



# Síndrome de West... y después: qué?

ANA LAURA FERNÁNDEZ  
MAYO 2012

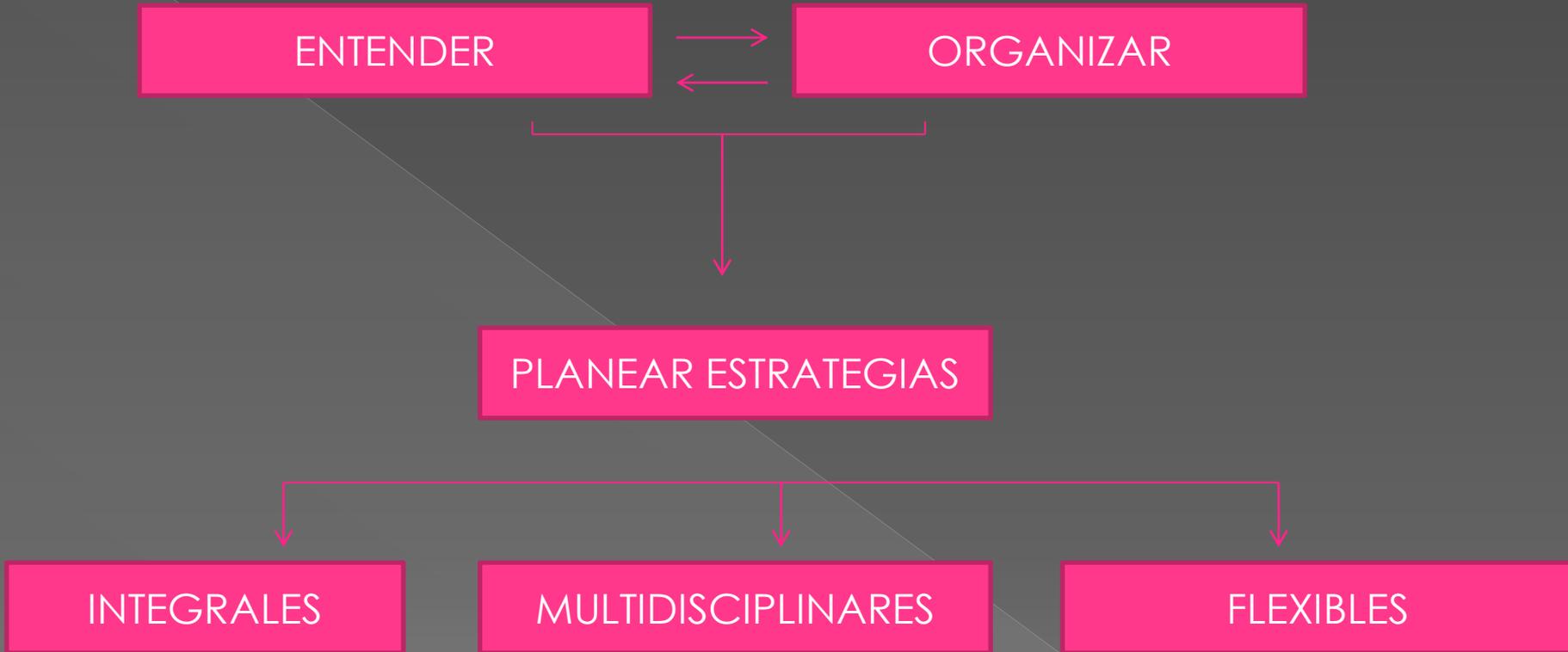


# NUESTRO EQUIPO



[rossy.martinezp@yahoo.com](mailto:rossy.martinezp@yahoo.com)





# Espasmos infantiles

# Espasmos infantiles: la teoría...

- Síndrome epiléptico edad dependiente
  - > Sin importar la etiología se manifiesta en un período específico de la maduración cerebral: frecuentemente entre los 4- 8 meses, siempre < 2 años
- Síndrome de WEST
  - > Espasmos
  - > Hipsarritmia
  - > Detención o regresión psicomotriz
- Es el síndrome epiléptico más frecuente en la infancia: 1/3000 niños

# Espasmos infantiles: la teoría...

- Ocurren en salvas.
- Intensidad creciente decreciente
- Al despertar, raros durante el sueño

Tipo clásico de crisis clínica



ESPASMO EPILÉPTICO



contracción breve, bilateral y simétrica de la musculatura axial

- > Flexo extensor
- > Flexor
- > Extensor

Espasmo asimétrico: 5- 25% de los niños → asociado a anomalía estructural

Fenómenos clínicos asociados: llanto, movimientos oculares, cese de actividad, cambios de la frecuencia respiratoria

# Espasmos infantiles: la teoría...

EEG



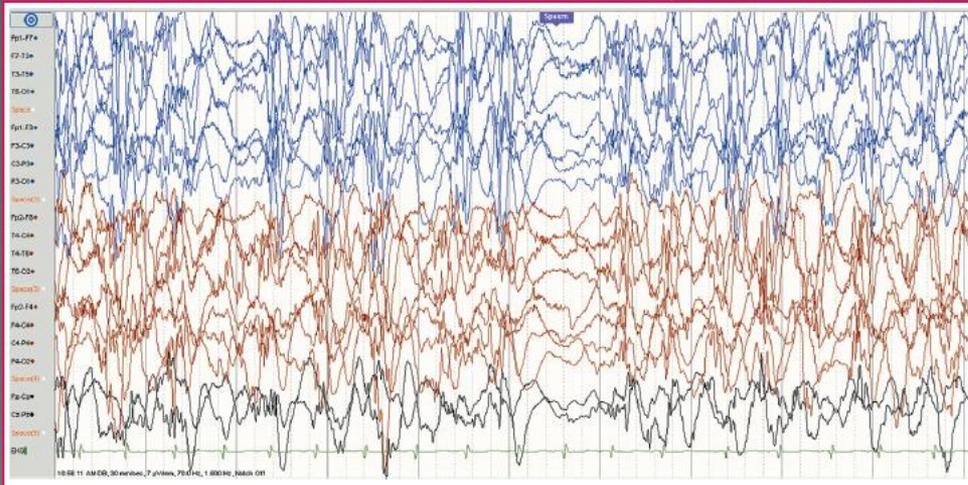
HIPSARRITMIA



Patrón interictal desorganizado



Fondo caótico y continuamente anormal de descargas de alto voltaje y descargas de puntas y ondas lentas aleatorias. La localización de las puntas varía de momento a momento, estas son generalizadas pero nunca repetitivas.



Muchas variantes de hipsarritmias

El patrón EEG se organiza con el tiempo.  
Puede evolucionar a un Síndrome de Lennox-Gastaut

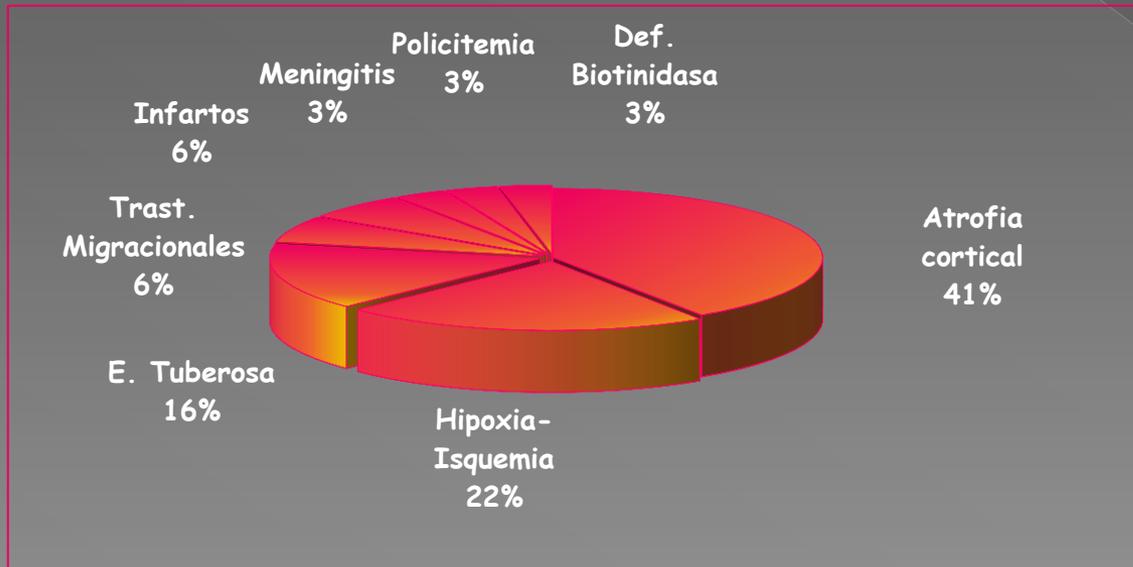
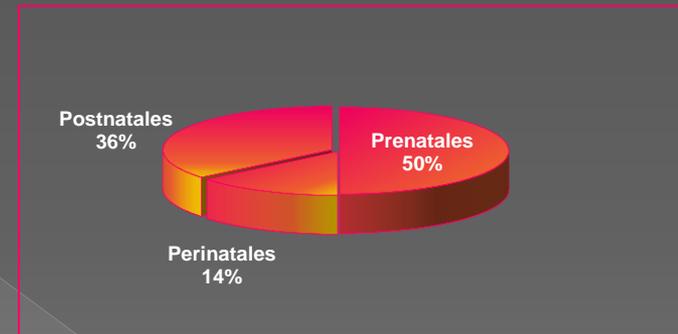
# Espasmos infantiles: la teoría...



## ETIOLOGÍA DEL SÍNDROME DE WEST

### CLASIFICACIÓN:

- Criptogénicas
- Idiopáticas
- Sintomáticas



# Espasmos infantiles: la teoría...

## Tratamiento y pronóstico

- ◉ 25% remite la hipsarritmia sin tratamiento
- ◉ 50% desarrollaran otro tipo de crisis
  - > Lesiones focales: epilepsia parcial sintomática
  - > Lesiones difusas: síndrome de Lennox- Gastaut
- ◉ La etiología influye en el pronóstico, los casos criptogénicos suelen tener mejor evolución
- ◉ El mejor control inicial de las crisis también se asocia a mejor pronóstico

# Espasmos infantiles: la teoría...

## Tratamiento y pronóstico

- ◉ Casos de SW sintomáticos que responden mejor de lo esperado, a pesar de asociarse dos patologías graves.
  - > Casos de SW en pacientes con SD que tienen una buena respuesta al valproato o a la vigabatrina
  - > Casos de SW en pacientes con neurofibromatosis tipo-1 que responden bien a la ACTH
  - > SW y parálisis cerebral infantil secundaria a leucomalacia periventricular, que responden bien a la vigabatrina o al valproato
  - > Pacientes con esclerosis tuberosa que desarrollan SW y que tienen, en general, una muy buena respuesta al tratamiento con vigabatrina

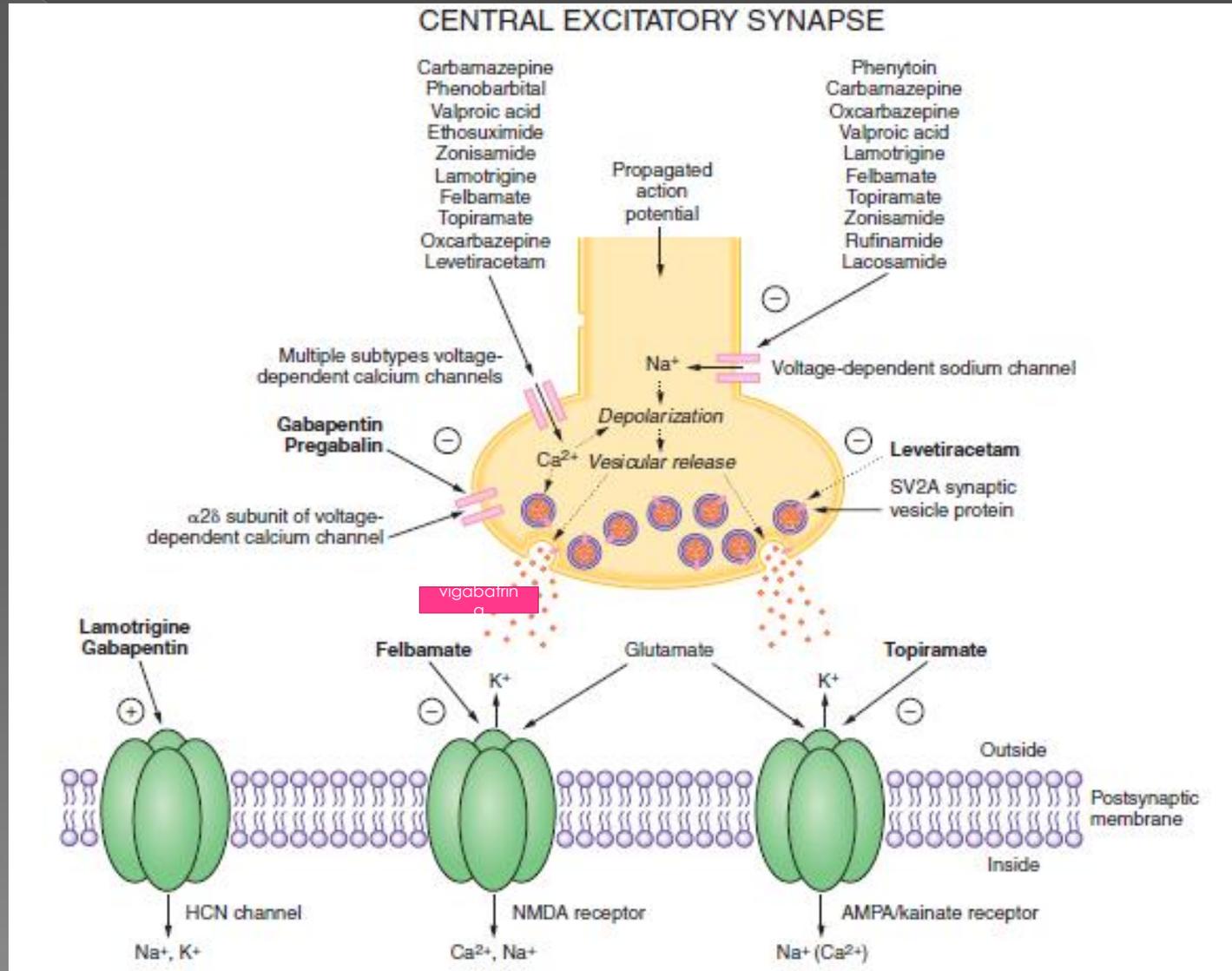
# Espasmos infantiles: la teoría...

## Tratamiento

- ACTH o corticoides orales
- Vigabatrina
- Piridoxina
- Valproato, topiramato, zonisamida, dieta cetogénica
- Cirugía

***El diagnóstico y tratamiento precoz mejoran el pronóstico***

# Espasmos infantiles: la teoría...



# Espasmos infantiles: la teoría...

## ● ACTH/corticoides

- Son los fármacos más empleados en el tratamiento del síndrome.
- Los pacientes más jóvenes son los que mejor responden.
- ACTH/corticoides son eficaces para el tratamiento del síndrome en un 75-80% de los casos.
- La respuesta está muy influida por la edad del paciente, la etiología del síndrome, la patología neurológica previa, la respuesta terapéutica inicial y el estado neurológico previo.

# Espasmos infantiles: la teoría...

## ● ACTH/corticoides

- > El problema que plantea el uso de corticoides es su toxicidad.
  - Mortalidad, Hipertensión arterial, Desequilibrios hidroelectrolíticos, Anomalías cardíacas: cardiomiopatía hipertrófica o hipertrofia concéntrica del ventrículo izquierdo, Efectos cushingoides, Hirsutismo, Gastritis, Irritabilidad, Sedación y la somnolencia exagerada, Hipotonía, Trastornos de relación dentro del espectro autista, Osteoporosis en los tratamientos prolongados; La pseudoatrofia cerebral que aparece en la neuroimagen con los corticoides es un hecho ya conocido, y suele remitir en pocos meses tras la retirada de la medicación.
  
- > ACTH (Synacthen Depot)
  - DOSIS:
    - prolongado (hasta 10 meses) con dosis altas (60-80 UI/día)
    - dosis bajas (10 UI/día) durante un tiempo corto
    - dosis altas solamente durante 15 días, con o sin corticoides orales a continuación
  - Pauta: 20-50 UI/día (1 UI = 0,025 mg => 3-5 UI/kg/día).
  - Mantener entre 3-4 semanas el tratamiento con esta dosis, seguido de 2-3 semanas para la retirada lenta ACTH.
  - Actualmente tendencia de reducir la dosis de ACTH y la duración del tratamiento a fin de disminuir los efectos secundarios
  
- > No hay diferencias significativas en cuanto a la eficacia: las dosis bajas son igualmente eficaces. Suelen normalizar las crisis en una media de 2 semanas.
- > Con dosis bajas hay menos riesgo de HTA y hematoma subdural.

# Espasmos infantiles: la teoría...

## ● ACTH/corticoides

- > Corticoides (hidrocortisona, prednisona)
  - Ventaja de la hidrocortisona y la prednisona frente a la ACTH: vía oral y ambulatoria
  - DOSIS:
    - Hidrocortisona: 15 mg/kg/día, dosis única por la mañana, durante 15 días.
    - Prednisona: 2 mg/kg/día, dosis única por la mañana, durante 15 días. Pauta descendente durante 2 semanas
  
- > Durante el tratamiento:
  - 1. Protección gástrica.
  - 2. Dieta hiposódica.
  - 3. Control de la tensión arterial y la glicemia.
  - 4. Control analítico: alteraciones de K, Ca y P y linfopenias
  
- > Si el tratamiento con ACTH/corticoides es eficaz, asociar VPA (30-40 mg/kg/día) oral; para cuando se suprima la primera medicación, mantener un FAE de base, aunque no haya sido eficaz previamente

# Espasmos infantiles: la teoría...

## ● Vigabatrina

- > Eficaz en el 35-68% de los casos de SW criptogénicos o sintomáticos y en el 90% de los secundarios a esclerosis tuberosa e idiopáticos
- > Menos efectos secundarios que ACTH/corticoides.
- > DOSIS:
  - Iniciar 50 mg/kg/día.
  - Aumento progresivo en 50 mg/kg cada día si persisten las crisis.
  - Dosis máxima de 200 mg/kg/día. Se mantiene durante 7 días como máximo (si las crisis ceden, lo suelen hacer en los primeros 7 días de tratamiento); el EEG puede tardar más tiempo en mejorar (2-4 semanas).
  - Si la respuesta es favorable: mantener dosis alta durante 3 semanas más y después disminuir lentamente la dosis hasta llegar a 75 mg/kg/día o intentar la dosis mínima eficaz
  - Si la respuesta no es favorable en 7 días, se retira la VGB y se introduce la segunda opción terapéutica
- > Efectos secundarios: reducción concéntrica de los campos visuales; problemas conductuales, cansancio, confusión, molestias gastrointestinales.

# Espasmos infantiles: la teoría...

## ● Valproato

- > Eficaz en el 58% de los SW criptogénicos/ sintomáticos y en el 80-90% de los idiopáticos
- > DOSIS:
  - Iniciar: 50 mg/kg
  - Aumento progresivo en 20 mg/kg cada día hasta 150-200 mg/kg/día, si persisten las crisis.
  - Respuesta favorable esperada en aproximadamente 7-10 días con la dosis máxima.
  - Efectos adversos: hiperamonemia, plaquetopenia, posible toxicidad hepática y pancreática. Si usamos la vía iv administramos carnitina de entrada.
  - Contraindicaciones: pacientes con déficit inmunológico primario o secundario, *errores congénitos del metabolismo (de probable diagnóstico a la edad de inicio de los espasmos)* intermediario o de los ácidos grasos, hepatopatías o patologías pancreáticas asociadas al síndrome.

# Espasmos infantiles: la teoría...

## ● Piridoxina (vitamina B6)

- > Se describen SW sensibles a la piridoxina (más en sintomáticos), en países asiáticos
- > Pauta:
  - Iniciar con 20 mg/kg/día. Aumentar diariamente 10 mg/kg/día hasta llegar a 50 mg/kg/día.
  - Respuesta favorable esperada en aproximadamente 7 días con la dosis máxima.
  - Precaución: las dosis elevadas pueden producir inicialmente apneas (precisan monitorización) e irritabilidad. Vía IV se pueden producir reacciones de hipersensibilidad
- > Si la asociación VPA + piridoxina es eficaz:
  - Mantener inicialmente ambos 1 mes.
  - Tras 1 mes, intentar suprimir la piridoxina.
  - Si reaparecen las crisis, puede tratarse de un SW sensible a la vitamina B 6.
  - Si se controlan de nuevo, intentar disminuir la VPA a la mínima dosis eficaz o, incluso, retirarla.
- > Si la asociación VPA + piridoxina no fuera eficaz, suprimirla e iniciar el siguiente tratamiento.

# Espasmos infantiles: la teoría...

## ● Topiramato

- > Dosis: 1- 2mg/kg/día → con aumento cada 3 días, 10mg/kg/día.
- > Efectos adversos: dosis tóxicas: cansancio y alteración del estado mental. Disminución del apetito.

## ● Lamotrigina:

- > Dosis: 0,5mg/kg/día → 5- 10mg/kg/día. Muy despacio
- > Si asocia a valproato: 50% de la dosis de inicio e ir más despacio
- > Efectos adversos: exantema , sensación de inestabilidad, ataxia, cefalea y diplopía

# Espasmos infantiles: la teoría...

## ◉ Zonisamida:

- > Dosis: 2mg/kg/día → 12mg/kg/día
- > Efectos adversos: somnolencia y anorexia. Hiposudoración e hipertermia

## ◉ Levetiracetam:

- > Amplio espectro
- > Dosis: 10- 20mg/kg/día → 40- 60mg/kg/día
- > Efectos adversos: comportamiento violento (revierte con piridoxina)

# Espasmos infantiles: la teoría...

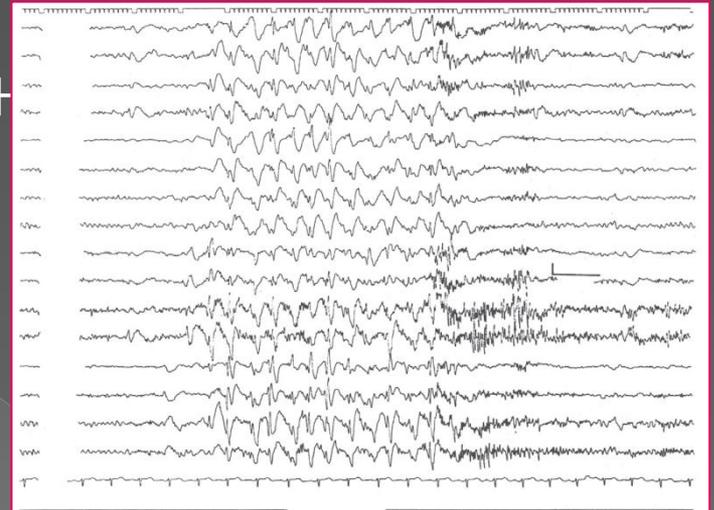
- Otras opciones terapéuticas, más remotas, menos estudiadas y protocolizadas, consisten en relatos esporádicos con respuesta más o menos parcial a felbamato, ganaxolone, barbitúricos durante una anestesia general, fármacos antiserotoninérgicos y antiadrenérgicos, nitrocepan (en biterapia añadida al VPA, VGB e incluso ACTH).
  - > Dieta cetogénica:
    - más efectiva en lactantes y niños pequeños
    - 60% de triglicéridos de cadena media + 11% de grasas saturadas de cadena larga + 10% de proteínas + 19% de hidratos de carbono
    - Reacciones adversas: dolor abdominal y diarrea
  - > Estimulación vagal

# Síndrome de Lennox- Gastaut

# Síndrome de Lennox-Gastaut

## ● Triada:

- > Convulsiones: ausencia atípica, atónica y mioclónica; al principio: tónicas, tónico-clónicas o clónicas. Durante el sueño
- > Complejo punta onda de 1.5- 2 Hz
- > Retraso mental



- Edad de comienzo: 3- 5 años
- 60% causa subyacente: trastornos cutáneos, lesiones.
- 20%: historia de espasmos infantiles
- Tratamiento: ácido valproico, fenitoina, lamotrigina/topiramato, dieta cetogénica

# Síndrome de Lennox- Gastaut

## ○ Rufinamida

- > Dosis inicial 10 mg/kg/día, aumentar de manera escalonada cada 3-4 días, con mayor o menor rapidez de acuerdo con la tolerabilidad, hasta llegar a los 45 mg/kg/día.
- > Cuando se asocian RFM y VPA, la dosis de RFM debe ser aproximadamente la mitad de la referida con anterioridad, por la interacción entre ambos fármacos.
- > Efectos adversos: cefalea, mareo, cansancio, somnolencia y náuseas

# Síndrome de Lennox- Gastaut

## ◉ Clobazam (Noiafren)

- > Monoterapia en crisis parciales secundariamente generalizadas y en algunas crisis tónico clónicas generalizadas primarias
- > Dosis: 5- 15mg/día
- > Efectos adversos: somnolencia, cansancio, apatía, hipotonía, ataxia, disartria, menos memoria, menor atención; efectos excitadores, (irritabilidad y agresividad)

# Complejo de Esclerosis Tuberosa (CET)

# Complejo de Esclerosis Tuberosa (CET)

- CET definido: 2 características mayores o 1 característica mayor y 2 características menores
- CET probable: 1 característica mayor más 1 característica menor
- CET posible: 1 característica mayor o  $\geq$  de 2 características mayores

# Complejo de Esclerosis Tuberosa (CET)

## ⦿ Características mayores

- > Angiofibromas faciales o placas en la frente
- > Angiomiolipoma renal
- > Astrocitoma de células gigantes subependimario
- > Fibromas ungueales o periungueales no traumáticos
- > Hamartomas nodulares retinianos múltiples
- > Linfangiomatosis
- > Máculas hipomelanóticas  $\geq 3$
- > Mancha de zapa
- > Nódulo subependimario
- > Rabdomioma cardíaco único o múltiple

- > Tuberosidad cortical

## ⦿ Características menores

- > Fibromas gingivales
- > Hamartoma no renal
- > Lesiones cutáneas en "confeti"
- > Líneas de migración radiales de la sustancia blanca cerebral
- > Mancha acrómica retiniana
- > Múltiples picaduras en el esmalte dental
- > Múltiples quistes renales
- > Pólipos renales

Prueba de genética molecular:

- TSC1
- TSC2

# Discapacidad intelectual- RETRASO MENTAL/ retraso generalizado del desarrollo

# Discapacidad intelectual- RETRASO MENTAL/ retraso generalizado del desarrollo

- Bajo nivel de inteligencia
- Baja capacidad de adaptarse funcionalmente a las demandas del entorno
- Inicio antes de los 18 años
- AAMR: “discapacidad caracterizada por limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual y en la conducta adaptativa.”
- Síntomas: dependen de el nivel de retraso, la edad del paciente y la etiología. El único aspecto común es el retraso en las adquisiciones del desarrollo.

# Discapacidad intelectual- RETRASO MENTAL/ retraso generalizado del desarrollo

- Retraso mental leve (CI: 50- 70).
  - > 85% de las personas con RM
  - > Desarrollan habilidades sociales y de comunicación
  - > Identificación difícil < 5 años
  - > Autonomía mínima con supervisión
- Retraso mental moderado (CI: 35- 50)
  - > 10% de la población con retraso
  - > Adquieren habilidades comunicativas los primeros años
  - > Actividad laboral tutelada
- Retraso mental grave (CI: 25- 35)
  - > 4% de las personas con RM
  - > En los primeros años apenas adquieren un lenguaje comunicativo
  - > Habilidades básicas del cuidado personal. Adaptación al entorno social con soporte
- Retraso mental profundo (CI: < 25)
  - > Manifestaciones motoras y sensoriales añadidas al retraso mental
  - > Requieren entorno estructurado y supervisión constante

PRUEBA	EDAD de APLICACIÓN	COMENTARIOS
Escala Haizea- Llevant	0- 5 años	Prueba de cribado de la población infantil Necesita pruebas más específicas
Escala del desarrollo infantil de Bayley	<2,5 años	Escala mental Registro psicomotriz Registro del comportamiento
Inventario del desarrollo de Battelle	0- 8 años	Escala personal/ social. Escala adaptativa Escala motora. Escala de comunicación Escala cognitiva
WPPSI	4- 6 años	Cociente intelectual verbal Cociente intelectual manipulativo. CIT
MSCA	2,5- 8,5 años	Escala verbal. E. perceptivo- manipulativa. E. cuantitativa. E. de memoria. E. de motricidad. E. general cognitiva
Test de Stanford- Binet	2- 85 años	CIT. Cociente intelectual verbal. Cociente intelectual no verbal.
K- ABC	2,5- 12,5 años	E. de procesamiento simultáneo. E. de P. secuencial. E. de P. mental compuesto. E. no verbal. E. de conocimientos
K- BIT	4- 90 años	Escala verbal. Escala no verbal. Cociente intelectual compuesto
TONI- 2	5- 85 años	Habilidad cognitiva libre de influencia del lenguaje
Matrices progresivas de Raven	4- 9 años	Habilidad cognitiva libre de influencia del lenguaje
WISC- IV	6- 16 años	E. de comprensión verbal. E. de razonamiento perceptivo. E. de memoria de trabajo. E. de velocidad de procesamiento.
Leiter- R	0- 18 años	Cociente intelectual no verbal
Escala de Vineland	0- 8 años	Valora 8 categorías relacionadas con la capacidad adaptativa

# Discapacidad intelectual- RETRASO MENTAL/ retraso generalizado del desarrollo

Manifestaciones neuropsiquiátricas asociadas a retraso mental:

- TDAH
- Autismo
- Depresión
- Conductas obsesivas
- Ansiedad
- Trastornos de conducta
- Agresividad
- Estereotipias
- Epilepsia
- Trastornos del movimiento
- Trastornos del sueño

# Trastornos del espectro autista

# Trastornos del espectro autista

- Autismo
  - Trastorno Generalizado del Desarrollo No Especificado (TGD-NOS)
  - Síndrome de Asperger
  - Síndrome Desintegrativo
  - Síndrome de Rett.
- 
- trastornos en la integración social
  - compromiso en el desarrollo del lenguaje
  - intereses restringidos
  - conductas estereotipadas

# Trastornos del espectro autista

## CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DSM-IV DEL TRASTORNO AUTISTA.

Para darse un diagnóstico de autismo deben cumplirse seis o más manifestaciones del conjunto de trastornos

- (1) de la relación,
- (2) de la comunicación y
- (3) de la flexibilidad.

Cumpléndose como mínimo dos elementos de (1), uno de (2) y uno de (3).

Trastorno cualitativo de la relación, expresado como mínimo en dos de las siguientes manifestaciones:

- Trastorno importante en muchas conductas de relación no verbal, como la mirada a los ojos, la expresión facial, las posturas corporales y los gestos para regular la interacción social.
- Incapacidad para desarrollar relaciones con iguales adecuadas al nivel evolutivo.
- Ausencia de conductas espontáneas encaminadas a compartir placeres, intereses o logros con otras personas (por ejemplo, de conductas de señalar o mostrar objetos de interés).
- Falta de reciprocidad social o emocional.

Trastornos cualitativos de la comunicación, expresados como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:

- Retraso o ausencia completa de desarrollo del lenguaje oral (que no se intenta compensar con medios alternativos de comunicación, como los gestos o mímica).
- En personas con habla adecuada, trastorno importante en la capacidad de iniciar o mantener conversaciones.
- Empleo estereotipado o repetitivo del lenguaje, o uso de un lenguaje idiosincrásico.
- Falta de juego de ficción espontáneo y variado, o de juego de imitación social adecuado al nivel evolutivo.

Patrones de conducta, interés o actividad restrictivos, repetidos y estereotipados, expresados como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:

- Preocupación excesiva por un foco de interés (o varios) restringido y estereotipado, anormal por su intensidad o contenido.
- Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales.
- Estereotipias motoras repetitivas (por ejemplo, sacudidas de manos, retorcer los dedos, movimientos complejos de todo el cuerpo, etc.).
- Preocupación persistente por partes de objetos.

Antes de los tres años, deben producirse retrasos o alteraciones en una de estas tres áreas:

- (1) Interacción social,
- (2) Empleo comunicativo del lenguaje o

# Trastornos del espectro autista

Tratamiento: no existe un tratamiento estándar

- ◉ Lenguaje y comunicación
- ◉ Intervenciones del comportamiento
- ◉ Tratamiento farmacológico de las comorbilidades

***El diagnóstico y tratamiento precoz mejoran el pronóstico***

# Fenotipo autismo- epilepsia

- Existe una clara relación entre el autismo y la epilepsia
- Algunas epilepsias se asocian a TEAs
  - > Epilepsias del lóbulo temporal
  - > **Espasmos infantiles**
  - > Síndrome de Landau- Kleffner
- Causas comunes pueden producir el fenotipo “autismo- epilepsia”
  - > Conectividad aberrante entre neuronas
  - > Defecto intrínseco de la función neuronal
  - Afectación de estructuras anatómicas y neuropatológicas específicas
  - Disfunción de los sistemas de neurotransmisores

# Trastornos del espectro autista

## Tratamiento

### **RISPERIDONA**

#### INDICACIONES:

- Conductas explosivas
- Hiperactividad
- Agresividad
- Autolesiones

#### EFEECTO:

- Mejoría en las relaciones sociales
- Mejoría en la cooperación
- Disminución de las estereotipias

DOSIS: 1- 4- 6mg/día

#### RAM:

- Aumento de peso
- Aumento de apetito
- Fatiga
- Somnolencia
- Babeo
- Temblor
- Estreñimiento

# Trastornos del espectro autista

Tratamiento: otros fármacos utilizados con frecuencia

- Clonidina: CATAPRESAN
    - > Indicaciones: hiperactividad, ansiedad
    - > Dosis: 4ugr/kg/día
  - Ácido valproico
  - Carbamacepina
- } efecto regulador del estado de ánimo
- Aripiprazol: ABILIFY
    - > Indicaciones: similares a risperidona
    - > 1mg/ml de risperdal - 5 mg/ml Abilify

# Trastornos del espectro autista

- Tratamientos sensoriomotrices
  - > Entrenamiento en Integración Auditiva: Tomatis, Berard, Samonas, etc.
  - > Terapia de integración sensorial
  - > Entrenamiento de patrones de movimiento (método Doman-Delacato)
- Tratamientos biomédicos
  - > Secretina endovenosa
  - > Vitaminas y suplementos dietéticos uso combinado de vitamina B6/Mg en el autismo mi está demostrada la utilización de megavitaminas, oligoelementos, triptófano, ácido fólico, Zn, taurina, probióticos, etc.
  - > Dietas libres de caseína y gluten
  - > Terapia antimicótica
  - > Tratamiento de quelación
  - > Cámara hiperbárica de O2
  - > Transplante de células madre

TDAH

# TDAH



- Trastorno heterogéneo
  - > Atención lábil y dispersa
  - > Impulsividad
  - > Inquietud motriz exagerada
  - > Notable en los 2-3 primeros años de vida.
- Diversidad clínica e intensa a partir de los seis años.
- Trastorno crónico, sintomáticamente evolutivo. Mejor a partir adolescencia.
- Elevada labilidad comportamental.
- Comorbilidades:
  - > Pacientes con retraso mental
    - 40-50% con TDAH
  - > Pacientes con epilepsia
    - 30% con Hipercinesia (Lindsay, 1979)
  - > Pacientes con patología psiquiátrica
    - 30-70% con TDAH
  - > Pacientes con tics crónicos
    - 25-63% con TDAH

## Déficit de atención

1. No pone atención a los detalles y comete errores frecuentes por descuido
2. Tiene dificultad para mantener la atención en las tareas y los juegos
3. No parece escuchar lo que se le dice cuando se le habla directamente
4. No sigue las instrucciones, no termina las tareas en la escuela, no termina los “recados”, a pesar de entenderlos
5. Dificultades para organizar sus tareas y actividades
6. Evita o rechaza realizar tareas que le demanden esfuerzo
7. Pierde sus útiles o cosas necesarias para hacer sus actividades obligatorias (lapiceros, libros...)
8. Se distrae fácilmente con estímulos irrelevantes
9. Olvidadizo en las actividades de la vida diaria

## Hiperactividad-impulsividad

1. Molesta moviendo las manos y los pies mientras está sentado
2. Se levanta del puesto en la clase o en otras situaciones donde debe estar sentado
3. Corretea, trepa... en situaciones inadecuadas
4. Dificultad para relajarse o practicar juegos donde debe permanecer quieto
5. Está continuamente en marcha como si tuviera un motor por dentro
6. Habla excesivamente
7. Contesta o actúa antes de que se terminen de formular las preguntas
8. Tiene dificultad para esperar turnos en los juegos
9. Interrumpe las conversaciones o los juegos de los demás



# TDAH- epilepsia

- Escolar:
  - > peores calificaciones (Austin, 1998)
- Origen:
  - > la propia epilepsia
  - > el tratamiento
  - > el origen de la epilepsia
  - > los factores psicosociales asociados (temor del profesor, sobreprotección de padres...)
- Buen control: escolarización normal.
- La frecuencia de epilepsia en pacientes psiquiátricos en 10-15 veces mayor (Trevisol, 1990)

# TDAH- epilepsia

- Etiología: esclerosis tuberosa, sufrimiento fetal
- Edad de inicio: menor de 1-2 años (Tarter 1972, Perrine 1991, Dodrill 1986)
- Tipo de crisis:
  - > generalizadas: mayor deterioro (Farwell 1985, Dodrill 1992)
  - > parciales complejas: mayor patología psiquiátrica (Vuilleumier 1998, Lindsay 1979)
  - > status epiléptico:
    - no convulsivo: alteración comportamental intensa
    - nocturno: afecta lenguaje y memoria (Tassinari 1982)
- Tratamientos empleados:
  - > politerapia
  - > empleo de fenobarbital, benzodiacepinas...
- Frecuencia de las crisis:
  - > mayor frecuencia, mayor deterioro.
  - > mayor frecuencia de descargas EEG, mayores dificultades (Schwab 1939, Aarts 1984)
- Factores sociales:
  - > prejuicio-ignorancia-miedo (Herrington 1969)
- Factores familiares

# Autismo- TDAH



Gillberg Neuropsychiatry Centre  
Sahlgrenska Academy



UNIVERSITY OF GOTHENBURG

## ADHD with ASD: What to treat first?

- Depends on age: preschool start with ASD-intervention
  - Adolescents and adults: start with ADHD-intervention
- Coleman & Gillberg 2011

## ◉ ¿Qué tratar primero?

- > Preescolar: comenzar con intervenciones para TEAs
- > Adolescentes: comenzar con intervenciones para TDAH

***El diagnóstico y tratamiento precoz mejoran el pronóstico***

# Autismo- TDAH



Gillberg Neuropsychiatry Centre  
Sahlgrenska Academy



UNIVERSITY OF GOTHENBURG

## Treatment of ADHD: effect on ASD

- Stimulant medication and atypical neuroleptics can be helpful in the treatment of ADHD even in the context of ASD
  - Side-effects may be a bit more pronounced in ADHD+ASD
  - Much of perceived side-effect due to “demasking” of ASD
- Poutska et al 2011

## ○ Tratamiento del TDAH: efecto sobre el TEA

- > La medicación estimulante y los neurolépticos atípicos pueden ser útiles en el tratamiento del TDAH aún en el contexto de TEA
- > Los efectos adversos pueden ser algo más acentuados en los pacientes con TDAH+ TEA
- > Muchos de los efectos adversos pueden deberse al “desmascaramiento” del TEA

# Autismo- TDAH



Gillberg Neuropsychiatry Centre  
Sahlgrenska Academy



UNIVERSITY OF GOTHENBURG

## Treatment of ASD: effect on ADHD

- Likely that structured education, TEACCH and some ABA or cognitive training models may be helpful for both “conditions”
- Hyperactive preschoolers with ASD may “halve” rate of “ADHD” by being provided with “autism-friendly” environment, remaining half may actually “have ADHD”

– Coleman & Gillberg 2011

## ◉ Tratamiento del TEA: efecto sobre el TDAH

- > La educación estructurada, TEACCH, ABA o modelos de entrenamiento cognitivo pueden ser útiles en ambas condiciones
- > Los preescolares hiperactivos con TEA reducen un 50% su hiperactividad cuando se les proporciona un ambiente adaptado a TDAH

# CRISIS EPILEPTICAS

Clasificación

Dianas de Tratamiento

Otras epilepsias con discapacidad  
intelectual

# Clasificación de las crisis

**TABLA 1. Clasificación internacional de la crisis epilépticas**

**1. Crisis parciales o focales**

**1.a. Crisis parciales simples:**

1.A.1. Con signos motores

1.A.2. Con síntomas somatomotores o sensoriales especiales

1.A.3. Con signos o síntomas autonómicos

1.A.4. Con síntomas psíquicos

**1.b. Crisis parciales complejas**

1.B.1. Crisis parciales simples seguidas de alteración de la conciencia

1.B.2. Con empeoramiento de la conciencia desde el inicio

**1.c. Crisis parciales con evolución secundaria hacia crisis generalizadas**

1.C.1. Crisis parciales simples que evolucionan a crisis generalizadas

1.C.2. Crisis parciales complejas que evolucionan a crisis generalizadas

1.C.3. Crisis parciales simples que evolucionan a crisis parciales complejas y después a crisis generalizadas

**2. Crisis generalizadas (convulsivas y no convulsivas)**

**2.A. Crisis de ausencia**

2.A.1. Ausencias típicas

2.A.2. Ausencias atípicas

**2.B. Crisis mioclónicas**

**2.C. Crisis clónicas**

**2.D. Crisis tónicas**

**2.E. Crisis tónico-clónicas**

**2.F. Crisis atónicas (crisis astáticas)**

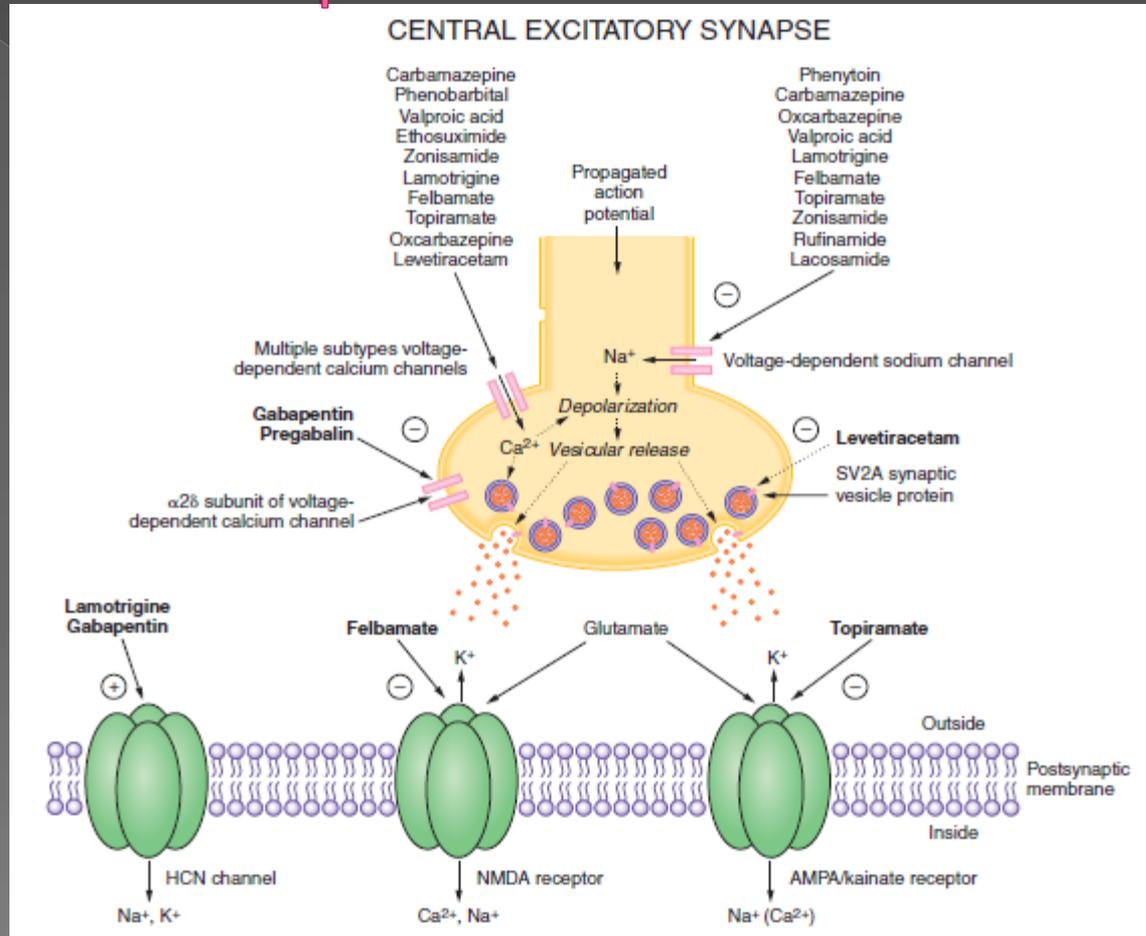
**3. Crisis epilépticas inclasificables**

# Clasificación de las epilepsias

**TABLA 2. Clasificación internacional de los síndromes epilépticos y de las enfermedades relacionadas con crisis**

1. Relacionados con la localización
  - 1.A. Idiopática (primaria)
    - 1.A.1. Epilepsia benigna de la infancia con puntas centrotemporales
    - 1.A.2. Epilepsia de la infancia con paroxismos occipitales
    - 1.A.3. Epilepsia de la lectura primaria
  - 1.B. Sintomáticas (secundarias)
    - 1.B.1. Epilepsias del lóbulo temporal
    - 1.B.2. Epilepsias del lóbulo frontal
    - 1.B.3. Epilepsias del lóbulo parietal
    - 1.B.4. Epilepsias del lóbulo occipital
    - 1.B.5. Epilepsia progresiva parcial continua de la infancia caracterizados por crisis con modos específicos de precipitación
  - 1.C. Criptogénicas definidas por:
    - 1.C.1. Tipo de crisis
    - 1.C.2. Síntomas clínicos
    - 1.C.3. Etiología
    - 1.C.4. Localización anatómica
2. Generalizadas
  - 2.A. Idiopáticas (primarias)
    - 2.A.1. Convulsiones neonatales benignas familiares
    - 2.A.2. Convulsiones neonatales benignas
    - 2.A.3. Epilepsia mioclónica benigna de la infancia
    - 2.A.4. Epilepsia de ausencia de la infancia
    - 2.A.5. Epilepsia de ausencia juvenil
    - 2.A.6. Epilepsia mioclónica juvenil
    - 2.A.7. Epilepsia con crisis tónico-clónicas al despertar
    - 2.A.8. Otras epilepsias generalizadas idiopáticas
    - 2.A.9. Epilepsias con crisis precipitadas por modos específicos de activación
  - 2.B. Epilepsias criptogénicas o sintomáticas
    - 2.B.1. Síndrome de West
    - 2.B.2. Síndrome de Lennox-Gastaut
    - 2.B.3. Epilepsia con crisis mioclónicas-astáticas
    - 2.B.4. Epilepsia con crisis de ausencia mioclónicas
  - 2.C. Epilepsias sintomáticas (secundarias)
    - 2.C.1. De etiología inespecífica
      - 2.C.1.1. Encefalopatía mioclónica temprana
      - 2.C.1.2. Encefalopatía epiléptica temprana de la infancia con salvas de supresión en el EEG
      - 2.C.1.3. Otras epilepsias generalizadas sintomáticas
    - 2.D. Síndromes específicos que entre sus síntomas tienen crisis epilépticas
  - 2.C. Epilepsias indeterminadas
    - 3.A. Con crisis generalizadas y focales
      - 3.A.1. Crisis neonatales
      - 3.A.2. Epilepsia mioclónica severa en la infancia
      - 3.A.3. Epilepsia con actividad punta-onda continua durante la fase de sueño
      - 3.A.4. Afasia epiléptica adquirida (S. de Landau-Klefer)
      - 3.A.5. Otras epilepsias indeterminadas.
    - 3.B. Sin claras crisis focales o generalizadas
  4. Síndromes especiales
    - 4.A. Crisis relacionadas con determinadas situaciones
      - 4.A.1. Convulsiones febriles
      - 4.A.2. Crisis aisladas o "status" epilépticos aislados
      - 4.A.3. Crisis que ocurren cuando hay un evento agudo tóxico (alcohol, drogas, eclampsia, hiperglucemia no cetósica, etc.)

# Dianas terapéuticas



# Antiepilépticos

Table 59-1 Formulations, Routes of Administration, and Bioavailability of Antiepileptic Drugs

Medication	Available Formulation(s)	Possible Route(s) *	T <sub>max</sub> (H)	Fraction Absorbed (F)	Special Problems
Acetazolamide	Tablet	PO	1-4	Na	
	ER capsule	PO	3-6	Na	
	Injectable	IV, IM	0.25	Na	
Carbamazepine	Tablet	PO	3-8	0.79	Prolonged absorptive phase with variable T <sub>max</sub> ; induction results in earlier T <sub>max</sub>
	Chewable tablet	PO	2	0.79	
	Suspension	PO, PR	0.5-3	0.7-0.9 estimate	Earlier T <sub>max</sub> results in higher C <sub>max</sub> , which can produce transient side effects
	ER tablet	PO	3-12	0.89 relative to susp.	Tablet must be swallowed whole; do not crush or chew
	ER capsule	PO	4-8	0.79	Capsules may be opened and the beads sprinkled over food, such as a teaspoon of applesauce or other similar food products. Capsules or their contents should not be crushed or chewed
Clobazepam	Tablet	PO	1-8	0.85	
Clozapate	Tablet	PO	0.7-1.5	0.91	
Diazepam	Tablet	PO	0.5-2	0.8-1	
		PO	0.1-0.5	0.8-1	
	Gel	PR	0.75	0.9	
	Injectable	IM, IV	1-1.5	0.8-1	IM absorption is slow and variable
Ethosuximide	Tablet	PO	2	Na	
Ethosuximide	Capsule	PO	1.5-4	Na	
		PO	3-7	Na	
Felbamate	Tablet	PO	1-4	Na	
		PO	3.7	Na	
Fosphenytoin	Injectable	IV, IM	0.5 (IM)	1	Fosphenytoin concentrations after IM administration are lower but more sustained than those after IV administration owing to time required for absorption of fosphenytoin from injection site
Gabapentin	Capsule	PO	2-4	0.6-0.27	Gabapentin bioavailability decreases as dose increases
		PO	2-4	0.6-0.27	
		PO	2-4	0.6-0.27	
Lacosamide	Tablet	PO	1-4	1	
	Solution	PO	1-4	1	
	Injectable	IV	End of infusion	1	
Lamotrigine	Compressed tablet	PO	0.5-4	0.98	
	Dispersible tablet	PO, PR	0.5-4	0.98	
Levetiracetam	Tablet	PO	0.3-2	0.95-1	
	Solution	PO	0.3-2	0.95-1	
Lorazepam	Tablet	PO	1-2.5	0.85-1	
	Injectable	IM, IV, PR	0.75-2	0.85-1	
	Concentrated oral solution	PO	1	0.90	
	Buccal	PO	Na	Na	
Methuximide	Tablet	PO	Na	Na	
Oxcarbazepine	Tablet	PO	4.5	1	
		PO	6	1	
Paraldehyde	Solution	PR, PO	1.5-2 (PR)	Na	Do not use discolored solution; avoid plastic equipment Withdrawn from U.S. market
Phenobarbital	Syrup	PO (PR)	1	0.8-1	Unpleasant taste; rejected by many
	Tablet	PO	0.5-8.6	0.8-1	
	Injectable	IM, IV	0.25-1	1	

# Antiepiléptico

S

Table 59-1 Formulations, Routes of Administration, and Bioavailability of Antiepileptic Drugs—cont'd

Medication	Available Formulation(s)	Possible Route(s)*	T <sub>max</sub> (H)	Fraction Absorbed (F)	Special Problems
Phenytoin	Suspension (phenytoin add)	PO	6-12	0.9-1	Patients should use accurate measuring device; dosing errors possible if suspension not adequately resuspended; strength of suspension must be clearly emphasized when prescribing T <sub>max</sub> dependent on C <sub>max</sub>
	Chewable tablet (phenytoin add)	PO	4-8	0.9-1	
	Prompt-release capsule (phenytoin sodium)	PO	2-6	0.9-1	
	ER capsule (phenytoin sodium)	PO	2-10	0.9-1	T <sub>max</sub> dependent on C <sub>max</sub>
	Injectable (phenytoin sodium)	IV, IM	0.25-0.5	0.9-1	IM injection not recommended; absorption is slow and erratic; injection is painful and must be diluted with normal saline without glucose and slowly administered
Pregabalin	Capsule	PO	1.3	0.89-1	
	Solution	PO	1.3	0.89-1	
Primidone	Suspension	PO	4-6	N/A	
	Tablet	PO	4-6	N/A	
Rufnamide	Tablet	PO	4-6	<0.85	Rufnamide bioavailability decreases as dose increases
	Suspension	PO	4-6	<0.85	
Tagabine	Tablet	PO	0.75-3	0.9	
Topiramate	Tablet	PO, PR	1.4-4.3	0.8	Capsules may be opened and the beads sprinkled over food, such as a teaspoon of applesauce or other similar food products Capsules or their contents should not be crushed or chewed
	Sprinkle capsule	PO	1.4-4.3	0.8	
Valproate	Capsule	PO	1-3	0.9-1	Capsule filled with liquid valproic acid; avoid opening Food delays T <sub>max</sub>
	Enteric-coated tablet	PO	2-6	0.9-1	
	Sprinkle capsules	PO	4-6	0.9-1	Capsules may be opened and the beads sprinkled over food, such as a teaspoon of applesauce or other similar food products Capsules or their contents should not be crushed or chewed
	ER tablet	PO	4-17	0.9	
	Syrup	PO, PR	0.5-1	0.9-1	
Injectable	IV	1	1	Valproate has objectionable aftertaste May not give IM	
Vigabatrin	Tablet	PO	1	1	
	Solution	PO	1-2.5	1	
Zonisamide	Capsule	PO	2-6	1	

\* Primary and alternate.

C<sub>max</sub>, maximum plasma concentration; ER, extended-release; N/A, not available; T<sub>max</sub>, time to maximum plasma concentration.

# Selección de Antiepilépticos

Table 54-1 Practical Guide to Antiepileptic Drugs

Drug*	Use	How Supplied	Dosing	Starting Dose (mg/kg/day)	Starting Dose Duration	Maintenance Dose (mg/kg/day)	Blood Level† (µg/mL)
Phenobarbital (1912)	Broad spectrum	Suspension: 20 mg/5 mL Tablets: 15, 30, 60, 100 mg	four times a day–two times a day	3–5	Immediate	3–8	15–45
Phenytoin (1938) [Dilantin]	Focal	Suspension: 125 mg/mL Chewable Infatabs: 50 mg Capsules: 30, 100 mg	four times a day–three times a day	4–7	Immediate	4–7	10–25
Primidone (1949) [Mysoline]	Broad spectrum	Suspension: 250 mg/5 mL Tablets: 50, 250 mg	three times a day	5	Average: 2–3 wk	15	PRM: 4–12 PB: 15–40
Ethosuximide (1958) [Zarontin]	Absence	Suspension: 250 mg/5 mL Capsules: 250 mg	two times a day	10	Average: 2–3 wk	15–40	40–120
Carbamazepine (1968) [Tegretol, Tegretol-XR, Carbatrol]	Focal	Suspension: 100 mg/5 mL Chewable tab: 100 mg Tablets: 200 mg; timed-release [Tegretol-XR]: 100, 200, 400 mg Sprinkles: 100, 200, 300 mg [Carbatrol]	two times a day <sup>‡</sup> –three times a day	5	Average: 2–4 wk	12–20	4–12
Valproate (1978) [Depakene, Depakote]	Broad spectrum	Suspension: 250 mg/5 mL [Depakene] Capsules: 250 mg [Depakene] Sprinkles: 125 mg Tablets: 125, 250, 500 mg	two times a day–three times a day	10	Average: 2–4 wk	30–60	50–120
Felbamate (1993) [Felbatol]	Broad spectrum	Suspension: 600 mg/5 mL Tablets: 400, 600 mg	three times a day–four times a day	15	Average: 2–4 wk	45	18–45
Gabapentin (1993) [Neurontin]	Focal	Suspension: 250 mg/5 mL Capsules: 100, 300, 400 mg Tablets: 600, 800 mg	three times a day–four times a day	15	Quick: 1 wk	30–45	5–15 <sup>†</sup>
Lamotrigine (1994) [Lamictal]	Broad spectrum	Tablets: 25, 100, 150, 200 mg; chewable: 2, 5, 25 mg	two times a day	0.2 (with VPA); 0.5 (with CBZPHT)	Slow: 2–4 mo Slow: 6–8 wk	1–5 5–15	2–20 <sup>†</sup>
Topiramate (1996) [Topamax]	Broad spectrum	Tablets: 25, 100, 200 mg Sprinkles: 15, 25 mg	two times a day	1–2	Average: 2–4 wk	5–10	2–25 <sup>†</sup>
Tiagabine (1997) [Gabitril]	Focal	Tablets: 2, 4, 12, 16, 20 mg	two times a day–three times a day	0.05	Average: 2–4 wk	1–2	5–70 <sup>†</sup>
Levetiracetam (1999) [Keppra]	Broad spectrum	Tablets: 250, 500, 750 mg Suspension: 100 mg/mL	two times a day–three times a day	10	Average: 2–4 wk	20–45	20–60 <sup>†</sup>
Oxcarbazepine (2000) [Trileptal]	Focal	Suspension: 300 mg/5 mL Tablets: 150, 300, 600 mg	two times a day	8–10	Average: 2–4 wk	20–40	5–50 <sup>†</sup>
Zonisamide (2000) [Zonegran]	Broad spectrum	Capsules: 100 mg	four times a day–two times a day	2–4	Average: 2–4 wk	4–12	10–40 <sup>†</sup>
Diazepam rectal gel (1997) [Diastat]	Emergency	Pediatric: 2.5, 5 mg Universal: 10 mg Adult: 15, 20 mg	p.r.n.	0.2–0.5 mg/kg			0.2–1.5
Lacosamide (2009) [Vimpat]	Focal	50, 100, 150, 200 mg	two times a day	50 mg daily (adults only)	Average 2–4 wk	200–400 mg/day (adults only)	?
Rufinamide (2008) [Banzel]	Broad spectrum (LGS)	Tablets: 200, 400 mg	two times a day	10 mg/kg/day	Average 1–2 wk	45 mg/kg/day	?

\* Year of availability is given in parentheses; trade names appear in brackets.

† Not well established.

‡ Twice-daily dosing with Tegretol-XR or Carbatrol.

CBZ, carbamazepine; LGS, Lennox-Gastaut syndrome; PB, phenobarbital; PHT, phenytoin; PRM, primidone; VPA, valproate.

EEG

- Electroencefalograma convencional
  - > Registro de la señal eléctrica generada por la actividad cerebral.
  - > La actividad registrada en cada electrodo representa los potenciales sinápticos de miles de neuronas de orientación vertical en la corteza cerebral subyacente
  
- Actividad de fondo
  - > Ritmos alfa: 8-13 Hz
  - > Ritmos delta 0-4 Hz
  - > Ritmos beta: 14-60 Hz
  - > Actividad theta: 4-7 Hz

- Utilidad del EEG:
  - > Examinar la madurez eléctrica del cerebro
  - > Diagnosticar crisis epilépticas
  - > Evaluar la gravedad de una agresión del cerebro y establecer pronóstico evolutivo
  - > Auxilio en el diagnóstico de enfermedades neurológicas
  - > Evaluar estado neurológico en neonatos
  - > Estudiar la arquitectura del sueño

- Normas internacionales 10/20
  - > 2 canales para otras variables fisiológicas
  - > Montajes bipolares longitudinales o transversales
- Se registran 40- 60 minutos (aconsejable)
- Anotaciones sobre la conducta y la actividad del niño
- Tener en cuenta la medicación, las lesiones (caput, edema, hematomas), etc.

# Epilepsia mioclónica grave (S. de Dravet)

- ◉ Debuta con una crisis en un lactante previamente sano. Las primeras convulsiones suelen ser febriles, prolongadas, generalizadas o focales; pueden recurrir como estado epiléptico
- ◉ Convulsiones mioclónicas generalizadas: a partir del año, difíciles de reconocer
- ◉ Crisis parciales complejas secundariamente generalizadas
- Se frena el DESARROLLO y aparecen ataxia e hiperreflexia graduales
- ◉ 25% de los casos con historia familiar de epilepsia. Origen genético???
- ◉ Posible confusión inicial con convulsiones febriles y posteriormente con el síndrome de Lennox-Gastaut, la epilepsia mioclónicoastática de Doose y algunas epilepsias mioclónicas progresivas
- ◉ EEG: intercrítico: normal al principio → complejos punta- onda y polipunta- onda generalizados a 3Hz. Se activan por estimulación luminosa, somnolencia y sueño tranquilo.
- ◉ Tratamiento: refractario a la mayoría de los fármacos clásicos; los que han mostrado más eficacia: valproato y benzodiazepinas; levetiracetam o zonisamida.
  - Empeoran con carbamacepina

# Epilepsia mioclónica “benigna”

- Inicio entre los 4 meses y los 2 años
- Episodios breves de mioclonías generalizadas (saludo de la cabeza hasta caída al suelo). No hay pérdida de conciencia
- Niños previamente sanos. 1/3 : historia familiar de epilepsia
- EEG crítico: punta- onda o polipunta- onda a 3Hz.
- En la adolescencia pueden observarse crisis tónico- clónicas generalizadas
- Coexistir un discreto retardo en el desarrollo psicomotor y problemas menores de la personalidad
- Tratamiento: valproato

# Epilepsia con crisis mioclono-astáticas

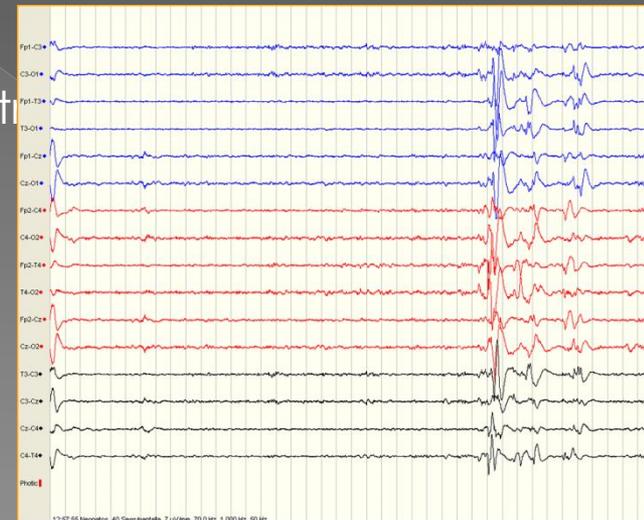
- Entre los 7 meses y los 6 años de edad (pico entre 2 y 5 años)
- Crisis parecidas al Sme. de Dravet con un componente astático marcado que lleva a la caída del niño. Los pacientes no suelen tener historia de crisis febriles.
- Puede evolucionar a Sme. de lennox- Gastaut. No siempre la evolución del neurodesarrollo es pobre.
- Crisis mioclónicas, astáticas, mioclono-astáticas, crisis tónico-clónicas y ausencias con componentes clónicos y tónicos. Los estados del gran mal son frecuentes.
  - Las mioclonías seguidas de atonía que precipitan la caída
  - Pueden manifestarse sólo como caída de cabeza
- EEG inicialmente puede ser normal; puntas- ondas generalizadas a 3Hz o actividad theta rítmica a 4-7Hz biparietal y ritmos delta intermitentes en región occipital que se atenúan al abrir los ojos
- Tratamiento: valproato, lamotrigina, levetiracetam, topiramato, benzodiacepinas; si son frecuentes las ausencias: etosuximida; dieta cetogénica

# Síndrome de Landau- Kleffner

- Afasia epiléptica adquirida (trastorno del procesamiento auditivo) → agnosia verbal auditiva. Excluir tumor del lóbulo temporal (RMN)
- Inicia entre los 2-11 años (pico etario 3- 10 años)
- Hasta el inicio del síndrome un desarrollo psicomotor normal → “sordera”, “autismo”; hiperactividad, cambios de personalidad
- Crisis: parciales motoras, parciales complejas, ausencias atípicas y crisis generalizadas
- Afasia mixta conservando las restantes funciones superiores
- EEG: patrón de puntas, punta-onda y puntas lentas en salvas bilaterales de predominio temporal, que se favorecen con el sueño
- Tratamiento: carbamacepina, fenitoina; corticoides (al inicio pueden mejorar el EEG y la afasia)

# Síndrome de Otahara

- Encefalopatía epiléptica precoz con paroxísmo- supresión
- Inicio durante los 3 primeros meses de vida
- Espasmos tónicos y convulsiones mioclónicas
- Etiología: trastornos subyacentes: metabólicos o estructurales
- Progresión a espasmos infantiles o Síndrome de lennox- Gastau
- EEG: patrón de supresión alternando con paroxismos de complejos punta onda de alta amplitud difusos
- Tratamiento: bastante refractario. ACTH, vigabatina



# Enfermedad de Láfora

- Epilepsia mioclónica progresiva
- Herencia autosómica recesiva
- Comienza entre los 11 y 18 años
- 80% inicia con convulsiones tónico.- clónicas o mioclónicas. Las mioclonías aumentan con el movimiento. Pueden debutar con crisis visuales.
  - > Ataxia, espasticidad y movimientos involuntarios
  - > Retraso mental
  - > Degeneración progresiva del sistema nervioso → deterioro de las funciones cerebrales
- EEG: normal al inicio. Descargas inespecíficas generalizadas de polipunta en la vigilia.
- Por lo general son refractarias. Valproato + clonacepam + fenobarbital

# Síndrome de hemiconvulsiones-hemiplejía. (Síndrome de Rasmussen)

- Enfermedad neurológica progresiva rara
- Encefalitis, epilepsia refractaria al tratamiento, deterioro neurológico y autoanticuerpos contra receptores de glutamato R3.
- Síntomas progresivos: hemiparesia y retraso mental
- Etiología: desconocida. Origen viral y autoinmune combinados + predisposición genética
- Edad de inicio: 3 y los 12 años
- Clínica: afecta un solo hemisferio cerebral con frecuentes ataques de epilepsia (crisis focales con múltiples focos). Crisis típica: epilepsia parcial continua (movimientos incontrolados de una mano o de un pie durante días, semanas o meses). Muchos tipos de crisis focales o simplemente convulsiones; las crisis son diarias repetitivas especialmente numerosas durante el día.
- Progresa a una debilidad progresiva de un lado del cuerpo.
- Se acompaña de hemianopsia (ceguera para la mitad del campo visual) homónima en la mitad de los casos, trastornos sensoriales disartria (dificultad para articular palabras), disfasia (dificultad de la función del lenguaje provocada por lesión de los centros cerebrales), problemas de comportamiento y del aprendizaje y con frecuencia retraso mental.
- Diagnóstico: RMN
- Tratamiento en dos fases:
  - > a) Sin hemiplejía: antiepilépticos, corticoides, inmunoglobulinas intravenosas, dieta cetogénica alta en grasas y baja en carbohidratos e incluso plasmaféresis.
  - > b) Con emiplejía, cirugía. Se logra detener las crisis 70%, mejoras en el comportamiento y aprendizaje, y consiguen andar y correr.

# SÍNDROME DE KINSBOURNE

- Triada:
  - > -polimioclonos (mioclonías con espasmos de músculo)
  - > -ataxia cerebelosa
  - > -ostoplomos /movimientos continuos, involuntarios, rápidos del ojo en dirección horizontal y vertical también conocido como ojos danzantes.
- Lactantes y niños previamente sanos, de hasta 3 años de edad
- Clínica: además de la triada: irritabilidad, alteraciones del lenguaje (disfasia, disartria o incluso mutismo), anomalías de la conducta, letargia, sueño patológico y profundo, ansiedad y agresividad, retraso del aprendizaje, problemas motores e hipotonía.
- Las polimioclonías afectan fundamentalmente al tronco y extremidades pudiendo en ocasiones afectar a los músculos faciales, peribucales y párpados. Mejoran con el reposo y desaparecen durante el sueño, aumentan con la frustración, los estímulos y durante los movimientos voluntarios.
- Tratamiento:
  - > Casos no tumorales: ACTH seguido de corticoides. Para el control de las mioclonías, tratamiento antiepiléptico.
  - > Neuroblastoma, intervención quirúrgica, la extirpación del tumor provoca la remisión de la enfermedad.
- El pronóstico es mejor cuanto más precoz es el tratamiento; las secuelas aparecen sobre todo en la esfera cognitiva. Alrededor del 50% presentan secuelas motoras, retraso mental y trastornos del comportamiento.

# SÍNDROME PEHO

- Encefalopatía progresiva con edema, hipsarritmia y atrofia óptica.
- Proceso patológico que se inicia en los primeros meses de vida → encefalopatía grave
- EEG: hipsarritmia, anomalías paroxísticas multifocales
- Diagnóstico del síndrome es esencialmente clínico y de neuroimagen; no existe ningún marcador biológico o genético
- Tratamiento: vigabatrina

*“La verdadera sabiduría está en  
reconocer la propia ignorancia”* SÓCRATES

Gracias

*El diagnóstico y  
tratamiento precoz  
mejoran el pronóstico*