hughlings Jackson (1835-1911) investigó las crisis unilaterales que comenzaban en la parte de un lado del cuerpo y progresaban sucesivamente a partes adyacentes, con preservación de la conciencia y que comenzaban con mayor frecuencia en la cara, la mano o el pie (crisis jacksonianas), que se deben a la propagación de la descarga epiléptica en el área motora. Homúnculo de Penfield y Rasmussen, en el que la representación cortical es proporcional a la riqueza de movimientos voluntarios

4. Crisis tónico-clónicas bilaterales. La crisis tónico-clónica consta de dos fases bien definidas: la fase tónica y la fase clónica. En la fase inicial **tónica**, el

paciente extiende los miembros superiores e inferiores, manteniendo los brazos aducidos y cruzados frente al cuerpo. Ocasionalmente, también se puede observar una fase en la que hay flexión a nivel de los codos. Todavía en esta fase, otro signo de importancia lateralizadora en las crisis focales es la presencia del *signo del cuatro*, en el cual el codo contralateral al hemisferio que originó la crisis se extiende y el codo ipsilateral se flexiona hacia el pecho, produciendo una postura de miembros superiores que se asemeja al número 4. En una serie en la que se analizaron 39 pacientes con epilepsia focal, la correcta lateralización de la zona epileptógena fue posible en el 90% de los casos²⁶. Sin embargo, este signo, al igual que la versión oculocefálica, estuvo presente en una serie de 26 pacientes que presentaban un síndrome epiléptico clasificado como generalizado, la epilepsia mioclónica juvenil, en un número importante de casos, cinco (19%) de los pacientes²⁷. La fase tónica tiene una duración de cinco a diez segundos y es seguida por un temblor sutil producido por pequeñas y rápidas flexiones a la altura del codo (*fenómeno vibratorio*). Las flexiones de los brazos aumentan gradualmente en amplitud y luego disminuyen (**fase clónica**). A esto le sigue un coma post-ictal que dura varios minutos, seguido de una recuperación lenta y progresiva. El término coma, siempre presente, solo debe usarse para describir la pérdida de conciencia que ocurre en las crisis tónico-clónicas.²⁸

5. Crisis mioclónicas. Son contracción (es) involuntaria(s) única (s) súbita (s), breve(s) de músculo(s) o grupos musculares de topografía variable (axial, miembro proximal, distal). Las mioclonías se repiten con menor regularidad y son menos sostenidas que las clonías y pueden afectar a diferentes grupos musculares en un momento dado, por esta razón, son denominadas mioclonías multirregionales, como las que ocurren en el síndrome de Rasmussen.^{6,13}

6. Crisis focales motoras tónicas versivas. En las crisis versivas, el fenómeno fundamental son las manifestaciones motoras clónicas sutiles sacádicas y clónicas que culminan en la rotación sostenida y antinatural de los ojos y la cabeza hacia un lado. Por lo general, tanto los ojos como la cabeza también se mueven ligeramente hacia arriba. Inicialmente, los globos oculares se lateralizan en un movimiento entrecortado (sacádico) muy característico y,



enseguida se elevan, seguido de la elevación y lateralización de la mandíbula y la cabeza, y después del hombro, llegando al movimiento de giro de todo el cuerpo. Las crisis versivas pueden ser perceptivas o disperceptivas. En general, las crisis originadas en las proximidades del área motora primaria presentan consciencia preservada, mientras que las que se originan en las porciones más anteriores del lóbulo frontal cursan con alteración de la consciencia. La versión oculo-cefálica que ocurre antes de la evolución a crisis tónico-clónicas bilaterales es un signo confiable de lateralización del origen de la crisis en el hemisferio contralateral al lado de la versión.²⁹

7. Crisis de inicio focal con automatismos del lóbulo temporal [anteriormente crisis parciales complejas, crisis psicomotoras o crisis automotoras].³⁰ Con más frecuencia precedida por aura autonómica o psíquica, la crisis de inicio focal con automatismos del lóbulo temporal, antes denominadas crisis parciales complejas del lóbulo temporal o crisis psicomotoras, se caracterizan por los siguientes signos: 1. Inmovilidad; 2. mirada fija, con un aspecto ocular característico resultante de la retracción de los párpados; 3. automatismos de varios tipos, más comúnmente orales y manuales; 4. postura distónica; y 5. compromiso de la perceptividad en grados variables.

- **Compromiso o pérdida de la consciencia.** Como hemos visto, la Clasificación de las Crisis Epilépticas de 2017 utilizó *compromiso o no de la percepción de sí mismo y del entorno* como términos sustitutivos a la alteración de la 'consciencia', ya que sus otros dos componentes, la *reactividad*, no siempre es evaluada durante las crisis, y la *memoria* de los hechos ocurridos durante la crisis se ve afectada de forma variable.^{12,13} De hecho, la llamada 'pérdida de consciencia' que se produce en algunas crisis epilépticas es muy diferente del concepto de pérdida de consciencia neurológica. En neurología, la pérdida de consciencia es equivalente al coma. En epileptología, este concepto implica la pérdida de la capacidad de reacción al medio. Por ejemplo, en el estado de mal de ausencia típica, o estado de mal de ausencias acompañado de complejos punta-onda rítmicos a 3/s de proyección generalizada, sincrónica, simétrica, un tipo de crisis generalizada, el paciente ejecuta

algunos comandos, camina, reacciona a los estímulos, pero lo hace de una manera anormalmente lenta y alterada. Al finalizar el estado de mal de ausencia típica, no podrá recordar qué pasó o qué hizo durante la misma. Lo mismo ocurre en algunas formas de *status epiléptico* no convulsivo como 'aura' continua, con síntomas autonómicos, sensoriales, visuales, olfativos, gustativos, emocionales/psíquicos/experienciales o auditivos. El coma en la epileptología sólo se observa en las crisis tónico-clónicas bilaterales o generalizadas, después de las cuales el paciente permanece comatoso durante varios minutos, muestra inicialmente una arreflexia profunda y luego muestra reflejos patológicos, como el signo de Babinski.

En las crisis de inicio focal con automatismos del lóbulo temporal, el paciente presenta un estado muy diferente al coma. Clásicamente verificado cuando hay propagación del ritmo ictal al lóbulo temporal contralateral, el compromiso de la consciencia en este tipo de crisis probablemente se deba a dos hechos: 1. la incapacidad para formar cualquier trazo de memoria debido a la desorganización funcional de las estructuras mesiales de los lóbulos temporales, implicadas en el procesamiento de la memoria; 2. la desorganización, por el ritmo ictal, de las áreas del lenguaje en el hemisferio dominante, es decir, las áreas de Wernicke, Broca y también el área temporal basal, responsables de la nominación. Esta es la razón por la cual las crisis que comprometen inicialmente al hemisferio dominante se presentan con "*dispercepción*" (un término sustitutivo del compromiso de la "*consciencia*") mucho más pronunciado que lo que se observa en las crisis del hemisferio no dominante, en las que este compromiso puede ser muy sutil o incluso ausente. Por lo tanto, el compromiso de la percepción en las crisis del lóbulo temporal es el resultado de una disfunción primaria de las estructuras corticales arqueas y neocorticales. Asimismo, en las crisis generalizadas de ausencias típicas acompañadas de complejos punta-onda rítmicos a 3/s de proyección difusa, bilateral y sincrónica, existe marcada desorganización de estructuras neocorticales en ambos hemisferios cerebrales, y no pérdida de consciencia y coma. La presencia de estas descargas produciría disfunción cortical en diferentes niveles con compromiso de algunas funciones, produciendo un estado de '*demencia momentánea y transitoria*'.³¹



- **Postura distónica** (Figura 11) consiste en la postura antinatural de una extremidad con componente rotatorio.²¹ Aunque puede afectarse todo el miembro superior, el fenómeno fundamental es la postura tónica de la mano con su rotación, es decir, un componente de torsión, con una duración de al menos cinco segundos. Cuando se asocia a automatismos en el miembro superior contralateral, este signo es altamente sugestivo de epilepsia de las estructuras mesiales del lóbulo temporal.³² La zona sintomatogénica de este signo lateralizador es probablemente los ganglios basales ipsilaterales a la ZE.



Figura 11. Postura distónica de la mano izquierda. Postura antinatural de una extremidad con un componente giratorio; hombro en abducción/rotación, codo en extensión/flexión, muñeca y articulaciones metacarpo-falángicas en flexión, extensión de los dedos, con o sin componente coreo-atetósico. La asociación de la postura distónica con automatismos manuales contralaterales sugiere fuertemente un origen en estructuras mesiales del lóbulo temporal ^{21, 32}

8. Crisis hipercinéticas. Son crisis con fenómenos motores importantes y aumatismos que afectan principalmente a los segmentos proximales del cuerpo. Este hecho resulta en movimientos amplios, que, cuando se ejecutan rápidamente, parecen violentos. Las crisis hipercinéticas ocurren predominantemente durante el sueño, tienen un inicio abrupto y una duración breve, ocurren varias veces en la misma noche y, la característica más importante es que son extremadamente estereotipadas en contraste con las crisis funcionales o no epilépticas psicogénicas, que muestran, en general, una considerable variabilidad de la semiología ictal de un evento a otro (Cuadro 4). El principal diagnóstico diferencial de las crisis hipercinéticas son eventos paroxísticos no epilépticos, como los psicogénicos. La principal diferencia es que, como se mencionó anteriormente, las manifestaciones motoras o su duración no son estereotipadas.



Cuadro 4. Crisis hipercinéticas

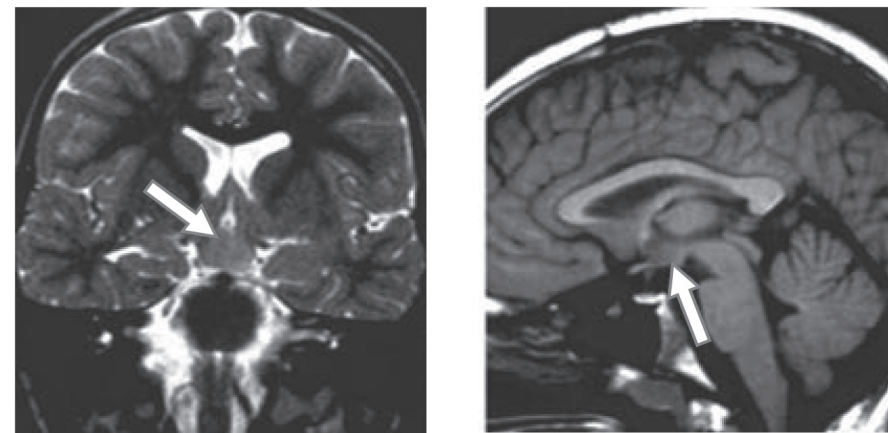
Crisis hipercinéticas
Movimientos repetitivos complejos que involucran la porción proximal de los miembros y el tronco, los cuales resultan en movimientos rápidos, amplios y violentos • Simulan movimientos normales inapropiados para la situación • Vocalización, automatismos sexuales, risa, agitación
Más frecuentes en la epilepsia del lóbulo frontal, pero pueden ocurrir en crisis del lóbulo temporal e insulares
Los signos motores frecuentemente no tienen valor localizador
Pueden ser erróneamente diagnosticadas como de naturaleza no epiléptica

9. Crisis focales no motoras emocionales gelásticas. Constituyen un ejemplo de crisis con manifestaciones motoras con automatismos complejos llamados automatismos mímicos, que se refieren a la mímica o comportamiento estereotipado que se parece a la forma habitual de expresarse para reflejar afecto, pero que no va acompañada por la emoción correspondiente. El término gelástico proviene de la palabra griega *gelos*, que significa alegría, expresión



relacionada con la manifestación de la risa durante la crisis. Son crisis en las que el síntoma principal es la risa. Es importante reconocer la crisis gelástica, ya que se relaciona con hamartoma hipotalámico en el 50% de los casos. Por lo tanto, su reconocimiento es importante no sólo para localizar la ZE en una estructura subcortical, sino también para el diagnóstico etiológico (Cuadro 5).

Cuadro 5. Un ejemplo de crisis focales iniciadas en estructuras subcorticales son aquellas originadas en el hamartoma hipotalámico



El hamartoma hipotalámico es el sello patológico de un amplio espectro de afecciones epilépticas, que van desde formas muy leves de epilepsia en individuos intelectualmente normales, en las que las crisis se caracterizan por una necesidad imperiosa de reír, hasta un síndrome grave que comienza precozmente con crisis gelásticas y pubertad precoz que progresa a encefalopatía epiléptica. Estudios neurofisiológicos y de neuroimagen funcional han demostrado que el tejido en el hamartoma es responsable de la generación de las crisis y del proceso de epileptogénesis secundaria, y constituye un ejemplo de que las crisis focales pueden originarse en estructuras subcorticales. El término gelástico tiene su origen en el vocablo griego *gelos*, que significa alegría, expresión relacionada con la manifestación de la risa o carcajada, generalmente sin el tono afectivo adecuado, durante la crisis.^{12,13,33}

Crisis focales especiales

Crisis epilépticas con fenómenos negativos

Estas crisis son manifestaciones de disfunciones en tres áreas corticales que generan crisis motoras negativas: el área somatomotora negativa primaria, el área motora negativa suplementaria y el área sensomotora negativa suplementaria, como demuestran los trabajos de Lüders et al.³⁰ (Figura 12). Los fenómenos epilépticos negativos son relativamente frecuentes e incluyen cuatro tipos principales de crisis (Cuadro 6):

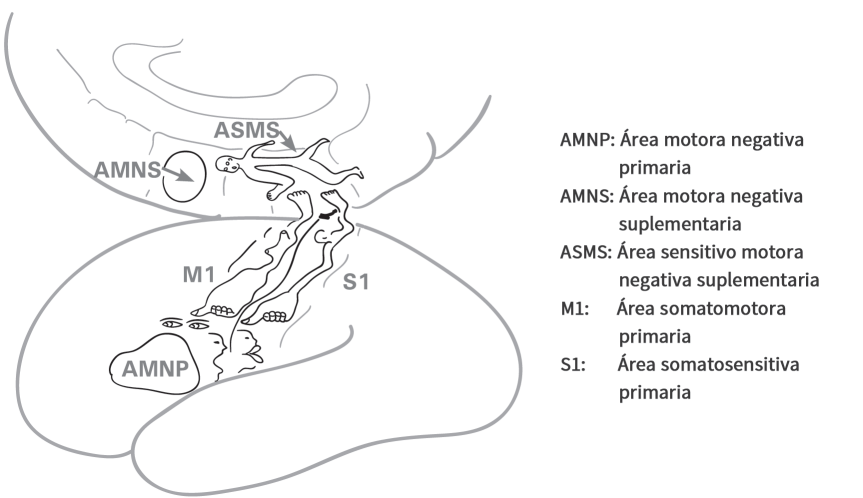


Figura 12. Áreas motoras negativas

Cuadro 6. Crisis epilépticas con fenómenos negativos

1. Crisis atónicas
2. Crisis de detención del comportamiento
3. Crisis afásicas

1. Crisis atónica. Es la pérdida del tono postural, provocando una caída. En la mayoría de los casos, la crisis atónica va precedida de una mioclonía masiva que lanza al paciente al suelo.

2. Crisis de detención del movimiento. Se trata de un tipo de crisis no motora, focal o de inicio desconocido, caracterizada por inmovilidad o incapacidad para moverse. Suelen observarse en niños pequeños o en pacientes con una marcada discapacidad intelectual. En estos pacientes no se puede estar seguro del compromiso de consciencia, imposibilidad de movimiento, distracción debido a la ocurrencia de aura, etc. Constituye alrededor del 30% de las crisis observadas en los niños y lo más frecuente es que el conductual sea un síntoma de crisis originadas en la región temporo-parieto-occipital.

³⁴ El término acinético define un fenómeno epiléptico caracterizado por la imposibilidad de moverse sin parálisis. Durante los episodios acinéticos, el paciente es incapaz de realizar movimientos voluntarios, principalmente con los músculos más distales. La preservación de la consciencia durante esta crisis es esencial para clasificar esta crisis como acinéticas. Lo más probable es que se produzcan por la activación del área motora negativa primaria o del área motora negativa suplementaria. No es infrecuente que la actividad epileptiforme active también el área motora primaria, como el área de la cara y de la mano. Esto dará lugar a la aparición simultánea de una crisis motora negativa (que afecta, por ejemplo, a la zona contralateral de la mano) y una crisis clónica (que afecta a la cara y la lengua contralaterales). Estas crisis suelen durar 30 segundos o más.

3. Crisis afásicas. Existen varias modalidades de crisis afásicas, en función de las áreas corticales implicadas. La afectación del área de Broca, en la circunvolución frontal inferior, incluida en el área motora negativa frontal, favorece la afasia motora. La afectación del área receptiva localizada en la porción posterior de la primera y segunda circunvolución temporal, la circunvolución supramarginal y la circunvolución angular, promueve déficits de comprensión. El área superior del lenguaje, situada en el área motora suplementaria, favorece el bloqueo del habla mediante la inhibición de los movimientos de los órganos fonoarticulatorios o, con menor frecuencia, de la vocalización. Por último, la estimulación del área temporal basal favorece el bloqueo del habla

y el déficit de comprensión, y su resección provoca déficits de denominación. Para medir estos déficits es necesario que la consciencia esté totalmente preservada (Figura 13).

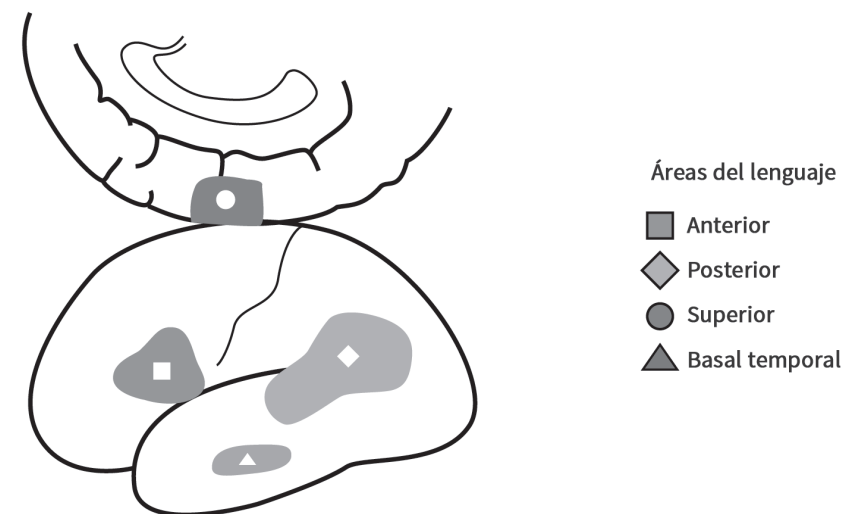


Figura 13. Áreas del lenguaje definidas por estimulación eléctrica: área anterior del habla, área de Broca; área posterior del habla, área de Wernicke; área superior del habla, en el área sensorial-motora suplementaria; y área temporal basal del habla

La semiología de los lóbulos cerebrales

1. Crisis epilépticas frontales

La epilepsia del lóbulo frontal (ELF) sigue representando un reto, tanto en términos de la comprensión de la organización de las crisis como en relación al tratamiento. Esto es aún más evidente si lo comparamos con el síndrome bien definido de la epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis del hipocampo.

Además de ser difícil determinar el lugar de origen de las crisis en el lóbulo frontal, en muchas ocasiones también es difícil establecer el diagnóstico de epilepsia. A menudo, la ELF es erróneamente mal diagnosticada, interpretándose como crisis funcionales o crisis psicógenas no epilépticas.^{35,36} Debido a síntomas extraños o atípicos, sumado al hecho de que el EEG de scalp no muestra anomalías interictales y la actividad ictal permanece oscurecida por artefactos.³⁷ Otra dificultad diagnóstica en la ELF es la diferenciación con trastornos del sueño, particularmente porque la mayoría de las crisis en la ELF ocurren durante el sueño. El lóbulo frontal es el mayor de los lóbulos cerebrales y representa aproximadamente el 40% de la corteza cerebral (Figura 14).

De manera característica, las crisis frontales son breves y tienen un inicio y un final súbitos. Pueden ocurrir en cluster y tienen tendencia a ser rápidamente tónico-clónicas bilaterales. Se observa una confusión postictal mínima.³⁸ La actividad clónica y la postura tónica asimétrica son típicas, y entre los signos y síntomas de las crisis frontales, las manifestaciones motoras son las más frecuentes, presentes en el 90% de los pacientes.³⁵ En la ELF, las manifestaciones gestuales complejas también son características de las crisis.^{35,38-41} Los automatismos gestuales incluyen movimientos desordenados o exploratorios con las manos dirigidos a uno mismo o al entorno, como golpear o agarrar repetidamente objetos o ropa de cama; pueden producirse conductas más complejas que pueden incluir flexión y extensión de los dedos, cruzar y o incluso movimientos más intensos como pedalear o realizar golpes no dirigidos. Algunas de estas conductas pueden estar relativamente adaptadas al entorno, lo que indica cierto grado de consciencia y autonomía. El término "crisis hipermotoras" fue propuesto por el grupo de Cleveland para caracterizar la agitación motora asociada a una actividad emocional, pero no ha sido ampliamente aceptado para su clasificación (So, 1998).

La división anatómica funcional en córtex pre-central, pre-motor y prefrontal representa un modelo para la organización de la semiología de las crisis, como se describirá a continuación.

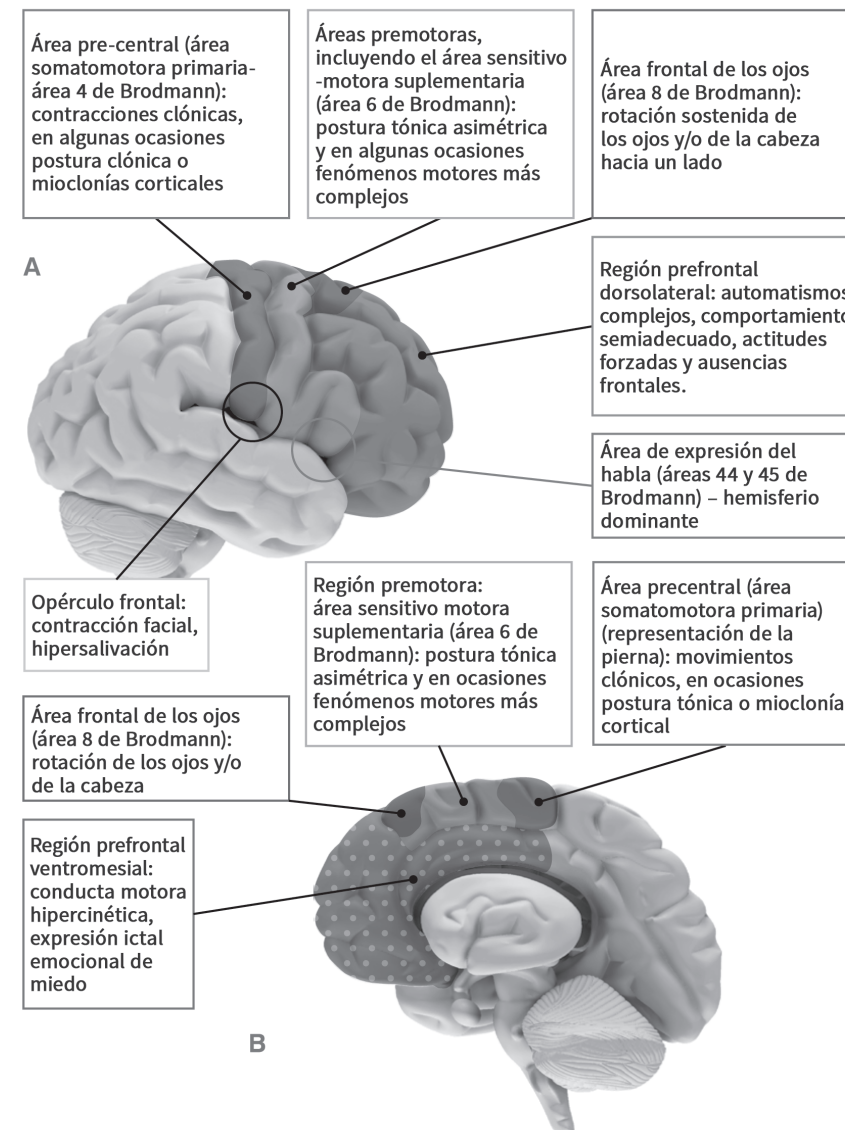


Figura 14. División anatómica del lóbulo frontal con elementos semiológicos de las crisis frontales en relación con las regiones precentral, premotor y prefrontal: A. vista dorsolateral; B. vista medial. Modificado de McGonigal y Chauvel⁴²

La región precentral incluye la corteza motora primaria (área 4 de Brodmann). La corteza premotora incluye los componentes lateral y medial, el área 6, el área motora suplementaria (AMS) y la representación del lenguaje (incluye la región conocida como área de Broca) en el hemisferio dominante (área 44). El área frontal de los ojos, que contribuye a la desviación ictal de la cabeza y de los ojos, se localiza en el córtex dorsolateral (área 8) en la región donde confluyen el córtex premotor y precentral.

Chauvel et al.³⁵ propusieron una clasificación de la ELF, dividiendo las crisis en aquellas de origen central, premotor y prefrontal, distinguiendo entre predominantemente dorsolateral y medioventral en cada una de las categorías descritas. Este modelo es clínicamente útil porque refleja la tendencia a la actividad motora tónica y postural en la mayoría de los subtipos posteriores (central, precentral) y la conducta motora compleja con manifestaciones autonómicas y emocionales asociada a la región prefrontal. También es posible distinguir entre patrones dorsales y mesiales, especialmente en las crisis del área motora.

Crisis pre-centrales

La descripción que hizo Jackson¹⁷ hace más de 100 años sigue siendo válida en la actualidad. Definió las crisis que se originan en la región precentral (área motora primaria) como crisis focales con movimientos clónicos contralaterales a la ZE. Una de sus características es la lenta progresión de una parte del cuerpo a otro segmento adyacente, la llamada «marcha jacksoniana». La parte del cuerpo afectada durante la crisis indica la región de la corteza motora que tiene representación somatotópica, lo que permite distinguir las crisis originadas en la región dorsal de las de la región pre-central medial.

Otra forma de epilepsia que se origina en esta zona y en la región parietal postcentral es la epilepsia refleja. Se trata de un fenómeno crítico poco frecuente, que corresponde aproximadamente al 1% de las epilepsias focales, caracterizado por crisis desencadenadas por estímulos táctiles o por movimientos de una parte del cuerpo. Se manifiesta por posturas tónicas, a menu-

do asimétricas, y por sacudidas clónicas. La etiología está relacionada con la hiperexcitabilidad de la corteza rolándica sensitivo-motora.

Otro tipo de crisis que puede originarse en esta zona es la epilepsia parcial continua. En este caso, las crisis duran horas, días, semanas o meses. El proceso subyacente de esta forma de epilepsia es un proceso autoinmune, denominado encefalitis de Rasmussen, o lesiones vasculares, malformativas y/o tumorales.

Crisis premotoras

Las crisis originadas en el AMS se caracterizan por signos posturales tónicos, con predominio proximal bilateral y asimétrico. Los miembros superiores están frecuentemente implicados, siendo observada la clásica “postura del esgrimista” o una variedad de posturas tónicas. Hay versión (desviación) cefálica y ocular (por afectación del área frontal de los ojos). La desviación puede ser ipsilateral o contralateral a la ZE. También puede producirse detención del habla o ‘speech arrest’ o vocalización (característica de la palilalia) cuando está implicada el área opercular del lenguaje. Si la descarga se propaga al área opercular y a la región central inferior, pueden observarse contracciones clónicas faciales y salivación. Posteriormente pueden producirse movimientos complejos de las cuatro extremidades. Las sensaciones subjetivas o auras son infrecuentes en este tipo de crisis, pero algunos pacientes describen síntomas sensoriales, como malestar, sensación de opresión u hormigueo, que pueden ser generalizados o localizados.⁴³

Crisis prefrontales

La semiología de las crisis prefrontales es variable y aún debe caracterizarse por completo. Es posible distinguir las crisis que se originan a nivel dorsal de las que se originan a nivel ventral.^{11,41}



Crisis prefrontal dorsolateral

A menudo hay una desviación tónica de los ojos que precede a la desviación cefálica, acompañada de automatismos gestuales dirigidos hacia donde se produce la desviación de los ojos. Estos movimientos pueden parecer propositivos, cuando, por ejemplo, el paciente parece buscar algo en el campo visual al que se dirige la desviación ocular. Se observan también movimientos distales de la mano y palmares, que parecen compulsivos, llamados “actitudes forzadas” o pseudocompulsivas. Pueden asociarse a posturas tónicas o distónicas asimétricas de los miembros superiores o inferiores.

Pueden aparecer automatismos no verbales, como vocalización o ecolalia, o verbales, como palilalia, uso de jerga, canto (especialmente en el hemisferio derecho). También se han descrito alucinaciones visuales en las crisis de esta región que, en general, se caracterizan por una visión difusa o borrosa y, más raramente, alucinaciones reales. Además puede haber “pensamiento forzado”, que consiste en pensamientos intrusivos recurrentes o en forma de impulso para realizar una determinada acción, como abrir los ojos o agarrar un objeto.

Existe un tipo de crisis originada en esta zona, asociada en el EEG a paroxismos de punta-onda, que se presenta como «ausencia» con interrupción de la actividad.³⁹ Este tipo de crisis es similar a las ausencias incluidas entre las epilepsias generalizadas. Sin embargo, las “ausencias” de la ELF suelen tener una expresión clínica más variable, una duración más prolongada y suelen asociarse a automatismos.

Crisis prefrontales mesioventrales

Conducta motora hiperkinética, movimientos proximales, comportamiento complejo, con actividad gestual aparentemente intencionada como patadas o puñetazos, movimientos de pedaleo o apariencia de que el paciente intenta escapar. Estos episodios, a menudo violentos, se han denominado “crisis hipermotoras”. Algunas crisis comienzan con una reacción dramática de miedo, acompañada de expresión de terror, gritos y agitación. Esta conducta

de miedo es diferente de la observada en las epilepsias temporales en las que la sensación de miedo es subjetiva. Es frecuente la observación de signos autonómicos como midriasis, taquicardia y rubor facial, así como relajación del esfínter urinario. En algunas crisis originadas en la región anterior del giro cingulado, es posible observar actividades motoras estereotipadas asociadas a modificaciones emocionales.⁴⁴

2. Crisis epilépticas temporales

Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis del hipocampo

Definición

En junio de 2004 se publicaron las conclusiones de un consenso de expertos que, por primera vez en la actualidad, caracterizó el síndrome consistente en el conjunto de características clínicas, electrofisiológicas, anatomopatológicas y de imagen que definen la epilepsia temporal mesial con esclerosis del hipocampo.⁴⁵ En 2022, el síndrome se incluyó en la nomenclatura de síndromes epilépticos de inicio variable.⁴⁶ describió la presencia de crisis no motoras de inicio focal con síntomas característicos (malestar epigástrico ascendente, miedo, cefalea, síntomas vivenciales y neurovegetativos) seguidos de inmovilidad y de automatismos simples.⁴⁷ Estos fenómenos consisten en conductas motoras involuntarias coordinadas y adaptadas que se producen durante una crisis y se acompañan de alteraciones de la percepción. Tales características clínicas se asocian a frecuentes alteraciones electroencefalográficas (enlentecimiento temporal, ondas agudas localizadas en la región frontotemporal y, específicamente la presencia de atrofia hipocampal uni o bilateral).⁴⁸ El diagnóstico de atrofia hipocampal o esclerosis hipocampal (más concretamente esclerosis temporal mesial) en la RM se basa en la presencia de cambios de señal, reducción de tamaño y desorganización de la estructura interna en el hipocampo y otras estructuras mesiales de la región temporal mesial.⁴⁹



La epilepsia del lóbulo temporal (ELT) constituye el 65% de las epilepsias focales.⁵⁰ Las crisis se originan en una o varias estructuras anatómicas del lóbulo temporal y se propagan dentro y/o fuera de este lóbulo a través de redes neuronales interconectadas.

Pueden manifestarse como crisis focales perceptivas, crisis focales disperceptivas, crisis focales perceptivas que evolucionan a crisis focales disperceptivas y alrededor del 60% de los pacientes también presentan crisis tónico-clónicas bilaterales.

La ELT se clasifica en dos subtipos principales:⁹ epilepsia temporal mesial y epilepsia temporal lateral o neocortical.

En la *epilepsia temporal mesial*, las crisis focales no motoras autonómicas y/o cognitivas se asocian o no a fenómenos sensoriales (incluidas las ilusiones). La presencia de sensación epigástrica ascendente es frecuente. Las crisis focales disperceptivas suelen comenzar con interrupción de la actividad motora seguida de automatismos oroalimentarios. Otros automatismos pueden seguir a este. La duración de la crisis es de aproximadamente un minuto. A menudo hay confusión post-ictal seguida de amnesia; la recuperación es progresiva.

En la *epilepsia lateral temporal o neocortical*, hay crisis focales perceptivas que se manifiestan por ilusiones o alucinaciones auditivas, estados de sueño, ilusiones visuales o deterioro del lenguaje si la ZE está ubicada en el hemisferio dominante. Secundariamente, pueden transformarse en crisis focales disperceptivas, cuando hay propagación a estructuras temporales contralaterales mesiales o extratemporales.

Bartolomei et al.⁵¹ clasificaron las redes epileptógenas de la ELT en cuatro subtipos: mesial; mesio-lateral; latero-mesial y lateral. En las últimas décadas, los subtipos temporo-polar y temporal plus se añadieron a los cuatro reconocidos inicialmente⁵² (Figura 15). En los subtipos mesio-lateral y latero-mesial, las estructuras mesiales y el neocórtex temporal anterior se coactivan al inicio de las crisis.

Wieser⁵³ realizó un análisis de los síntomas y la secuencia de presentación de 213 crisis focales disperceptivas, identificando cinco subtipos según el inicio y las descargas eléctricas registradas con electrodos de profundidad insertados en los lóbulos frontal y temporal. Se definieron como crisis con ini-

cio: límbico basal temporal, amígdala o temporal polar, cingular frontobasal, opercular y neocortical temporal posterior.⁵³

La epilepsia mesial del lóbulo temporal con esclerosis del hipocampo es la forma mesial de la ELT y afecta a redes epileptógenas localizadas en las estructuras medial y basal (de ahí el nombre de mesial) del lóbulo temporal, y está representada por los subtipos límbico temporo-basal y amigdaliano o temporal polar (Cuadro 7).

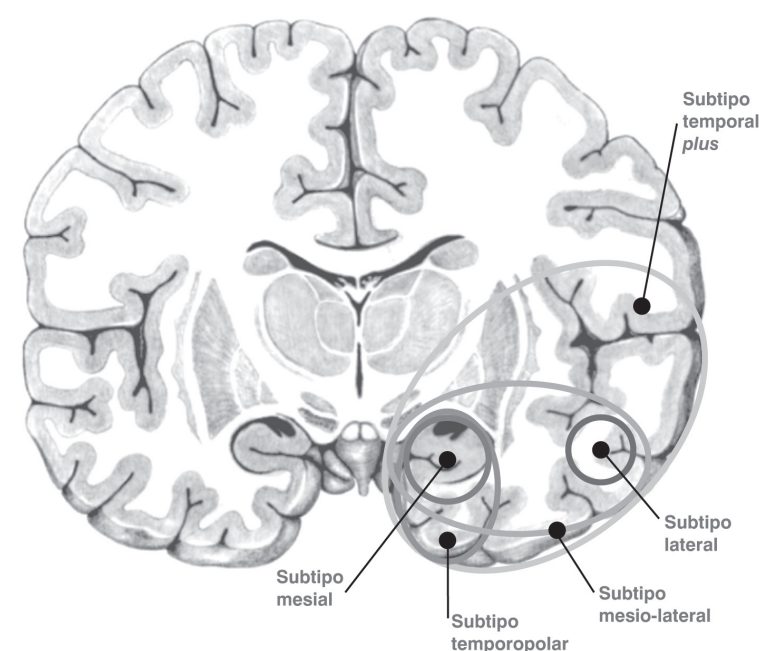
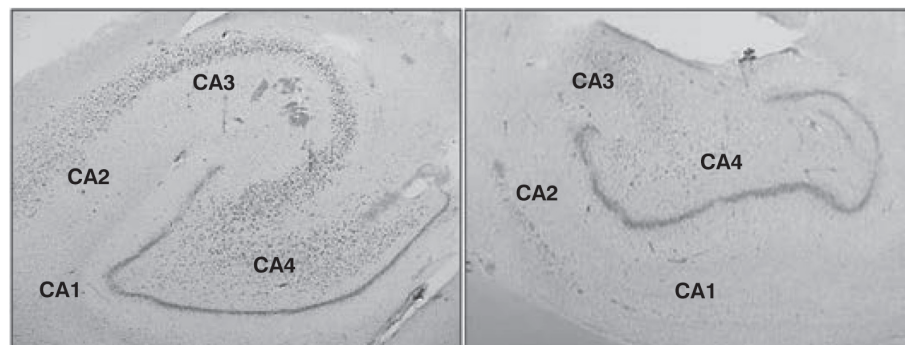


Figura 15. Subtipos de redes epileptogénicas de la epilepsia del lóbulo temporal con esclerosis del hipocampo (modificado de Kahane e Bartolomei)⁵²



Región del Cuerno de Amón (CA). Hipocampo normal y patológico. Obsérvese la pérdida de neuronas en cantidades variables con preservación relativa de neuronas en el sector CA2.

Cuadro 7. Evolución y posibles hipótesis fisiopatogénicas de la esclerosis hipocampal

Aunque desde los inicios de la medicina ha habido reportes sobre la existencia de un tipo de epilepsia no convulsiva caracterizada por la presencia de manifestaciones psicosensores y automatismos autonómicos y somáticos, el primero en sugerir que tales crisis se originaban en neuronas localizadas en los lóbulos temporales fue John Hughlings Jackson (1835-1911). En 1875, Jackson denominó automatismos mentales a los “trastornos mentales temporales que siguen a los paroxismos epilépticos”. Erróneamente pensó que estos automatismos serían siempre post-ictales, consecuencia de una “parálisis de los centros mentales superiores”. Su descripción incluía una forma de epilepsia a la que llamó «estado de sueño» caracterizado por la presencia de delirios y alucinaciones que a menudo iban acompañadas de automatismos motores, siendo precedida por sensaciones olfativas.⁵⁴ Además, esta variedad de epilepsia presentó lo que Jackson llamó “auras intelectuales”, que, a veces, se asemejaba a “ese sentimiento de reminiscencia experimentado por muchas personas saludables” (*déjà vu*) y sensaciones intensas en el epigastrio. Otra de sus primeras descripciones de la epilepsia del lóbulo temporal incluía las auras experimentadas por sus pacientes como síntomas “digestivos”, olfativos, epigástricos o gustativos, acompañados de automatismos masticatorios.

En 1937, Gibbs denominó a esta variedad de epilepsia ataques psicomotores. En 1941, Penfield y Erickson prefirieron utilizar el término automatismos ictales. También cabe señalar que estos investigadores localizaron el origen de este tipo particular de crisis en las porciones anteriores del lóbulo temporal, gracias a sus observaciones quirúrgicas y electrofisiológicas. Así, a mediados del siglo XX se reconoció que las crisis epilépticas más prevalentes en adultos tenían origen en estructuras del lóbulo temporal, especialmente en sus porciones más profundas. Por último, es necesario reconocer la importancia que el desarrollo de las imágenes por resonancia magnética ejerció en el diagnóstico y la investigación clínica de este síndrome.

Finalmente, la epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis del hipocampo se incluyó en la clasificación de la ILAE de 1989^{9,45} y en 2022, en la Clasificación y Definición de Síndromes Epilépticos de la ILAE.⁴⁶

Existen diferentes hipótesis para explicar la esclerosis del hipocampo: a) un trastorno del desarrollo haría que el individuo fuera susceptible a presentar crisis a una edad temprana ante una injuria ambiental, como el que representan las crisis febriles; b) este factor precipitante inicial perpetuaría y magnificaría los mecanismos fisiopatológicos implicados el trastorno del desarrollo subyacente; c) durante el período “latente” se producirían alteraciones progresivas en la estructura y conectividad del hipocampo, que facilitarían la aparición de redes neuronales epileptogénicas y cambios histopatológicos y de resonancia magnética en la esclerosis del hipocampo; d) durante varios años se alcanzaría un umbral que se manifestaría clínicamente como crisis temporales mesiales recurrentes que constituyen el diagnóstico clínico de epilepsia temporal mesial; e) los fenómenos iniciados con el factor precipitante inicial progresarían lentamente a lo largo de la vida del individuo, manifestándose como alteraciones clínicas y de memoria progresivas (frecuencia de las crisis, respuesta al tratamiento); f) una susceptibilidad genética influiría tanto en el desarrollo de la posible malformación del desarrollo subyacente como en la respuesta patogénica al factor desencadenante inicial y la modulación del curso progresivo y clínico de la patología.

Semiología clínica

Los síntomas más frecuentemente observados son la sensación epigástrica ascendente, síntomas autonómicos y cognitivos. Algunas crisis suelen comenzar con ruptura de contacto, automatismos oromasticatorios (succión, masticación) y posturas distónicas asimétricas. Con frecuencia, hay desorientación y amnesia del episodio en el periodo post-ictal.

Estas crisis pueden ir precedidas de síntomas típicos, denominados “sensación retroesternal ascendente” hasta la faringe. Este tipo de aura también puede observarse cuando hay afectación insular. Cuando hay afectación de la amígdala y parahipocámpal, se producen sentimientos de despersonalización, miedo y pánico. El aura puede presentarse aislada o transformarse en una crisis disperiéptica focal después de 5 a 30 segundos. En caso de progresión, hay falta de respuesta al entorno, mirada fija, automatismos (simples o complejos) como masticar, movimientos de la lengua y otros más complejos, como frotarse las manos, manipular la ropa, desvestirse, caminar, frotarse la nariz con la mano ipsilateral a la ZE, etc. Los eventos clínicos que siguen a este cuadro inicial, dependen de las estructuras implicadas en la propagación de las descargas. En el caso de propagación al giro cingulado, habrá movimientos de pedaleo. La postura distónica de la mano contralateral a la ZE indica la participación de los ganglios basales ipsilaterales.⁵⁵ Puede haber emisión de palabras inteligibles (habla ictal), lo que hace suponer la participación del hemisferio no dominante. La aparición de disfasia posictal sugiere la participación del lóbulo temporal dominante. Si, en su propagación, ocurre compromiso de estructuras suprasilvianas alcanzando el lóbulo frontal, el paciente presentará desviaciones óculo-cefálicas forzadas contralaterales al foco que descarga. En resumen, una crisis que comienza con sensación epigástrica, automatismos, postura distónica y desviación ocular forzada presupone un origen en el lóbulo temporal; por el contrario, si hay desviación cefálica contralateral al inicio, es probable que la crisis comience en el lóbulo frontal. Posteriormente puede culminar en una crisis tónico-clónica bilateral. Hay confusión post-ictal (post-crisis) que dura minutos y puede haber afasia durante al menos unos 30 minutos si el lóbulo temporal

dominante está principalmente implicado. A veces hay un predominio de síntomas psiquiátricos en el periodo post-ictal como ansiedad, irritabilidad, depresión, inmediatamente o hasta 72 horas después de una crisis.⁵⁶

Según el trabajo realizado por Giagante et al⁵⁷, el 80% de los pacientes presentaron auras (Cuadro 8). Los síntomas más frecuentes y con mayor valor predictivo positivo ($p < 0,05$) para lateralizar la EZ observados durante las crisis del lóbulo temporal fueron: 1. automatismos manuales repetitivos unilaterales, de al menos tres segundos de duración, realizados por el 54,3% de los casos con la mano ipsilateral a la ZE; 2. vocalización ictal comprensible y lingüísticamente correcta, observada en el 35,8% de los pacientes. Este síntoma se lateralizó frecuentemente al hemisferio cerebral derecho; 3. Frote de la nariz durante el periodo ictal o post-ictal con la mano unilateral a la ZE en 32% de los casos; postura distónica unilateral, en 29,6% de los casos, con el miembro superior contralateral al hemisferio izquierdo; 4. Afasia postictal, observada en 27% de los casos, localizó en el hemisferio izquierdo; 5. Desviación cefálica precoz no forzada (durante los primeros diez segundos de la crisis) se observó en el 23,4% de los casos y la orientación de la desviación cefálica fue realizada ipsilateral a la ZE; 6. Se observó la presentación simultánea de una postura distónica de un miembro superior con automatismos manuales realizados con el otro miembro superior en el 18,5% de las crisis (la postura distónica del miembro superior era contralateral a la ZE y los automatismos se realizaban con la mano ipsilateral a la ZE); 7. Se observaron clonías hemicorporales en el 16% y en todos los casos el hemicuerpo afectado era contralateral al ZE; 8. Automatismos orales o manuales, realizados con preservación de la consciencia, se observó en el 13,5%. En la mayoría de los casos, la ZE estaba localizada en el hemisferio cerebral derecho.



Cuadro 8. Manifestaciones clínicas, frecuencia y lateralización hemisférica en pacientes con epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis hipocampal⁵⁷

Manifestaciones clínicas	Frecuencia N (%)	Valor predictivo (lateralidad en relación a ZE)	p
Automatismos de MS unilateral	44 (54,3)	Ipsilateral a ZE (88%)	0,04
Aura	41 (50,6)	Hemisferio derecho (67%)	0,05
Desvío cefálico no forzado tardío	30 (37)	Ipsilateral a ZE (66%)	N/S
Inmediata recuperación post ictal	30 (37)	Hemisferio derecho (75%)	0,05
Vocalización ictal comprensible	29 (35,8)	Hemisferio derecho (80%)	0,00
Rascado de nariz (ictal o postictal)	27 (32)	Ipsilateral a ZE (95%)	0,00
Afasia post ictal	22 (27,1)	Hemisferio izquierdo (91%)	0,00
Postura distónica unilateral	24 (29,6)	Contralateral a ZE (87%)	0,05
Desvío ocular no forzado precoz	21 (25,9)	Ipsilateral a ZE (62%)	N/S
Desvío cefálico no forzado precoz	19 (23,4)	Ipsilateral a ZE (95%)	0,00
Automatismos de MS ipsilateral y postura distónica contralateral	15 (18,5)	Ipsilateral e contralateral a ZE, respectivamente (93%)	0,00
Clonías hemicorporales	13 (16)	Contralateral a ZE (100%)	0,00
Automatismos con preservación de la consciencia	11 (13,5)	Hemisferio derecho (90%)	0,05
Desviación ocular forzada antes de la CTCB	7 (8,6)	Contralateral a ZE (100%)	0,00
Desviación cefálica forzada antes de la CTCB	5 (6,1)	Contralateral a ZE (100%)	N/S
Urgencia miccional	4 (4,8)	Hemisferio derecho (100%)	N/S
Ruptura de contacto	76 (93,8)	No lateralizador	-
Automatismos masticatorios y de deglución	50 (61,7)	No lateralizador	-
Fijación de la mirada	15 (18,5)	No lateralizador	-
Alteración de la expresión facial	10 (12,3)	No lateralizador	-

ZE: zona epileptógena; MS: miembro superior; N/S: no significativo; CTCB: crisis tónico-clónica bilateral.

En este trabajo, fue posible reconocer la existencia de un patrón electroclínico en las epilepsias temporales. En cuanto a la semiología ictal, se caracterizaron por orden de mayor frecuencia: automatismos oro-alimentarios, 68%; automatismos manuales unilaterales, 65%; inmovilidad, 39%; mirada alrededor, 35%; mirada fija, 25%. En cuanto al EEG ictal, en la mayoría de las crisis, se observó una actividad rítmica de 5 a 9 Hz en el lóbulo temporal.⁵⁷

Epilepsias de la región perisilviana

Entre los pacientes candidatos a la cirugía de la epilepsia, hay un grupo que presenta un reto particular para el establecimiento de la EZ. Se trata de pacientes con epilepsias localizadas en la región perisilviana⁵⁸ o también llamadas epilepsias frontotemporales,³⁵ o crisis parciales complejas tipo II,⁶⁰ o crisis psicomotoras⁵⁹ o crisis de la corteza insular.^{61,62}

Existe una estrecha relación entre la ELT, la región perisilviana y la epileptogénesis de la ELT que implica a todo el sistema, la amígdala y el polo temporal (red insulo-orbito-polar), así como conexiones con la corteza auditiva y las áreas operculares en la organización de las crisis en esta región. Las características de la semiología ictal a menudo no la distinguen de las crisis originadas de estructuras del lóbulo temporal mesial, lo que, si no se aclara, puede causar errores en el diagnóstico de la ZE; llevando a malos resultados en el tratamiento quirúrgico de la epilepsia.

Los signos y síntomas observados con mayor frecuencia y las estructuras afectadas en estos pacientes, pueden dividirse en cuatro grupos: 1. crisis de la región temporal anterior perisilviana; 2. crisis de la región temporal medial perisilviana; 3. crisis de la región lateral perisilviana; 4. crisis de la región posterior perisilviana.



1. Crisis originadas en la región temporal anterior perisilviana

Las crisis originadas en la región perisilviana anterior se caracterizan por una alteración de la percepción desde el inicio, gritos, expresión motora de miedo, ausencia de asimetría facial, hipercinesia y taquicardia importantes, midriasis y relajación del esfínter urinario. Los síntomas más característicos son las auras abdominales y el miedo ictal. Se ha observado una sensación abdominal ascendente o por retroesternal, asociada a una sensación de miedo o ansiedad, automatismos oro-alimentarios, vocalización o llanto, sin hipercinesias ni signos autonómicos. La consciencia está preservada, dependiendo de la frecuencia de los paroxismos epileptiformes.

Pueden originarse en las estructuras temporales mesiales y propagarse rápida o lentamente a la región perisilviana anterior, u originarse directamente en esta zona. Bartolomei et al.⁵⁸ describieron la implicación de las áreas anatómicas descritas a continuación, a partir de estimulación cortical o registro intracerebral: estructuras límbicas temporales mesiales (amígdala, hipocampo, giro parahipocampal), polo temporal, corteza insular y corteza prefrontal mesial. La figura 16 muestra la propagación de las descargas en las crisis perisilvianas temporales anteriores.

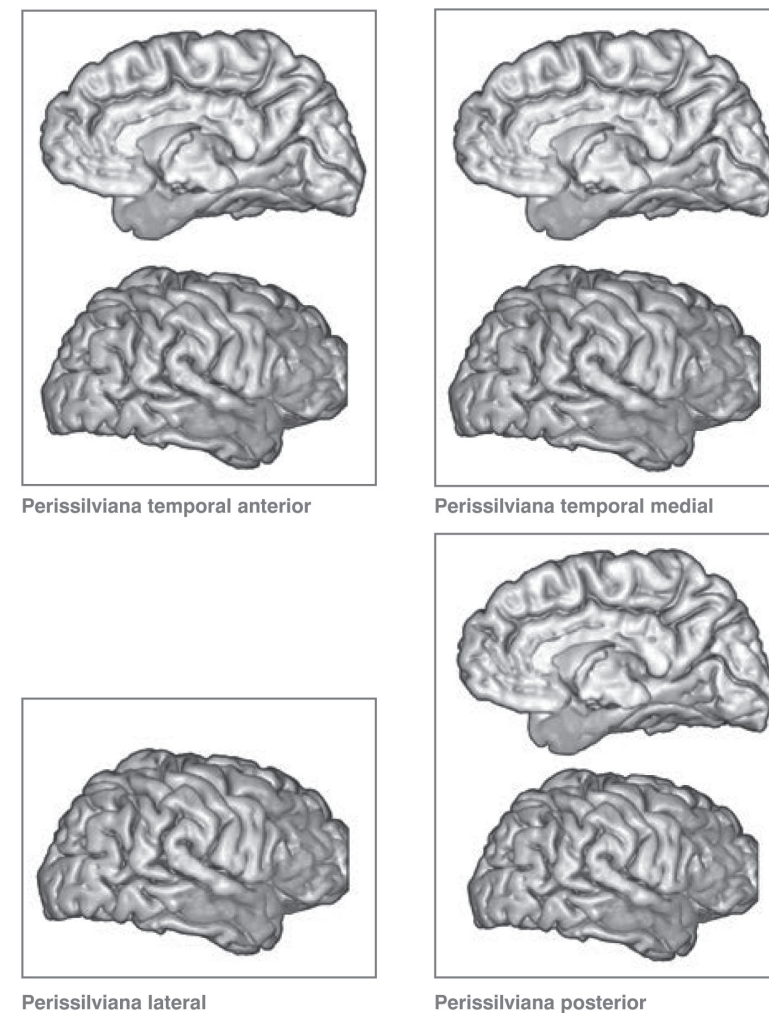


Figura 16. Subtipos de crisis perisilvianas

2. Crisis que se originan en la región perisilviana temporal medial

Las estructuras involucradas son el polo temporal, el giro temporal superior, la región de la ínsula anterior, el opérculo frontal, la corteza orbitofrontal y la región del pre cíngulo o cíngulo anterior. La crisis inicia en la región temporal y se propaga hacia la región frontal o viceversa, o puede ocurrir simultáneamente en ambas áreas.

La semiología ictal se caracteriza por alteraciones de la conducta manifestadas por gritos, y para el observador, el paciente adopta una postura similar a la actitud “defensiva de un animal”. Generalmente, el paciente describe una sensación como si estuviera siendo “amenazado” o en el “fin del mundo”. En ocasiones, estos pacientes suelen presentar conductas impulsivas, violencia verbal y ansiedad generalizada en las fases interictales.

Höistad & Barbas⁶³ propusieron un modelo para explicar el sustrato anatómico de las “emociones” durante las crisis observadas en esa población de pacientes y postularon el compromiso de una red con relaciones específicas entre la amígdala, áreas temporales e insulares, y el córtex orbitofrontal posterior (Figura 16).

3. Crisis que se originan en la región perisilviana lateral

En ellas están involucradas las siguientes estructuras: polo temporal, giro temporal superior, anterior, giro frontal inferior, opérculo frontal e ínsula anterior (Figura 16).

4. Crisis que se originan en la región perisilviana posterior

En general, inician en las estructuras temporales mesiales, y luego se propagan rápida o lentamente hacia la región perisilviana posterior; a veces pueden originarse en la región perisilviana posterior. La descarga se organiza involucrando las siguientes estructuras: giro temporal superior, opérculos tem-

poral y parietal, y regiones anterior y posterior de la ínsula. Pueden presentarse con alucinaciones auditivas, crisis somatomotoras tónicas o clónicas de la cara, parestesias en la cara, lengua y garganta, además de signos y síntomas autonómicos.

En las crisis que se originan en la región temporal perisilviana posterior, se pueden observar cambios en la expresión facial, generalmente asimétrica, con característica de desagrado, arresto del lenguaje, más frecuente en el hemisferio dominante o cambios en la entonación de la palabra (prosodia), alteración de conciencia, dependiendo de la frecuencia de las descargas, clonías hemifaciales, seguidos de una crisis tónico-clónica bilateral. Puede haber epigastralgia, de carácter no ascendente, alteraciones del ritmo cardíaco o de la respiración, hipersalivación, alucinaciones gustativas, hipo, náuseas, vómitos, hipotonía o hipercinesia y, en la fase postictal, tos (Figura 16).

3. Crisis epilépticas del córtex posterior

Crisis epilépticas del lóbulo occipital

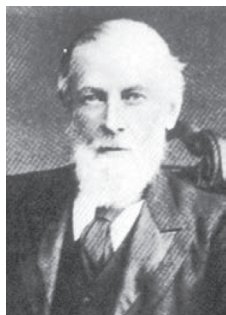
Los síntomas fundamentales de las crisis occipitales son visuales y oculomotoras. Los síntomas visuales incluyen alucinaciones visuales simples y complejas, ceguera, ilusiones visuales y palinopsia. Los síntomas oculomotores incluyen desviación tónica de los ojos, desviación oculoclónica, nistagmo y parpadeo repetitivo o clonías palpebrales. El vómito ictal y la cefalea ictal o posictal se asocian frecuentemente con las crisis occipitales.

Crisis con manifestaciones visuales simples y complejas

Las crisis visuales fueron descritas por William Richard Gowers (1845-1915) (Cuadro 9).



Cuadro 9. Caracterización de las crisis occipitales según Willian Richard Gowers ⁶⁴



Gowers⁶⁴ refirió que de 1000 pacientes con epilepsia, 119 tenían “aura sensorial especial”, y en 81 de ellos estaba involucrado el “sentido de la visión”. Dividió a los pacientes con signos oculares y visuales en aquellos con: 1. sensación en el propio globo ocular; 2. diplopía; 3. aumento o disminución del tamaño de los objetos; 4. pérdida de visión; 5. Sensaciones visuales distintas.

La pérdida de visión precedió a la pérdida de conciencia en 26 pacientes, uno de los cuales quedó ciego durante una hora. Luces, colores, una bola de luz, un flash o un destello fueron mencionados por 46 pacientes. En uno, las crisis comenzaron con estrellas rojas y blancas que lo encandilaron y progresaron hasta la visión de una anciana. Otro paciente vio luces de colores brillantes seguidas de la imagen de una niña.

Gowers también relató la primera evidencia científica de epilepsia fotosensible al referirse a las crisis occipitales inducidas por la luz brillante. Este paciente era un hombre que refirió que la sensación de “luces azules brillantes, como si fueran estrellas, siempre iguales” precedía a las crisis tónico-clónicas bilaterales que ocurrían “en cualquier momento al mirar una luz brillante, incluso fuego”. La relación era comprensible, ya que aparentemente las descargas comenzaron en el centro visual”.

Manifestaciones visuales positivas

Los fenómenos visuales amorfos constituyen la manifestación más frecuente de la epilepsia occipital y se manifiestan como chispas, destellos o luces brillantes, colores, estrellas, ruedas, discos coloreados, luces en círculos, manchas grisáceas radiadas, líneas y sombras. Estos objetos pueden permanecer estacionarios o moverse en cualquier dirección, centrípeta o centrífuga. Los fenómenos unilaterales son descritos por el paciente como si ocurrieran en un solo ojo. Los pacientes frecuentemente informan visión borrosa como el único síntoma sugestivo de crisis occipital. Las ilusiones perceptivas también pueden ocurrir en forma de objetos distorsionados. A su vez se puede presentar

macropsia, micropsia, inclinación y distorsión de los objetos, alteración en la forma de los objetos (metamorfopsia), perseveración, persistencia o recurrencia de una imagen visual después de la remoción del objeto real (palinopsia), así como alucinaciones complejas, como animales, personas o colores, fijos o móviles. Estos fenómenos visuales van seguidos de una versión contralateral ocular tónica o clónica, aunque se ha descrito versión ipsilateral en la minoría de pacientes descritos por Williamson et al.⁶⁵ La versión ocular es el síntoma no visual más común en las epilepsias del lóbulo occipital. Los párpados también pueden verse afectados por contracciones y cierre forzado. Puede ocurrir una sensación de encandilamiento o sensaciones de movimientos oculares, sin que se detecte ningún movimiento.

Manifestaciones visuales negativas

Escotoma, hemianopsia y amaurosis pueden ocurrir por separado o en asociación con síntomas positivos. La visión borrosa o amaurosis ictal se considera el segundo síntoma visual más común en las crisis occipitales. Los fenómenos unilaterales son descritos por el paciente como si se produjeran en un solo ojo, aunque pueden ocupar desde el principio todo el campo por propagación a través de las abundantes conexiones interhemisféricas.

Otros signos

Los signos de compromiso de la corteza occipital son seguidos por hemiconvulsión o signos de compromiso de las estructuras del lóbulo temporal. La cefalea de carácter pulsátil, a veces indistinguible de la que se observa en la migraña, puede observarse luego de crisis del lóbulo occipital. La diferenciación entre auras de migraña y ataques epilépticos occipitales se muestra en el Cuadro 10 y la Figura 17.

Cuadro 10. Diferencias entre los síntomas visuales occipitales en las crisis epilépticas y en la migraña

Crisis occipitales	Migraña
Patrón circular, colorido, usualmente multicolor	Duración: larga, mayor a 4 minutos hasta 30 minutos
Rojo brillante, amarillo, azul, verde	Linear-espectro de fortificación, teicopsia (teico: muralla de una ciudad + psia: visión; zig-zag)
Círculos, formas circulares, círculos pequeños, puntos.	Localización: centro del campo visual
Duración: corta; segundos, raramente 1-3 minutos, diarios	Patrones acromáticos o en blanco y negro
Localización contralateral; campo temporal	
Amaurosis: propagación bi-occipital?	
Ceguera blanca	
Dolor orbitario durante fase ictal y vómito ictal- lóbulo temporal no dominante e ínsula	
Cefalea postictal: uni o bilateral, generalmente contralateral al lado de la alucinación visual- mecanismo trigeminovascular o del tronco encefálico- 3-15 minutos (intervalo asintomático)- mecanismo serotoninérgico?	

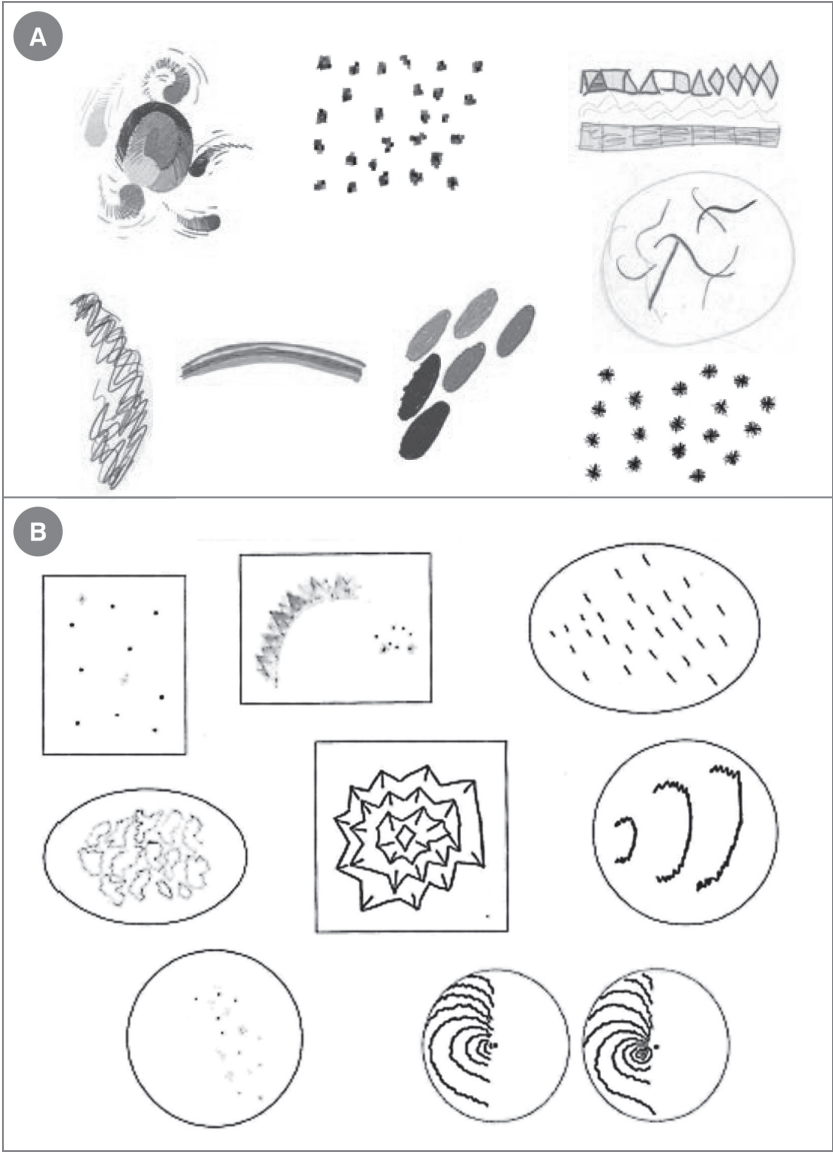


Figura 17. Representaciones de alucinaciones visuales elementales realizadas por pacientes con epilepsia occipital (A) y migraña con aura (B)

En las crisis occipitales, el paciente puede tener síntomas visuales caracterizados por un patrón circular, generalmente multicolor, rojo brillante, amarillo, azul y verde, con pequeñas formas circulares o puntos. Su duración es de segundos, rara vez de uno a tres minutos, y se localizan contralateralmente a la ZE. La amaurosis o la ceguera blanca pueden ocurrir por diseminación bioccipital. El dolor orbitario y los vómitos pueden estar presentes durante la crisis, especialmente debido a la propagación al lóbulo temporal no dominante y la ínsula. Puede presentarse cefalea postictal uni o bilateral, generalmente contralateral a la alucinación visual por un mecanismo trigémino-vascular o troncoencefálico, con una duración de 3 a 15 minutos, con un intervalo asintomático, por un posible mecanismo serotoninérgico. En la migraña, el paciente refiere síntomas visuales con un patrón lineal denominado *espectro de fortificación o teicopsia* (*teico*: murallas de una ciudad + *psia*: visión, zigzag), con una duración mayor, de 4 a 30 minutos. La localización es referida en el centro del campo visual y tales alucinaciones son acromáticas o en blanco y negro.

4. Crisis epilépticas del lóbulo parietal

Crisis focales no motoras sensoriales

Fenómenos positivos

Consisten en parestesias o sensación de electricidad restringida a una extremidad o con marcha “Jacksoniana”. En general, estos fenómenos sensoriales involucran las áreas de mayor representación cortical (mano, cara o brazo). También sugieren ZE parietal, el deseo de mover una parte del cuerpo o la sensación de que se está moviendo; rigidez o enfriamiento de la lengua y alucinaciones gustativas que son signos de afectación del opérculo parietal, así como rotación del cuerpo (crisis giratorias). Reynolds y Gowers⁶⁴ reconocieron al dolor como un fenómeno ictal subjetivo. La disestesia con ardor en las extremidades, el dolor abdominal y la cefalea son modalidades de dolor como manifestación crítica del lóbulo parietal. Es un fenómeno facial bilateral con

sensación intraabdominal. La metamorfopsia, la distorsión y la asomatognosia indican afectación del lóbulo parietal no dominante. Las alucinaciones visuales elementales o amaurosis ictal representan la manifestación de propagación a la corteza occipital desde el lóbulo parietal posterior.

Fenómenos negativos

La debilidad, la sensación de ausencia de una parte del cuerpo (asomatognosia), el vértigo intenso o la desorientación espacial pueden ser indicativos de crisis del lóbulo parietal inferior. Las crisis del lóbulo parietal dominante dan como resultado diversos trastornos de la recepción o conducción del lenguaje.

Otros signos

Así como las crisis del lóbulo occipital, las crisis del lóbulo parietal también se propagan a la corteza frontal o temporal, provocando síntomas relacionados con estas áreas.

SECCIÓN 3.

Semiología de las crisis de inicio generalizado

Las manifestaciones clínicas de las crisis generalizadas, como se mencionó antes, indican la participación de ambos hemisferios cerebrales. Las crisis epilépticas generalizadas son aquellas que se originan en algún punto de la red neuronal y rápidamente involucran y se propagan a través de redes neuronales distribuidas bilateralmente. Estas redes bilaterales pueden incluir estructuras corticales y subcorticales, pero no necesariamente incluyen toda la corteza. Aunque algunas crisis parecen estar localizadas cuando se analizan individualmente, la lateralización no es consistente de una crisis a la otra. Las crisis generalizadas pueden ser asimétricas^{12,14}.

La consciencia suele estar alterada, excepto en las crisis mioclónicas, que son eventos epilépticos muy breves que duran algunos segundos, y la consciencia durante estos periodos suele estar conservada. A continuación, se describe la semiología de los diferentes tipos de crisis generalizadas, de acuerdo a la propuesta de la Comisión de Clasificación de la ILAE de 2017^{12,13}. En los registros electroencefalográficos, las descargas interictales suelen observarse de forma bilateral.

Crisis tónico-clónicas generalizadas

Las crisis tónico-clónicas generalizadas (TCG) (también llamadas crisis de “gran mal”) constituyen la forma más frecuente de todas las demás crisis epilépticas. En un estudio epidemiológico, Hauser y Kurland demostraron que más del 50% de todas las personas con epilepsia tenían una o más crisis tónico-clónicas⁶⁶. Estas se caracterizan por la pérdida abrupta de la consciencia, contracción tónica y luego clónica de las cuatro extremidades, apnea, liberación de esfínteres, sialorrea

y mordedura de lengua, con una duración aproximada de un minuto. Las crisis TCG son aquellas primariamente generalizadas, mientras que las resultantes de la propagación de crisis focales se denominan crisis tónico-clónicas bilaterales, que, en adultos, constituyen la mayoría de las crisis tónico-clónicas.

Las crisis TCG son infrecuentes antes de los 3 años de edad y no ocurren en niños menores de 6 meses, posiblemente debido a la inmadurez neuronal y la mielinización incompleta de las fibras nerviosas y las comisuras, incluido el cuerpo calloso.⁶⁷

Descripción clínica

Las manifestaciones clínicas de las crisis de TCG se pueden dividir en cinco fases: 1) signos y síntomas premonitorios; 2) fase preictal inmediata; 3) fase ictal; 4) fase postictal inmediata; 5) período de recuperación post-ictal. Existen variaciones entre distintos individuos en cuanto a la duración de las distintas fases, que también pueden variar dentro de un mismo individuo. Gastaut y Broughton⁶⁸ proporcionaron descripciones detalladas de la fenomenología crítica, al estudiar las crisis de TCG en pacientes curarizados, lo que permitió elaborar el siguiente esquema, en el que se basará la descripción de la fenomenología de las crisis de TCG.

Síntomas premonitorios

Los síntomas y signos premonitorios pueden preceder a las crisis de TCG por horas o días e incluyen cefalea, cambios de humor, inestabilidad emocional, ansiedad, irritabilidad, letargo, dificultad para concentrarse, trastornos del sueño, cambios en el apetito, mioclonías y mareos.⁶⁹ En 2022, se definieron como una constelación de síntomas subjetivos de “advertencia” no específicos y de amplio espectro (como sensaciones mal localizadas o agitación) que anuncian una crisis epiléptica pero no forman parte de ella. Duran hasta 30-60 minutos y persisten durante varios días antes del inicio de una crisis epiléptica.⁶

Fase preictal inmediata

Las crisis TCG en las epilepsias generalizadas genéticas pueden surgir de crisis de ausencia, crisis mioclónicas, clónicas o tónicas. La sucesión de sacudidas mioclónicas es la manifestación más común y se acompañan de paroxismos de polipuntas en el EEG (constituyen las crisis mioclónicas-tónico-clónicas).

Fase ictal

La fase ictal consta de dos períodos distintos: la fase tónica, que dura aproximadamente 10 a 20 segundos, y la fase clónica, que dura aproximadamente 40 segundos.

Fase tónica

Hay una contracción tónica de la musculatura axial, acompañada de desviación ocular hacia arriba (*sursumvergens*) y dilatación pupilar. La contracción de los músculos masticatorios, responsables de la elevación y depresión de la mandíbula, hace que la boca permanezca rígida y ligeramente abierta. La contracción muscular tónica se extiende hasta la raíz de los miembros superiores, que son elevados y abducidos; los codos están semiflexionados, con flexión de las muñecas y pronación de las manos. Los miembros inferiores, asumen simultáneamente una posición en flexión, abducción y rotación externa. A este breve espasmo flexor (fase de emprostótono) (Figura 18) le sigue un período más prolongado de extensión tónica (fase de opistótono), caracterizado por el cierre forzado de la boca, que puede producir traumatismo oral. La contracción de la musculatura torácica fuerza el aire a través de la glotis cerrada, lo que resulta en el “grito epiléptico”.



Figura 18. Crisis tónico-clónico generalizada. Fase de emprostótono

Los miembros superiores se semiflexionan y abducen con los antebrazos parcialmente cruzados frente al tórax, mientras que los miembros inferiores permanecen aducidos, extendidos y fijos en rotación externa, con los pies y los dedos extendidos.

A esto le sigue una extensión de los antebrazos y pronación de codos con las manos cerradas y la muñeca en extensión o flexión y con los dedos extendidos (*mano de matrona*) (Figura 19).



Figura 19. Crisis tónico-clónico generalizada. Fase de opistótono

Como puede verse en la figura 20, la fase tónica se acompaña de una “tormenta neurovegetativa”, caracterizada por una duplicación de la frecuencia cardíaca y de la presión arterial, mientras que la presión intravesical se eleva hasta cinco veces el valor habitual. Hay apnea, probablemente central, a lo largo de la fase tónica y sudoración, lo que provoca una disminución de la resistencia cutánea.

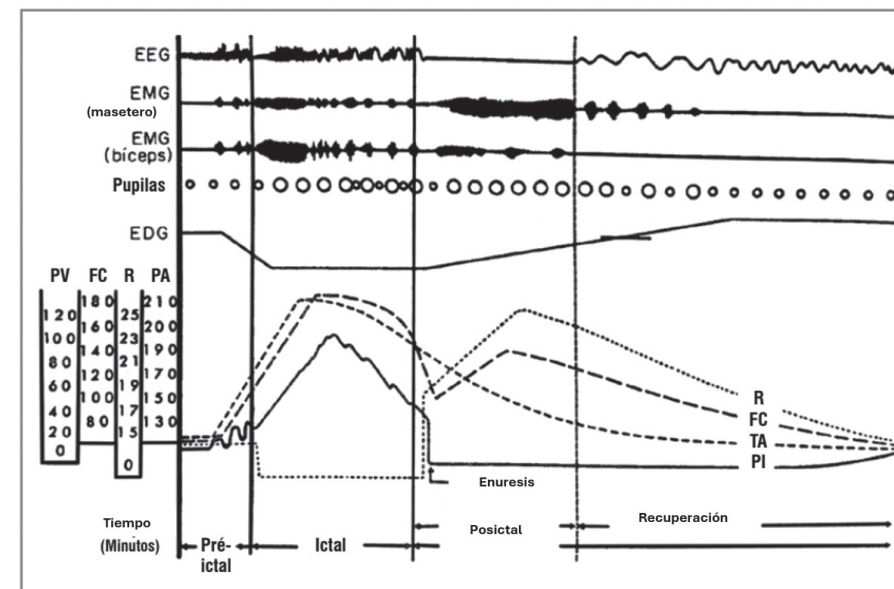


Figura 20. Variaciones de EEG, actividad electromiográfica, tamaño pupilar, resistencia cutánea, presión intravesical (PV), frecuencia cardíaca (FC), respiración (R) y presión arterial sistólica (PA). Todas las variaciones autonómicas, con excepción de la apnea, alcanzan su máximo al final de la fase tónica y, por lo tanto, presentan atenuación progresiva. EDG indica electrodermograma⁶⁸

Fase clónica

La transición a la fase clónica es gradual y está anunciada por el “período vibratorio intermedio”, un temblor difuso a 8 Hz, que disminuye gradualmente a 4 Hz.

Luego ocurren espasmos flexores violentos, seguidos de atonía, lo que caracteriza la fase clónica. Los períodos de atonía se vuelven progresivamente más prolongados e irregulares hasta el último espasmo flexor. Los movimientos clónicos generalmente (pero no siempre) ocurren en esta fase, en ambos lados del cuerpo al comienzo de la fase clónica y fuera de fase hacia el final del evento cuando, ocasionalmente, los pacientes presentan desviación ipsilateral de la cabeza y los ojos.

Hay una reducción gradual de la frecuencia cardíaca, la presión arterial y vesical, aunque la apnea se mantiene durante toda la fase clónica. Las pupilas, midriáticas en la fase tónica, ahora están afectadas por el *hippus*, mientras que la contracción de los músculos del esfínter previene la enuresis hasta el final de la fase clónica.

Fase post-ictal inmediata

Después de la última sacudida clónica, se restablece la respiración y, como resultado de la extinción electrográfica cortical, que permite la liberación de las estructuras tonígenas del tronco encefálico, se presenta nuevamente un espasmo extensor similar a la rigidez de descerebración con opistótonos y trismus, que puede, nuevamente, promover la laceración de la lengua. Puede observarse el signo de Babinski y, en las crisis focales que evolucionan a crisis tónico-clónicas bilaterales, contralateralmente a la EZ.

Fase de recuperación post-ictal

El final de la crisis está marcado por el sueño post-ictal o el despertar con confusión mental, comportamiento automático acompañado de cansancio, dolor muscular y dolor de cabeza. Se pueden observar petequias. Hay un aumento en los niveles de prolactina, que alcanzan su valor máximo en 20 minutos y se mantienen elevados hasta por una hora. Este parámetro, presente en más del 90% de las crisis TCG, puede utilizarse para certificar la naturaleza epiléptica de los eventos paroxísticos. En esta situación, la medición de prolactina debe realizarse dentro de la hora posterior a la crisis y repetirse dentro de las 24 horas⁷⁰.

Complicaciones

Después del final de una crisis TCG, se debe prestar atención a la aparición de posibles complicaciones, como traumatismo craneoencefálico, laceración de la lengua, fracturas (más comunes en las vértebras torácicas), luxación de hombro y cadera y neumonía por aspiración.

Las fracturas vertebrales en las crisis TCG se han encontrado en el 5% al 15% de los pacientes no seleccionados,⁷¹ y tienden a ocurrir en la región torácica media, en contraste con las fracturas vertebrales causadas por trauma externo, que generalmente ocurren en la unión toracolumbar.

Aunque se recomienda que durante una crisis de TCG el paciente se coloque en decúbito lateral izquierdo para evitar la aspiración, algunos estudios muestran que la aparición de neumonía por aspiración en adultos con crisis TCG no es frecuente⁷².

En la fase inicial de la crisis TCG, no hay aumento de la secreción orotraqueal ni de la salivación, que se intensifican en la fase final o en el período post-ictal.

Sin embargo, el 0,6% de los pacientes presentan luxación del hombro izquierdo cuando se colocan en decúbito lateral izquierdo durante la fase de movimiento. La luxación de hombro puede ser muy incapacitante y recurrente, requiriendo la fijación quirúrgica del tendón subescapular cuando el intento de reducción cerrada no da como resultado una respuesta satisfactoria.^{73,74,75}

Dado que el riesgo de aspiración es bajo en comparación con la lesión de la articulación del hombro, se propone que la posición más adecuada sería colocar al paciente en decúbito lateral izquierdo sólo después de la fase en la que los movimientos han cesado⁷².

El edema pulmonar y la arritmia cardíaca también ocurren ocasionalmente y se han implicado como posibles mecanismos de muerte súbita en pacientes con epilepsia.

Las crisis TCG suelen producir laceraciones orales que afectan la lengua, los labios y la mucosa oral. El estudio de Kotagal⁷⁰ demostró que el 7,5% de los pacientes con crisis tónico-clónicas tenían laceración de la lengua, habitualmente homolateral a la ZE en las bilaterales. El mecanismo propuesto es

la contracción del músculo geniogloso, lo que provoca su desplazamiento contralateral, resultando en una laceración ipsilateral.

Aunque se recomienda, no hay estudios que demuestren la eficacia de la oxigenación durante un ataque epiléptico.

Descripción electroencefalográfica

El análisis de EEG muestra un inicio focal, regional o lateralizado en las crisis tónico-clónicas bilaterales, mientras que en las crisis TCG, los hallazgos del EEG ictal se generalizan desde el inicio (Figura 21).

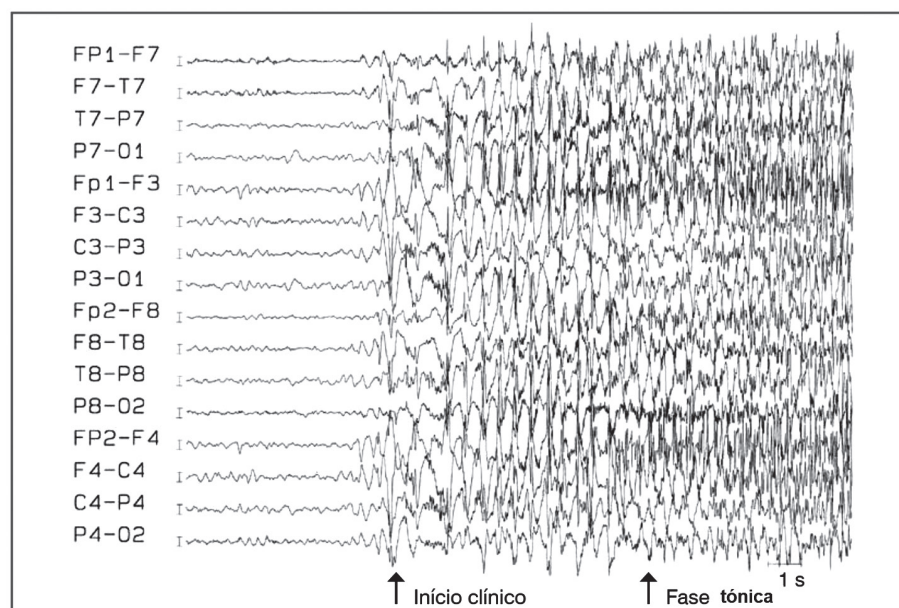


Figura 21. Crisis tónico-clónica generalizada. La fase tónica se inicia después de la salva de mioclonías representada en el EEG por descargas de polipunta-onda. El ritmo ictal de baja amplitud está oscurecido por artefactos de contracción muscular

El inicio electroencefalográfico de las crisis TCG está marcado por una atenuación difusa de la amplitud (desincronización) y por el registro de un ritmo de bajo voltaje, difuso, con una frecuencia de 20 a 40 Hz. A esto le sigue una actividad monorítmica sincronizada, que aumenta progresivamente en amplitud y disminuye en frecuencia hasta aproximadamente 10 Hz, denominada por Gastaut y Fischer-Williams⁷⁶ ritmo de reclutamiento epiléptico, debido a su similitud con el ritmo de reclutamiento talámico descrito por Dempsey y Morison⁷⁷ en 1942. Después de unos diez segundos, un ritmo más lento, con una frecuencia inicial de 8 Hz, reducida progresivamente a 1 Hz, se mezcla con el ritmo de reclutamiento. Hay interposición de ondas lentas con fragmentos de ritmo de reclutamiento y espigas de gran amplitud, constituyendo complejos poliespigas-onda que se ralentizan hasta 1 Hz, coincidiendo con la fase clónica⁷⁸.

Al final de la fase clónica, el EEG puede estar isoelectrico (fase extinción electrográfica cortical) o presentar actividad delta de baja amplitud (< 20 μ V). La duración de la supresión del EEG varía entre varios segundos y aproximadamente dos minutos.

Las crisis tónico-clónicas bilaterales pueden mostrar un enlentecimiento postictal. En general, la actividad inicial vuelve al patrón preictal en 30 minutos. En la práctica, el enlentecimiento leve de los ritmos es más común como efecto postictal después de una única crisis TCG sin complicaciones. El EEG postictal inmediato puede presentar, con menor frecuencia, otras alteraciones, como un patrón de brote-supresión⁷⁹ o la presencia de ondas trifásicas⁸⁰.

El retorno del EEG al patrón basal coincide con la recuperación del paciente, caracterizándose por un aumento de la frecuencia y amplitud de los ritmos.

Crisis clónicas

Al igual que las crisis TCG, las crisis clónicas pueden ser primariamente generalizadas u ocurrir después de una crisis focal (llamada bilateral). Se definen como contracciones cortas y repetidas de varios grupos musculares y se

caracterizan por sacudidas que ocurren a intervalos regulares de 0.2 a 5 veces por segundo. Los movimientos pueden afectar cualquier parte del cuerpo. Las crisis clónicas unilaterales típicamente involucran la cara y la mano o todo el miembro superior y, con menor frecuencia, el miembro inferior y el tronco, y pueden afectar a todo el cuerpo en su evolución, reflejando la representación somatotópica de la corteza somatomotora.⁸¹ Las crisis clónicas se describieron por primera vez por Bravais, en 1827, quien distinguió las crisis clónicas con inicio braquiofacial y crural y describió la típica marcha de crisis que más tarde se asoció con el nombre de John Hughlings Jackson y se denominó la marcha "Jacksoniana" (Noachtar y Arnold)⁸².

Cuando la manifestación inicial de la crisis clónica es unilateral, por lo general se conserva la consciencia; sin embargo, si una crisis focal con compromiso de la consciencia precede a la crisis clónica, la consciencia obviamente se verá afectada durante la crisis⁸³.

Las crisis generalizadas clónicas aisladas son raras en adultos y, más frecuentemente constituyen la fase clónica de una crisis TCG, pero pueden, cuando ocurren mioclonías en salvas, ocurrir en pacientes con epilepsias mioclónicas progresivas.⁸⁴ En los recién nacidos, las crisis clónicas son más frecuentes, acompañándose de un inicio electroencefalográfico focal.⁸⁵

El EEG de las crisis clónicas generalizadas muestra descargas epileptiformes generalizadas similares a las descritas en la fase clónica de la crisis TCG. Por lo general, existe una relación de 1:1 entre la contracción muscular y la descarga epileptica (Figura 22).

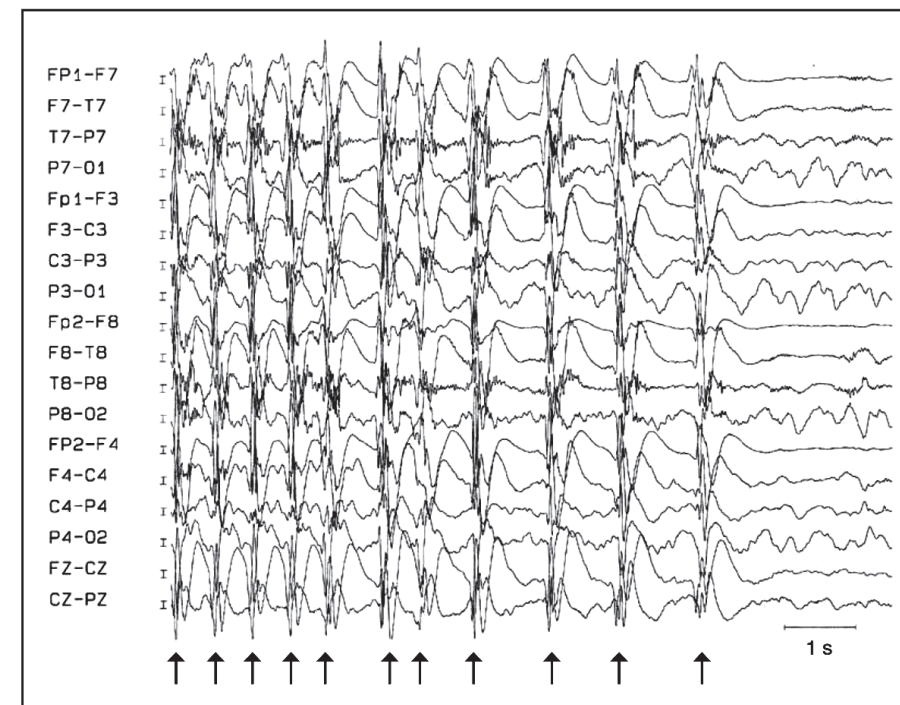


Figura 22. Fase clónica de una crisis tónico-clónica generalizada. Los paroxismos de polispunta ocurren simultáneamente a espasmos flexores, en cuanto las ondas lentas coinciden con la fase de atonía. Los períodos de atonía van se van tornando progresivamente más prolongados

Crisis tónicas

Las crisis tónicas generalizadas son frecuentes en las epilepsias generalizadas de etiología estructural, en las que se presentan en un número variable de 1 a 50 crisis por día⁸⁶. Son frecuentes en el síndrome de Lennox-Gastaut, con predominio durante el sueño.



Descripción clínica

Las crisis tónicas pueden comenzar de manera abrupta o gradual.⁶⁸ Dependiendo de la rapidez del inicio, el episodio puede ser un movimiento gradual o una sacudida mioclónica masiva bilateral, seguida de una contracción tónica residual. En general, estas crisis duran de 10 a 15 segundos, pero pueden persistir hasta por un minuto. La pérdida de consciencia es frecuente y su recuperación coincide con el final de la descarga electrográfica. A diferencia de la crisis TCG, el período de confusión postictal es muy corto.⁸⁷

El grado de compromiso motor en las crisis tónicas es variable y se pueden observar crisis de diferente intensidad en un mismo paciente. De acuerdo con los grupos musculares involucrados, las crisis tónicas se clasifican en *axiales*, *axorizoméricas* y *globales*⁶⁸. Las *crisis tónicas axiales* involucran los músculos axiales, particularmente el grupo flexor del cuello y los músculos faciales, incluidos los músculos masticatorios. La afectación de los músculos respiratorios y/o abdominales se asocia a una breve alteración respiratoria y, en ocasiones, a un sonido fuerte, similar al llanto. Estas crisis varían en intensidad y, en general, son clínicamente discretas, limitadas a un pequeño grado de apertura de los párpados y desviación ocular hacia arriba. Cuando se producen con el paciente de pie, pueden provocar una caída hacia delante o hacia atrás. La *crisis tónica axorizomérica* comienza como un episodio tónico axial, pero evoluciona con la contracción de los músculos de la cintura escapular y, en ocasiones, de la cintura pélvica.

Las crisis tónicas que duran más de 20 segundos se acompañan de un componente vibratorio, caracterizado por discretos y breves espasmos clónicos hasta su final (*crisis tónica vibratoria*). Estos episodios se confunden fácilmente con crisis TCG, pero pueden diferenciarse y reconocerse por la abducción inicial de las extremidades superiores al comienzo de la crisis tónica. En la *crisis tónica global*, los cambios anteriores se acompañan de extensión de la contracción a los segmentos más distales de las extremidades⁶⁸.

Descripción electroencefalográfica

Las crisis tónicas se pueden asociar con diferentes patrones ictales:⁸⁸

1. Atenuación marcada (desincronización) de la actividad inicial, es decir, patrón electrodecremental.
2. Actividad rítmica de 10 a 25 Hz, generalizada, bilateral y sincrónica, inicialmente de baja amplitud, con aumento progresivo, alcanzando 50 a 100 μ V. Las descargas son más prominentes en las regiones anteriores y se pueden observar ligeras asimetrías.⁸⁹ Las descargas de ondas agudas-ondas lentas y polipuntas y ondas lentas pueden preceder y seguir a la actividad de 10 a 25 Hz, especialmente en la niñez tardía, la adolescencia y la niñez temprana o en la edad adulta joven.⁹⁰
3. Actividad rítmica de gran amplitud de 10-13 Hz desde el inicio.
4. Actividades theta o delta difusas, que suelen observarse durante el status de tipo tónico⁸⁶.

El patrón ictal 1 puede evolucionar al patrón ictal 2 y este al 3 (Figura 23), pero aún no se ha comprobado la evolución en orden inverso.⁶⁸ Durante el sueño, paroxismos de uno a dos segundos, bilaterales y sincrónicos, compuestos de polipuntas, pueden preceder al patrón ictal.⁹¹



Figura 23. Crisis tónica. Ritmo ictal de 10Hz de proyección generalizada, amplitud elevada y predominio frontal precedido por período corto de atenuación de la actividad de base

Las crisis tónicas asociadas a automatismos se caracterizan por una actividad rítmica de alta amplitud de 15 a 25 Hz durante la fase tónica y un patrón de onda aguda-onda lenta en la fase de automatismo⁸⁸.

Crisis de ausencia típicas

Según Temkin (1971), la primera descripción de las crisis de ausencia fue realizada por Poupart, en 1705. La crisis de ausencia típica (“ausencias de petit mal”) es la forma de crisis más estudiada en la literatura y se caracteriza por la presencia de paroxismos rítmicos de punta-onda a 3/s. En cambio, su asocia-

ción con paroxismos rítmicos generalizados de 2 a 2,5/s de la variante petit mal (ausencias atípicas) se reconoce desde los inicios de la electroencefalografía. La manifestación clínica estereotipada, la frecuencia de aparición, la facilidad de registro en el laboratorio y la expresión electrográfica constante hicieron posible estudios clínicos y electroencefalográficos detallados⁹².

Las crisis de ausencia típicas suelen manifestarse en la infancia, aunque pueden persistir en la edad adulta. Ocurren en síndromes epilépticos infantiles, como la epilepsia de ausencia infantil y otras epilepsias generalizadas idiopáticas, como la epilepsia de ausencia juvenil y la epilepsia mioclónica juvenil.

Consisten en breves episodios de alteración de la consciencia, que comienzan y terminan de forma abrupta, acompañados de manifestaciones motoras muy discretas, como automatismos orales y manuales, parpadeo, aumento o disminución del tono muscular y signos autonómicos. Las crisis de ausencia típicas suelen durar alrededor de diez segundos, aunque varían entre 4 y 20 segundos.⁹²

La clasificación de crisis epilépticas de la ILAE de 1981 reconoce siete subtipos de crisis de ausencia típicas:¹⁵

1. Ausencia con alteración de la consciencia. Hay un cese abrupto de la actividad, la mirada permanece fija y los ojos pueden moverse rápidamente hacia arriba. El paciente no es consciente del episodio, aunque percibe el paso del tiempo cuando termina abruptamente.
2. Ausencia con componentes clónicos discretos. Sutil actividad clónica, por lo general a 3/seg, que afecta a los párpados, la cavidad bucal y, en ocasiones, a las extremidades superiores.
3. Ausencia con componente atónico. La hipotonía repentina puede llevar la cabeza o el tronco hacia adelante y los objetos pueden caerse de las manos. La caída al suelo es rara durante estas crisis.
4. Ausencia con componente tónico. Existe un aumento del tono en los músculos flexores o extensores, de forma simétrica o asimétrica. La contracción de los músculos extensores puede causar hiperextensión de la cabeza y arqueamiento del tronco (“ausencia retropulsiva”); el aumento asimétrico del tono también puede provocar la desviación de la cabeza o del tronco hacia un lado. El componente tónico siempre es menos intenso y no debe confundirse con las crisis tónicas generalizadas.

5. Ausencia con automatismos. Cuando una crisis de ausencia es relativamente prolongada, los movimientos casi intencionales pueden ser similares a los de una crisis focal con compromiso de la consciencia. Pueden evolucionar en dirección craneocaudal con elevación de los párpados, movimientos de deglución y frotamiento de los labios, además de automatismos manuales.
6. Ausencia con fenómenos autonómicos. La palidez perioral, la dilatación pupilar, el enrojecimiento, la taquicardia, la piloerección, la salivación o la incontinencia urinaria pueden ocurrir concomitantemente con la crisis de ausencia.
7. Formas mixtas. Diversas combinaciones de los tipos descritos anteriormente.

Las ausencias que cursan sólo con alteración de la consciencia y aquellas con componentes clónicos leves son las más frecuentes, seguidas de las ausencias con automatismos y aquellas con disminución del tono postural. Los estudios que utilizan video-EEG muestran una mayor incidencia de formas menos frecuentes y mixtas; obviamente, la frecuencia de cada tipo depende de la observación cuidadosa de los fenómenos clínicos.⁹³

Las ausencias típicas se desencadenan por hiperventilación en prácticamente todos los pacientes no tratados. La activación es tan importante que la falta de observación de la crisis clásica durante la hiperventilación durante tres a cinco minutos debe hacer dudar del diagnóstico. Las variaciones del ritmo circadiano (despertar o comenzar el sueño) pueden desencadenar crisis.

Descripción electroencefalográfica

La actividad de base casi siempre es normal, pero algunos niños pueden presentar un ritmo delta en las áreas occipital y parietooccipital, generalmente en forma de brotes largos de gran amplitud, sinusoidales, con una frecuencia de alrededor de 3 Hz, simétricos o, más a menudo, asimétricas. Estas son las OIRDA (ondas delta rítmicas intermitentes occipitales). Este ritmo lento se

bloquea al abrir los ojos, aumenta con la hiperventilación y persiste incluso después de que han desaparecido las crisis de ausencia.

El EEG ictal revela paroxismos generalizados en forma de complejos punta-onda rítmicos a 3/s, habitualmente de predominio en las regiones frontales, asociados a signos clínicos de crisis de ausencia (Figura 24).

Por regla general, el comienzo y el final son abruptos. En ausencias más prolongadas, los complejos punta-onda pueden volverse más lentos hacia el final de la crisis.⁹⁴ Cuando las ausencias persisten hasta la edad adulta, las descargas pueden eventualmente volverse más irregulares.

En las epilepsias generalizadas idiopáticas de la adolescencia, los complejos punta-onda son más rápidos que 3/s (3,5 a 4/s) y más irregulares. A menudo, la onda lenta está precedida por dos o tres picos (Figura 25). Las descargas se precipitan fácilmente por la falta de sueño y la hiperventilación.

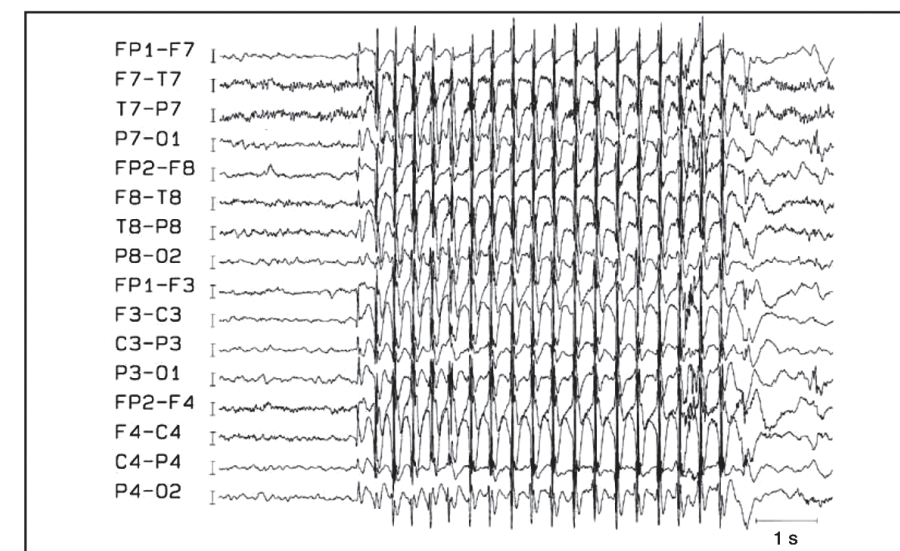


Figura 24: Crisis de ausencia en la epilepsia de ausencias infantil. Complejos de punta-onda de proyección generalizada, rítmicos a 3/s, ocurren concomitantes al compromiso de la consciencia

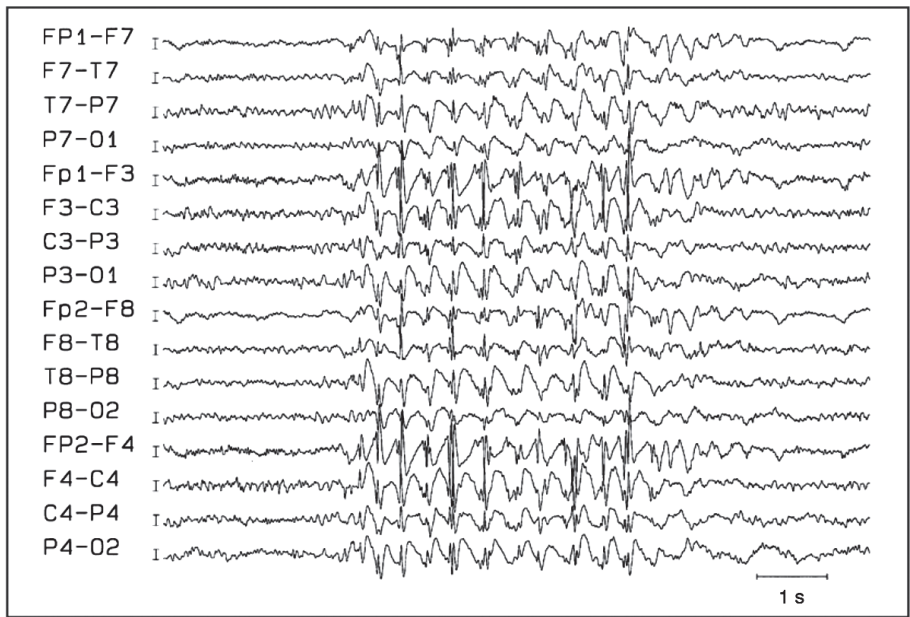


Figura 25. Crisis de ausencia en la epilepsia de ausencias juvenil. Complejos de punta-onda rítmicos a 4/s de proyección generalizada. Observar la ocurrencia de polipunta

Crisis de ausencia atípicas

Estas crisis no han sido tan extensamente estudiadas como las crisis de ausencia típicas. Como en ellas el principio y el final son graduales, puede ser difícil identificarlos.

El compromiso de la consciencia puede ser total o parcial, tomando la forma de un estado de confusión, con continuación automática de la actividad en curso. Las mioclonías faciales, principalmente peribucal, pueden acompañar a los episodios. La duración casi siempre supera los diez segundos, y en algunas situaciones puede prolongarse por más de 20 segundos. A menudo se asocian con pérdida de tono muscular, restringida a los músculos de la cara y el cuello o generalizada, lo que resulta en una caída progresiva. Debido a la hipotonía de los músculos faciales, la boca permanece entreabierta con sia-

lorrea debido a la incapacidad para tragar. La mayoría de los pacientes tienen discapacidad intelectual, lo que dificulta aún más la percepción de las crisis de ausencia, pero un análisis cuidadoso muestra un cambio en el comportamiento al final de la crisis. A diferencia de las crisis de ausencia típicas, las crisis atípicas no suelen desencadenarse por hiperventilación o fotoestimulación intermitente.⁹⁵

En el EEG hay ráfagas generalizadas y prolongadas de complejos de onda aguda-onda lenta, generalmente de morfología menos regular y de menor amplitud, con una frecuencia de aproximadamente 1,5/s (entre 0,5 y 2,5/s) (Figura 26).

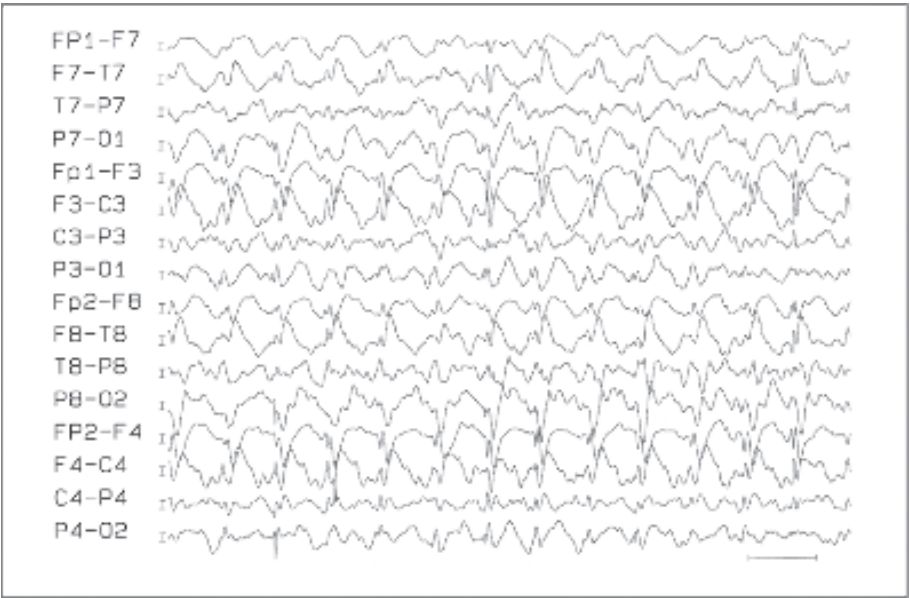


Figura 26. Crisis de ausencia atípica en el Síndrome de Lennox-Gastaut. Complejos de onda aguda-onda lenta, de proyección difusa y bilateral, con frecuencia entre 1.5 y 2 Hz



Mioclónias palpebrales con o sin ausencia

Algunos pacientes con ausencia y fotosensibilidad presentan también contracciones rápidas de los párpados al cerrar los ojos, lo que provoca un parpadeo rápido, acompañado de desviación hacia arriba de los globos oculares. Jeavons reconoció estas crisis como un tipo especial, llamándolas “ausencia con mioclónias palpebrales.”⁹⁶

Para Panayiotopoulos⁹⁷ estas se manifiestan como crisis frecuentes de ausencia típica, con un inicio más precoz que el de la epilepsia de ausencia de la infancia, entre dos y cinco años. Las ausencias son breves, con una duración de 3 a 6 segundos, y ocurren al cerrar los ojos, y siempre se asocian a mioclónias palpebrales rítmicas, acentuadas y frecuentes. Se caracterizan por contracciones palpebrales rápidas asociadas a retropulsión del globo ocular, con un componente tónico de los músculos implicados (Figura 27).

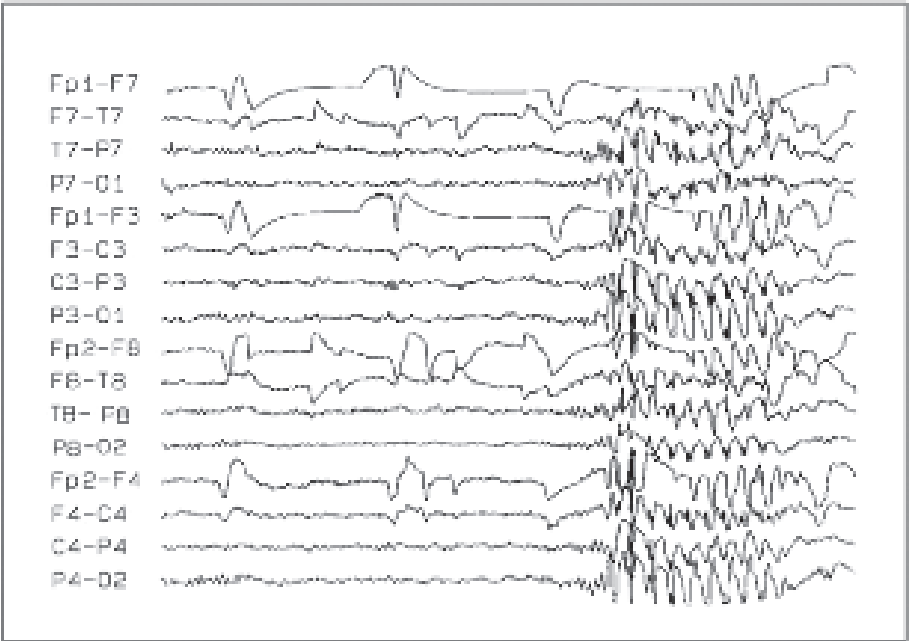


Figura 27. Retroversión ocular y mioclónias palpebrales al cerrar los ojos

Este tipo de crisis de ausencia fue reconocido por el Comité de Clasificación de la ILAE^{12,13} y las mioclónias palpebrales de este síndrome debe distinguirse de las de otras crisis de ausencia, que son mioclónias aleatorias y raras, con movimientos menos rítmicos y sostenidos.

Por otro lado, la pérdida de conciencia es sutil y menos marcada que en otras ausencias típicas.

Algunos autores⁹⁸ creen que estas crisis pueden ser autoinducidas por un parpadeo vigoroso, voluntario o inconsciente, ya que estos pacientes presentan fotosensibilidad. De manera característica, el cierre voluntario de los ojos es seguido por un movimiento lento hacia arriba de los ojos y un aleteo palpebral. Algunos pacientes seguirán presentando mioclónias palpebrales sin pérdida del conocimiento incluso cuando las descargas epileptiformes hayan sido suprimidas con fármacos anticonvulsivantes. Así, el mantenimiento de la

mioclonía palpebral no debe interpretarse como evidencia de ausencias no controladas sin que sea realizado un análisis más detallado del cuadro clínico.

En el EEG, se registran paroxismos de 3-5 Hz asociadas con ondas lentas, que se inducen fácilmente al cerrar los ojos en una habitación iluminada (la oscuridad completa suprime las anomalías evocadas al cerrar los ojos) (Figura 27).

Este síndrome fue reconocido por la ILAE en 2022 entre las epilepsias genéticas generalizadas como la Epilepsia con Mioclonías Palpebrales⁹⁹.

Crisis de ausencia mioclónicas

Las primeras descripciones de este síndrome fueron realizadas por Tasinari et al.^{100,101}

La epilepsia con crisis de ausencia mioclónicas es un tipo raro de epilepsia generalizada, con una incidencia del 0,5% al 1%. La edad de inicio es alrededor de los 7 años y el 20% de los casos tienen antecedentes familiares de epilepsia. El grado de compromiso de la conciencia es variable, desde la pérdida total hasta una ligera ruptura de contacto.¹⁰²

Generalmente, las mioclonías, exuberantes en este síndrome, avergüenzan al paciente y no es raro observarlo tratando de contenerse, pues, de esa forma, tiene la impresión de controlar la intensidad de las contracciones. Las mioclonías, que constituyen un signo característico y constante del síndrome, se asocian comúnmente a un mayor o menor grado de contracción tónica de los músculos de los hombros, miembros superiores e inferiores. Los músculos faciales están menos afectados, y cuando lo están, la afectación de la región perioral es más evidente, mientras que los párpados no suelen estarlo. Debido a la contracción tónica concomitante, la contracción de los miembros superiores se acompaña de una elevación progresiva de estos, lo que le da el aspecto típico de estas crisis. Si el paciente está de pie, suele caer, aunque simplemente puede balancearse hacia atrás o hacia adelante. En algunos casos se puede observar desviación de la cabeza y el tronco (sin desviación ocular u oculoclónica concomitante).

Ocasionalmente, puede haber un cambio en el patrón respiratorio, pausa respiratoria o liberación del esfínter urinario. Las crisis pueden comenzar y terminar abruptamente y durar entre 10 y 60 segundos. La frecuencia es alta, pudiendo repetirse varias o incluso decenas de veces al día. Pueden ser causados por hiperventilación o despertar y, en el 14% de los casos, por fotoestimulación intermitente. También pueden ocurrir durante el sueño ligero, promoviendo el despertar.

Este síndrome fue reconocido por la ILAE en 2022 entre las epilepsias genéticas generalizadas como Epilepsia con Ausencias Mioclónicas⁹⁹.

Espasmos epilépticos

Los espasmos epilépticos se encuentran de forma característica, pero no exclusiva, en el síndrome de Espasmos Epilépticos Infantiles, la causa más común de retraso psicomotor en la infancia.

Este síndrome inicia entre 1 y 24 meses, pero el tipo de crisis de los espasmos epilépticos puede ocurrir desde el nacimiento hasta los 5 años o más. El retraso psicomotor, que se manifiesta como pérdida del contacto visual e hipotonía axial u otros tipos de crisis, pueden preceder a los espasmos. También llamados espasmos epilépticos, consisten en movimientos agrupados y sostenidos de la musculatura axial, caracterizados por breves movimientos axiales que duran de 0.2 -2 segundos, en flexión o extensión, aunque las formas de flexión o mixtas son las más frecuentes.

Los espasmos epilépticos en flexión consisten en una flexión repentina del cuello y las cuatro extremidades, con aducción de las extremidades superiores similar a un movimiento de abrazo. Los espasmos epilépticos en extensión provocan un estiramiento brusco del cuello y las extremidades inferiores, con extensión y abducción de las extremidades superiores simulando el reflejo de Moro. La frecuencia de estos dos tipos de espasmo es de alrededor del 40% para la variedad de flexión y del 20% para el tipo extensor.¹⁰³ Los estudios electromiográficos muestran que los músculos flexores y extensores axiales están involucrados simultáneamente. Alrededor del 40% de los pacientes presentan



espasmos epilépticos mixtos, en los que hay flexión del cuello, tronco y miembros superiores y extensión de los miembros inferiores.

Los espasmos epilépticos generalmente ocurren en salvas en el 90% de los pacientes.¹⁰⁴ La intensidad de cada espasmo varía, incluso dentro del mismo grupo. Pueden afectar el cuello, con un ligero movimiento de cabeceo, o provocar elevación de los hombros; a veces pueden ser extremadamente sutiles y se caracterizan por un breve desvío ocular hacia arriba. Clínicamente, la contracción es súbita y frecuentemente seguida de llanto; rara vez puede ser seguido por la risa. En los espasmos tónicos, una contracción tónica sigue a la contracción axial súbita inicial, extendiendo la duración hasta diez segundos.

La intensidad tiene poco significado pronóstico. Al inicio del cuadro clínico, los espasmos suelen ser leves y, con el paso de los días, afectan a gran parte de la musculatura. Con el tratamiento, disminuyen en intensidad, lo que dificulta su reconocimiento sin registro electroencefalográfico.

Los espasmos epilépticos asimétricos o unilaterales son poco frecuentes. El hallazgo semiológico más frecuente durante la monitorización por video-EEG es la presencia de desviación ocular y, en ocasiones, desviación de la cabeza¹⁰⁵. Pueden producirse movimientos oculares más complejos, como rotación ocular o nistagmo, aleteo palpebral o fenómenos autonómicos, especialmente si los espasmos se deben a lesiones focales o multifocales.¹⁰⁶

El número de espasmos epilépticos por salva varía de unos pocos a más de 100 (en promedio, entre 20 y 40). Se repiten a intervalos de 5 a 30 segundos y, por lo general, disminuyen en frecuencia e intensidad a medida que avanza el número.¹⁰⁴

Por lo general, hay de uno a más de diez salvas por día, que no son precipitados por estímulos externos, a excepción de la somnolencia, el tacto, la comida o la fiebre. Raramente ocurren durante el sueño, aunque son comunes al despertar.

El monitoreo por video-EEG de pacientes no tratados mostró que el 60 % de los eventos ictales ocurrieron al inicio de la somnolencia, el 27 % durante el sueño no REM y el 13 % al despertar, pero no se registraron eventos durante

el sueño REM.¹⁰⁵ Pueden ocurrir diferentes comportamientos durante los episodios de espasmos. El niño puede permanecer quieto o mostrar agitación y llanto, que cesan durante la aparición de los espasmos. Después de una salva, puede haber somnolencia o mayor estado de alerta con una mejora en la actividad del EEG de referencia.¹⁰³

La principal característica electroencefalográfica del síndrome de Espasmos Epilépticos Infantiles es la hirsarritmia, término derivado de la palabra griega *hupselos*, que significa “elevado”.

En el registro electroencefalográfico predominan los paroxismos de ondas lentas, con amplitudes superiores a 200 μ V, que se presentan de manera irregular, mostrando grados variables de sincronía entre los dos hemisferios cerebrales. Se registran largos periodos de ondas lentas entre puntas y ondas agudas, que pueden presentarse aisladas o en breves secuencias de poli-puntas, estas de menor amplitud. Estos paroxismos de puntas casi siempre presentan una acentuación posterior, pero varían de un momento a otro en ubicación y duración. A veces pueden parecer focales y segundos después parecen originarse en múltiples áreas y, si están en proyección difusa, nunca tendrán un patrón organizado y repetitivo.

El período más favorable para registrar la hirsarritmia es el inicio del sueño no-REM. El sueño tiende a aumentar la sincronía entre los hemisferios, y puede haber, en esta fase, cortos tramos de atenuación del registro, que interrumpen la continuidad de la hirsarritmia, constituyendo el patrón de hirsarritmia fragmentada (Figura 28).

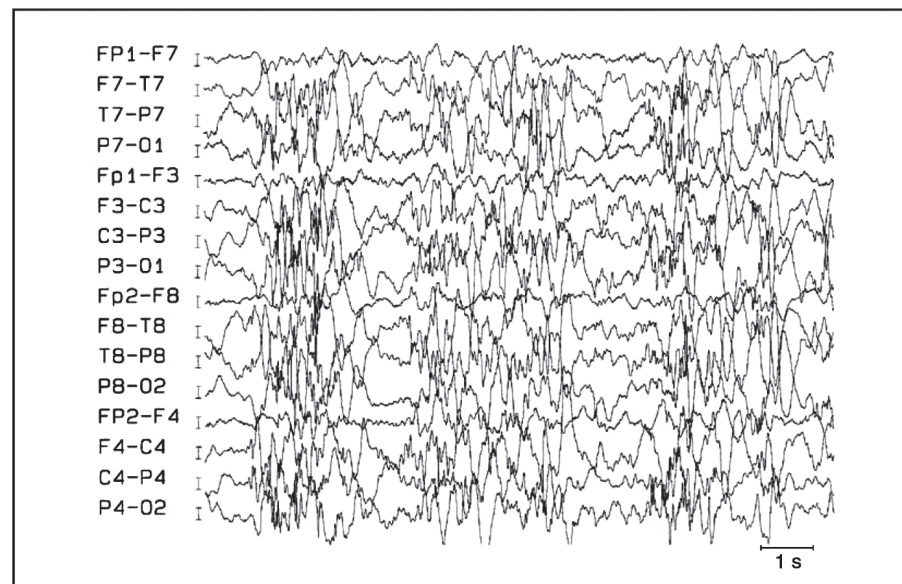


Figura 28. Registro en sueño con descargas irregulares de polipuntas, ondas lentas y ondas agudas, de proyección generalizada, caracterizando hipsarritmia fragmentada

Durante el sueño REM, hay una marcada atenuación (o incluso desaparición) de la hipsarritmia y el trazado puede ser casi normal.

Existen variaciones de la descripción del prototipo de hipsarritmia, denominadas colectivamente “hipsarritmia modificada”. Hrachovy et al.¹⁰⁶ describieron cinco variedades de hipsarritmia modificada:

1. Hipsarritmia con aumento de la sincronización interhemisférica (Figura 29). El aumento de la sincronización y la simetría se puede evidenciar como salvas de actividad generalizada de punta-onda o aumento de la sincronización de la actividad de fondo (presencia de actividad rítmica en las frecuencias theta y alfa).

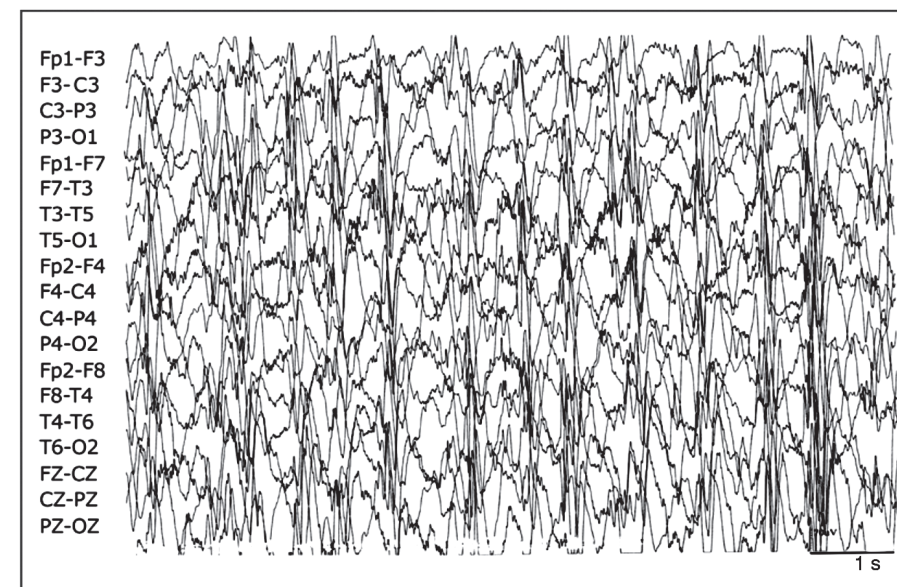


Figura 29. Hipsarritmia con aumento de la sincronización interhemisférica¹⁰⁶

2. Hipsarritmia asimétrica. Se refiere a patrones en los que existe asimetría de voltaje persistente entre los dos lados, que puede ser regional o unilateral (Figura 30).

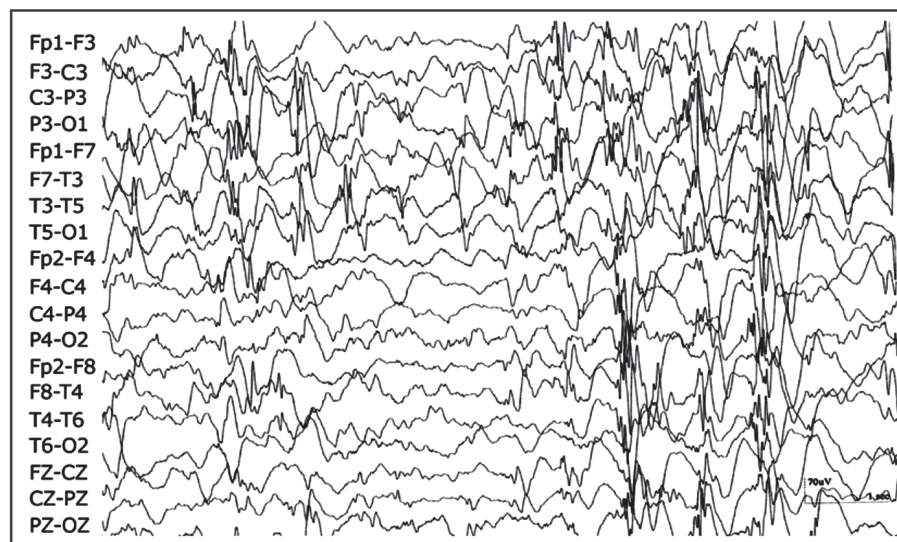


Figura 30. Hipsarritmia asimétrica

3. Hipsarritmia con anomalía focal constante. Hipsarritmia asociada con un campo de descarga consistente de punta-onda o de onda aguda, claramente distinguible de las descargas multifocales (Figura 31).

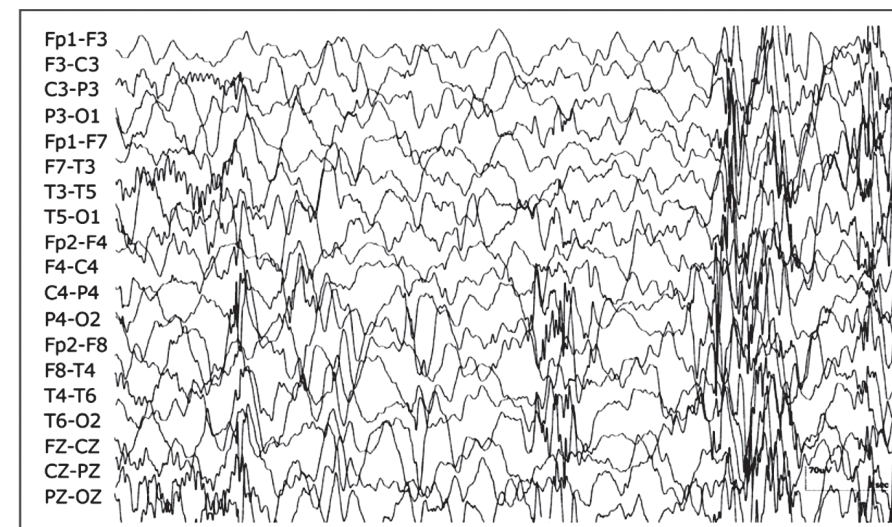


Figura 31. Hipsarritmia con anomalía focal consistente¹⁰⁶

4. Hipsarritmia con episodios de atenuación de voltaje generalizada, regional o localizada. En este grupo hay atenuación de voltaje de dos a diez segundos (Figura 32).

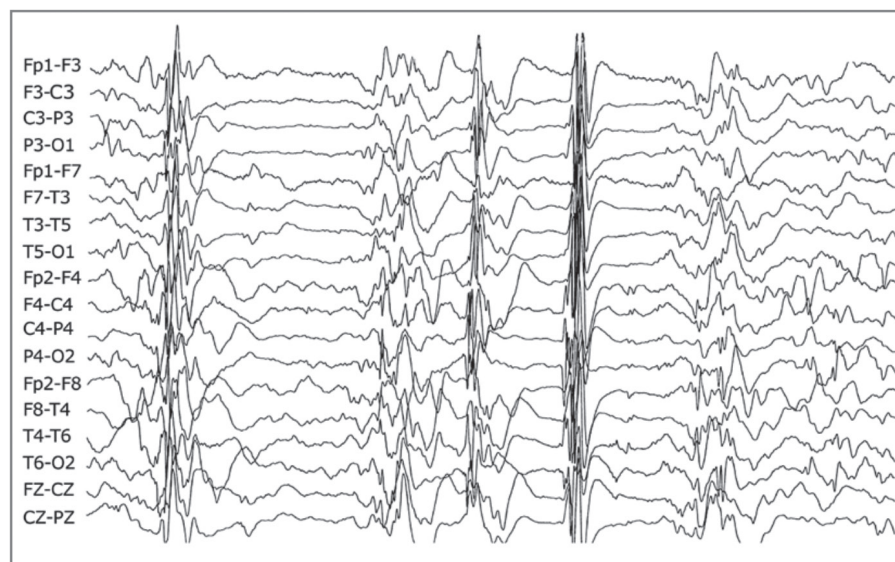


Figura 32. Hipsarritmia generalizada con períodos de atenuación de voltaje¹⁰⁶

5. Hipsarritmia con actividad lenta de gran amplitud, bilateral y asincrónica. En este tipo predominan las ondas lentas de gran amplitud, con pocas descargas de puntas u ondas agudas.

La variante rápida de la hipsarritmia comprende una actividad de gran amplitud asociada a paroxismos difusos y rápidos¹⁰⁹.

Los espasmos epilépticos se asocian a varios patrones ictales, que pueden presentarse solos o en combinación: ondas lentas generalizadas de gran amplitud, atenuación difusa, actividad rápida y rítmica denominada *spindle-like*, debido a su similitud con los husos del sueño y complejos de punta-onda.

En la práctica, durante los espasmos epilépticos, puede ser difícil distinguir la actividad cerebral del artefacto de movimiento, aunque al principio y al final de los espasmos, la naturaleza cerebral de la onda lenta suele ser clara.¹⁰⁷

Fusco y Vigevano¹⁰⁸ describieron un detalle interesante de la correlación entre patrones clínicos y electroencefalográficos. El patrón de EEG más consistentemente relacionado con los espasmos clínicos es la aparición de una onda lenta que los inicia. Los paroxismos de actividad rítmica rápida tienden a ocurrir cerca del comienzo o el final de un grupo de espasmos. En el grupo de pacientes con epilepsia sintomática, los espasmos fueron asimétricos en el 40% de los casos. La desviación de la cabeza y los ojos se asoció más frecuentemente con los espasmos asimétricos, pero también ocurrió con los simétricos. Se observaron signos focales o espasmos asimétricos, o ambos, en el 63% de los casos de esta serie. En casos sintomáticos, la actividad ictal también puede ser asimétrica o asincrónica.

Crisis mioclónicas

La palabra *myoclonus* deriva del griego *myo* (músculo) y *clonus* (problema, inquietud). Las convulsiones mioclónicas son contracciones musculares breves, repentinas y similares a un shock.

Patrones electromiográficos

La Figura 33 ilustra los patrones electromiográficos en tres situaciones clínicas diferentes: mioclonía, contracción tónica y atonía.

La mioclonía se caracteriza por un potencial fásico amplio y de corta duración, seguido de un silencio muscular que dura hasta 200 milisegundos, llamado silencio posmioclónico. En él, hay una asociación de dos elementos opuestos: uno positivo (activación hipersincrónica) y otro negativo (inhibición post-mioclónica)¹¹⁰.



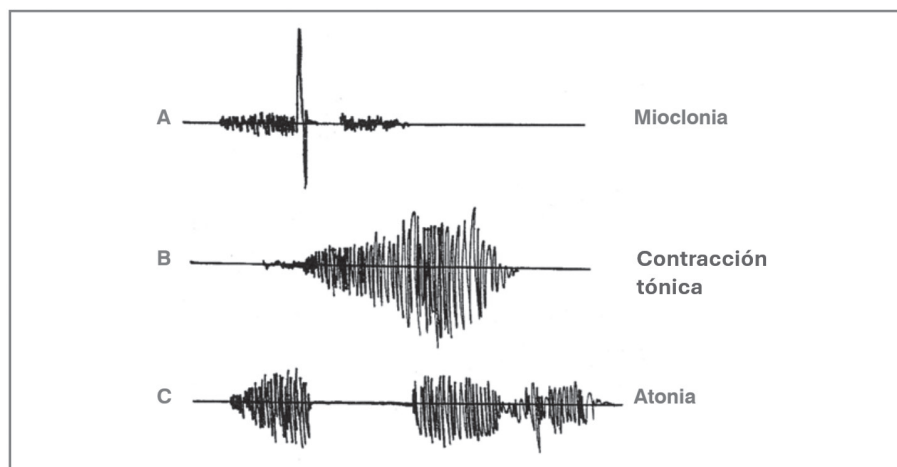


Figura 33. Representación gráfica del patrón electromiográfico en la mioclonía, contracción tónica y atonía. A. Mioclonía: potencial amplio y bifásico seguido por silencio posmioclónico. B. Contracción tónica: aumento progresivo y reclutante de actividad muscular de duración más prolongada. C. Atonía: súbita depresión de la actividad muscular

Las contracciones musculares pueden ser generalizadas o focales, involucrando músculos o grupos musculares. Las mioclonías pueden ocurrir de forma aislada o en salvas, de carácter rítmicos o no. La amplitud de las contracciones es variable, pudiendo observarse pequeñas contracciones que no son capaces de provocar un movimiento visible o contracciones intensas que mueven las extremidades, la cabeza o el tronco. También pueden ocurrir de forma bilateral o unilateral, simétrica o asimétrica.

El EEG es indispensable para la evaluación de mioclonías. En aquellas de origen epiléptico existen descargas epileptiformes asociadas a la contracción mioclónica. Sin embargo, la simple presencia de mioclonías y cambios epileptiformes no siempre significa epilepsia, y puede ocurrir, por ejemplo, asociada con ondas agudas periódicas a 1/s en la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, en la que las contracciones musculares pueden coincidir con la onda aguda,

aunque estos pacientes rara vez presentan crisis epilépticas y no siempre se benefician del tratamiento con fármacos anticonvulsivantes.

Las mioclonías epilépticas pueden ser subdivididas en mioclonías reflejas corticales, reflejas reticulares y mioclonías epilépticas generalizadas primarias (Hallet et al., 1979).

Mioclonía cortical refleja. Se considera un “fragmento” de la epilepsia focal. Las sacudidas mioclónicas pueden ser espontáneas, inducidas por movimientos voluntarios (mioclonía de acción) o por estimulación somatosensorial (mioclonía refleja). La sacudida mioclónica se debe a la hiperexcitabilidad de la corteza sensoriomotora y cada sacudida es consecuencia de una descarga de una pequeña área cortical que afecta a unos pocos músculos contiguos. La alteración electroencefalográfica precede a la sacudida mioclónica. Los potenciales evocados somatosensoriales gigantes se pueden encontrar con la estimulación del nervio mediano.

Mioclonía reticular refleja. Se considera un “fragmento” de una de las formas de epilepsia generalizada sintomática y resulta de la hiperexcitabilidad de la formación reticular del tronco encefálico, de donde parten impulsos que se propagan a los músculos. La descarga epileptiforme en puntas o polipuntasa menudo se asocia con la contracción muscular, aunque no se relaciona temporalmente con ella. De hecho, se produce tras el registro electromiográfico de la mioclonía, lo que sugiere su proyección desde el tronco encefálico. El potencial evocado somatosensorial no está aumentado, lo que indica ausencia de hiperexcitabilidad cortical.

Mioclonía epiléptica generalizada primaria. Es un “fragmento” de la epilepsia generalizada primaria. Las mioclonías, discretas o masivas, se originan de forma difusa en la corteza desde donde se propagan a través del tronco del encéfalo, induciendo contracciones musculares bilaterales y sincrónicas. Las sacudidas mioclónicas se asocian con descargas difusas de polipuntas o complejos de puntas-ondas o polipuntas-ondas, que preceden a las mioclonías.

Se sugirió una clasificación de los síndromes y enfermedades que coexisten con las mioclonías, utilizando la misma dicotomía de la clasificación de las crisis epilépticas, es decir, considerando los grupos de síndromes mioclónicos focales y generalizados. (Cuadro 11).¹¹¹

Cuadro 11. Clasificación de síndromes epilépticos y trastornos mioclónicos¹¹¹

FOCAL	INDETERMINADA	GENERALIZADA
<i>Epilepsia parcial continua.</i>	<i>Epilepsia mioclónica progresiva.</i>	<i>Encefalopatías epilépticas y del desarrollo infantil precoz.</i>
Encefalopatía epiléptica del desarrollo con activación de punta-onda en sueño.	Síndrome de Lance-Adams.	Epilepsia mioclónica del lactante.
		Síndrome de Lennox-Gastaut.
		Epilepsia con crisis mioclónico-atónicas.
		Epilepsia ausencia mioclónica.
		Epilepsia mioclónica juvenil.

Entre los síndromes que cursan con mioclonías epilépticas focales se encuentran la epilepsia parcial continua y la encefalopatía epiléptica y del desarrollo con activación de punta-onda durante el sueño. En el grupo de las generalizadas se encuentran muchas encefalopatías epilépticas y del desarrollo y las epilepsias generalizadas idiopáticas. Enfermedades específicas, como las epilepsias mioclónicas progresivas y el síndrome de Lance-Adams, que típicamente producen mioclonías multifocales, fragmentadas y generalizadas, ocupan una posición intermedia entre las focales y las generalizadas.

Las mioclonías globales y bilaterales en diferentes formas de epilepsias generalizadas idiopáticas se acompañan de paroxismos de complejos de polipunta-onda generalizadas. No es rara la presencia de múltiples puntas,

cierto grado de asimetría o multifocalidad. También puede darse la presencia de descargas que clínicamente no se acompañan de mioclonías. En general, las asociadas a mioclonías son aquellas con múltiples puntas, de mayor amplitud y duración (Figura 34).

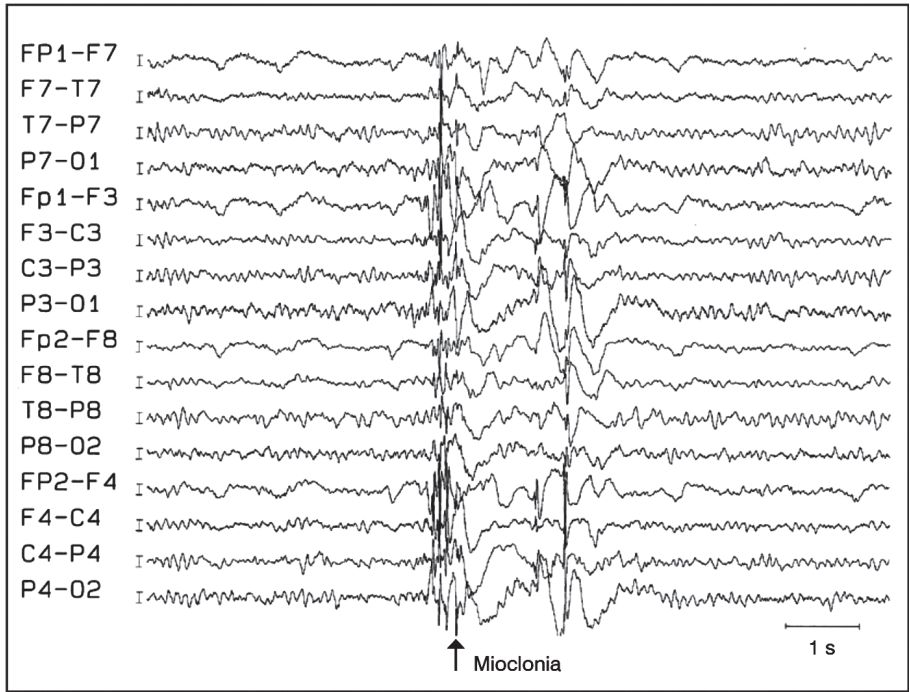


Figura 34. Registro de polipunta generalizada durante una crisis mioclónica

Una modalidad de crisis mioclónica generalizada reconocida por la ILAE en 2017 es la crisis mioclónico-tónico-clónica.^{12,13} Estas crisis comienzan con algunas sacudidas mioclónicas seguidas de actividad tónico-clónica. Se ven comúnmente en pacientes con epilepsia mioclónica juvenil y ocasionalmente en otras epilepsias generalizadas. Se puede discutir si las sacudidas iniciales son mioclónicas o clónicas, pero rara vez se mantienen lo suficiente como para considerarlas clónicas.

Crisis mioclónico-atónicas

Estas crisis, que se encuentran principalmente en las epilepsias infantiles, se caracterizan por sacudidas mioclónicas en las extremidades superiores, generalmente en flexión, seguidas de pérdida del tono muscular con caída de la cabeza y flexión de la rodilla. Anteriormente denominadas crisis mioclónicas-astáticas, esta denominación ha sido abandonada porque el “*dropattack epiléptico*” simplemente se refiere a la pérdida de la postura erguida. La caída no identifica el mecanismo subyacente (atónico, mioclónico o tónico) y, en general, no puede definirse en ausencia de registro poligráfico.

Clínicamente, la fase mioclónica es breve y puede ser generalizada, aislada o repetida en series cortas de dos o tres eventos. Los músculos proximales son los más afectados, produciéndose una flexión brusca de la cabeza y el tronco con caída al suelo¹¹². La duración de estos episodios es muy breve (0,3 a 1 segundo). La caída puede ser consecuencia de la sacudida mioclónica global o el resultado del período silente post-mioclónico, que puede ser muy prominente.¹¹³ Los traumatismos, observados con frecuencia en este tipo de crisis, pueden ocurrir debido a la naturaleza muy rápida de los eventos o por alteración discreta de la consciencia.

El registro electroencefalográfico se caracteriza por complejos rítmicos de polipunta-onda de 2 a 3 Hz, generalmente de morfología irregular y, en general, agrupados en secuencias rítmicas regulares, interrumpidas por ondas lentas de gran amplitud.

Mioclónías negativas

Las mioclónías negativas, también denominadas atonía focal breve¹¹², consisten en una interrupción breve de la actividad tónica muscular, que se traduce en una pérdida momentánea del tono provocada por un mecanismo epiléptico. La distinción entre naturaleza epiléptica y no epiléptica dependerá del contexto clínico. Habría que verificar, por ejemplo, si las mioclónías negativas forman parte o no de un síndrome epiléptico, ya que clínicamente no existe diferencia entre ambas formas.

Las mioclónías negativas epilépticas se pueden encontrar en varios tipos de epilepsia. Clínicamente se manifiestan por una pérdida breve del tono, que interfiere en la coordinación y el control postural. Solo se pueden notar cuando el paciente ejerce una actividad tónica en la parte del cuerpo afectada por la mioclónía y pueden ser unilaterales o bilaterales e incluso afectar músculos distales, proximales o axiales, como el cervical y el cefálico. La manifestación clínica puede ser muy discreta, en forma de ligera inestabilidad, pero al realizar algunos movimientos, la cabeza u objetos sostenidos en las manos pueden caer. La frecuencia también es variable, ocurriendo casi continuamente, durante días o semanas, provocando un deterioro motor severo.¹¹⁵

Las mioclónías negativas pueden iniciar un síndrome epiléptico o, aún más comúnmente, aparecer más tarde, después de que ya se haya iniciado otro tipo de crisis, como las crisis focales clónicas de la cara o del hemicuerpo, las crisis atónicas generalizadas o tónico-clónicas, o las crisis de ausencia.

Las mioclónías negativas no son específicas de ningún síndrome. Sin embargo, hay tres categorías principales de síndromes epilépticos en los que se describen con mayor frecuencia: 1) epilepsias focales idiopáticas; 2) focales sintomáticas; 3) síndromes generalizados sintomáticos. El EEG durante el fenómeno puede ser focal o generalizado.

Crisis atónicas

Las crisis atónicas se encuentran dentro de las epilepsias generalizadas sintomáticas, pero también pueden ocurrir en epilepsias generalizadas idiopáticas.¹¹⁶

Las crisis atónicas en las epilepsias generalizadas sintomáticas se caracterizan por una pérdida súbita e intensa del tono muscular postural y pueden estar precedidas por una o más sacudidas mioclónicas.⁶⁸ Estas suelen durar uno o dos segundos y pueden variar en intensidad, desde una ligera caída de la cabeza (como una ola) hasta caer repentinamente al suelo. Las crisis atónicas pueden ser difíciles de reconocer clínicamente si el paciente está sentado o acostado. Durante el ataque, hay una breve pérdida de consciencia, pero la confusión posictal es rara.¹¹⁷



El hecho de que las crisis atónicas sean muy breves dificulta la observación detallada. Los estudios en los que no se realizan registros de video-EEG ni poligráficos tienen un valor limitado. Estos demuestran que las crisis de caída son generalmente tónicas, siendo las crisis atónicas relativamente poco comunes, que las crisis atónicas puras son raras y que muchas crisis con un componente atónico se asocian con espasmos mioclónicos.¹¹⁸ También se puede observar pérdida de tono en pacientes con crisis de ausencia, especialmente en aquellos con ausencias atípicas.

Gastaut y Régis¹¹⁹ distinguieron las ausencias con componente atónico de las crisis atónicas, a las que llamaron dropattacks para enfatizar su corta duración. Estos autores definieron las crisis atónicas como un evento en el que hay una reducción o ausencia del tono postural, de muy corta duración, que puede involucrar a todos los músculos posturales (lo que provoca una caída al suelo) o solo a los músculos cervicales (con una caída de la cabeza).

También se estudiaron las crisis atónicas desde el punto de vista electroclínico, comprobándose en el mismo paciente una asociación habitual de crisis atónicas y crisis mioclónico-atónicas¹²⁰.

El EEG ictal en las crisis atónicas breves puede mostrar descargas similares a polipunta-onda o, con menos frecuencia, uno o más paroxismos de punta-onda generalizadas, que pueden estar asociadas con espasmos mioclónicos.⁶⁸ Estas descargas son seguidas rápidamente por ondas lentas, principalmente en la región central y en el vértice, que clínicamente y en los registros electro-miográficos se acompañan de hipotonía intensa y generalizada.

Durante una crisis atónica prolongada, el EEG muestra ondas lentas difusas bilaterales intercaladas con ondas agudas repetitivas a 10 Hz, bilaterales, sincrónicas y simétricas (Gastaut y Broughton, 1974).

Crisis reflejas

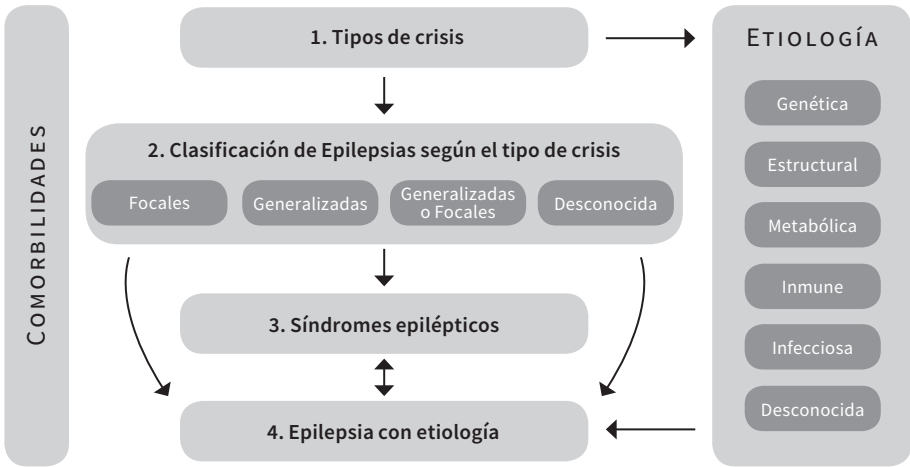
Al igual que en las crisis focales, los estímulos simples y complejos pueden desencadenar crisis reflejas generalizadas.



SECCIÓN 4.

Epilepsias y síndromes epilépticos

La Clasificación de Epilepsias de 2017 (Figura 35) ofrece la posibilidad de diagnóstico en múltiples niveles, dependiendo de la información y los recursos disponibles.¹²²



El primer paso (Nivel 1) consiste en establecer si un determinado evento paroxístico es una crisis epiléptica. Una vez establecido este diagnóstico clínicamente (o mediante pruebas auxiliares como el EEG, el video-EEG o ambos), el siguiente paso será clasificar el tipo o tipos de crisis. En ocasiones será necesario interrumpir el diagnóstico en este nivel, ya que en determinadas situaciones, como cuando estamos ante una primera crisis epiléptica, no será posible pasar a los siguientes niveles.¹²²

El nivel 2 considera la epilepsia según el tipo o tipos de crisis. En este, las epilepsias deben clasificarse en focales, generalizadas, focales y generalizadas (cuando ambos tipos de crisis están presentes) o desconocidas (cuando es imposible clasificar las crisis como focales o generalizadas).¹²²

El nivel 3 establece el diagnóstico de un síndrome epiléptico. Un síndrome epiléptico es un conjunto de características clínicas, electroencefalográficas, imagenológicas y etiológicas. Este diagnóstico será muy importante para el tratamiento y establecimiento del pronóstico. Si bien el Esquema de Diagnóstico enfatiza en sus tres niveles que es fundamental establecer la etiología de las epilepsias, incluso observando, una barra vertical a la derecha, enumerando los seis grupos etiológicos, es el cuarto nivel (Nivel 4) el que define el Diagnóstico de la epilepsia y su etiología. En algunas circunstancias, incluso sin el reconocimiento del síndrome epiléptico, es posible establecer el diagnóstico etiológico. Un ejemplo de una de estas condiciones es la definición de que la etiología de la epilepsia de un paciente dado es una mutación en la subunidad alfa 1 del canal de sodio (SCN1A), que se encuentra en un espectro de manifestaciones clínicas, de gravedad creciente, desde simples crisis febriles hasta el síndrome de Dravet, en el extremo más grave de este espectro.¹²²

Si bien en todos los niveles nuestra atención debe estar enfocada en establecer la etiología de la epilepsia, lamentablemente en varios de ellos esta no puede ser definida a pesar de todos los esfuerzos. En otros casos, puede haber más de una etiología para la misma epilepsia. Así, la epilepsia puede tener dos etiologías, por ejemplo, una estructural y otra genética, como ocurre en la esclerosis tuberosa. Finalmente, cerrando el Esquema de Diagnóstico, los pacientes con epilepsia pueden presentar una amplia gama de comorbilidades (representadas a la izquierda), que se pueden encontrar en cualquier forma de enfermedades epilépticas y también pueden contribuir al diagnóstico etiológico. Así, por ejemplo, las niñas con mutaciones en el gen PCDH-19 que produce la proteína protocadherina 19 (PCDH-19) muestran alteraciones conductuales con características del espectro autista y episodios de terror, que son, con diferencia, más graves que las crisis epilépticas.¹²²

Para una mejor comprensión de la terminología utilizada en este Esquema Diagnóstico, también se definieron algunos términos importantes utilizados o frecuentemente utilizados en la caracterización de las epilepsias, tales como:

Encefalopatías epilépticas y/o del desarrollo: Epilepsia asociada a un deterioro del desarrollo que debe estar relacionado con la etiología subyacente (encefalopatía del desarrollo) y/o con la actividad epileptiforme (encefalopatía epiléptica).¹²²

Epilepsias autolimitadas, lo que implica que se resuelven con el tiempo y no siempre son benignas, ya que pueden dar lugar a diversas comorbilidades.¹²²

Considera a las **epilepsias generalizadas idiopáticas** como un subgrupo de herencia compleja entre las epilepsias generalizadas genéticas.¹²²

Finalmente, algunas epilepsias configuran síndromes epilépticos, definidos simplemente como “un conjunto característico de manifestaciones clínicas y electroencefalográficas, frecuentemente respaldadas por hallazgos etiológicos específicos (estructurales, genéticos, metabólicos, inmunológicos e infecciosos)”. El diagnóstico de un síndrome en un paciente con epilepsia tiene implicancias terapéuticas y pronósticas.⁸

Como los síndromes epilépticos a menudo tienen presentaciones típicas y dependientes de la edad, el Comité de Terminología de la ILAE los ha considerado en cuatro grupos:⁸

1. La clasificación y definición de los síndromes epilépticos de inicio neonatal y en lactantes;¹²³
2. La clasificación y definición de los síndromes epilépticos de inicio en la infancia;⁹⁹
3. La clasificación y definición de los síndromes epilépticos de inicio a distintas edades, entre los que se encuentran las epilepsias generalizadas idiopáticas;⁴⁶
4. Las epilepsias generalizadas idiopáticas, cuyos cuatro síndromes merecían un análisis específico.¹²⁴

Los criterios diagnósticos esenciales para cada uno de los 39 síndromes reconocidos por la ILAE se exponen en grupos. Los criterios obligatorios deben

estar presentes para diagnosticar el síndrome. Si un criterio obligatorio no está presente, el síndrome no puede ser diagnosticado. Los criterios de exclusión deben estar ausentes para el diagnóstico del síndrome. Si un criterio de exclusión está presente, el síndrome no puede ser diagnosticado. Finalmente, los criterios de alerta están ausentes en la mayoría de los pacientes que tienen el síndrome, pero rara vez se encuentran. Las alertas por sí solas no descartan el síndrome, pero deben hacer que el médico reconsidere el diagnóstico y utilice investigaciones adicionales para descartar otras afecciones. A mayor número de alertas, menor posibilidad diagnóstica de un síndrome específico.⁸

SECCIÓN 5.

Síndromes epilépticos de inicio en neonatos y lactantes

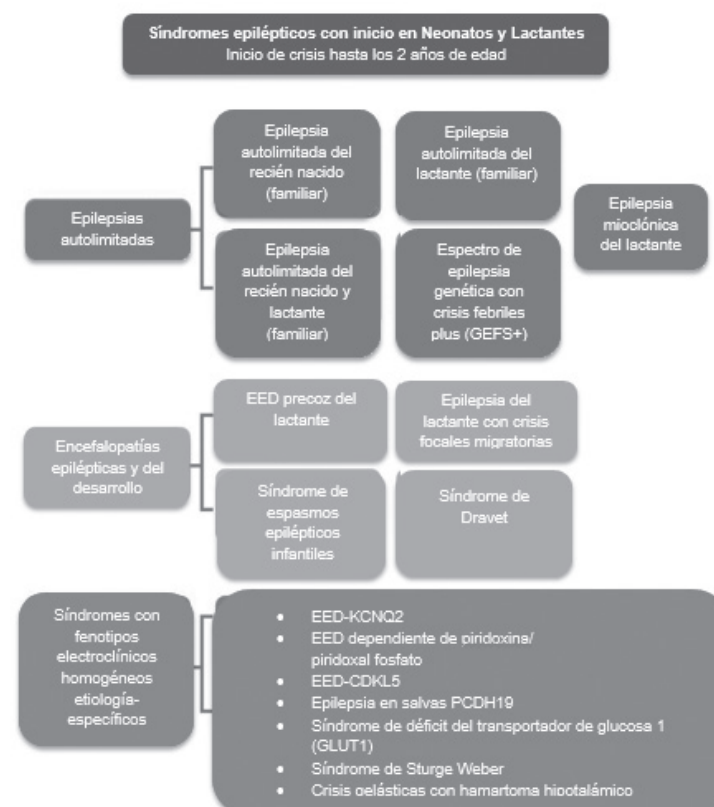


Figura 36. Los síndromes epilépticos de inicio en neonatos y lactantes. La mayoría cursan con tipos de crisis multiformes y constituyen epilepsias graves de difícil diagnóstico, muchas veces dependientes de estudios genéticos¹²³

Tabla 1. Epilepsias autolimitadas -
Epilepsia autolimitada del recién nacido (familiar)

	Mandatorio	Alerta	Exclusión
Crisis epilépticas	Las crisis se caracterizan por manifestaciones tónicas focales al inicio, que afectan la cabeza, la cara y las extremidades. Las crisis focales clónicas o tónicas pueden cambiar de lado de una convulsión a la siguiente y pueden progresar a tónica bilateral o clónica bilateral.	Historia clínica sugestiva de crisis intrauterinas.	Espasmos epilépticos Crisis mioclónicas Crisis tónicas generalizadas Crisis tónico-clónicas generalizadas
EEG		Interictal: Desaceleración discreta de la actividad de línea de base Interictal: enlentecimiento focal persistente o enlentecimiento	Interictal: Moderado o marcado no limitado al período postictal Patrón de brote-supresión. Hipsarritmia Ictal: falta de correlación de EEG con síntomas clínicos
Edad de inicio			Comenzar después de 1 mes de edad
Desarrollo al momento de la instauración			Cualquier grado de encefalopatía.
Examen neurológico		Anomalías significativas en el examen neurológico, excluyendo hallazgos incidentales.	
Imagen			Neuroimagen que documenta la lesión causal de las crisis.

Otros estudios (genética, etc)		Falta de variante patógena en los genes asociados con este síndrome, más comúnmente KCNQ2 o KCNQ3. Ausencia de antecedentes familiares que sugieran herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta.	Otras causas de crisis sintomáticas agudas que incluyen infección intracraneal, accidente cerebrovascular isquémico o hemorrágico, lesión cerebral hipóxico-isquémica, alteraciones metabólicas significativas.
Curso de la enfermedad		Retraso leve del desarrollo neurológico a largo plazo Falta de remisión de la epilepsia después de los 6 meses de edad Epilepsia resistente a los medicamentos.	Retraso moderado a severo en el desarrollo neurológico.
¿Son necesarios IRM y EEG ictal para el diagnóstico? Se requiere resonancia magnética no lesional para el diagnóstico. No se requiere EEG ictal para el diagnóstico			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: en regiones con recursos limitados, la epilepsia autolimitada del recién nacido (familia) se puede diagnosticar sin EEG ni resonancia magnética en un recién nacido con antecedentes familiares que sugieran este síndrome y que cumpla con todos los criterios clínicos y de exclusión obligatorios y no con los de alerta. Sin embargo, la historia clínica de los familiares afectados debe ser consistente con el curso esperado de este síndrome y se requiere un seguimiento cuidadoso del paciente para asegurar que el curso también sea consistente con este síndrome.			

Tabla 2. Epilepsias autolimitadas -
Epilepsia autolimitada en recién nacidos y lactantes (familiar)

	Mandatorio	Alerta	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis tónicas focales con desviación de la cabeza y los ojos seguidas de manifestaciones tónicas o clónicas que pueden progresar a crisis tónico-clónicas bilaterales	Crisis secuenciales	Espasmos epilépticos Crisis mioclónicas
EEG		Interictal: Desaceleración discreta de la actividad de línea de base	Interictal: enlentecimiento focal persistente o enlentecimiento moderado o marcado no limitado al período postictal Patrón de brote-supresión Hipsarritmia Ictal: falta de correlación de EEG con síntomas clínicos.
Edad de inicio	1 día a 23 meses		
Desarrollo al inicio		Historia previa de crisis sintomáticas agudas que incluyen infección intracraneal, eventos isquémicos o hemorrágicos, lesiones parálisis cerebral hipóxico-isquémica, trastornos metabólicos significativos.	Encefalopatía
Examen neurológico		Anomalías significativas en el examen neurológico, excluyendo hallazgos incidentales.	

Imagen		Anomalías significativas en el examen neurológico, excluyendo hallazgos incidentales	
Otros estudios (genética, etc)		Ausencia de variante patogénica en genes asociados con este síndrome (generalmente SCN2A).	
Curso de la enfermedad		Retraso discreto del desarrollo neurológico a largo plazo Falta de remisión de la epilepsia hasta los 2 años de edad Epilepsia resistente a medicamentos.	Retraso moderado a severo en el desarrollo neurológico
¿Son necesarios IRM y EEG ictal para el diagnóstico? Se requiere resonancia magnética no lesional para el diagnóstico de este síndrome. No se requiere EEG ictal para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: en regiones con recursos limitados, la epilepsia autolimitada de recién nacidos y lactantes (familia) se puede diagnosticar sin EEG ni resonancia magnética en un recién nacido con antecedentes familiares que sugieran este síndrome que cumpla con todos los criterios clínicos obligatorios y de exclusión y no los alerta. Sin embargo, la historia clínica de los familiares afectados debe ser consistente con el curso esperado de este síndrome y es necesario un seguimiento cuidadoso del paciente para certificar que el curso también es consistente con el de este síndrome.			

Tabla 3. Epilepsias autolimitadas -
Epilepsia autolimitada en lactantes (familiar)

	Mandatorio	Alerta	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales con detención del comportamiento, automatismos, deterioro de la percepción, versión cabeza/ojo y movimientos clónicos (a menudo alternando de lado a lado, progresando a crisis hemiclónicas o focales que progresan a crisis tónico-clónicas bilaterales). Las crisis suelen ser breves (<3 min)	Crisis clónicas (hemiclónicas) prolongadas o focales (>10 min)	Espasmos epilépticos Crisis mioclónicas Crisis secuenciales Crisis tónicas
EEG		Interictal: Desaceleración discreta de la actividad de línea de base	Interictal: Enlentecimiento focal persistente o enlentecimiento moderado o marcado no limitado al período postictal Patrón de brote-supresión. Hipsarritmia Ictal: falta de correlación de EEG con síntomas clínicos.
Edad de inicio	Inicio 18-36 meses de edad		Inicio < 1 mes o > 36 meses
Examen neurológico		Anomalías significativas en el examen neurológico, excluyendo hallazgos incidentales.	
Imagen			Neuroimagen que documenta la lesión causal de las convulsiones

Otros estudios (genética, etc)		Ausencia de variantes patogénicas como PRRT2, SCN2A, KCNQ2 o KCNQ3 O Ausencia de antecedentes familiares que sugieran herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta.	
Curso de la enfermedad		Ausencia de remisión hasta la niñez tardía	Regresión neurocognitiva con crisis mioclónicas, ataxia, espasticidad.
¿Son necesarios IRM y EEG ictal para el diagnóstico? Se requiere resonancia magnética no lesional para el diagnóstico de este síndrome. No se requiere EEG ictal para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: en regiones con recursos limitados, la epilepsia autolimitada del lactante (familiar) se puede diagnosticar sin EEG ni resonancia magnética en un bebé con antecedentes familiares que sugieran este síndrome y que cumpla con todos los criterios obligatorios y de exclusión en lugar de señales de alerta. Sin embargo, la historia clínica de los familiares afectados debe ser consistente con el curso esperado de este síndrome y es necesario un seguimiento cuidadoso del paciente para certificar que el curso también es consistente con el de este síndrome.			

Tabla 4. Epilepsias autolimitadas -
Espectro de epilepsia genética con convulsiones febriles plus (GEFS+)*

Crisis epiléptica	Espectro de diferentes fenotipos de epilepsias familiares Fenotipo más común: convulsiones febriles generalizadas o focales que continúan más allá de los 6 años Otros tipos de convulsiones generalizadas y focales afebriles Fenotipos familiares heterogéneos: epilepsia con crisis mioclónicas-atónicas, síndrome de Dravet, síndromes epilépticos generalizados genéticos, incluidas epilepsias generalizadas idiopáticas y epilepsias focales
Contexto Clínico	En las familias afectadas, las crisis febriles pueden comenzar antes de los 6 meses de edad y persistir después de los 6 años. Crisis febriles plus (CF+) es un término que se utiliza para describir las convulsiones febriles que persisten después de los 6 años de edad y/o progresan a convulsiones afebriles. Otros tipos de crisis afebriles pueden desarrollarse a distintas edades.
Examen neurológico y cognitivo	Normal
Imagen	Generalmente normales
Otros estudios (genético, etc)	Alrededor del 10% de las familias GEFS+: variantes patogénicas SCN1A Otras variantes genéticas: SCN1B y variantes patogénicas en los canales de sodio, calcio, potasio y subunidades del receptor colinérgico nicotínico y GABA A, STX1B
Curso de la enfermedad	Las crisis suelen responder a los FAC y no todos los pacientes requieren tratamiento profiláctico Los pacientes con FQ+ suelen tener una epilepsia autolimitada con resolución de las convulsiones en la pubertad. El curso de la enfermedad en personas que tienen otros tipos de epilepsia o síndromes de epilepsia dentro del espectro GEFS+ depende del tipo de epilepsia o síndrome.

* Los criterios de diagnóstico se recopilaron del texto ya que la tabla que los enumera no se insertó en Zuberi et al. Epilepsia 2022; 63(6):1349-97.

Tabla 5. Epilepsias autolimitadas -
Epilepsia mioclónica en lactantes

	Mandatorio	Alerta	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis mioclónicas	Crisis tónico-clónicas generalizadas o clónicas generalizadas afebriles en la epilepsia temprana	Cualquiera de los siguientes tipos de crisis: • Crisis de ausencia • Crisis atónicas • Espasmos epilépticos • Crisis focales con alteración de la percepción • Crisis focales clónicas (hemiclónicas) • Crisis de ausencia mioclónicas • Crisis tónicas
EEG	Actividad de referencia normal	Interictal: Falta de complejos pico-onda durante el sueño. Respuesta fotoparoxística con estimulación de baja frecuencia (sugiere CLN2 ceroide)	Ictal: registro de evento mioclónico sin correlación EEG Interictal: hirsarritmia Punta de onda lenta generalizado (<2,5 Hz)
Edad de inicio			Inicio de las crisis mioclónicas ≤4 meses o >3 años
Desarrollo al inicio		Retraso en el habla al momento del diagnóstico Discapacidad intelectual moderada a profunda.	
Examen neurológico			

Imagen		Anomalías significativas en el examen neurológico, excluyendo hallazgos incidentales	Dismorfismos u otras anomalías congénitas (sugiere trastornos cromosómicos)
Otros estudios (genética, etc)			Baja glucosa en LCR o variantes patogénicas SLC2A1 (Deficiencia del transportador de glucosa 1)
Curso de la enfermedad			Regresión neurocognitiva.
¿Son necesarios IRM y EEG ictal para el diagnóstico? El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico, pero debe considerarse seriamente si los registros del sueño interictal no muestran complejos de punta-onda generalizados para confirmar que el mioclono es epiléptico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: Se requiere resonancia magnética no lesional para el diagnóstico de este síndrome. Síndrome sin confirmación de laboratorio: en regiones con recursos limitados, el diagnóstico de epilepsia mioclónica en bebés requiere al menos un EEG de sueño que muestre complejos de punta-onda generalizados.			

Tabla 6. Encefalopatías epilépticas y del desarrollo -
Encefalopatía epiléptica y del desarrollo de la primera infancia

	Mandatorio	Alerta	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis tónicas y/o mioclónicas		
EEG	Interictal: Patrón de brote-supresión o descargas multifocales Desaceleración difusa		
Edad de inicio	Nacimiento a 3 meses (ajustado por prematuridad) Desarrollo al principio		
Desarrollo al inicio		Desarrollo normal al principio, aunque es un reto acceder con precisión en la historia	
Examen neurológico al inicio		Exploración neurológica normal, aunque es un reto valorar con precisión en la anamnesis o en lactantes con crisis muy frecuentes y/o bajo la influencia de muchos FACs que pueden alterar la exploración.	
Comorbilidades tempranas	El deterioro del desarrollo está presente antes o poco después del inicio de las crisis.		
Curso de la enfermedad	Neurodesarrollo anormal, incluida la discapacidad intelectual		
¿Son necesarios IRM y EEG ictal para el diagnóstico? No se requiere resonancia magnética para el diagnóstico, pero se recomienda enfáticamente para excluir causas estructurales. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico en un lactante con características clínicas en las que el EEG interictal muestra un patrón de brote-supresión, descargas multifocales con enlentecimiento difuso.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: en regiones con recursos limitados, este síndrome no se puede diagnosticar sin un EEG interictal.			

Tabla 7. Encefalopatías epilépticas y del desarrollo -
Síndrome de epilepsia del lactante con crisis focales migratorias

	Mandatorios	Alertas	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales/multifocales tónicas o clónicas, con o sin detención del comportamiento sutil o características autonómicas prominentes Crisis migran de un hemisferio o de un lóbulo para otro clínicamente La frecuencia de las crisis aumenta rápidamente en las primeras semanas o meses, frecuentemente progresando hacia <i>status epilepticus</i>		Crisis mioclónicas
EEG	Registro ictal muestra un patrón migratorio (este puede perderse si no se realiza un video EEG extendido)	EEG: Interictal: Patrón brote-supresión antes de la medicación Foco epiléptico único persistente Hipersarritmia	
Edad de inicio	< 12 meses	Inicio 6-12 meses	
Desarrollo al inicio		Retraso del desarrollo grave antes del inicio de las crisis	
Examen neurológico		Hallazgos neurológicos significativos antes del inicio de las crisis	
Comorbilidades	Interrupción o regresión del desarrollo con crisis frecuentes		
Imagen			RM muestra una lesión focal causal
Curso de la enfermedad	Retraso del neurodesarrollo	Control de las crisis Falta de atrofia cerebral en la RM	
RM e EEG ictal son necesarios para el diagnóstico La RM es necesaria para el diagnóstico, para excluir etiología estructural causal El EEG ictal puede no ser necesario si la migración clínica es observada. Sin embargo, se recomienda fuertemente un EEG ictal para documentar el patrón migratorio.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, el Síndrome de Epilepsia del Lactante con Crisis Focales Migratorias puede ser diagnosticado con la observación clínica de las crisis migratorias sin EEG o RM, siempre que todos los criterios clínicos obligatorios y de exclusión se hayan cumplido.			

Tabla 8. Encefalopatías epilépticas y del desarrollo -
Síndrome de espasmos epilépticos infantil

	Mandatorios	Alertas	Exclusión
Crisis epilépticas	Espasmos epilépticos en flexión, en extensión o mixtos que frecuentemente ocurren en salvas		
EEG	Interictal: Hipersarritmia, o multifocales, o descargas epileptiformes focales (que pueden ser vistas rápidamente luego del inicio de los espasmos)	Interictal: EEG normal Patrón de brote-supresión	Ictal: EEG normal durante los eventos con sospecha de espasmos
Edad de inicio	1-24 meses (cuando los espasmos epilépticos comienzan más tarde, no será Síndrome de Espasmos Epilépticos Infantil)	Edad de inicio: 1-2 meses	
Comorbilidades	Enlentecimiento en el neurodesarrollo luego del inicio de los espasmos, aunque puede estar ausente al principio (difícil si el niño ya tiene retraso en el neurodesarrollo)		
¿RM e EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico, aunque es altamente recomendada para la evaluación de una causa subyacente. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico, siempre que el EEG interictal muestre hipersarritmia o anomalías epileptiformes o retraso en el neurodesarrollo. En ausencia de hipersarritmia o anomalías epileptiformes, es necesario el registro ictal.			
Síndrome posiblemente evolucionado: lactantes con lesión cerebral previa, malformaciones del desarrollo cerebral, o condiciones genéticas específicas, incluyendo Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo Infantil Precoz, que muestra anomalías en el EEG interictal significativas (amplitud elevada, enlentecimiento de la actividad de base, y/o descargas multifocales) deben ser acompañados cuidadosamente, pues pueden evolucionar hacia un síndrome clínico de espasmos epilépticos. Sin embargo, el Síndrome de Espasmos Epilépticos Infantil no puede ser diagnosticado antes del inicio del tipo de crisis obligatorio.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, un EEG interictal es altamente recomendado. Sin embargo, si no estuviera disponible, si salvas de espasmos epilépticos típicos fueran observados por un médico experto (personalmente o en registro de video) con otros criterios clínicos obligatorios y de exclusión, se puede diagnosticar el Síndrome de Espasmos Epilépticos Infantil.			

**Tabla 9. Encefalopatías epilépticas y/o del desarrollo -
Síndrome de Dravet**

	Mandatorios	Alertas	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales (hemiclónicas) febriles o afebriles recurrentes (que alternan de un lado a otro de una crisis a otra), crisis focales que evolucionan a tónico-clónicas bilaterales y/o crisis clónicas generalizadas	Ausencia de historia de crisis prolongadas (> 10 minutos) Falta de sensibilidad a fiebre como factor precipitante de crisis	Espasmos epilépticos Encefalopatía epiléptica y del desarrollo infantil precoz SCN1A
EEG		Actividad de fondo normal sin descargas interictales después de los 2 años	
Edad de inicio	1-20 meses	Edad de inicio: 1-2 meses o 15-20 meses	
Desarrollo al inicio		Retraso del desarrollo con el inicio de las crisis	
Examen neurológico		Hallazgos neurológicos focales (otros que parálisis de Todd)	
Imagen			RM mostrando una lesión focal causal
Otros tests, como genética		Falta de SCN1A patogénica u otra variante causal	
Curso de la enfermedad	Epilepsia farmacorresistente Deficiencia intelectual	Buena eficacia con FAEs bloqueadores de canales de sodio, incluyendo carbamazepina, oxcarbazepina y fenitoína	
RM e EEG ictal son necesarios para el diagnóstico RM no es necesaria para el diagnóstico, pero es fuertemente recomendada para excluir otras causas. EEG ictal no es necesario para diagnóstico.			

Síndrome posible evolucionado: en un infante < 12 meses con crisis hemiclónicas o tónico-clónicas bilaterales prolongadas con fiebre sin otra causa subyacente, la posibilidad de síndrome de Dravet debe ser considerada. Otras crisis convulsivas ulteriores (frecuentemente con fiebre y si es prolongada o hemiclónicas) permitirán el diagnóstico más definitivo de Síndrome de Dravet. El diagnóstico será apoyado posteriormente por el hallazgo de una variante SCN1A patogénica.

Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, el Síndrome de Dravet puede ser diagnosticado sin EEG, RM o tests genéticos en infantes sin criterios alertas que presenten todos los otros criterios clínicos mandatorios y de exclusión.

Tabla 10. Síndromes de etiología específica -
Encefalopatía epiléptica y del desarrollo KCNQ2

	Mandatorios	Alertas	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis tónicas, mioclónicas y/o focales		
EEG	Patrón brote-supresión o descargas multifocales; enlentecimiento difuso		
Edad de inicio	<3 meses	Inicio luego de la primera semana de vida (corregida la edad gestacional)	
Examen neurológico		Examen neurológico normal	
Comorbilidades	Enlentecimiento del desarrollo/ encefalopatía evidente al inicio de las crisis		
Otros estudios - genética, etc.	Variante patogénica en KCNQ2		
Curso de la enfermedad	Neurodesarrollo anormal, con compromiso moderado a profundo		
¿RM e EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico pero es fuertemente recomendada para excluir otras causas. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, la Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo KCNQ2 no puede ser diagnosticada sin el test genético.			

Tabla 11. Síndromes de etiología específica -
Encefalopatía epiléptica y del desarrollo dependiente
de piridoxina y de piridoxal fosfato

	Mandatorios	Alertas	Exclusão
Crisis epilépticas	Tipos de crisis variables que pueden incluir: • Crisis focales/multifocales • Espasmos epilépticos • Crisis tónicas generalizadas • Crisis clónicas generalizadas Crisis farmacorresistentes y frecuentes (evolucionando hacia <i>status epilepticus</i>) pero que responden rápidamente a la suplementación con piridoxina (EED dependiente de piridoxina) o piridoxal-5'-fosfato (EED piridoxamina 5'-fosfato)		
EEG	Interictal: Anormal con enlentecimiento o descargas focales/multifocales o patrón brote-supresión		
Edad de inicio		Edad de inicio > 3 años (existen formas raras de dependencia a la piridoxina de inicio tardío)	
Examen neurológico		Falta de encefalopatía e irritabilidad	

Otros estudios - genética, etc.	Exámenes de laboratorio que confirman el diagnóstico pueden incluir: 1. Características metabólicas: Aumento de semialdehído α-aminoadípico y/o ácido pipercolico en orina, plasma, y/o LCR (EED dependiente de piridoxina) o baja piridoxal-5-fosfato en LCR (EED piridoxamina 5'-fosfato) O 2. Características genéticas: Variantes patogénicas en los genes ALDH7A1 ouPLBP (EED dependiente de piridoxina) o PNPO (EED piridoxamina 5'-fosfato).		
Curso de la enfermedad	Crises que muestran marcada reducción o desaparición con el uso de piridoxina o piridoxal-fosfato para toda la vida.	Neurodesarrollo normal en la evolución.	
¿RM e EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico aunque es fuertemente recomendada para excluir otras causas. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, la Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo Dependiente de Piridoxina o Piridoxal-fosfato puede ser diagnosticada en niños sin criterios de alerta, que presenten todos los otros criterios clínicos mandatorios y de exclusión, cuyas crisis desaparece con la suplementación de piridoxina o piridoxal fosfato, recurren cuando la suplementación es interrumpida, y cesan nuevamente con la reintroducción de la suplementación.			

Tabla 12. Síndromes de etiología específica -
Encefalopatía epiléptica y del desarrollo CDKL-5

	Mandatorios	Alertas	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis, las cuales pueden incluir crisis tónicas, espasmos epilépticos, crisis tónico- clónicas generalizadas y/o crisis focales Crisis secuenciales hipercinéticas-tónicas-espasmos son características pero no se ven en todos los casos.	Ausencia de espasmos epilépticos en el primer año de vida.	
EEG		Actividad de base normal en el EEG sin descargas interictales luego de los 4 meses de edad.	
Edad de inicio		Inicio de la epilepsia >3 meses	
Desarrollo al inicio		Desarrollo normal antes del inicio de las crisis.	
Examen neurológico		Tono normal Ausencia de encefalopatía.	
Otros estudios- genética, etc.	Variante patogénica en el gen CDKL5 (ligado al X, predominio en mujeres 4: hombres 1).		
Curso de la enfermedad	Déficit intelectual moderado a profundo. Epilepsia farmacorresistente.		
¿RM e EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico, aunque es fuertemente recomendada para excluir otras causas. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, la Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo CDKL5 no puede ser diagnosticada sin el test genético confirmatorio.			

**Tabla 13. Síndromes de etiología específica -
Epilepsia en salvas PCDH19**

	Mandatórios	Alertas	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales (gritos de medo típicos) y crisis tónico-clónicas en salvas; pueden ser desencadenadas por fiebre.	Crisis focales clónicas (hemiclónicas) en lactantes (considere síndrome de Dravet) Ausencia de salvas.	
EEG		Ausencia de descargas epileptiformes (las cuales usualmente son focales, aunque raramente pueden ser generalizadas).	
Edad de inicio	1,5-60 meses en mujeres; 5-96 meses en hombres.		
Otros estudios - genética, etc.	Variante patogénica en el gen PCDH19.		
¿RM e EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para diagnóstico, aunque es fuertemente recomendada para excluir otras causas. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, la Epilepsia en Salvas PCDH19 podría ser tentativamente diagnosticada, sin evaluación genética confirmatoria, específicamente ante una historia familiar sugestiva de herencia dominante ligada al X que no afecta a individuos del sexo masculino.			

**Tabla 14. Síndromes de etiología específica -
Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa 1**

	Mandatorios	Alertas	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales o generalizadas, incluyendo crisis de ausencia (frecuentemente de inicio antes de los 3 años de edad).		
Examen neurológico		Hallazgos neurológicos focales (distintos que paresia de Todd).	
Otros estudios - genética, etc.	Variante patogénica en el gen SLC2A1. O Glucosa baja en el LCR en ayunas y relación glucosa en LCR / glucosa plasmática baja.		Otra etiología documentada o hipogluorraquia.
Curso de la enfermedad	Deficiencia intelectual.	Crisis controladas con fármacos. Ausencia de mejoría de las crisis con dieta cetogénica. Ausencia de trastornos de movimiento como ataxia, discinesia inducida por ejercicio, distonía.	
¿RM e EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico, aunque es fuertemente recomendada para excluir otras causas. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, el Síndrome de Deficiencia del Transportador de Glucose 1 puede ser diagnosticado sin el EEG, RM y estudios genéticos en niños sin criterios de alerta que presenten todos los criterios clínicos mandatorios y de exclusión. Los estudios de LCR son necesarios para el diagnostico.			

* La glucosa en el LCR puede no ser tan baja tardíamente en el Síndrome de Deficiencia del Transportador de Glucosa 1

Tabla 15. Síndromes de etiología específica -
Síndrome de Sturge-Weber

	Mandatorios	Alertas	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales motoras o autonómicas con o sin compromiso de la percepción, que pueden evolucionar a tónico-clónicas bilaterales.		
EEG		Interictal: Falta de asimetría de la actividad de base con disminución de voltaje y enlentecimiento sobre el hemisferio afectado.	
Examen neurológico		Ausencia de hemangioma capilar facial afectando el dermatoma V1.	
Imagen	RM muestra realce leptomeníngeo sugestivo de angioma leptomeníngeo, con calcificación cortical y atrofia cerebral focal progresiva.		
Curso de la enfermedad		Ausencia de anormalidad en el examen neurológico- puede ser limitada a un déficit del campo visual. Ausencia de deficiencia intelectual de leve a profunda.	
¿RM e EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM es necesaria para el diagnóstico. Las alteraciones pueden ser muy sutiles o ausentes en las RM obtenidas antes de los 2 meses de edad. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, el Síndrome de Sturge-Weber puede ser tentativamente diagnosticada sin EEG o RM en personas sin criterios de alerta que presenten todos los otros criterios clínicos mandatorios.			

Tabla 16. Síndromes de etiología específica -
Crisis gelásticas con hamartoma hipotalámico

	Mandatorios	Alertas	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis gelásticas, con risa mecánica, sin propósito, inapropiado al contexto	Frecuencia de crisis menor que diarias	
EEG		Interictal: Enlentecimiento focal o generalizado (excluyendo el período posictal inmediato) Ictal: Crisis gelásticas pueden ocurrir sin correlato EEG ictal.	
Edad de inicio		Inicio >5 años de edad	
Desarrollo al inicio		Retraso en el desarrollo evidente con el inicio de las crisis.	
Examen neurológico		Hallazgos neurológicos focales (distintos que parálisis de Todd) o hipotonía generalizada	
Imagen	Hamartoma hipotalámico (puede requerir cortes finos a través del hipotálamo para la confirmación)		
Curso de la enfermedad	Epilepsia farmacorresistente	Ausencia de problemas del comportamiento incluyendo agresión, impulsividad e hiperactividad	
¿RM e EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM es necesaria para el diagnóstico. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico. Además las crisis gelásticas pueden ocurrir sin alteraciones correlacionadas en el EEG			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, el Síndrome de Crisis Gelásticas con Hamartoma Hipotalámico no puede ser diagnosticada sin RM, debido a que las crisis gelásticas pueden ocurrir en otras regiones cerebrales			

SECCIÓN 6.

Síndromes epilépticos con inicio en la infancia



* Los criterios diagnósticos del síndrome de Epilepsia de ausencias de la infancia están entre las Epilepsias Generalizadas Idiopáticas

Figura 37. Los síndromes epilépticos con inicio en la infancia.
Entre ellos, hay pocos síndromes etiología-específicos⁹

Tabla 17. Epilepsias focales autolimitadas -
Epilepsia autolimitada con descargas centrot temporal

	Mandatorio	Alerta*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales con disartria, sialorrea, disfasia, movimientos unilaterales clónicos o tónico-clónicos de la boca durante la vigilia o el sueño y/o crisis focales nocturnas que progresan a crisis tónico-clónicas bilaterales solo durante el sueño. Si ocurren durante el sueño, las crisis se observan 1 hora después de quedarse dormido o 1-2 horas antes de despertarse.	Estado epiléptico convulsivo focal motor o generalizado (>30 min); frecuencia de crisis habitual más de una vez al día. Crisis solo durante el día.	Crisis tónico-clónicas generalizadas en vigilia. Ausencias atípicas Crisis con alucinaciones gustativas, miedo o autonómicas.
EEG	Descargas epileptiformes centrotemporales bifásicas de gran amplitud	Enlentecimiento focal persistente no limitado a la fase postictal. Descargas centrotemporales focales persistentemente unilaterales en EEG seriados. Falta de activación de las descargas centrotemporales en sueño.	
Edad de inicio		>12 años	<3 años o >14 años
Desarrollo al inicio		Discapacidad intelectual de moderada a profunda.	Regresión neurocognitiva con un patrón continuo de puntas y ondas durante el sueño (sugiere encefalopatía epiléptica con activación de puntas y ondas durante el sueño).

Examen neurológico		Hemiparesia o hallazgos neurológicos focales distintos de la paresia de Todd.	
Imagen			Neuroimagen que documenta la lesión causal de las crisis.
Curso de la enfermedad	Remisión hasta la adolescencia media o en su fase tardía. Ausencia de regresión en el neurodesarrollo.		La regresión neurocognitiva con patrón de punta-onda en el sueño sugiere evolución a encefalopatía epiléptica con activación de punta-onda en sueño.
¿Son necesarios IRM y EEG ictal para el diagnóstico? No se requiere resonancia magnética pero debe ser considerada fuertemente en casos de alerta. No se requiere EEG ictal para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones con recursos limitados, la epilepsia autolimitada con descargas centrotemporales se puede diagnosticar sin EEG ni resonancia magnética en niños, sin datos de alerta, que cumplen con todos los criterios obligatorios y de exclusión.			

* Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero rara vez se ven. Su presencia debe instar a la precaución en el diagnóstico del síndrome y la consideración de otras condiciones.

Tabla 18. Epilepsias focales autolimitadas -
Epilepsia autolimitada con crisis autonómicas

	Mandatorios	Alerta*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales autonómicas con o sin deterioro de la percepción. Los síntomas autonómicos a menudo incluyen náuseas y vómitos prominentes, pero también pueden incluir malestar general, palidez, rubefacción, dolor abdominal, cambios pupilares o cardiorrespiratorios.	Frecuencia de crisis superior a una por mes.	
EEG	Descargas epileptiformes focales o multifocales de gran amplitud desencadenadas por somnolencia y/o sueño.	Enlentecimiento focal continuo no limitado al período post-ictal. Anomalías focales unilaterales consistente en EEG seriados.	
Edad de inicio		<3 años o >8 años	<1 año o >14 años
Desarrollo al inicio		Discapacidad intelectual de moderada a profunda.	Regresión neurocognitiva con un patrón continuo de puntas y ondas durante el sueño (sugiere encefalopatía epiléptica con activación de puntas y ondas durante el sueño).
Examen neurológico		Hemiparesia o hallazgos neurológicos focales distintos de la paresia de Todd.	
Imagen			Neuroimagen que documenta la lesión causal de las crisis.

Curso de la enfermedad	Remisión hasta la adolescencia media o en su fase tardía. Ausencia de regresión en el neurodesarrollo.		La regresión neurocognitiva con patrón de punta-onda en el sueño sugiere evolución a encefalopatía epiléptica con activación de punta-onda en sueño.
¿Son necesarios IRM y EEG ictal para el diagnóstico? No se requiere resonancia magnética pero debe ser considerada fuertemente en casos de alerta. No se requiere EEG ictal para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones con recursos limitados, se requiere al menos un EEG interictal para diagnosticar este síndrome con confianza.			

* Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero rara vez se ven. Su presencia debe instar a la precaución en el diagnóstico del síndrome y la consideración de otras condiciones.

Tabla 19. Epilepsias focales autolimitadas -
Epilepsia occipital visual de la infancia

	Mandatorios	Alerta*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales sensoriales visuales con fenómenos visuales elementales (círculos multicolores), con o sin deterioro de la percepción y con o sin signos motores (desviación de los ojos o inclinación de la cabeza). Crisis surgen predominante o exclusivamente durante la vigilia.	Crisis prolongadas que duran > 15 minutos. Crisis tónico-clónicas generalizadas en vigilia.	Crisis (tónicos o atónicos) Ausencias atípicas Mioclonías progresivas
EEG	Descargas de espigas occipitales o espigas-ondas (vigilia o sueño).	Enlentecimiento focal continuo no limitado al período post-ictal.	
Edad de inicio		<6 años o >14 años	<1 año o >19 años
Desarrollo al inicio		Discapacidad intelectual	Regresión neurocognitiva.
Examen neurológico		Cualquier anormalidad significativa en el examen neurológico.	Déficit persistente del campo visual.
Imagen			Resonancia magnética que documenta la lesión causal de las crisis. Calcificaciones en lóbulo occipital.
Curso de la enfermedad			Regresión neurocognitiva. Desarrollo de crisis mioclónicas, ataxia y/o espasticidad.
¿Son necesarios IRM y EEG ictal para el diagnóstico? Se requiere resonancia magnética para el diagnóstico de este síndrome para excluir una lesión causal. No se requiere EEG ictal para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones con recursos limitados, se requiere al menos un EEG interictal y una resonancia magnética para diagnosticar este síndrome con confianza.			

* Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero rara vez se ven. Su presencia debe instar a la precaución en el diagnóstico del síndrome y la consideración de otras condiciones.

Tabla 20. Epilepsias focales autolimitadas -
Epilepsia del lóbulo occipital fotosensible

	Mandatorios	Alerta*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales sensoriales visuales las cuales pueden evolucionar a crisis tónico-clónicas bilaterales. Las crisis son desencadenadas por estímulos fóticos, como la luz solar centelleante.	Crisis prolongadas de duración >15 minutos	Mioclonías palpebrales Mioclonías progresivas
EEG	Anormalidades epileptiformes occipitales facilitadas por el cierre palpebral y la estimulación luminosa intermitente.	Enlentecimiento focal mantenido no limitado al período post ictal. Respuesta fotoparoxística con estimulación fótica en frecuencias bajas (1-2 Hz sugiere afectación CLN2).	
Edad de inicio		< 4 años o >17 años	<1 año o >50 años
Desarrollo al inicio		Déficit intelectual moderado a profundo.	Regresión neurocognitiva.
Examen neurológico		Cualquier anormalidad significativa en el examen neurológico.	Déficit persistente en el campo visual.
Imagen			RM que documente una lesión causal para las crisis.
¿La RM y el EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM es necesaria para el diagnóstico de este síndrome para descartar una lesión causal. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación en el laboratorio: En regiones de recursos limitados, el mínimo necesario es un EEG interictal y una RM para diagnosticar este síndrome con certeza.			

*Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico de este síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 21. Epilepsias generalizadas -
Epilepsia con mioclonías palpebrales

	Mandatorios	Alerta*	Exclusión
Crisis epilépticas	Mioclonías palpebrales.	Imposibilidad de inducir mioclonías palpebrales en el consultorio por cierre lento de los ojos durante la exposición a luz brillante en un paciente no tratado. Sacudidas mioclónicas en los miembros considerar fuertemente Epilepsia Mioclónica Juvenil.	Cualquiera de los siguientes tipos de crisis: • Crisis de ausencias mioclónicas • Crisis focales
EEG	El cierre de los ojos a la fotoestimulación intermitente desencadena polipunta o complejos de polipunta-onda generalizados rápidos (3-6 Hz).		Enlentecimiento focal. Descargas consistentemente focales unilaterales. Complejos punta-onda lentos <2,5 generalizados (a menos que estén al final de un brote de mayor frecuencia). Enlentecimiento de la actividad de base no limitada al período post ictal. Falta de correlato del EEG en un evento clínico típico.
Edad de inicio			<2 años o >14 años
Examen neurológico		Hallazgos neurológicos focales	

Imagen		Anormalidades potencialmente relevantes, con exclusión de hallazgos incidentales.	Neuroimagen anormal con lesión causal.
Evolución de la enfermedad			Declive cognitivo progresivo en el curso de la epilepsia..
¿La RM y el EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico, una vez que las mioclonías palpebrales hayan sido observadas clínicamente y un EEG interictal muestre polipuntas o complejos de polipuntas-onda generalizados rápidos (3-6 Hz) inducidos por el cierre palpebral o la estimulación luminosa intermitente. Sin embargo, la mayoría de los pacientes no tratados tendrán respuesta fotoparoxística con mioclonías palpebrales registradas durante la estimulación luminosa en el EEG de rutina.			
Síndrome sin confirmación en el laboratorio: En regiones de recursos limitados, la Epilepsia con Mioclonías Palpebrales puede ser diagnosticada en personas que cumplan todos los criterios mandatorios y de exclusión si tienen mioclonías palpebrales observadas por el examinador o capturadas en videos caseros.			

*Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico de este síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 22. Epilepsias generalizadas -
Epilepsia con ausencias mioclónicas

	Mandatorios	Alerta*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis de ausencias mioclónicas como tipo predominante.		Crisis focales. Crisis atónicas, mioclónico-atónicas o tónicas.
EEG	Patrón de complejos de punta-onda generalizados regulares, rítmicos a 3 Hz sincronizados con las sacudidas mioclónicas.		Enlentecimiento focal Descargas consistentemente focales unilaterales Complejos punta-onda lentos <2 Hz generalizados (a menos que estén al final de un brote de mayor frecuencia) Enlentecimiento de la actividad de base difusa no limitada al período post ictal
Edad de inicio			<1 año o >12 años
Examen neurológico		Déficit intelectual moderado o más acentuado. Hallazgos neurológicos focales.	
Imagen			Neuroimagen anormal con lesión causal.

Evolución de la enfermedad			Declive cognitivo progresivo en el curso de la epilepsia.
¿La RM y el EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM debe ser considerada para excluir otras causas. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico, una vez que las ausencias mioclónicas hayan sido observadas clínicamente y un EEG interictal muestre complejos de punta-onda generalizados regulares a 3Hz. Sin embargo, la mayoría de los pacientes no tratados tendrán crisis de ausencia mioclónica en el EEG de rutina.			
Síndrome sin confirmación en el laboratorio: En regiones de recursos limitados, la Epilepsia de Ausencias Mioclónicas puede ser diagnosticada en personas que cumplan todos los criterios mandatorios y de exclusión si las crisis de ausencias mioclónicas son observadas por el examinador o capturadas en videos caseros.			

*Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico de este síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 23. Epilepsias generalizadas -
Epilepsia con crisis mioclónico-atónicas

	Mandatorios	Alerta*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis mioclónico-atónicas.	Crisis tónicas dentro de los 12 meses del inicio de la epilepsia.	Espasmos epilépticos o Síndrome de Espasmos Epilépticos Infantiles antes del diagnóstico. Crisis focales.
EEG	Patrón de complejos punta-onda 2-6 Hz o polipunta generalizada.	Actividad rápida paroxística generalizada en el sueño. Complejos punta-onda lentos < 2Hz generalizados. Respuesta fotoparoxística en frecuencias bajas (sugiere trastorno CLN2).	
Edad de inicio			<6 meses o >8 años
Desarrollo al inicio		Retraso del crecimiento moderado a severo antes del inicio de las crisis.	
Examen neurológico		Hallazgos neurológicos focales.	
Imagen			Neuroimagen anormal con lesión causal.
¿La RM y el EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico. Sin embargo, en un niño con alertas o con manifestaciones clínicas sugestivas de Síndrome de Lennox-Gastaut o Espasmos Epilépticos Infantiles, un video al menos es esencial e idealmente un EEG debe ser registrado. Síndrome evolutivo: La Epilepsia con Crisis Mioclónico-atónicas debe ser sospechada en el caso de un inicio explosivo de múltiples tipos de crisis generalizadas en niños con una edad apropiada sin signos de alerta o exclusión.			

*Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico de este síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 24. Encefalopatías epilépticas y del desarrollo -
Síndrome de Lennox-Gastaut.

	Mandatorios	Alerta*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis tónicas. Además de las crisis tónicas, al menos un tipo de crisis adicional debe estar presente, que puede ser representado por cualquiera de los siguientes: • Ausencias atípicas • Atónicas • Mioclónicas • Focales disperipectivas • Tónico-clónicas generalizadas • Status epiléptico no convulsivo • Espasmos epilépticos		
EEG	Patrón de complejos de punta onda lentos <2.5 Hz generalizados (o historial de este hallazgo en los EEG previos) Actividad rápida paroxística generalizada en el sueño (o historia de este hallazgo en los EEG previos)	Respuesta fotoparoxística en bajas frecuencias (sugiere trastorno CLN2)	Anormalidades focales persistentes sin patrón de punta onda generalizada
Edad de inicio	< 18 años	>8 años	
Pronóstico a largo plazo	Epilepsia farmacorresistente. Déficit intelectual leve a profundo.		
¿La RM y el EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico, pero usualmente es realizada para evaluar la etiología subyacente. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico. Sin embargo, debe ser fuertemente considerado en un niño con alertas o con características clínicas que puedan sugerir un Síndrome de Epilepsia con Crisis Mioclónico-atónicas. Síndrome evolutivo: Aproximadamente 50% de los lactantes con encefalopatías epilépticas y del desarrollo graves como el Síndrome de Espasmos Epilépticos Infantiles o la Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo Infantil Precoz evolucionan a lo largo del tiempo al Síndrome de Lennox-Gastaut. Síndrome sin confirmación en el laboratorio: En regiones de recursos limitados, como mínimo se necesita un EEG que demuestre un patrón característico de complejos punta y onda lentos generalizados durante la vigilia para el diagnóstico.			

*Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico de este síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 25. Encefalopatías epilépticas y del desarrollo -
Encefalopatía epiléptica y del desarrollo con activación de punta-onda durante el sueño

	Mandatorios	Alerta*	Exclusión
Crisis epilépticas		Crisis tónicas durante el sueño.	Espasmos epilépticos.
EEG	Patrón de complejos de punta y onda lentas (1.5-2Hz) en el sueño N-REM. Las anomalías son marcadamente activadas durante el sueño.	Actividad rápida paroxística generalizado en el sueño (considere el síndrome de Lennox-Gastaut). Complejos de puntas y ondas lento <2,5 Hz generalizado en la vigilia y el sueño (considere el Síndrome de Lennox-Gastaut).	
Edad de inicio		>1 año y <2 años	<1 año o >12 años
Desarrollo al inicio	Regresión cognitiva, conductual o motora o estancamiento temporal relacionado con el patrón de complejos de puntas y ondas lento (1,5-2 Hz) en el sueño N-REM		
Pronóstico a largo plazo	Remisión del patrón de complejos de punta y ondas lentas (1,5-2 Hz) en el sueño N-REM en EEG hasta mediados de la adolescencia, aunque a menudo el EEG continúe anormal.		
¿La RM y el EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico, pero usualmente se realiza para evaluar la etiología subyacente. El EEG ictal durante el sueño es mandatorio para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación en el laboratorio: En regiones de recursos limitados, este síndrome no puede ser presumiblemente diagnosticado sin un EEG durante el sueño.			

*Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico de este síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 26. Encefalopatías epilépticas y del desarrollo -
Síndrome de epilepsia relacionada a infección febril (FIRES: *Febrile Infection-related epilepsy syndrome*)

	Mandatorios	Alerta*	Exclusión
Crisis epilépticas	Historial de enfermedad febril inespecífica en las 2 semanas que preceden al inicio de las crisis. Crisis focales y multifocales que a menudo evolucionan a tónico-clónico bilaterales. Las crisis progresan en frecuencia y severidad para culminar en <i>status epiléptico</i> superrefractario típicamente 2 semanas luego del inicio.		Historial de epilepsia antes del inicio de los síntomas.
EEG	Enlentecimiento de actividad de base con descargas epileptiforme multifocal y crisis focales electrográficas y electroclínicas frecuentes.	Crisis unifocales	
Edad de inicio		<2 años	<1 año o >30 años
Desarrollo desde el inicio	Encefalopatía aguda con inicio de crisis frecuentes.	Déficit intelectual antes del inicio de las crisis.	
Examen neurológico		Anormalidades en el examen neurológico antes del inicio de las crisis.	
Imagen			En la presentación, la RM muestra una lesión epileptógena concordante con el inicio de las crisis.

Otros exámenes			Punción lumbar mostrando evidencia de infección del SNC. Anticuerpo causal en LCR o pruebas autoinmunes en plasma. Etiología genética o metabólica documentada. Encefalopatía tóxica documentada.
Pronóstico a largo plazo		Falta de epilepsia focal o multifocal farmacorresistente. Falta de dificultades aprendizaje o intelectual. Falta en grados variables de atrofia cerebral en la RM.	
¿La RM y el EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM es necesaria para el diagnóstico para excluir lesión causal. El EEG ictal es necesario para confirmar la frecuencia y la multifocalidad de las crisis.			
Síndrome sin confirmación en el laboratorio: En regiones de recursos limitados, este síndrome no puede ser diagnosticado sin estudios de EEG y RM.			

*Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico de este síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 27. Encefalopatías epilépticas y del desarrollo - Síndrome de Hemiconvulsión-Hemiplejía (SHH)

	Mandatorios	Alerta*	Exclusión
Crisis epilépticas	El diagnóstico requiere tanto del historial de la enfermedad en etapa aguda como crónica. Etapa aguda: Episodio de <i>status epiléptico</i> hemiclónico febril, que es seguido inmediatamente por hemiparesia permanente. Etapa crónica: después de un período de tiempo variable (generalmente 3 años después del <i>status epiléptico</i> inicial) aparecen crisis focales motoras unilaterales o focales con evolución para tónico-clónico bilateral.		Hemiparesia transitoria (paresia de Todd). Crisis focales motoras unilateral que progresan in crescendo en meses a años, con desarrollo tardío de hemiparesia progresiva (considerar la encefalitis de Rasmussen).
EEG	Enlentecimiento de la actividad de base en el hemisferio afectado. Descargas epileptiformes focales o multifocales sobre el hemisferio afectado en la fase crónica.		
Edad de inicio		> 4 años	> 6 años
Desarrollo al inicio		Déficit intelectual antes del inicio de las crisis.	
Examen neurológico		Anormalidades en el examen neurológico antes del episodio inicial de <i>status epiléptico</i> febril. Angioma facial sugestivo de síndrome de Sturge-Weber.	

Imagen	RM inmediatamente después del status epiléptico febril (etapa aguda) muestra alteración de señal difusa con hiperintensidad en T2 y restricción de la difusión de la región subcortical del hemisferio afectado, a menudo con edema importante. Con el tiempo (etapa crónica) hay atrofia de la hemisferio afectado.		En la presentación, la RM muestra una lesión epileptogénica concordante con el inicio de las crisis.
Otros exámenes			Causa alternativa de hemiparesia como accidente vascular isquémico agudo, infección intracraneal, etc.
Pronóstico a largo plazo	Epilepsia farmacorresistente. Déficit motor focal permanente.		
¿La RM y el EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM es necesaria para el diagnóstico. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico. Síndrome evolutivo: En niños con hemiparesia aguda persistente después de un episodio de <i>status epiléptico</i> convulsivo febril, con hallazgos obligatorios de RM, pero que aún no han progresado a la fase crónica de la enfermedad con crisis focales motoras o focales que progresan a crisis tónico-clónicas bilaterales farmacorresistentes, se debe sospechar Síndrome de hemiconvulsión-hemiplejía-epilepsia emergente. Síndrome sin confirmación en el laboratorio: En regiones de recursos limitados, este síndrome no puede ser presumiblemente diagnosticado sin estudios de EEG en casos con todos los criterios clínicos mandatorios y de exclusión, sin alertas. Sin embargo, un estudio de imagen (TC o RM) es necesario para excluir otras causas.			

*Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico de este síndrome y consideración de otras condiciones.

SECCIÓN 7.

Síndromes epilépticos con inicio en edades variables

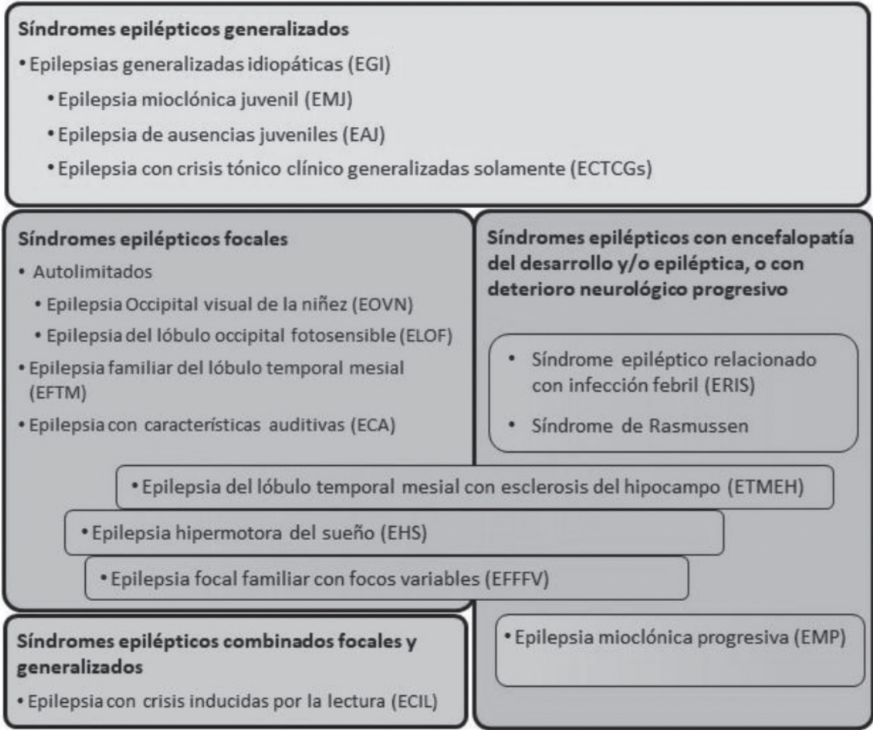


Figura 38: Síndromes epilépticos con inicio en edades variables, heterogéneos en cuanto a su etiología

Tabla 28. Epilepsia con edades de inicio variable -
Epilepsia hipermotora (hipercinética) relacionada con el sueño

	Mandatorios	Alertas*	Excluyentes
Crisis	Del sueño predominantemente, crisis motoras breves hipercinéticas o asimétricas tónicas/distónicas	Crisis predominantemente en vigilia	Crisis únicamente durante la vigilia. Crisis generalizadas.
EEG		Alteraciones epileptiformes frecuentes fuera de los lóbulos frontales. Anormalidades epileptiformes generalizadas.	
Edad de inicio		<10 años o >20 años	<2 meses o > 64 años
Desarrollo al inicio		Discapacidad intelectual moderada a severa	
Examen neurológico		Anormalidades focales en el examen neurológico	
RM y EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico, sin embargo debe ser realizada para evaluar la etiología subyacente El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: en regiones con recursos limitados se puede diagnosticarla EHS, si se cumplen los criterios mandatorios y excluyentes, y si en el paciente se ha presenciado crisis o se grabó por video crisis hipercinéticas durante el sueño			

* Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero rara vez se ven. Su presencia debe instar a la precaución en el diagnóstico del síndrome y la consideración de otras condiciones.

Tabla 29. Epilepsia con edades de inicio variable -
Epilepsia del lóbulo temporal mesial familiar

	Mandatorios	Alertas*	Excluyentes
Crisis	Focales cognitivas (particularmente deja vù), crisis sensoriales y autonómicas.	Crisis predominantemente en vigilia.	Crisis generalizadas
EEG		Anormalidades epileptiformes generalizadas.	
Desarrollo al inicio		Discapacidad intelectual.	
Examen neurológico		Anormalidades focales en el examen neurológico.	
Imágenes	Normal o atrofia/ esclerosis hipocámpal.		
Otros estudios: genéticos, etc.	Antecedentes familiares de personas con crisis focales que surgen del lóbulo temporal mesial.		
RM y EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM es necesaria para el diagnóstico para excluir otras causas El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: en regiones con recursos limitados se requiere una RM para el diagnóstico, para excluir otras etiologías estructurales			

* Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero rara vez se ven. Su presencia debe instar a la precaución en el diagnóstico del síndrome y la consideración de otras condiciones.

Tabla 30. Epilepsia con edades de inicio variable -
Epilepsia focal familiar con focos variables

	Mandatorios	Alertas*	Excluyentes
Crisis	Crisis de inicio focal.		Crisis de inicio generalizadas
EEG		Anormalidades epileptiformes generalizadas	
Edad de inicio		Inicio neonatal	
Desarrollo al inicio			Discapacidad intelectual moderada a profunda
Examen neurológico		Anormalidades focales en el examen neurológico.	
Imágenes	Normal o displasia cortical focal		
Otros estudios: genéticos, etc.	Antecedentes familiares de personas con crisis focales de regiones corticales que difieren entre miembros de una misma familia.		Antecedentes familiares de personas con crisis focales que ocurren exclusivamente antes de los 20 meses de edad
RM y EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM es necesaria para el diagnóstico. La historia familiar de crisis focales puede ser incidental, debido a causas adquiridas. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico.			

* Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero rara vez se ven. Su presencia debe instar a la precaución en el diagnóstico del síndrome y la consideración de otras condiciones.

Tabla 31. Epilepsia con edades de inicio variable -
Epilepsia con características auditivas

	Mandatorios	Alertas*	Excluyentes
Crisis	Crisis focales sensoriales auditivas focales y/o crisis cognitivas focales con afasia receptiva.		Crisis de inicio generalizadas. Otras crisis de inicio focal.
EEG		Anormalidades epileptiformes generalizadas.	
Desarrollo al inicio			Discapacidad intelectual moderada a severa
Examen neurológico		Anormalidades focales en el examen neurológico.	
Imágenes	Normal o displasia cortical focal.		
RM y EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM es necesaria para el diagnóstico para excluir otras causas. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: en regiones con recursos limitados para diagnóstico de Epilepsia con Características Auditivas la RM es necesaria para excluir otras etiologías estructurales			

* Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los casos, pero rara vez se ven. Su presencia debe instar a la precaución en el diagnóstico del síndrome y la consideración de otras condiciones.

Tabla 32. Epilepsias con edades de inicio variables -
Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis hipocampal

	Mandatorios	Alertas*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales perceptivas o disceptivas con semiología inicial referida a las redes del lóbulo temporal mesial	Semiología inicial referida a otras redes diferentes que mesial temporal (por ejemplo, disconfort en la garganta, movimientos clónicos o distónicos, síntomas sensitivos somáticos, actividad hipercinética, síntomas visuales, síntomas auditivos, risa)	Crisis de inicio generalizado
EEG		Ausencia de anormalidades epileptiforme temporales consistentes, a pesar de EEGs repetidos Anormalidades epileptiformes generalizadas Descargas centrotemporales de amplitud elevada con dipolo horizontal Anormalidad epileptiforme interictal o alentecimiento focal, fuera de las regiones temporales o en regiones posteriores	Crisis registradas co inicio generalizado Crisis eletrográficas registradas com inicio en regiones fuera del lóbulo temporal
Edad de inicio		<2 años	
Desarrollo inicial		Deficiencia intelectual moderada a profunda	
Examen neurológico		Anormalidades focales en el examen neurológico como hemiparesia (excluyendo asimetría facial)	

Imagen	Esclerosis hipocampal (unilateral o bilateral) en la RM		
RM ou EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM documentando esclerosis hipocampal es requerida para el diagnóstico. El EEG ictal no es necesario.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones con recursos limitados, una RM es necesaria para la confirmación diagnóstica.			

* Los criterios de alerta están ausentes en la mayoría de los casos, aunque raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico del síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 33. Epilepsias con edades de inicio variables -
Síndrome de Rasmussen

	Mandatorios	Alertas*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis focales/hemisféricas que frecuentemente aumentan en frecuencia en semanas a meses	Crisis de inicio focal independiente en ambos hemisferios (apenas 2% del síndrome de Rasmussen es bilateral)	Crisis de inicio generalizado
EEG	Enlentecimiento y anomalías epileptiformes hemisféricas	Espícula-onda generalizada	
Edad de inicio		Adolescente o adulto	
Desarrollo inicial		Desarrollo anormal antes del inicio de las crisis	
Examen neurológico			Hemiparesia presente desde el inicio (si la hemiparesia permanente esta presente inmediatamente después del <i>status epilepticus</i> , considere el Síndrome de Hemiconvulsión-Hemiplejía-Epilepsia)
Imagen	Hemiatrofia progresiva (atrofia precoz insular y de la cabeza del núcleo caudado)	Falta de señal hiperintensa y/o atrofia da cabeza del caudado ipsilateral y/o falta de hiperseñal en T2-FLAIR en la sustancia gris o blanca	La imagen muestra un Síndrome de Sturge-Weber

Otros estudios: Genética, etc.			Causa metabólica de <i>epilepsia partialis continua</i> Condición es debida a encefalitis mediada por anticuerpos específicos
Pronóstico a largo plazo	Epilepsia farmacorresistente Déficits neurológicos progresivos		
RM y EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM es necesaria para el diagnóstico El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico			
Síndrome en evolución: Niños con epilepsia farmacorresistente, con crisis focales hemisféricas que progresivamente aumenta en frecuencia, con déficits neurológicos progresivos, pero cuya RM permanece normal, y en quienes todas las otras etiologías metabólicas y autoinmunes fueron excluidas, deben tener sospecha elevada de Síndrome de Rasmussen emergente			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, el Síndrome de Rasmussen puede ser diagnosticado sin EEG en un paciente con crisis de inicio focal/hemisféricas que muestran evolución clínica típica, que presenten todos los otros criterios clínicos mandatorios y ninguno de exclusión y no tienen alertas. Sin embargo, la imagen (TC o RM) es necesaria para excluir otras causas			

* Los criterios de alerta están ausentes en la mayoría de los casos, aunque raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico del síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 34. Epilepsias con edades de inicio variables -
Epilepsia con crisis inducidas por la lectura

	Mandatorios	Alertas*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis mioclónicas reflejas que afectan los músculos orofaciales desencadenadas por tareas relacionadas a la lectura/ lenguaje	Sacudidas mioclónicas prominentes afectando los meimbros superiores	Todos los otros tipos de crisis, excepto crisis tónico-clónicas generalizadas
EEG			Enlentecimiento de la actividad de base en el EEG, excluyendo la fase posictal de una crisis tónico-clónica generalizada
Edad de inicio		>20 años	
Desarrollo inicial	Normal		
Examen neurológico	Normal		
Imagen	Normal		
RM o EEG ictal son necesarios para el diagnóstico La RM es necesaria para el diagnóstico, para excluir causa estructural El EEG ictal no es necesario; sin embargo, la observación durante la lectura (directamente o por video) es fuertemente recomendada, ya que muestra las mioclonías características afectando los músculos orofaciales			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones con recursos limitados, este síndrome puede ser diagnosticado en niños y adultos que presenten todos los criterios mandatorios y no los criterios de exclusión			

* Los criterios de alerta están ausentes en la mayoría de los casos, aunque raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico del síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 35. Epilepsias con edades de inicio variables -
Criterios diagnósticos para epilepsias mioclónicas progresivas

	Mandatorios	Alertas*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis mioclónicas		
EEG	Espigas/poliespiga-onda generalizadas		Anormalidad focal persistente, fuera de occipital
Edad de inicio	2-50 años	>20 años	
Desarrollo inicial	Normal al inicio		
Examen neurológico	Normal al inicio		
Comorbilidades	Deterioro neurocognitivo progresivo (en algunos casos la observación a lo largo del tiempo es necesaria para distinguir la Epilepsia Mioclónica Progresiva de Epilepsia Mioclónica Juvenil)		
Imagen	Normal el inicio		
Curso de la enfermedad	Empeoramiento progresiva de las mioclonías erráticas, crisis mioclónicas y tónico-clónicas generalizadas, deterioro cognitivo, signos cerebelosos progresivos. Deterioro del EEG con enlentecimiento progresivo de la actividad de base y/o aumento de las anormalidades epileptiformes		
RM o EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico, aunque es frecuentemente realizada para evaluar la etiología subyacente El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones con recursos limitados, la Epilepsia Mioclónica Progresiva puede ser sospechada en personas que presenten los criterios mandatorios, sin alertas y de exclusión que muestran empeoramiento progresivo de las crisis mioclónicas y de la función neurológica y cognitiva			

* Los criterios de alerta están ausentes en la mayoría de los casos, aunque raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico del síndrome y consideración de otras condiciones.

Sección 8.

Síndromes epilépticos generalizados idiopáticos

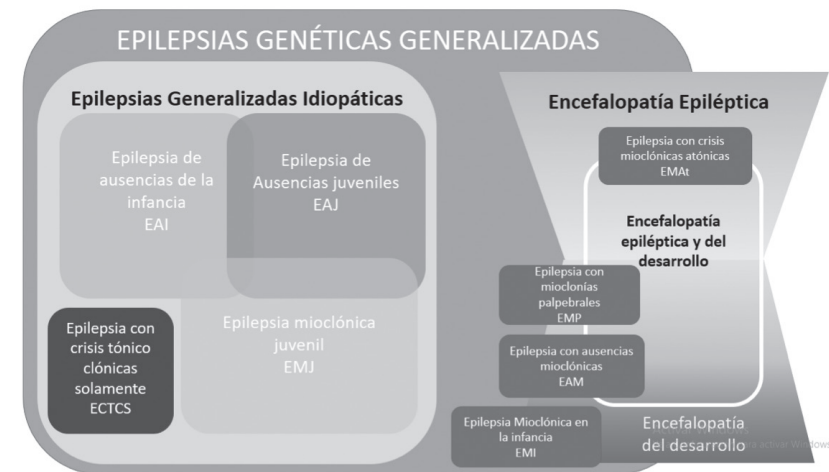


Figura 39: Concepto de epilepsia generalizada genética versus epilepsia generalizada idiopática. Las epilepsias generalizadas idiopáticas (EGI) son un sub grupo de las epilepsias genéticas generalizadas (EGG), compuestos por los siguientes cuatro síndromes: epilepsia de ausencia de la infancia, epilepsia de ausencias juvenil, epilepsia mioclónica juvenil y epilepsia con crisis tónico clónicas generalizadas solamente. Estos cuatro síndromes pueden mostrar cierto grado de superposición. Además de las EGI, las EGG incluyen (1) personas con crisis tipo generalizadas que no cumplen los criterios para un síndrome específico y (2) síndromes de epilepsia generalizada menos comunes. Estos últimos síndromes también tienen una base genética y puede ocurrir en el contexto de un paciente con intelecto normal o con discapacidad intelectual. Algunos se presentan con una encefalopatía epiléptica como ser la epilepsia con crisis mioclónicas atónicas, mientras otros síndromes como la epilepsia con mioclonías de ausencia y la epilepsia con mioclonías palpebrales, pueden estar asociadas a encefalopatías epilépticas y del desarrollo, una encefalopatía epiléptica o una encefalopatía del desarrollo. Otros síndromes como la epilepsia mioclónica de la infancia puede presentarse como una epilepsia generalizada en un niño con una encefalopatía del desarrollo (Ej con discapacidad intelectual) o con intelecto normal.

Tabla 36. Epilepsias generalizadas -
Epilepsia ausencia de la infancia

	Mandatorios	Alertas*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis de ausencias típicas	Crisis tónico-clónicas generalizadas antes o durante el periodo de las ausencias frecuentes Episodios de mirada fija con una duración típica > 30 s o con confusión o fatiga posictal. Ausencias que ocurren menos que diariamente en un individuo no tratado	Cualquiera de los siguientes tipos de crisis: • Crisis mioclónicas prominentes • Mioclonías palpebrales prominentes • Crisis de ausencias mioclónicas • Crisis atónicas • Crisis tónicas • Crisis de ausencias atípicas • Crisis focales disceptivas
EEG	Paroxismos de complejos de espiga-onda a 3 Hz (rango = 2.5-4 Hz) generalizados en el inicio de la ausencia. Puede haberse obtenido en la historia.	Falta de activación de complejos de espiga-onda generalizados 2,5-4 Hz en HV en un paciente no tratado que realiza HV ≥ 3 min Descargas epileptiformes consistentemente unilaterales Registro de fijación de mirada típico sin correlato EEG en un niño con historia de espiga-onda 2,5-4 Hz generalizados Enlentecimiento persistente de la actividad de base en el EEG en ausencia de medicación sedativa	Enlentecimiento difuso de la actividad de base

Edad de inicio		2-3 o 11-13 años	<2 años o >13 años
Desarrollo inicial		Deficiencia intelectual leve	Deficiencia intelectual moderada a profunda
Examen neurológico		Anormalidades potencialmente relevantes en el examen neurológico, excluyendo hallazgos incidentales	
Comorbilidades			Estancamiento o deterioro cognitivo
Imagen		Neuroimagen anormal, potencialmente relevante, excluyendo hallazgos incidentales	
Otros estudios: genética, etc.			Glucose baja en el LCR y/o variante patogénica SLC2A1 (el test no es necesario en la mayoría de los casos, aunque es fuertemente recomendado en niños con inicio ≤3 años, microcefalia y/o deficiencia intelectual)
RM y EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico, siempre que el estudio interictal muestre paroxismos de complejos de espiga-onda 2,5- 4 Hz generalizados en vigilia. Sin embargo, la mayoría de los pacientes no tratados tendrán crisis de ausencia típica en el EEG de rutina			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, la Epilepsia Ausencia de la Infancia puede ser diagnosticada en niños sin alertas que presenten todos los otros criterios mandatorios y de exclusión, si tienen una crisis de ausencia típica presenciada durante la HV.			

* Los criterios de alerta están ausentes en la mayoría de los casos, aunque raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico del síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 37. Epilepsias generalizadas idiopáticas -
Epilepsia ausencia juvenil

	Mandatorios	Alertas*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis de ausencias típicas	Episodios de mirada fija con duración típica >30 s o con confusión posictal o fatiga Crisis de ausencia ocurriendo >10 por día	Cualquiera de los siguientes tipos de crisis: • Crisis mioclónicas prominentes • Mioclonías palpebrales prominentes • Crisis de ausencias mioclónicas • Crisis atónicas • Crisis tónicas • Crisis de ausencias atípicas • Crisis focales disceptivas
EEG	Paroxismos generalizados de complejos de espiga- onda a 3-5,5 Hz (puede haberse obtenido de historia)	Ausencia de activación de complejos de espiga-onda generalizados 3-5,5 Hz en HV en un paciente que realiza la HV ≥ 3 min Enlentecimiento persistente de la actividad de base en el EEG en ausencia de medicación sedativa	Descargas epileptiformes focales consistentemente unilaterales Enlentecimiento difuso de la actividad de base Registro de episodios de fijación de la mirada típicos sin correlato EEG
Edad de inicio			< 8 años o > 20 años
Desarrollo inicial		Deficiencia intelectual leve	Deficiencia intelectual moderada a profunda

Examen neurológico		Anormalidades potencialmente relevantes en el examen neurológico, excluyendo los hallazgos incidentales	
Comorbilidades			Estancamiento o deterioro cognitivo
Imagen		Neuroimagen anormal, potencialmente relevante, excluyendo hallazgos incidentales	
Otros estudios: genética, etc.			Glucosa baja en el LCR y/o variante patogénica SLC2A1 (el test no es necesario en la mayoría de los casos, aunque es fuertemente recomendado en niños con inicio ≤3 años, microcefalia y/o deficiencia intelectual)
Curso de la enfermedad		Falta de crisis tónico-clónicas generalizadas en el curso de la epilepsia, en ausencia de tratamiento con FACs que son efectivos para este tipo de crisis	
RM y EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico, siempre que el estudio interictal muestre paroxismos de complejos de espiga-onda 3-5,5 Hz generalizados en vigilia. Sin embargo, la mayoría de los pacientes no tratados tendrán crisis de ausencia en el EEG de rutina			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, la Epilepsia ausencia juvenil puede ser diagnosticada en personas sin criterios de alerta que presenten todos los otros criterios mandatorios y de exclusión, si tienen una crisis de ausencia típica presenciada durante la HV			

* Los criterios de alerta están ausentes en la mayoría de los casos, aunque raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico del síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 38. Epilepsias generalizadas idiopáticas -
Epilepsia mioclónica juvenil

	Mandatorios	Alertas*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis mioclónicas	<i>Status epilepticus</i> de crisis tónico-clónicas generalizadas Semiología unifocal consistente (es decir, siempre afectando la misma parte del cuerpo del mismo lado) en el inicio de las crisis tónico- clónicas generalizadas Mioclonías consistentemente unifocales	Cualquiera de los siguientes tipos de crisis: • Crisis de ausencias mioclónicas • Crisis atónicas • Crisis tónicas • Crisis de ausencias atípicas • Crisis focales disceptivas • Mioclonías predominantemente o exclusivamente en sueño • Crisis mioclónicas que ocurren exclusivamente durante la lectura • Temblor cortical con mioclonías
EEG	Paroxismos generalizados de complejos de espiga-onda a 3-5,5 Hz o poliespiga-onda (puede haber sido obtenido de la historia)		Evento mioclónico habitual capturado en el EEG no acompañado por complejos de espiga-onda o poliespiga en el EEG Enlentecimiento focal Actividad epileptiforme consistentemente focal unilateral Paroxismos de complejos de espiga-onda

			lentos < 2,5 Hz generalizados (a menos que al final de un brote de frecuencias más altas) Enlentecimiento difuso de la actividad de base que no está limitado al período posictal
Edad de inicio		8-9 años o 25-40 años	<8 años o >40 años (Epilepsia Ausencia de la Infancia puede ocasionalmente evolucionar para Epilepsia Mioclónica Juvenil; en tales casos las personas pueden tener inicio con crisis de ausencia, aunque no crisis tónico-clónicas generalizadas o mioclónicas antes de los 8 años de edad)
Desarrollo inicial		Deficiencia intelectual leve	Deficiencia intelectual moderada a profunda
Examen neurológico		Anormalidades potencialmente relevantes en el examen neurológico, excluyendo hallazgos incidentales	
Imagen		Neuroimagen anormal, potencialmente relevante, excluyendo hallazgos incidentales	

Curso de la enfermedad			Deterioro cognitivo progresivo Mioclonías progresivas con compromiso de la función motora
RM y EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico. El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico.			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, la Epilepsia Mioclónica Juvenil puede ser diagnosticada en personas sin criterios de alerta que presenten todos los otros criterios clínicos mandatorios y de exclusión			

* Los criterios de alerta están ausentes en la mayoría de los casos, aunque raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico del síndrome y consideración de otras condiciones.

Tabla 39. Epilepsias generalizadas idiopáticas -
Epilepsia con crisis tónico-clónicas generalizadas únicamente

	Mandatorios	Alertas*	Exclusión
Crisis epilépticas	Crisis tónico-clónicas generalizadas	Semiología unifocal consistente (es decir, siempre afectando la misma parte del cuerpo del mismo lado) en el inicio de la crisis	Crisis mioclónico-tónico- clónicas (sugestivas de Epilepsia Mioclónica Juvenil) Cualquier otro tipo de crisis
EEG	Paroxismos de complejos de espiga-onda a 3-5,5 Hz o poliespiga-onda generalizados (puede haber sido obtenido de la historia)		Enlentecimiento focal Actividad epileptiforme consistentemente focal unilateral Paroxismos de complejos de espiga-onda lentos < 2,5 Hz generalizados (a menos que al final de un brote de frecuencias más altas) Enlentecimiento difuso de la actividad de base que no está limitado al periodo posictal
Edad de inicio		5-9 años o 26-40 años	<5 años o >40 años
Desarrollo inicial		Deficiencia intelectual leve	Deficiencia intelectual moderada a profunda

Examen neurológico		Anomalías potencialmente relevantes en el examen neurológico, excluyendo hallazgos incidentales	
Imagen		Neuroimagen anormal, potencialmente relevante, excluyendo hallazgos incidentales	Neuroimagen anormal con lesión causal
Curso de la enfermedad			Deterioro cognitivo progresivo
RM y EEG ictal son necesarios para el diagnóstico? La RM no es necesaria para el diagnóstico en todos los casos, aunque debe ser considerada ante alertas o si existe preocupación clínica por la existencia de una posible lesión estructural El EEG ictal no es necesario para el diagnóstico			
Síndrome sin confirmación de laboratorio: En regiones de recursos limitados, la Epilepsia con Crisis Tónico-clónicas Generalizadas Únicamente no puede ser diagnosticado sin EEG mostrando complejos de espiga-onda generalizados, siempre que no fuera posible excluir inicio focal sin el EEG			

* Los criterios de alerta están ausentes en la mayoría de los casos, aunque raramente pueden ser vistos. Su presencia debe exigir cautela en el diagnóstico del síndrome y consideración de otras condiciones.

Referencias bibliográficas

1. Fisher RS, van Emde Boas W, Blume W, et. al. Epileptic seizures and epilepsy: definitions proposed by the International League Against Epilepsy (ILAE) and the International Bureau for Epilepsy (IBE). *Epilepsia*, 2005; 46:470-472.
2. Thurman DJ, Beghi E, Begley CE, ILAE Commission on Epidemiology. Standards for epidemiologic studies and surveillance of epilepsy. *Epilepsia*, 2011; 52 (Suppl 7):S2-S26.
3. Hauser WA, Annegers JF, Kurland LT. Prevalence of epilepsy in Rochester, Minnesota: 1940-1980. *Epilepsia*, 1991; 32:429-445.
4. Fisher RS, Acevedo C, Arzimanoglou A, et al. A practical clinical definition of epilepsy. *Epilepsia*, 2014; 55(4):475-482.
5. Blume WT, Lüders HO, Mizrahi E, et al. Glossary of descriptive terminology for ictal semiology: report of the ILAE Task Force on Classification and Terminology. *Epilepsia*, 2001; 42(9):1212-1218.
6. Beniczky S, Tatum WO, Blumenfeld H, et al. Seizure semiology: ILAE glossary of terms and their significance. *Epileptic Disord*, 2022; 24(3):447-495.
7. Hauser AW, Rich SS, Lee JR. Risk of recurrent seizures after two unprovoked seizures. *N Engl J Med*, 1998; 338:429-434.
8. Wirrell EC, Nabbout R, Scheffer IE, et al. Methodology for classification and definition of epilepsy syndromes with list of syndromes: report of the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*, 2022; 63(6):1333-1348.
9. 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.
10. Bancaud J, Talairach J, Bonis A, et al. La Stereo-electroencephalographie dans L'épilepsie. Masson & Cie, Paris, France, 1965.
11. Bartolomei F, Chavel P, Wendling F. Epileptogenicity of brain structures in human temporal lobe epilepsy: a quantified study from intracerebral EEG. *Brain*, 2008; 131:1818-1830.
12. Fisher R, Cross H, French JA, et al. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy. *Epilepsia*, 2017; 58(4):522-530.

13. Fisher RS, Cross JH, D'Souza C, et al. Instruction manual for the ILAE 2017 operational classification of seizure types. *Epilepsia*, 2017; 58(4):531-542.
14. Berg AT, Berkovic SF, Brodie MJ, et al. Revised terminology and concepts for organization of seizures and epilepsies: report of the ILAE Commission on Classification and Terminology, 2005-2009. *Epilepsia*, 2010; 51(4):676-685.
15. Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy. Proposal for revised clinical and electroencephalographic classification of epileptic seizures. *Epilepsia*, 1981; 22:489-501.
16. Temkin O. *The Falling Sickness*. Baltimore, The Johns Hopkins University Press, 1971.
17. Jackson JH. *Selected Writings*. James Taylor (ed.). London, Staples Press, 1931.
18. Ebner A, Kerdar MS. Olfactory and gustatory auras. In: Lüders HO, Noachtar S (eds.). *Epileptic Seizures. Pathophysiology and Clinical Semiology*. Philadelphia, Churchill, Livingstone, 2000; pp. 313-319.
19. Daly D. Uncinate fits. *Neurology*, 1958; 8:250-60.
20. Howe JG, Gibson JD. Uncinate seizures and tumors, a myth re-examined. *Ann Neurol*, 1982; 12:227.
21. Ajmone-Marsan C, Ralston B. *The Epileptic Seizure: its Functional Morphology and Diagnostics Significance*. Springfield, IL, Charles C. Thomas, 1957.
22. Bernasconi A, Andermann F, Bernasconi N, et al. Lateralizing value of peri-ictal headache. A study of 100 patients with partial epilepsy. *Neurology*, 2001; 56:130-132.
23. Gastaut H. Fyodor Mikhailovitch Dostoevsky's involuntary contribution to the symptomatology and prognosis of epilepsy. William G. Lennox Lecture, 1977. *Epilepsia*, 1978; 19:186-201.
24. Cirignotta F, Todesco CV, Lugaresi E. Temporal lobe epilepsy with ecstatic seizures (so-called Dostoevsky epilepsy). *Epilepsia*, 1980; 21(6):705-710.
25. Wolf P, Yacubian EM. The epileptic experience in the works of Dostoyevsky and Machado de Assis. *Epilepsy Behav*, 2021; 121(Pt B):106205.
26. Kotagal P. Tonic-clonic seizures. In: Lüders HO, Noachtar S (eds.). *Epileptic Seizures. Pathophysiology and Clinical Semiology*. Philadelphia, Churchill Livingstone, 2000; pp. 425-432.
27. Usui N, Kotagal P, Matsumoto R, et al. Focal semiologic and electroencephalographic features in patients with juvenile myoclonic epilepsy. *Epilepsia*, 2005; 46(10):1668-1676.
28. Lhatoo S, Lüders H. The semiology and pathophysiology of the secondary generalized tonic-clonic seizures. In: Hirsch E, Andermann F, Chauvel P, Engel J, Lopes da Silva F, Lüders H (eds). *Generalized Seizures: Phenomenology to Underlying Systems and Networks*. Esher, John Libbey Eurotext, 2006; pp. 229-245.
29. Wyllie E, Lüders H, Morris HH, Lesser RP, Dinner DS. The lateralizing significance of versive head and eye movements during epileptic seizures. *Neurology*, 1986; 36:606-611.
30. Lüders H, Acharya J, Baumgartner C, et al. Semiological seizure classification. *Epilepsia*, 1998; 39:1006-1013.
31. Gloor P. Generalized epilepsy with spike-and-wave discharge: a reinterpretation of its electrographic and clinical manifestations. The 1977 William G. Lennox Lecture, American Epilepsy Society. *Epilepsia*, 1979; 20(5):571-588.
32. Kotagal P, Lüders H, Morris HH, Dinner DS, Wyllie E, Godoy J, Rothner AD. Dystonic posturing in complex partial seizures of temporal lobe onset: a new lateralizing sign. *Neurology*, 1989; 39:196-201.
33. Papayannis CE, Consalvo D, Seifer G, et al. Clinical spectrum and difficulties in management of hypothalamic hamartoma in a developing country. *Acta Neurol Scand*, 2008; 118(5):313-319.
34. Källén K, Wyllie E, Lüders HO, et al. Hypomotor seizures in infants and children. *Epilepsia*, 2002; 43(8):882-888.
35. Chauvel P, Delgado-Escueta AV, Halgren E, Bancaud J. *Frontal lobe Seizures and Epilepsies*. Adv Neurol, vol. 57. New York, Raven Press, 1992.
36. Silva W, Giagante B, Saizar R, et al. Clinical features and prognosis of nonepileptic seizures in a developing country. *Epilepsia*, 2001; 42(3):398-401.
37. Bautista RE, Spencer DD, Spencer SS. EEG findings in frontal lobe epilepsies. *Neurology*, 1998; 50(6):1765-1771.
38. Williamson PD, Spencer DD, Spencer SS, et al. Complex partial seizures of frontal lobe origin. *Ann Neurol*, 1985; 18(4):497-504.
39. Bancaud J, Talairach J. Clinical semiology of frontal lobe seizures. *Adv Neurol*, 1992; 57:3-58.
40. Manford M, Fish DR, Shorvon SD. An analysis of clinical seizure patterns and their localizing value in frontal and temporal lobe epilepsies. *Brain*, 1996; 119 (Pt 1):17-40.
41. Jobst BC, Siegel AM, Thadani VM, et al. Intractable seizures of frontal lobe origin: clinical characteristics, localizing signs, and results of surgery. *Epilepsia*, 2000; 41(9):1139-1152.

42. McGonigal A, Chauvel P. Frontal lobe epilepsy: seizure semiology and presurgical evaluation. *Pract Neurol*, 2004; 4:260-273.
43. Williamson PD, Jobst BC. Frontal lobe epilepsy. *Adv Neurol* 2000;84:215-242.
44. So NK. Mesial frontal epilepsy. *Epilepsia*, 1998; 39 (Suppl 4):S49-S61.
45. Wieser HG and ILAE Commission on Neurosurgery of Epilepsy. ILAE Commission Report. Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis. *Epilepsia*, 2004; 45(6):695-714.
46. Riney K, Bogacz A, Somerville E, et al. International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset at a variable age: position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63(6):1443-1474.
47. French JA, Williamson PD, Thadani VM, et al. Characteristics of medial temporal lobe epilepsy: I. Results of history and physical examination. *Ann Neurol*, 1993; 34(6):774-780.
48. Cendes F, Andermann F, Gloor P, et al. Atrophy of mesial structures in patients with temporal lobe epilepsy: cause or consequence of repeated seizures? *Ann Neurol*, 1993; 34(6):795-801.
49. Urbach H. Imaging of the epilepsies. *Eur Radiol*, 2005; 15(3):494-500.
50. Hauser WA. The natural history of drug resistant epilepsy: epidemiologic considerations. *Epilepsy Res*, 1992; Suppl 5: S25-S28.
51. Bartolomei F, Wendling F, Vignal JP, et al. Seizures of temporal lobe epilepsy: identification of subtypes by coherence analysis using stereo-electro-encephalography. *Clin Neurophysiol*, 1999; 110(10):1741-1754.
52. Kahane P, Bartolomei F. Temporal lobe epilepsy and hippocampal sclerosis: lessons from depth EEG recordings. *Epilepsia*, 2010; 51(Suppl.1):59-62.
53. Wieser HG. Depth recorded limbic seizures and psychopathology. *Neurosci Biobehav Rev*, 1983; 7(3):427-440.
54. Jackson J, Stewart P. Epileptic attacks with a warning of a crude sensation of smell and with the intellectual aura (dreamy state) in a patient who had symptoms pointing to gross organic disease of the right temporo- sphenoidal lobe. *Brain*, 1899; 22: 534-549.
55. Newton MR, Berkovic SF, Austin MC, et al. Dystonia, clinical lateralization, and regional blood flow changes in temporal lobe seizures. *Neurology*, 1992; 42(2):371-377.
56. Vázquez C, Cuello M, Rubino P, et al. Esclerosis temporal mesial: paradigma de la epilepsia de resolución quirúrgica. *Rev Argent Neurocir*, 2008; 22(2):59-73.
57. Giagante B, Consalvo D, Oddo S, et al. Clinical-EEG patterns at seizure onset in patients with hippocampal sclerosis. *Clin Neurophysiology*, 2003; 114 (12): 2286-2293.
58. Bartolomei F, Chauvel P, Wendling F. Epileptogenicity of brain structures in human temporal lobe epilepsy: a quantified study from intracerebral EEG. *Brain*, 2008; 131:1818-30.
59. Wieser HG. Depth recorded limbic seizures and psychopathology. *Neurosci Biobehav Rev*, 1983; 7(3):427-440.
60. Walsh GO, Delgado-Escueta AV. Type II complex partial seizures: poor results of anterior temporal lobectomy. *Neurology*, 1984; 34(1):1-13.
61. Isnard J, Guénot M, Ostrowsky K, et al. The role of the insular cortex in temporal lobe epilepsy. *Ann Neurol*, 2000; 48(4):614-623.
62. Isnard J, Guénot M, Sindou M, Mauguière F. Clinical manifestations of insular lobe seizures: a stereo-electroencephalographic study. *Epilepsia* 2004;45(9):1079-1090.
63. Höistad M, Barbas H. Sequence of information processing for emotions through pathways linking temporal and insular cortices with the amygdala. *Neuroimage*, 2008; 40(3):1016-1033.
64. Gowers WR. Epilepsy and other chronic convulsive diseases, their causes, symptoms, and treatment. Reimpressão do trabalho publicado pela primeira vez por William Wood, New York, 1885. American Academy of Neurology, série de reimpressões, Vol. I. Dover, New York, 1964.
65. Williamson PD, Thadani VM, Darcey TM, et al. Occipital lobe epilepsy: clinical characteristics, seizure spread patterns, and results of surgery. *Ann Neurol*, 1992; 31:3-13.
66. Hauser WA, Kurland LT. The epidemiology of epilepsy in Rochester, Minnesota, 1935 through 1967. *Epilepsia*, 1975; 16:1-66.
67. Huttenlocher PR. Myelination and development of function in immature pyramidal tract. *Exp Neurol*, 1970; 29:405-415.
68. Gastaut H, Broughton R. Ataques Epilépticos. Clínica, Electroencefalografía, Diagnóstico y Tratamiento. Barcelona, Toray, 1974.
69. Scaramelli A, Braga P, Avellanal A, et al. Prodromal symptoms in epileptic patients: clinical characterization of the pre-ictal phase. *Seizure*, 2009; 18(4):246-250.
70. Kotagal P. Tonic-clonic seizures. In: Lüders HO, Noachtar S (eds). *Epileptic Seizures. Pathophysiology and clinical Semiology*. Philadelphia, Churchill Livingstone, 2000; pp. 425-432.
71. Vasconcelos D. Compression fractures of the vertebrae during major epileptic seizures. *Epilepsia*, 1973; 14:323-328.
72. DeToledo JC, Lowe MR. Seizures, lateral decubitus, aspirations, and shoulder dislocation. Time to change guidelines? *Neurology*, 2001; 56:290-291.

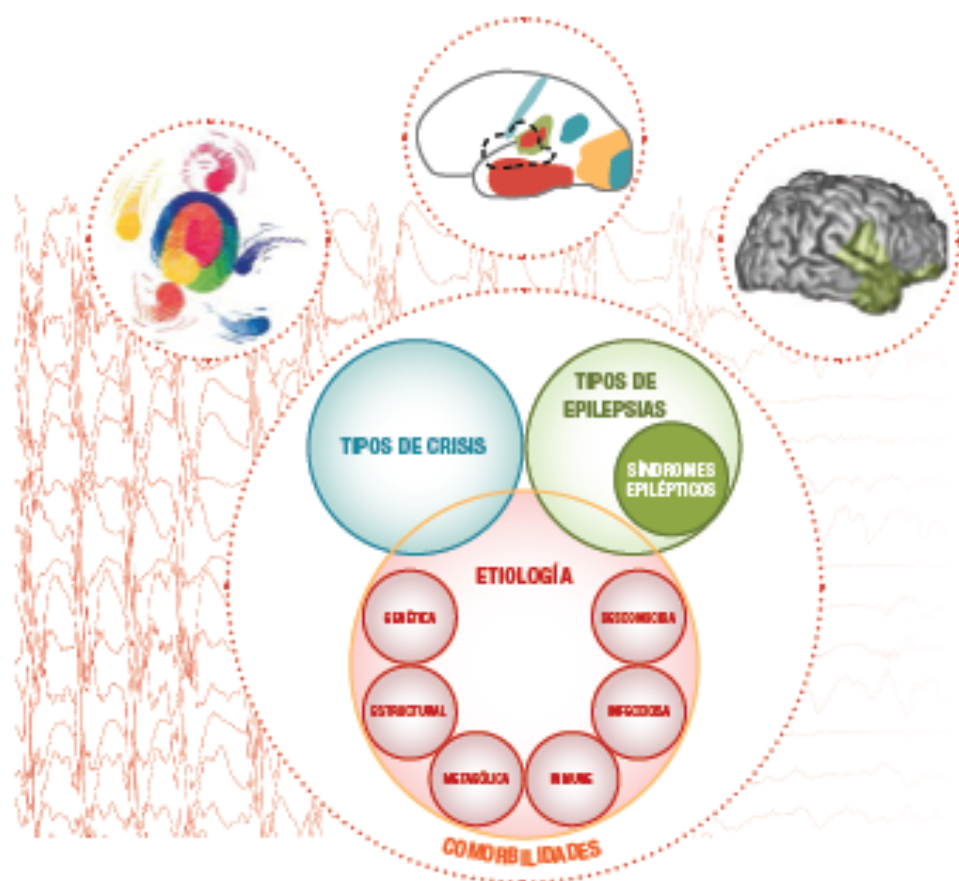
73. Schweighofer F, Schippinger F, Peicha G. Posterior dislocation fracture of the shoulder. *Chirurg*, 1996; 67:1251-1254.
74. Bühler M, Gerber C. Shoulder instability related to epileptic seizures. *J Shoulder Elbow Surg*, 2002; 11(4):339-344.
75. Rethnam U, Ulfen S, Sinha A. Post seizure anterior dislocation of shoulder. Beware of recurrence. *Seizure*, 2006; 15:348-349.
76. Gastaut H, Fischer-Williams M. The physiopathology of epileptic seizures. In: Field J, Magoun HW, Hall VE (eds.). *Handbook of Physiology, I. Neurophysiology*. Baltimore, Williams & Wilkins, 1959; pp. 329-364.
77. Dempsey EW, Morison RS. The production of rhythmically recurrent cortical potentials after localized thalamic stimulation. *Am J Physiol*, 1942; 135:293-300.
78. Fisch BJ, Pedley TA. Generalized tonic-clonic epilepsies In: Lüders H, Lesser RP (eds.). *Epilepsy. Electroclinical Syndromes*. London, Springer-Verlag, 1987; pp. 151-185.
79. Lüders H, Lesser RP, Dinner DS, Morris HH. Generalized epilepsies: a review. *Cleve Clin Q*, 1984; 1:205-226.
80. Fisch BJ, Klass DW. The diagnostic specificity of triphasic wave patterns. *Electroencephalogr clin Neurophysiol* 1988; 70:1-8.
81. Matsuo F. Partial epileptic seizures beginning in the truncal muscles. *Acta Neurol Scand*, 1984; 69(5):264-269.
82. Noachtar S, Arnold S. Clonic seizures. In: Lüders HO, Noachtar S (eds.). *Epileptic Seizures. Pathophysiology and Clinical Semiology*. Philadelphia, Churchill Livingstone, 2000; pp. 412-424.
83. Lüders HO, Noachtar S. *Atlas und Video Epileptischer Anfälle und Syndrome*. Wehr, Germany, Ciba-Geigy, 1995.
84. Janz D. *Die Epilepsien*. Stuttgart, Georg Thieme Verlag, 1969.
85. Scher M. Neonatal seizures: EEG and clinical manifestation. In: Wyllie E (ed.). *The Treatment of Epilepsy: Principles and Practice*. 2 ed. Philadelphia, Williams & Wilkins, 1997; pp. 600-621.
86. Gastaut H, Roger J, Ouahchi S, et al. An electroclinical study of generalized epileptic seizures of tonic expression. *Epilepsia*, 1963; 4:15-44.
87. Beaumanoir A, Dravet C. The Lennox-Gastaut syndrome in adulthood. In: Roger J, Bureau M, Dravet C, Dreifuss FE, Perret A, Wolf P (eds.). *Epileptic Syndromes in Infancy, Childhood and Adolescence*. 2 ed. London, John Libbey, 1992; pp. 115-132.
88. Blume WT, David RB, Gomez RM. Generalized sharp and slow wave complexes. Associated clinical features and long-term follow-up. *Brain*, 1973; 96:289-306.
89. Fitzgerald LF, Stone JL, Hughes JR, Melyn MA, Lansky LL. The Lennox Gastaut syndrome: electroencephalographic characteristics, clinical correlates, and follow-up studies. *Clin Electroencephalogr*, 1992; 23:180-189.
90. Niedermeyer E. The Lennox-Gastaut syndrome and its frontiers. *Clin Electroencephalogr*, 1986; 17:117-126.
91. Oller-Daurella L. Un type special de crises observées dans le syndrome de Lennox-Gastaut d'apparition tardive. *Rev Neurol*, 1970; 122:459-462.
92. Gastaut H. Clinical and electroencephalographic correlates of generalized spike-and-wave bursts occurring spontaneously in man. *Epilepsia*, 1968; 9:179-184.
93. Penry JK, Porter RJ, Dreifuss FE. Simultaneous recording of absence seizures with videotape and electroencephalography. A study of 374 seizures in 48 patients. *Brain*, 1975; 98:427-440.
94. Roger J, Michelle B, Ferrer-Vidal LO, et al. Clinical and electroencephalographic characteristics of idiopathic generalized epilepsies. In: Malafosse A, Genton P, Hirsch E, Marescaux C, Broglin D, Bernasconi R (eds.). *Idiopathic Generalized Epilepsies: Clinical, Experimental and Genetic Aspects*. London, John Libbey, 1994; pp. 7-18.
95. Holmes GL, McKeever M, Adamson M. Absence seizures in children: clinical and electroencephalographic features. *Ann Neurol*, 1987; 21:268-273.
96. Jeavons PM. Nosological problems of myoclonic epilepsies in childhood and adolescence. *Dev Med Child Neurol*, 1977; 19:3-8.
97. Panayiotopoulos CP. Absence epilepsies. In: Engel J, Pedley TA (eds.). *Epilepsy. A Comprehensive Textbook*. Philadelphia, Lippincott-Raven, 1997; pp. 2327-2346.
98. Binnie CD, Darby CE, de Corte RA, Wilkins AJ. Self-induction of epileptic seizures by eye closure: incidence and recognition. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 1980; 43(5):386-389.
99. Specchio N, Wirrell EC, Scheffer IE, et al. International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*, 2022; 63(6):1398-1442.
100. Tassinari CA, Lyagoubi S, Gambarelli F, et al. Relationships between EEG discharge and neuromuscular phenomena. *Electroenceph Clin Neurophysiol*, 1971; 31:176.
101. Tassinari CA, Lyagoubi S, Santos V, et al. Etude des décharges de pointes ondes chez l'homme II: les aspects cliniques et électroencéphalographiques des absences myocloniques. *Rev Neurol*, 1969; 121:379-383.

102. Bureau M, Tassinari CA. The syndrome of myoclonic absences. In: Roger J, Bureau M, Dravet C, Genton P, Tassinari CA, Wolf P (eds.). *Epileptic Syndromes in Infancy, Childhood and Adolescence*. 3 ed. London, John Libbey, 2002; pp. 305-312.
103. Lombroso CT. A prospective study of infantile spasms: clinical and therapeutic correlations. *Epilepsia*, 1983; 23:135-158.
104. Kellaway P, Hrachovy RA, Frost Jr JD, Zion T. Precise characterization and quantification of infantile spasms. *Ann Neurol*, 1979; 6:214-218.
105. Plouin P, Jalin C, Dulac O, Chiron C. Enregistrement ambulatoire de l'EEG pendant 24 heures dans les spasmes infantiles épileptiques. *Rev EEG Neurophysiol Clin*, 1987; 17:309-318.
106. Hrachovy RA, Frost JD, Kellaway P. Hypsarrhythmia: variations on the theme. *Epilepsia*, 1984; 25:317-325.
107. Shewmon DA. Ictal aspects with emphasis on unusual variants. In: Dulac O, Chugani HT, Dalla Bernardina B (eds.). *Infantile Spasms and West Syndrome*. London, WB Saunders, 1994; pp. 36-51.
108. Fusco L, Vigeveno F. Ictal clinical electroencephalographic findings of spasms in West syndrome. *Epilepsia*, 1993; 34(4):671-678.
109. Dalla Bernardina B, Watanabe K. Interictal EEG: variations and pitfalls. In: Dulac O, Chugani HT, Dalla Bernardina B (eds.). *Infantile Spasms and West Syndrome*. London, WB Saunders, 1994; pp. 63-81.
110. Michelle B, Regis H. Study of epileptic falls: methodologies and polygraphies. In: Beaumanoir A, Andermann F, Avanzini G, Mira L (eds.). *Falls in Epileptic and Non-Epileptic Seizures during Childhood*. London, John Libbey, 1997; pp. 65-74.
111. So N. Myoclonic seizures. In: Lüders HO, Noachtar S (eds.). *Epileptic Seizures. Pathophysiology and Clinical Semiology*. Philadelphia, Churchill Livingstone, 2000; pp. 377-388.
112. Oguni H, Fukuyama Y, Imaizumi Y, Uehara T. Video-EEG analysis of drop seizures in myoclonic-astatic epilepsy of early childhood (Doose syndrome). *Epilepsia* 1992;33:805-813.
113. Dravet C, Guerrini R, Bureau M. Epileptic syndromes with drop seizures in children. In: Beaumanoir A, Andermann F, Avanzini G, Mira L (eds.). *Falls in Epileptic and Non-Epileptic Seizures during Childhood*. London, John Libbey, 1997; pp. 95-111.
114. Oguni H, Sato F, Hayashi K. A study of unilateral brief focal atonia in childhood partial epilepsy. *Epilepsia*, 1992; 33(1):75-83.
115. Noachtar S, Holthausen H, Lüders HO. Epileptic negative myoclonus. Subdural EEG recordings indicate postcentral generator. *Neurology*, 1997; 49:1534-1537.
116. Lipinski CG. Epilepsies with astatic seizures of late onset. *Epilepsia* 1977;18:13-20.
117. Engel Jr J. Epileptic seizures. In: Engel Jr J (ed.). *Seizures and Epilepsy*. Philadelphia, FA Davis Co., 1989; pp. 137-178.
118. Doose H. Myoclonic astatic epilepsy of early childhood. In: Roger J, Dravet C, Bureau M, Dreifuss FE, Wolf P (eds.). *Epileptic Syndromes in Infancy, Childhood and Adolescence*. London, John Libbey, 1985; pp. 78-88.
119. Gastaut H, Regis H. On the subject of Lennox's "akinetik" petit mal. *Epilepsia*, 1961; 2:298-305.
120. Gastaut H, Tassinari CA, Bureau-Paillas M. Étude polygraphique et clinique des effondrements atoniques épileptiques. *Rev Neurol*, 1966; 36:5-21.
121. Gastaut H, Tassinari CA, Bureau-Paillas M. Étude polygraphique et clinique des effondrements atoniques épileptiques. *Rev Neurol*, 1966; 36:5-21.
122. Scheffer IE, Berkovic S, Capovilla G, et al. ILAE classification of the epilepsies: position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*, 2017; 58(4):512-521.
123. Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, et al. ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*, 2022; 63(6):1349-1397.
124. Hirsch E, French J, Scheffer IE, et al. ILAE definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*, 2022; 63(6):1475-1499.

Se terminó de imprimir en Impresiones Dunken
Ayacucho 357 (C1025AAG) Buenos Aires
Telefax: 4954-7700 / 4954-7300
E-mail: info@dunken.com.ar
www.dunken.com.ar
Junio de 2024

Silvia Kochen
Elza Márcia Targas Yacubian

Crisis y síndromes epilépticos



EDITORIAL DUNKEN