

11237 66



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO "FEDERICO GÓMEZ"

**EPILEPSIA CON CRISIS ASTÁTICO-MIOCLÓNICAS: EXPERIENCIA
DE DOS AÑOS EN EL HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO
"FEDERICO GÓMEZ"**

Tesis de posgrado que para obtener la especialidad de:

PEDIATRÍA MÉDICA

Presenta

DR. JORGE CARRANZA DEL RÍO

Director de Tesis

Dr. Saúl Garza Morales



México D.F.

20 de enero de 2002



Universidad Nacional
Autónoma de México

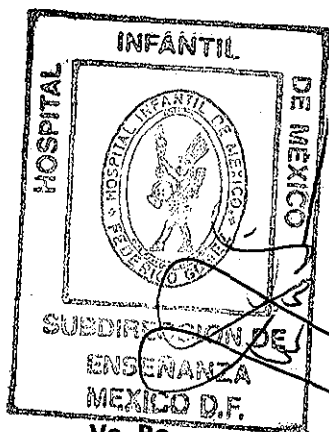


UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.



Saúl Garza

Dr. Saúl Garza Morales

SUBDIVISION DE ESPECIALIZACION
COMISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
FACULTAD DE MEDICINA
U. N. A. M.

INDICE

Introducción	1
Planteamiento del problema	7
Justificación	7
Objetivos	8
Material y métodos	8
Resultados	9
<i>Discusión</i>	13
Conclusiones	18
Bibliografía	19
Gráficas	22

INTRODUCCIÓN

Las encefalopatías epilépticas consisten en un grupo de alteraciones en los cuales los fenómenos paroxísticos son difusos y son la causa principal de afección cognitiva y/o motora. Ocurren en diversos rangos de edad, como el período neonatal (encefalopatía mioclónica neonatal, encefalopatía epiléptica temprana), lactantes (síndrome de West, epilepsia mioclónica grave, encefalopatía mioclónica no progresiva) y preescolares-escolares (síndrome de Lennox-Gastaut, epilepsia con crisis astático-mioclónica, epilepsia con puntas-ondas continuas en el sueño lento).¹

Las encefalopatías epilépticas de la niñez son una de las causas principales de discapacidad física, social y mental, así como de crisis convulsivas de difícil control en cualquier clínica pediátrica de neurología.² Los límites del concepto de encefalopatía epiléptica no están muy bien definidos y la agrupación de casos heterogéneos puede resultar muy artificial. De cierta forma se podrían definir estos eventos por la presencia de epilepsia grave, habitualmente con diversos tipos de crisis que se repiten frecuentemente resistentes a la mayoría o todos los fármacos actualmente disponibles; por su inicio temprano, durante la infancia o primeros años de la niñez; y por su asociación con problemas cognitivos/conductuales. La mayoría de los síndromes así definidos pueden presentarse en pacientes con déficit neurológico o cognitivo previo al inicio de las crisis convulsivas (formas secundarias) o con deterioro cognitivo/conductual en niños previamente normales (formas primarias). Dentro de las alteraciones de conducta usualmente se incluyen rasgos autistas.³

Dentro de la clasificación de las epilepsias y síndromes epilépticos de la Liga Internacional Contra la Epilepsia (ILAE por sus siglas en inglés) de 1985, revisada en 1989 y vigente hasta este momento, la mayoría de las encefalopatías epilépticas se engloban dentro de las epilepsias generalizadas criptogénicas o sintomáticas.⁴ Sin embargo, en el nuevo esquema diagnóstico propuesto para gente con crisis epilépticas y con epilepsia plasmada en el reporte de la Fuerza de Trabajo de la ILAE sobre clasificación y terminología⁵, se separan las diversas entidades dentro del rubro de síndromes epilépticos entre encefalopatías epilépticas y epilepsias

generalizadas idiopáticas, esto siendo un tema aún en discusión.

El síndrome de Lennox-Gastaut es una de las epilepsias de la niñez más graves, que se caracteriza por crisis convulsivas frecuentes, caídas repentinas, una resistencia marcada al tratamiento farmacológico, y alteraciones mentales y de conducta. Los mecanismos fisiológicos y patogénicos de este síndrome no son bien comprendidos y los límites con otros tipos de epilepsias graves no son fáciles de definir. Sin el conocimiento preciso de las características clínicas y electroencefalográficas de un paciente individual, puede resultar muy difícil distinguirla de la epilepsia con crisis astático-mioclónicas, también conocido como síndrome de Doose.^{7,8} Estas dos entidades son las encefalopatías epilépticas más comunes en la niñez.⁶

En 1968, Kruse⁹ reportó una serie de 82 pacientes con los mismos datos clínicos que pacientes con síndrome de Lennox-Gastaut (SLG) bajo el nombre de petit mal astático-mioclónico. Sin embargo, él asoció las caídas súbitas a las mioclonías sin demostrarlo por registros poligráficos; no realizó electroencefalogramas (EEG) de sueño razón por la cual no logró detectar las crisis tónicas o ritmos rápidos típicos del SLG. Poco después, Doose et al¹⁰ describió un tipo de epilepsia idiopática como *petit mal mioclónico-astático centrencefálico*, diferenciándolo del SLG, mayormente sintomático en su opinión. A pesar de esto, la Comisión de Clasificación de la ILAE no retuvo el carácter idiopático de esta epilepsia y la incluyó de manera errónea en la categoría de epilepsias generalizadas criptogénicas o sintomáticas, como se comentó previamente. En los últimos años diversos autores han tratado de establecer criterios firmes para separar el SLG de la epilepsia con crisis astático-mioclónica (EAM) basándose en su etiología, semiología y pronóstico.^{11,12}

Definición

Con base en los 117 casos que Doose recopiló durante más de 20 años, describió un síndrome que ocurre durante los primeros 5 años de vida, más frecuente en el sexo masculino (73.5%) que en el femenino, siempre de etiología primaria, con una tasa alta de historia familiar positiva (37%). Las crisis convulsivas típicas son principalmente mioclónicas-astáticas y ausencias atípicas, y el EEG muestra un patrón típico de ritmo theta de 4 a 7 Hz, de predominio en áreas parietales y

asociado con puntas y ondas rápidas generalizadas. También se observan crisis tónicas-clónicas generalizadas, pero las crisis tónicas son raras, ocurriendo sólo de manera tardía en el curso de la enfermedad y casi exclusivamente durante la noche. La evolución y pronóstico son variables, siendo menos favorable con la ocurrencia de status de "crisis menores".

Epidemiología

La epilepsia con crisis astático-mioclónica es rara, y no existen estudios epidemiológicos hasta ahora. En 1983 Doose y Sitepu ¹³ señalaron que la presencia de crisis mioclónicas generalizadas o astático-mioclónicas en todas las epilepsias de la niñez es del 1-2% hasta los 9 años. En 694 pacientes con epilepsias de inicio antes de los 5 años observados en el Centre Saint-Paul entre 1986 y 1995, sólo 12 fueron clasificados como EAM (1.7%), comparado con 57 (8.2%) clasificados como SLG.

Etiología y mecanismos básicos

Factores etiológicos adquiridos son infrecuentes y sólo el 16% de los pacientes de Doose tenían un claro retardo mental antes de su primera crisis. En contraste, los factores genéticos son prominentes. Se reportaron crisis convulsivas en padres y hermanos de los padres en un 32% de los casos (crisis convulsivas tónico-clónico generalizadas febriles o no febriles, crisis de ausencia, crisis mioclónicas o mioclónicas-astáticas). Aún más, la incidencia de las crisis en ellos antes de los 5 años de edad fue alta. Doose y Baier ⁹ demostraron que esta predisposición genética es importante en la patogénesis de la EAM y difiere en esto de crisis de inicio más tardío. La frecuencia de marcadores electroencefalográficos, como fotosensibilidad, ritmos de 4-7 Hz, y puntas-ondas fue llamativamente mayor en hermanos y padres. Por estos estudios se determinó que la epilepsia astático-mioclónica es un ejemplo de enfermedad multifactorial.

Presentación clínica

De acuerdo a Doose, el inicio de la EAM sucede durante los primeros 5 años de vida en el 94% de los pacientes, y durante el primer año en el 24%, con crisis convulsivas tónicas-clónicas generalizadas febriles o afebriles (dos tercios de los casos) o con crisis "menores".

Las crisis convulsivas típicas son mioclónicas, astáticas y mioclónicas-astáticas. Las crisis mioclónicas son simétricas, afectando brazos y hombros con caída simultánea de la cabeza de intensidad variable, algunas veces llevando a caer al suelo. Las crisis astáticas se caracterizan por una pérdida abrupta del tono, rara vez de manera aislada. Los ataques de caídas más frecuentes consisten en mioclonías simétricas inmediatamente seguidas por una pérdida de tono. Este complejo es el más típico. Estas crisis se asocian a ausencias con mioclonías irregulares de la cara y pérdida parcial del tono, y con crisis tónico-clónico generalizadas. Las crisis convulsivas tónicas o parciales son raras y sólo se presentan a largo plazo en los casos más graves. Se observan status de ausencias y crisis mioclónicas-astáticas en un 36% de los pacientes. Esto consiste en un estado de apatía o estupor, contracción irregular de músculos faciales y extremidades, salivación y series de ataques de caída o caídas de la cabeza. El status puede durar horas o días, con un inicio frecuente después de despertar.

Hallazgos electroencefalográficos

Inicialmente el EEG puede ser normal. El hallazgo más característico es la presencia de ritmos theta de 4 a 7 Hz con acentuación parietal, y ritmos occipitales de 4 Hz constantemente bloqueados por la apertura ocular. Puntas-ondas se pueden encontrar cuando aparecen crisis menores y son activadas por el sueño. La morfología depende del tipo de crisis: paroxismos cortos de puntas-ondas irregulares y polipuntas-ondas en las mioclonías, y puntas-ondas no rítmicas, irregulares interrumpidas por ondas lentas de amplitud alta en las crisis mioclónicas-astáticas. Se puede observar lateralización variable de las puntas-ondas pero un foco localizado de manera consistente es inusual, presente solamente en casos con daño cerebral previo. Una respuesta fotoparoxística está presente en la mayoría de

los casos. Durante un episodio de status el EEG muestra actividad hipersincrónica polimórfica irregular, a veces semejando hipsarritmias en niños pequeños.

Evaluación diagnóstica

El diagnóstico se basa en la semiología clínica de las crisis convulsivas y en el electroencefalograma. Los niños con epilepsia astático-mioclónica son niños que de otro modo serían normales si no fuera por las caídas repetidas y los largos períodos de estupor. Los resultados en el examen físico, estudios de neuroimagen y pruebas biológicas son normales. Como en el SLG, es necesario realizar un registro prolongado de video y poligráfico de EEG para analizar los tipos de crisis.

Diagnóstico diferencial

La epilepsia astático-mioclónica debe distinguirse de la epilepsia mioclónica benigna (EMB), epilepsia mioclónica grave (EMG), síndrome de Lennox-Gastaut y epilepsia atípica parcial benigna (EAPB). Aunque no es sencillo, según estudios de Dulac et al y Gerrini et al ¹⁴, es posible diferenciar estas alteraciones por su edad de inicio, tipo de crisis convulsivas iniciales, tipo de crisis asociadas, hallazgos de EEG, evolución psicológica y el pronóstico a largo plazo, datos que se expresan en la siguiente tabla. (Tabla 1)

El diagnóstico diferencial con la EMB, EMG y EPAB puede no ser muy difícil, pero con el SLG se convierte en un reto, principalmente al comienzo, debido a que las crisis tónicas y ritmos rápidos durante el sueño en el EEG no se hacen presentes de manera constante en esta etapa del Lennox-Gastaut.

Por otro lado, pocos pacientes presentan características de ambos síndromes y el diagnóstico permanece incierto aún después de varios años de evolución. La existencia de estos tipos intermedios no es un argumento contra el concepto de que se trata de síndromes epilépticos distintos, por el contrario sirve para enfatizar la complejidad y los determinantes multifactoriales de las epilepsias.

Tabla 1.

Características distintivas de epilepsias graves de la niñez

	Edad de inicio	Primeras crisis	Otras crisis	Cambios EEG	Estado mental y pronóstico
EMB	6 m -3 a	Mioclónicas	Ninguna	Punta-onda rápida generalizada	Normal, favorable
EMG	< 1 año	Clónicas febriles, TCG, unilaterales	TCG, unilaterales, mioclónicas	Generalizados y focales	Normal → Anormal, desfavorable
SLG	2-8 años	Variables	Tónicas, ausencias atípicas, mioclónicas, otras	Punta-onda lenta, ritmos de 10 Hz durante el sueño	Anormal o Normal → Anormal, desfavorable
EAM	1-5 años	Mioclónicas, mioclónicas-astáticas, TCG	Las mismas + períodos de estupor	Ritmo theta, Punta-onda generalizada	Normal, variable
EPAB	3 - 8 años	Parciales	Mioclónicas, ausencias atípicas, caídas	Focales y difusos	Normal, favorable

EMB, epilepsia mioclónica benigna; EMG, epilepsia mioclónica grave; SLG, síndrome de Lennox-Gastaut; EAM, epilepsia astático-mioclónica; EPAB, epilepsia parcial atípica benigna; TCG, tónico-clónico generalizadas

Tratamiento, respuesta y pronóstico a largo plazo

Las modalidades de tratamiento dependen del tipo de crisis convulsivas, con una respuesta variable. Los factores que determinan el curso de la enfermedad aún no son bien comprendidos. Obviamente existen niños que tiene crisis convulsivas de diferentes tipos al comienzo, aparentemente resistentes a todos los fármacos antiepilépticos, que posteriormente presentan una mejoría progresiva. En estos pacientes, el curso de la patología dura menos de 3 años y el tratamiento puede ser suspendido rápidamente. En otros, la epilepsia se mantiene intratable, apareciendo crisis tónicas así como deterioro mental. De acuerdo con Dulac et al (9), en el primer grupo el primer episodio consiste en estupor con mioclonías masivas, CTG y ausencias atónicas; el segundo grupo de pacientes, el status de estupor se asocia a

hipotonía, mioclonías erráticas, crisis tónicas y salivación que dura hasta un mes. Sin embargo, estos datos requieren ser confirmados por nuevos estudios. El único factor pronóstico mencionado por Doose ⁷ es la repetición temprana de status prolongado, que puede llevar rápidamente a demencia. Los medicamentos anticomiciales más efectivos contra todos los tipos de crisis son el valproato, etosuximida, benzodiazepinas y algunas veces el fenobarbital. La lamotrigina parece ser efectiva también ¹⁵. Por el contrario, la fenitoina, carbamazepina y vigabatrina deben evitarse. La acetazolamida y la hormona adrenocorticotrópica (ACTH) se utilizan durante el status. En la mayoría de los casos refractarios con crisis convulsivas el grupo de Alemania recomienda iniciar bromuros lo antes posible.

Hasta ahora no existen datos concernientes al pronóstico a largo plazo debido a que la delineación exacta del síndrome y sus dos variantes es muy reciente.

Las causas, características clínicas y factores pronósticos de la epilepsia con crisis astático-mioclónicas aún se están estudiando. Esta enfermedad continúa siendo una entidad difícil de diagnosticar y diferenciar entre otros síndromes o encefalopatías epilépticas, lo cual adquiere trascendencia al considerar que de ello depende en gran parte el pronóstico a largo plazo del paciente.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Se desconocen las características epidemiológicas, clínicas y electroencefalográficas, así como la evolución con tratamiento anticomial de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas atendidos en el Hospital Infantil de México.

JUSTIFICACIÓN

Las encefalopatías epilépticas son una de las causas más frecuentes de discapacidad en pacientes con enfermedades neurológicas. Para lograr que estas no lleven al paciente a un deterioro de su estado mental y motriz, se requiere de consultas médicas frecuentes, un tratamiento farmacológico eficaz y prolongado y apoyo por profesionales en rehabilitación y educación especial. Todo esto con el objeto de brindarle al niño y sus padres una mejor calidad de vida, integrándolo a una vida en

hipotonía, mioclonías erráticas, crisis tónicas y salivación que dura hasta un mes. Sin embargo, estos datos requieren ser confirmados por nuevos estudios. El único factor pronóstico mencionado por Doose ⁷ es la repetición temprana de status prolongado, que puede llevar rápidamente a demencia. Los medicamentos anticomiciales más efectivos contra todos los tipos de crisis son el valproato, etosuximida, benzodiazepinas y algunas veces el fenobarbital. La lamotrigina parece ser efectiva también ¹⁵. Por el contrario, la fenitoina, carbamazepina y vigabatrina deben evitarse. La acetazolamida y la hormona adrenocorticotrópica (ACTH) se utilizan durante el status. En la mayoría de los casos refractarios con crisis convulsivas el grupo de Alemania recomienda iniciar bromuros lo antes posible.

Hasta ahora no existen datos concernientes al pronóstico a largo plazo debido a que la delineación exacta del síndrome y sus dos variantes es muy reciente.

Las causas, características clínicas y factores pronósticos de la epilepsia con crisis astático-mioclónicas aún se están estudiando. Esta enfermedad continúa siendo una entidad difícil de diagnosticar y diferenciar entre otros síndromes o encefalopatías epilépticas, lo cual adquiere trascendencia al considerar que de ello depende en gran parte el pronóstico a largo plazo del paciente.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Se desconocen las características epidemiológicas, clínicas y electroencefalográficas, así como la evolución con tratamiento anticomial de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas atendidos en el Hospital Infantil de México.

JUSTIFICACIÓN

Las encefalopatías epilépticas son una de las causas más frecuentes de discapacidad en pacientes con enfermedades neurológicas. Para lograr que estas no lleven al paciente a un deterioro de su estado mental y motriz, se requiere de consultas médicas frecuentes, un tratamiento farmacológico eficaz y prolongado y apoyo por profesionales en rehabilitación y educación especial. Todo esto con el objeto de brindarle al niño y sus padres una mejor calidad de vida, integrándolo a una vida en

hipotonía, mioclonías erráticas, crisis tónicas y salivación que dura hasta un mes. Sin embargo, estos datos requieren ser confirmados por nuevos estudios. El único factor pronóstico mencionado por Doose ⁷ es la repetición temprana de status prolongado, que puede llevar rápidamente a demencia. Los medicamentos anticomiciales más efectivos contra todos los tipos de crisis son el valproato, etosuximida, benzodiazepinas y algunas veces el fenobarbital. La lamotrigina parece ser efectiva también ¹⁵. Por el contrario, la fenitoina, carbamazepina y vigabatrina deben evitarse. La acetazolamida y la hormona adrenocorticotrópica (ACTH) se utilizan durante el status. En la mayoría de los casos refractarios con crisis convulsivas el grupo de Alemania recomienda iniciar bromuros lo antes posible.

Hasta ahora no existen datos concernientes al pronóstico a largo plazo debido a que la delineación exacta del síndrome y sus dos variantes es muy reciente.

Las causas, características clínicas y factores pronósticos de la epilepsia con crisis astático-mioclónicas aún se están estudiando. Esta enfermedad continúa siendo una entidad difícil de diagnosticar y diferenciar entre otros síndromes o encefalopatías epilépticas, lo cual adquiere trascendencia al considerar que de ello depende en gran parte el pronóstico a largo plazo del paciente.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Se desconocen las características epidemiológicas, clínicas y electroencefalográficas, así como la evolución con tratamiento anticomial de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas atendidos en el Hospital Infantil de México.

JUSTIFICACIÓN

Las encefalopatías epilépticas son una de las causas más frecuentes de discapacidad en pacientes con enfermedades neurológicas. Para lograr que estas no lleven al paciente a un deterioro de su estado mental y motriz, se requiere de consultas médicas frecuentes, un tratamiento farmacológico eficaz y prolongado y apoyo por profesionales en rehabilitación y educación especial. Todo esto con el objeto de brindarle al niño y sus padres una mejor calidad de vida, integrándolo a una vida en

sociedad casi normal. De no ser así, la atención de un paciente mal controlado conlleva un alto costo económico y social debido a que se convierte en un individuo totalmente dependiente hasta en sus funciones básicas, llegando a necesitar internamiento de por vida en instituciones dedicadas al cuidado de pacientes postrados.

Por ello, es indispensable conocer las características y respuesta al manejo farmacológico de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas, con el fin de diseñar mejores estrategias de manejo y atención a este grupo de niños.

Objetivo general

El presente estudio pretende describir las características de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónica atendidos en el servicio de neurología pediátrica del Hospital Infantil de México "Federico Gómez" (HIM FG) en los últimos dos años.

Objetivos específicos

- Describir las variables epidemiológicas básicas (edad de inicio, sexo, tipo de crisis, antecedentes familiares, etc.) de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas.
- Describir las características clínicas de las crisis que padecen los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas.
- Describir las alteraciones asociadas identificadas en los estudios de imagenología.
- Describir la evolución clínica durante el período de seguimiento en el HIM FG

Material y Métodos

Para este estudio se analizaron todos los pacientes con diagnóstico de epilepsia entre 0 y 18 años atendidos en la clínica de epilepsia del HIM FG en el período comprendido entre abril de 1999 y marzo de 2001. De estos, fueron incluidos todos los pacientes con diagnóstico de epilepsia con crisis astático-mioclónicas registrados en la base de datos de pacientes de la consulta externa de neurología del HIM FG.

sociedad casi normal. De no ser así, la atención de un paciente mal controlado conlleva un alto costo económico y social debido a que se convierte en un individuo totalmente dependiente hasta en sus funciones básicas, llegando a necesitar internamiento de por vida en instituciones dedicadas al cuidado de pacientes postrados.

Por ello, es indispensable conocer las características y respuesta al manejo farmacológico de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas, con el fin de diseñar mejores estrategias de manejo y atención a este grupo de niños.

Objetivo general

El presente estudio pretende describir las características de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónica atendidos en el servicio de neurología pediátrica del Hospital Infantil de México "Federico Gómez" (HIM FG) en los últimos dos años.

Objetivos específicos

- Describir las variables epidemiológicas básicas (edad de inicio, sexo, tipo de crisis, antecedentes familiares, etc.) de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas.
- Describir las características clínicas de las crisis que padecen los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas.
- Describir las alteraciones asociadas identificadas en los estudios de imagenología.
- Describir la evolución clínica durante el período de seguimiento en el HIM FG

Material y Métodos

Para este estudio se analizaron todos los pacientes con diagnóstico de epilepsia entre 0 y 18 años atendidos en la clínica de epilepsia del HIM FG en el período comprendido entre abril de 1999 y marzo de 2001. De estos, fueron incluidos todos los pacientes con diagnóstico de epilepsia con crisis astático-mioclónicas registrados en la base de datos de pacientes de la consulta externa de neurología del HIM FG.

sociedad casi normal. De no ser así, la atención de un paciente mal controlado conlleva un alto costo económico y social debido a que se convierte en un individuo totalmente dependiente hasta en sus funciones básicas, llegando a necesitar internamiento de por vida en instituciones dedicadas al cuidado de pacientes postrados.

Por ello, es indispensable conocer las características y respuesta al manejo farmacológico de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas, con el fin de diseñar mejores estrategias de manejo y atención a este grupo de niños.

Objetivo general

El presente estudio pretende describir las características de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónica atendidos en el servicio de neurología pediátrica del Hospital Infantil de México "Federico Gómez" (HIM FG) en los últimos dos años.

Objetivos específicos

- Describir las variables epidemiológicas básicas (edad de inicio, sexo, tipo de crisis, antecedentes familiares, etc.) de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas.
- Describir las características clínicas de las crisis que padecen los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas.
- Describir las alteraciones asociadas identificadas en los estudios de imagenología.
- Describir la evolución clínica durante el período de seguimiento en el HIM FG

Material y Métodos

Para este estudio se analizaron todos los pacientes con diagnóstico de epilepsia entre 0 y 18 años atendidos en la clínica de epilepsia del HIM FG en el período comprendido entre abril de 1999 y marzo de 2001. De estos, fueron incluidos todos los pacientes con diagnóstico de epilepsia con crisis astático-mioclónicas registrados en la base de datos de pacientes de la consulta externa de neurología del HIM FG.

Fueron excluidos del estudio los pacientes que posterior a la revisión de su expediente clínico, a pesar de cursar con crisis convulsivas astático-mioclónicas, durante su evolución se descartó el diagnóstico del síndrome de epilepsia con crisis astático-mioclónicas.

De los pacientes incluidos se revisaron los expedientes clínicos del Hospital Infantil de México "Federico Gómez" y se recolectó información epidemiológica concerniente a sexo, edad de inicio de las crisis, historia familiar de epilepsia o crisis convulsivas, tiempo de seguimiento; datos de carácter clínico como factores causales aparentes, tipos de crisis durante la enfermedad, datos en la exploración neurológica, hallazgos y cambios en estudios electroencefalográficos durante la enfermedad, hallazgos en estudios de imagen, número y medicamentos anticonvulsivos más frecuentemente utilizados. Finalmente se registró información acerca de la evolución de la enfermedad como control de las crisis, número de visitas a urgencias por descontrol de las crisis, frecuencia de desarrollo de estado epiléptico, deterioro neurológico durante el seguimiento, estado mental y funcional al último contacto. Los datos registrados se analizaron con medidas de tendencia central como porcentajes, rangos, promedios y desviación estándar.

RESULTADOS

Se revisaron 100 expedientes de pacientes con epilepsia que han cursado con crisis astático-mioclónicas y acudieron a consulta externa de neurología en los últimos dos años; de los cuales un caso cursó con un Síndrome de Dravet, 20 con síndrome de Lennox-Gastaut, 8 con epilepsia sintomática (historia de encefalopatía hipóxico-isquémica, meningitis, infarto cerebral) y 46 con enfermedad probablemente sintomática. Se confirmó el diagnóstico de epilepsia con crisis astático-mioclónicas en 25 niños, los cuales son el motivo de nuestro estudio.

Una proporción del 0.64 es del sexo masculino (Gráfica 1), con una edad promedio al inicio de las crisis de 24.32 ± 15.6 meses, con un rango de 3 a 64 meses,

Fueron excluidos del estudio los pacientes que posterior a la revisión de su expediente clínico, a pesar de cursar con crisis convulsivas astático-mioclónicas, durante su evolución se descartó el diagnóstico del síndrome de epilepsia con crisis astático-mioclónicas.

De los pacientes incluidos se revisaron los expedientes clínicos del Hospital Infantil de México "Federico Gómez" y se recolectó información epidemiológica concerniente a sexo, edad de inicio de las crisis, historia familiar de epilepsia o crisis convulsivas, tiempo de seguimiento; datos de carácter clínico como factores causales aparentes, tipos de crisis durante la enfermedad, datos en la exploración neurológica, hallazgos y cambios en estudios electroencefalográficos durante la enfermedad, hallazgos en estudios de imagen, número y medicamentos anticomiciales más frecuentemente utilizados. Finalmente se registró información acerca de la evolución de la enfermedad como control de las crisis, número de visitas a urgencias por descontrol de las crisis, frecuencia de desarrollo de estado epiléptico, deterioro neurológico durante el seguimiento, estado mental y funcional al último contacto. Los datos registrados se analizaron con medidas de tendencia central como porcentajes, rangos, promedios y desviación estándar.

RESULTADOS

Se revisaron 100 expedientes de pacientes con epilepsia que han cursado con crisis astático-mioclónicas y acudieron a consulta externa de neurología en los últimos dos años; de los cuales un caso cursó con un Síndrome de Dravet, 20 con síndrome de Lennox-Gastaut, 8 con epilepsia sintomática (historia de encefalopatía hipóxico-isquémica, meningitis, infarto cerebral) y 46 con enfermedad probablemente sintomática. Se confirmó el diagnóstico de epilepsia con crisis astático-mioclónicas en 25 niños, los cuales son el motivo de nuestro estudio.

Una proporción del 0.64 es del sexo masculino (Gráfica 1), con una edad promedio al inicio de las crisis de 24.32 ± 15.6 meses, con un rango de 3 a 64 meses,

iniciando a los 60 meses (5 años) o antes el 96 %.

El promedio de seguimiento en la clínica de epilepsias fue de 42.6 ± 39.7 meses, con un rango de 5 a 160 meses.

En 13 (52 %) de los pacientes no existe una causa aparente de la epilepsia, sin embargo en 2 (8 %) se cuenta con el antecedente de un traumatismo craneoencefálico leve, en 7 se encontró retardo en el desarrollo psicomotor leve y en 4 se observaron datos de atrofia cortical en tomografía.

Se corroboró la existencia de al menos un familiar con epilepsia, crisis febriles o ambas en 11 de ellos (44 %). Gráfica 2

La frecuencia del tipo más característico de evento convulsivo (astático-mioclónico) asociado a la EAM se encontró en un 76 %, siendo el más frecuente, seguido de las mioclonías (56 %) y crisis astáticas (52 %); sin embargo existieron pacientes con reporte de crisis no frecuentes en esta enfermedad (crisis parciales complejas, parciales secundariamente generalizadas). Sólo en un paciente se refirieron crisis de ausencias atípicas.

El 88 % de los pacientes cursó con al menos 2 tipos diferentes de convulsiones, siendo el máximo 6 tipos distintos.

Sólo 10 (40 %) de los pacientes analizados hasta ahora se encuentran libres de crisis convulsivas.

Los hallazgos anormales en la exploración física neurológica inicial se presentaron en 14 pacientes (56 %). De ellos, la mitad presentaron un grado leve de retardo en el desarrollo psicomotor, alteraciones conductuales (28.5 %) como agresividad o trastorno por déficit de atención-hiperactividad y/o del lenguaje (35.7 %). Tabla 2

El estudio electroencefalográfico inicial en 23 pacientes (92 %) fue anormal, de los cuales 20 (86 %) presentaron datos epileptógenos generalizados, contando con 8 estudios (32 %) con trazos característicos de la EAM (ritmo theta con punta-onda lenta, polipunta-onda generalizadas), y 3 más con hallazgos de ritmo de fondo anormal, encefalopatía difusa y disfunción generalizada, cada uno. Un paciente presentó un trazo normal y en otro paciente no se encontró registro del estudio.

Tabla 3

Tabla 2.
**Exploración neurológica inicial en pacientes con epilepsia
con crisis astático-mioclónicas**

Hallazgos	No. Pacientes (%)
Exploración anormal	14 (56)
Retardo en el desarrollo psicomotor	7 (28)
Trastorno por déficit de atención-hiperactividad	2 (8)
Agresividad	2 (8)
Trastornos del lenguaje	5 (20)
Exploración normal	11 (44)

NOTA: los porcentajes mostrados hacen referencia al total de pacientes analizados

De los 17 pacientes que contaban con dos o tres EEG, poco más de la quinta parte (21.7 %) presentó un estudio normal durante el seguimiento.

Las alteraciones encontradas en los 11 pacientes estudiados con tomografía computada o resonancia magnética se constituyeron en 4 imágenes de atrofia cortico-subcortical (36.4 %), un estudio con disgenesia cerebral (9 %) y uno con lesión focal (9%); el resto de los estudios (54.5 %) fueron normales. Tabla 4

Tabla 3.
**Hallazgos electroencefalográficos iniciales en 24 pacientes con epilepsia
con crisis astático-mioclónicas**

Hallazgos	No. Estudios (%)
Estudios anormales	23 (92)
Alteraciones epileptógenas generalizadas	20 (83)
Ritmo theta, punta-onda lenta o polipunta-onda	8 (32)
Ritmo de base anormal	1 (4.1)
Encefalopatía difusa	1 (4.1)
Disfunción generalizada	1 (4.1)
Estudios normales	1 (4.1)

NOTA: los porcentajes mostrados hacen referencia al total de estudios realizados

El número promedio de fármacos anticomiciales utilizados en algún momento por los pacientes incluidos es de 2.76 ± 1.45 , con un rango de 1 a 7 medicamentos, cuatro (16 %) controlados con uno solo y 84 % con 2 o más. Al último contacto sólo 4 pacientes (16 %) se encontraban sin tratamiento y el 48 % estaba manejado con polifarmacia.

Tabla 4.
Hallazgos en estudios de imagen de 11 pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas

Hallazgos	No. Estudios (%)
Estudios anormales	5 (45.5)
Atrofia córtico-subcortical	4 (36.3)
Disgenesia cerebral	1 (9)
Lesión focal	1 (9)
Estudios normales	6 (54.5)

NOTA: los porcentajes mostrados hacen referencia al total de estudios realizados

Los medicamentos más frecuentemente utilizados fueron el valproato (96 %) y benzodiazepinas (72 %) del grupo estudiado, seguidos por lamotrigina (20 %).

En 4 (16 %) pacientes se había logrado suspender el medicamento por adecuado control. En los 6 meses previos al último contacto, quince pacientes (60 %) referían un control total de los eventos convulsivos, sin embargo hasta el 24 % de ellos se reportaba con 4 o más crisis por mes. Tabla 5

El estado funcional y mental fue normal en el 76 % de los casos; el resto requería apoyo mínimo (20 %) y acudían a educación especial (16 %); ningún paciente se encontraba postrado o requería de internamiento institucional para su cuidado.

Tabla 5.
Tratamiento anticomitial de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas al último contacto en consulta

Tipo de tratamiento/Fármacos	No. Pacientes (%)
Monoterapia	9 (36)
Ácido valproico	5 (20)
Clonazepam	2 (8)
Carbamazepina	2 (8)*
Politerapia	12 (48)
Ácido valproico+Clonazepam	5 (20)
Ácido valproico+Carbamazepina	2 (8)
Ácido valproico+Clonazepam+Lamotrigina	1 (4)
Ácido valproico+Clobazam+Vigabatrina	1 (4)
Ácido valproico+Clobazam+Lamotrigina	1 (4)
Ácido valproico+Lamotrigina	1 (4)
Topiramato+Lamotrigina	1 (4)
Sin medicamentos	4 (16)

* En un paciente indicado por el servicio de Psiquiatría

De los pacientes que contaban con antecedente de crisis tónicas o parciales en su evolución, 64.3 % no habían logrado un control de las crisis y 28.6 % mostraron algún tipo de deterioro neurológico, mientras que de los pacientes que no habían cursado con dichos tipos de crisis, el 54.5 % seguían presentando eventos convulsivos y el 27.3 % sufrieron algún detrimento en alguna función neurológica. Seis pacientes (24 %) requirieron acudir a urgencias por descontrol de la enfermedad una vez y únicamente 2 (8 %) contaban con historia de status epiléptico durante el seguimiento.

DISCUSIÓN

La epilepsia con crisis astático-mioclónicas es una de las encefalopatías epilépticas más frecuentes de la niñez temprana, la cual ha sido recientemente identificada como una entidad distinta al resto de enfermedades que constituyen este grupo.

Tabla 5.
Tratamiento anticomitial de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas al último contacto en consulta

Tipo de tratamiento/Fármacos	No. Pacientes (%)
Monoterapia	9 (36)
Ácido valproico	5 (20)
Clonazepam	2 (8)
Carbamazepina	2 (8)*
Politerapia	12 (48)
Ácido valproico+Clonazepam	5 (20)
Ácido valproico+Carbamazepina	2 (8)
Ácido valproico+Clonazepam+Lamotrigina	1 (4)
Ácido valproico+Clobazam+Vigabatrina	1 (4)
Ácido valproico+Clobazam+Lamotrigina	1 (4)
Ácido valproico+Lamotrigina	1 (4)
Topiramato+Lamotrigina	1 (4)
Sin medicamentos	4 (16)

* En un paciente indicado por el servicio de Psiquiatría

De los pacientes que contaban con antecedente de crisis tónicas o parciales en su evolución, 64.3 % no habían logrado un control de las crisis y 28.6 % mostraron algún tipo de deterioro neurológico, mientras que de los pacientes que no habían cursado con dichos tipos de crisis, el 54.5 % seguían presentando eventos convulsivos y el 27.3 % sufrieron algún detrimento en alguna función neurológica. Seis pacientes (24 %) requirieron acudir a urgencias por descontrol de la enfermedad una vez y únicamente 2 (8 %) contaban con historia de status epiléptico durante el seguimiento.

DISCUSIÓN

La epilepsia con crisis astático-mioclónicas es una de las encefalopatías epilépticas más frecuentes de la niñez temprana, la cual ha sido recientemente identificada como una entidad distinta al resto de enfermedades que constituyen este grupo.

Por esta razón sus causas, características clínicas y pronóstico no han sido completamente establecidos, constituyendo el estudio realizado por Doose⁷ el más completo y por tanto el marco de referencia para realizar el diagnóstico de este tipo de epilepsia.

En nuestro estudio la mayor parte de los niños iniciaron con crisis a los 5 años o antes (96 %), y sólo el 28 % debutaron antes del año de vida, consistente con los reportado en la literatura. El predominio en el sexo masculino fue menor (64 vs 73.5%) que lo referido.

Un alto número de pacientes (44 %) contaba con historia familiar en línea directa (padres, abuelos, hermanos) de crisis convulsivas febriles, epilepsia o ambas, hasta en 2 o 3 familiares. No se contó con información acerca del tipo específico de crisis ni la edad en que éstos habían presentado los cuadros, por lo que no podemos determinar si también existía la alta incidencia antes de los 5 años de vida referida en otros estudios.⁷

Aunque fueron 7 (28 %) los pacientes que presentaron datos de retardo en el desarrollo psicomotor en la exploración inicial, porcentaje mayor al publicado por Doose (16 %), los datos de retardo eran muy discretos y se trataban más que nada de la aparición de las habilidades esperadas para la edad un poco después que el promedio de la población, lo cual se pudo observar al documentar la mejoría hasta la normalidad durante el seguimiento. Esto puede deberse a que la mayoría de nuestros pacientes provienen de un estrato económico-cultural bajo, con pobre estimulación. En cuanto a factores adquiridos causales de epilepsia, este autor no especifica cuales encontró su grupo de 117 pacientes, limitándose a mencionarlos como infrecuentes. En nuestro grupo, el 8 % de ellos tenían antecedente de traumatismo craneoencefálico leve y el 16 % presentaron datos de atrofia cortical en estudios de imagen. Cabe mencionar que de los últimos, uno presentó datos de retardo mental y dos más alteraciones del lenguaje como única alteración en la exploración; ninguno tenía antecedentes de alto riesgo neurológico que explicaran en hallazgo tomográfico.

Los datos arriba mencionados apoyan la idea de que se trata de una enfermedad con predisposición genética, de tipo multifactorial y no una enfermedad criptogénica o sintomática como se establecía en la clasificación de la ILAE revisada en 1989.

La clínica de esta enfermedad en los pacientes valorados en nuestro hospital concuerda casi en su totalidad con lo referido en diferentes publicaciones, ya que las crisis astático-mioclónicas, astáticas y mioclónicas fueron las que de manera más frecuente se reportaban. Sin embargo, la relativa alta presencia de crisis de ausencia (62 %) documentada por el grupo de Doose, no se corroboró en nuestro estudio. Esto puede deberse a la dificultad para documentar estos eventos únicamente basados en lo observado por los padres. De aquí la importancia de realizar en todos los pacientes un registro de video-electroencefalograma para registrar de mejor forma los tipos de crisis convulsivas. Aunque se refiere que la presencia de crisis parciales o tónicas durante el día se asocia a una etapa tardía de la enfermedad en los casos difíciles, la diferencia en el control de las crisis y el deterioro neurológico no es tan importante entre los pacientes de nuestro estudio con estas crisis y los que no cursan con ellas. La frecuencia de status epiléptico es baja en nuestro hospital (8 %) comparada con lo publicado previamente (36 %) y no se correlaciona con demencia o mala evolución.

Los hallazgos en el estudio electroencefalográfico de los pacientes son compatibles con esta epilepsia, ya que de 23 estudios anormales, 20 mostraron datos epileptógenos generalizados, y casi la mitad de ellos con los datos característicos de la epilepsia con crisis astático-mioclónicas. El registro electroencefalográfico inicial normal en uno de los sujetos puede explicarse por tratarse de una fase inicial de la enfermedad, sin embargo no contamos con un estudio de seguimiento para documentar los cambios esperados. Cabe mencionar que en algunos de los registros observamos datos de lateralización o focalización, sin embargo no eran constantes, considerándose como "pseudofocos", referidos previamente en la literatura.⁷ La normalización de los estudios en el seguimiento nos sugiere una evolución benigna de estos casos, aunque un seguimiento promedio de casi 4 años no es suficiente para realizar afirmaciones acerca de la evolución de la enfermedad.

Las alteraciones encontradas en los estudios de neuroimagen no eran esperadas, como disgenesia y atrofia corticosubcortical. No existen estudios acerca de los cambios en tomografía computada o resonancia magnética en pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas. Los resultados de las investigaciones de Ferrie et al. ¹⁶ y Parker et al. ¹⁷ en este grupo de pacientes indican alteraciones unifocales en el metabolismo cerebral en el 50 % de los estudios de tomografía por emisión de positrones (PET) con 18-fluorodeoxiglucosa, sin correlacionarse con anomalías en estudios de resonancia magnética tridimensional. Estos hallazgos sugieren una enfermedad con alteraciones cerebrales microscópicas (microdisgenesias) para las cuales no hay estudios radiológicos actualmente capaces de detectarlas. Tampoco hay reportes de cambios en histopatología en pacientes con EAM. Aunque no se pueden realizar generalizaciones por los resultados de los estudios mencionados por tratarse sólo de 6 pacientes con una enfermedad atípica, concuerdan con las observaciones en pacientes con otras encefalopatías epilépticas. No contamos actualmente con PET en nuestro hospital, aunque no es necesaria su realización para el diagnóstico y por el momento su utilidad se reduce a la investigación.

Ninguno de nuestros pacientes tenían datos de metabolopatías que pudieran provocar las crisis convulsivas.

El tratamiento anticonvulsivo, como era esperado, usualmente consiste en al menos dos o tres fármacos, observándose buena respuesta con valproato y benzodiazepinas, los medicamentos de elección. El manejo con lamotrigina en una quinta parte de los pacientes está justificado por las referencias de una respuesta favorable en la literatura.

El control de las crisis convulsivas en nuestro grupo es aceptable ya que el 60 % no presentaba eventos en los 6 meses previos al último contacto, y 16 % más presentaban 3 crisis o menos al mes. No encontramos reportes completos y confiables acerca de este parámetro, salvo una publicación por Doose refiriendo control total de crisis del 54% por al menos dos años. ⁷ Sin embargo estas observaciones provienen de pacientes con diferentes esquemas de manejo.

El control de crisis al último contacto no es de gran utilidad ya que puede modificarse por causas habituales de recaída como la presencia de enfermedad infecciosa/febril intercurrente, mal apego transitorio al tratamiento, uso de dosis subterapéuticas, etc.

Observamos en este estudio una aceptable calidad de vida ya que el número de visitas al servicio de urgencias por descontrol de la enfermedad fue bajo con respecto a otras encefalopatías epilépticas, acudiendo una sola vez poco menos de una cuarta parte de los pacientes, sin requerir internamiento más de 24 horas.

El grupo de Alemania reporta al menos dos tipos de pacientes en cuanto a su pronóstico. Un escaso grupo de pacientes en los que la enfermedad desaparece de manera espontánea después de pocos meses sin tratamiento alguno, con desarrollo prácticamente normal, a los cuales Dravet et al. en 1985 designó con epilepsia mioclónica benigna de la infancia, añadiendo a estos los pacientes que mejoran rápidamente al iniciar tratamiento con valproato. En ellos Dulac refiere que pueden presentarse dispraxia y alteraciones del lenguaje por un tiempo una vez controladas las crisis. El grupo de pacientes restante, con una evolución desfavorable, nunca se logran controlar las crisis, desarrollando crisis tónicas y deterioro mental. Se ha tratado de identificar este tipo de pacientes proponiéndose como factores pronósticos por Dulac la asociación al desarrollo de status epiléptico, de hipotonía, mioclonías erráticas, crisis tónicas y salivación durando hasta un mes. Doose sugirió inicialmente como parámetros la presencia de crisis tónico-clónico generalizadas febriles o afebriles frecuentes, presencia de status epiléptico e inicio de la enfermedad antes de los 18 meses con crisis TCG y la persistencia de ritmos de base lentos en EEG durante la adolescencia y adultez temprana. Sin embargo en su publicación ulterior en 1987 sólo conservó como factor la repetición temprana de un status prolongado.

Los resultados de este trabajo no concuerdan con lo mencionado anteriormente, ya que más de 75% de los pacientes se encontraban con un estado mental y funcional normal, acudiendo a escuelas normales. Sólo un niño requería de apoyo continuo para funciones básicas y cuatro debían acudir a educación especial. En el estudio

realizado por Nolte ¹⁸, se evaluaron 15 pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas en un seguimiento de 8.5 años, encontrándose una detención transitoria del desarrollo psicomotor, asociado a una alta frecuencia de crisis o presencia de status epiléptico y sólo 5 pacientes mostraron anomalías en conducta persistentes como hiperkinesia, pobre atención y labilidad emocional, principalmente. Ningún paciente requería cuidado especial y todos asistían normalmente a la escuela; sugiere un pronóstico favorable en pacientes con un desarrollo psicomotor normal antes de comenzar las crisis, sin patología cerebral importante y con datos de predisposición genética. Estos datos son similares a los encontrados por nosotros en la clínica de epilepsia del hospital.

Buena parte de las diferencias encontradas entre nuestro grupo de pacientes y la información publicada disponible puede deberse a la pequeña población estudiada y el relativamente corto seguimiento de los pacientes (3.5 años); sin embargo la epilepsia con crisis astático-mioclónicas es una entidad aún en estudio, cuya caracterización y definición están en constante evolución por lo cual se deben realizar más estudios para definir principalmente alteraciones cerebrales asociadas y factores pronósticos que nos permitan abordar adecuadamente a los pacientes y proporcionar información útil a los padres de niños con esta encefalopatía epiléptica.

CONCLUSIONES

La epilepsia con crisis astático-mioclónicas es un síndrome epiléptico que corresponde en la nueva propuesta de clasificación de la ILAE al grupo de las epilepsias idiopáticas generalizadas, separándola de las encefalopatías epilépticas clásicas (síndrome de Lennox-Gastaut) debido a diversos factores como su presentación relacionada con la edad, los datos claros de predisposición genética (antecedentes familiares) y a la inconstancia en su evolución a una disfunción neurológica progresiva, contraria a lo pensado anteriormente.

En nuestro estudio esta enfermedad mostró mayor frecuencia en el sexo masculino, menores de 5 años de edad, con historia familiar de eventos convulsivos;

realizado por Nolte ¹⁸, se evaluaron 15 pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas en un seguimiento de 8.5 años, encontrándose una detención transitoria del desarrollo psicomotor, asociado a una alta frecuencia de crisis o presencia de status epiléptico y sólo 5 pacientes mostraron anomalías en conducta persistentes como hiperkinesia, pobre atención y labilidad emocional, principalmente. Ningún paciente requería cuidado especial y todos asistían normalmente a la escuela; sugiere un pronóstico favorable en pacientes con un desarrollo psicomotor normal antes de comenzar las crisis, sin patología cerebral importante y con datos de predisposición genética. Estos datos son similares a los encontrados por nosotros en la clínica de epilepsia del hospital.

Buena parte de las diferencias encontradas entre nuestro grupo de pacientes y la información publicada disponible puede deberse a la pequeña población estudiada y el relativamente corto seguimiento de los pacientes (3.5 años); sin embargo la epilepsia con crisis astático-mioclónicas es una entidad aún en estudio, cuya caracterización y definición están en constante evolución por lo cual se deben realizar más estudios para definir principalmente alteraciones cerebrales asociadas y factores pronósticos que nos permitan abordar adecuadamente a los pacientes y proporcionar información útil a los padres de niños con esta encefalopatía epiléptica.

CONCLUSIONES

La epilepsia con crisis astático-mioclónicas es un síndrome epiléptico que corresponde en la nueva propuesta de clasificación de la ILAE al grupo de las epilepsias idiopáticas generalizadas, separándola de las encefalopatías epilépticas clásicas (síndrome de Lennox-Gastaut) debido a diversos factores como su presentación relacionada con la edad, los datos claros de predisposición genética (antecedentes familiares) y a la inconstancia en su evolución a una disfunción neurológica progresiva, contraria a lo pensado anteriormente.

En nuestro estudio esta enfermedad mostró mayor frecuencia en el sexo masculino, menores de 5 años de edad, con historia familiar de eventos convulsivos;

sin embargo encontramos alteraciones sugestivas, no definitivas, de una epilepsia sintomática en un mayor número de pacientes que el reportado en la literatura.

Los tipos de crisis convulsivas más frecuentes fueron las astático-mioclónicas. Las alteraciones referidas para esta patología (ritmos de base de 4-7 Hz, punta-onda lenta o polipunta-onda generalizados) se corroboraron en nuestra población. Encontramos de manera inesperada alteraciones en estudios de imagen, aunque no podemos establecer conclusiones al respecto debido a que más de las mitad de nuestros pacientes no contaban con estudios radiológicos.

Utilizando tratamiento farmacológico con valproato combinado frecuentemente con benzodiazepinas la mayoría de los pacientes mostró un adecuado control de los eventos convulsivos.

La evolución de la función neurológica fue favorable en la mayoría de los niños con epilepsia con crisis astático-mioclónicas, presentando alteraciones conductuales con posibilidad de manejo médico en los pocos que se observó.

Para lograr un mejor y más temprano diagnóstico de la epilepsia con crisis astático-mioclónicas sería conveniente realizar en este tipo de pacientes un registro video-electroencefalográfico, incluyendo el sueño. De esta forma podríamos diferenciarlos de otras patologías epilépticas de peor pronóstico e iniciar un tratamiento anticonvulsivo adecuado para brindar una mejor calidad de vida y evitar un detrimento en las funciones neurológicas que lleve al paciente a la dependencia en sus necesidades primarias.

BIBLIOGRAFÍA

1. Dulac OJ, Chiron C. Malignant epileptic encephalopathies in children. *Bailliere's Clin Neurol* 1996;5(4): 765-781.
2. Kalra V, Passi GR. Analysis of childhood epileptic encephalopathies with regard to etiological and prognostic factors. *Brain Dev* 1998, 20(1); 14-17.
3. Aicardi J. Epileptic encephalopathies of early childhood, *Curr Opin Neurol Neurosurg* 1992; 5(3): 344-348.

sin embargo encontramos alteraciones sugestivas, no definitivas, de una epilepsia sintomática en un mayor número de pacientes que el reportado en la literatura.

Los tipos de crisis convulsivas más frecuentes fueron las astático-mioclónicas. Las alteraciones referidas para esta patología (ritmos de base de 4-7 Hz, punta-onda lenta o polipunta-onda generalizados) se corroboraron en nuestra población. Encontramos de manera inesperada alteraciones en estudios de imagen, aunque no podemos establecer conclusiones al respecto debido a que más de las mitad de nuestros pacientes no contaban con estudios radiológicos.

Utilizando tratamiento farmacológico con valproato combinado frecuentemente con benzodiazepinas la mayoría de los pacientes mostró un adecuado control de los eventos convulsivos.

La evolución de la función neurológica fue favorable en la mayoría de los niños con epilepsia con crisis astático-mioclónicas, presentando alteraciones conductuales con posibilidad de manejo médico en los pocos que se observó.

Para lograr un mejor y más temprano diagnóstico de la epilepsia con crisis astático-mioclónicas sería conveniente realizar en este tipo de pacientes un registro video-electroencefalográfico, incluyendo el sueño. De esta forma podríamos diferenciarlos de otras patologías epilépticas de peor pronóstico e iniciar un tratamiento anticonvulsivo adecuado para brindar una mejor calidad de vida y evitar un detrimento en las funciones neurológicas que lleve al paciente a la dependencia en sus necesidades primarias.

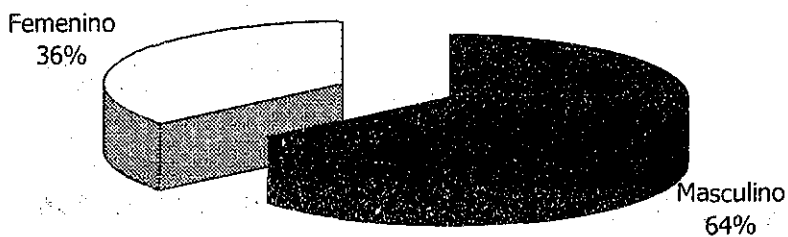
BIBLIOGRAFÍA

1. Dulac OJ, Chiron C. Malignant epileptic encephalopathies in children. *Bailliere's Clin Neurol* 1996;5(4): 765-781.
2. Kalra V, Passi GR. Analysis of childhood epileptic encephalopathies with regard to etiological and prognostic factors. *Brain Dev* 1998, 20(1); 14-17.
3. Aicardi J. Epileptic encephalopathies of early childhood, *Curr Opin Neurol Neurosurg* 1992; 5(3): 344-348.

4. 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.
5. Engel JE Jr. A proposed diagnostic scheme for people with epileptic seizures and with epilepsy: Report of the ILAE Task Force on classification and terminology. *Epilepsia* 2001; 42(6):1-8.
6. Duchowny M, Harvey AS. Pediatric epilepsy syndromes: an update and critical review. *Epilepsia* 1996; 37(Suppl. 1):S26-S40.
7. Dose H. Myoclonic astatic epilepsy of early childhood. En: Roger J, Dravet C, Bureau M, Dreifuss FE, Wolf P, eds. *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. Londres: John Libbey Eurotext, 1985:78-88.
8. Hirokazu O, Fukuyama Y, Imaizumi Y, Uehara T. Video-EEG analysis of drop seizures in myoclinic astatic epilepsy of early childhood (Dose Syndrome). *Epilepsia* 1992; 33(5):805-813.
9. Genton P, Dravet C. Lennox-Gastaut syndrome and other childhood epileptic encephalopathies. En: Engel J, Pedley A, eds. *Epilepsy*. Filadelfia. Lippincott-Raven, 1997:2355-2366.
10. Dose H, Gerken H, Leonhardt R, Volz E, Volz C. Centrencephalic moclonic astatic petit mal. *Neuropadiatrie* 1970;2:59-78.
11. Dravet C, Bureau M, Parisi F, Viallat D. Epilepsy with myoclonica-astatic seizures. *Epilepsia* 1991;32(Suppl. 3):32-
12. Maton B, Hirsch F, Finck S, Boulay C, Kurtz D, Marescaux C. Benign form of childhood epilepsy with astatomyoclonic seizures. *Epilepsia* 1990;31(Suppl. 5):607-
13. Dose H, Sitepu B. Childhood epilepsy in a german city. *Neuropediatrics* 1983;14:220-224.
14. Guerrini R, Dravet C, Gobbi G, Ricci S, Dulac O. Idiopathic generalized epilepsies with myoclonus in infancy and childhood. En: Malafosse A, Genton P, Hirsch E, Marescaux C, Broglin D, Bernasconi R, eds. *Idiopathic Generalized Epilepsies: Clinical, Experimental and Genetic Aspects*. John Libbey; 1994:267-280.

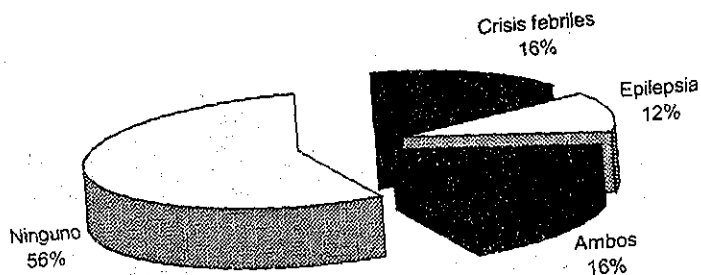
15. Schlumberger E, Chavez F, Palacios L, Rey E, Pajot N, Dulac O. Lamotrigine in treatment of 120 children with epilepsy. *Epilepsia* 1994; 35:359-367.
16. Ferrie CD, Maisey M, Cox T, Polkey C, Barrington SF, Panayiotopoulos CP, Robinson RO. Focal abnormalities detected by ¹⁸FDG PET in epileptic encephalopathies. *Arch Dis Child* 1996; 75:102-107.
17. Parker APJ, Ferrie CD, Keevil S, Newbold M, Cox T, Maisey M, Robinson RO. Neuroimaging and spectroscopy in children with epileptic encephalopathies. *Arch Dis Child* 1998; 79:39-43.
18. Nolte R. Behavioral and developmental aspects of primary generalized myoclonic-astatic epilepsy. *Epilepsy Res Suppl* 1992; 6:175-183.

Grafica 1.
Distribución por sexo de los pacientes con
epilepsia con crisis astático-mioclónicas



TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

Gráfica 2. Historia familiar de epilepsia y crisis febriles de los pacientes con epilepsia con crisis astático-mioclónicas



TESIS CON
FALLA DE ORIGEN