

# **Parte I**

## **Introducción**

# CAPÍTULO 1

## Definición de síndromes, tipos de crisis y espectro nosológico

---

Natalio Fejerman y Roberto H. Caraballo  
*Buenos Aires, Argentina*

El reconocimiento de las epilepsias en los niños, en las que se asocian manifestaciones clínicas focales y descargas electroencefalográficas unilaterales con las características de las epilepsias funcionales y con una tendencia natural hacia una buena evolución –lo que implica tendencia a la desaparición de las crisis y de las anormalidades electroencefalográficas epileptiformes, sin deterioro neuropsicológico– fue una de las contribuciones más interesantes a la epileptología pediátrica en los últimos cincuenta años.

El uso del término “benignas” se ha cuestionado y merece clarificación. Cuando decimos que una entidad es benigna, ¿qué queremos decir?: ¿que se trata con facilidad?, ¿que tiene una evolución favorable aun sin tratamiento?, ¿o que la duración del proceso hasta la desaparición de las manifestaciones electroclínicas es corta?, ¿o que no implica la aparición de un deterioro neuropsicológico? Cuando nos referimos a un proceso que puede requerir medicación durante años, ¿podemos hablar de benignidad?; cuando hablamos de un síndrome epiléptico que a veces tiene una evolución desfavorable, ¿podemos usar el término benigno?

En la última propuesta de la Fuerza de Tareas para la Clasificación de la *International League Against Epilepsy* (ILAE), cinco síndromes epilépticos (sin contar las epilepsias neonatales) incluyeron el término “benigno” en la denominación y cuatro de ellos se consideran focales (Engel, 2001): “convulsiones benignas del lactante”, “convulsiones familiares benignas del lactante”, “epilepsia benigna de la niñez con espigas centrotemporales” (EBNECT) y “epilepsia occipital benigna de la niñez de inicio temprano (tipo Panayiotopoulos)”. En los capítulos correspondientes explicaremos las razones por las que ahora denominamos esta última entidad “síndrome de Panayiotopoulos” (SP) y por qué la “epilepsia occipital de la niñez de inicio tardío (tipo Gastaut)” ya no incluye el término “benigna” en su denominación. En la misma publicación se propuso volver a usar el término focal en reemplazo de “parcial” y “relacionado con localización”, utilizados en las clasificaciones anteriores de la ILAE. Las razones fueron: 1) críticas anteriores al término “parcial” porque implica parte de una crisis o parte de un síndrome, más que una crisis o un síndrome que comienza en una parte de un hemisferio; 2) “el término ‘relacionado con localización’ ha sido engorroso y no se usa de manera

## Introducción

*uniforme [...], y en realidad, el viejo término focal sigue siendo el más utilizado*” (Engel, 2001). Dentro del espectro de las epilepsias idiopáticas generalizadas, un par de síndromes se consideraron al principio benignos. Sin embargo, la epilepsia mioclónica juvenil no cumple con los criterios para llamarse benigna, no sólo porque el control de las crisis no siempre es fácil, sino porque las recaídas luego de suspender la medicación son bastante frecuentes. Incluso la “epilepsia mioclónica benigna del lactante” (Engel, 2001) puede ahora perder esa denominación porque se observó que un porcentaje no desdeñable de pacientes tienen importantes dificultades de aprendizaje (Fejerman, 2004; Engel, 2006).

Nosotros empleamos los términos “benignas” y “focales” (*Epilepsias focales benignas*) en el título de este libro para enfatizar el concepto de que todos los síndromes incluidos en esta categoría tienen características electroclínicas focales y que en la mayoría de los pacientes con estos síndromes la curación espontánea es lo habitual, con medicación o sin ella. La existencia real de una pequeña minoría de pacientes con características no tan benignas cuestionó el concepto de un síndrome benigno cuya remisión sin secuelas es una constante (Echenne y cols., 2001). En una publicación reciente se propuso la definición de síndromes epilépticos benignos posibles, probables o definitivos, aunque para considerar “definitivo” se requiere un seguimiento a largo plazo (Chahine y Mikati, 2006a).

Por supuesto, la aplicación de los términos “absoluto” o “ciento por ciento” en biología es muy rara, y la presentación de varios casos de pacientes con los síndromes de epilepsias focales benignas de la niñez, que mostraron evoluciones atípicas y riesgo considerable de alteraciones neuropsicológicas, capturó nuestro interés durante los últimos veinte años (Fejerman y Di Blasi, 1987; Fejerman, 1996; Fejerman y cols., 2000; Caraballo y cols., 2001).

En el Capítulo 10 comentaremos algunas publicaciones sobre pacientes que muestran distintas dificultades de aprendizaje. También nos referiremos a nuestra experiencia con pacientes que presentaron al comienzo características claras de epilepsia focal benigna (EFB) y, años después, mostraron características electroclínicas compatibles con el diagnóstico de síndrome de Landau-Kleffner y síndrome de espiga-onda continua durante el sueño lento. Incluimos también el seguimiento que realizamos de pacientes con diagnóstico de polimicrogiria congénita unilateral, que no pueden incluirse entre las EFB, pero cuya evolución atípica es similar a la que aquí se describe (véase Cap. 11). Intentamos demostrar que incluso en los niños con anomalías cerebrales estructurales no evolutivas, como las malformaciones del desarrollo cortical, puede aparecer una sincronía bilateral secundaria similar, que agrava las crisis, lo que tal vez se relacione en algunos casos con el tratamiento con fármacos antiepilépticos (FAE).

El término “idiopático” se aplicó a ciertos síndromes epilépticos en la clasificación de la ILAE de 1989 y en la propuesta de la ILAE de 2001, y la mayoría de los síndromes incluidos en este texto, aunque no todos, son, de hecho, idiopáticos. Un buen ejemplo de esta excepción es la creciente cantidad de bebés en los que se determina que presentan una entidad autosómica dominante: el síndrome de convulsiones familiares benignas del lactante (Engel, 2001). También especulamos acerca de que entre las otras epilepsias focales familiares (autosómicas dominantes) que se han descrito (Berkovic y cols., 1999; Andermann y cols., 2005) podríamos encontrar un subgrupo de niños que tienen una evolución benigna (véase Cap.13).

## Definición de síndrome epiléptico

---

Un síndrome epiléptico se definió brevemente como un complejo de signos y síntomas que caracterizan una entidad epiléptica particular (Engel, 2001). Sin embargo, cabe aclarar que el concepto de síndrome incluye el detalle de más elementos. Los “signos y síntomas” pueden referirse a crisis visibles o a manifestaciones sintomáticas de las crisis, pero se deben incluir en la definición las características acompañantes del EEG interictal e ictal, la edad de prevalencia, el estado neurológico de las personas afectadas, los posibles hallazgos en las imágenes e incluso la evolución más probable (Engel, 2006).

Cuando un síndrome es “únicamente epilepsia”, sin acompañarse por una lesión estructural cerebral u otros síntomas o signos neurológicos, lo denominamos “síndrome epiléptico idiopático” (Engel, 2001). Cuando identificamos un síndrome en el cual las crisis epilépticas son el resultado de una o más lesiones estructurales o trastornos metabólicos que afectan el cerebro, utilizamos el término “síndrome epiléptico sintomático”. Cuando no se puede identificar ninguna etiología, ya sea porque se cree que el síndrome es sintomático o que no corresponde a ninguno de los síndromes idiopáticos conocidos, se han aplicado los términos “criptogénico” o “probablemente sintomático” (Comisión para la Clasificación, 1989; Engel, 2001, 2006). El Grupo Central de Clasificación de la ILAE prefirió la denominación “probablemente sintomático” basándose en que “*se presume que las epilepsias criptogénicas son sintomáticas pero la etiología no se conoce*” (Engel, 2006).

Otro criterio importante en la definición de síndrome epiléptico es que más de una etiología puede conducir al mismo conjunto de signos y síntomas. Es más, aun en síndromes epilépticos sin duda idiopáticos, que se consideran determinados genéticamente, pueden estar implicados varios genes. De hecho, en el caso de encontrar un síndrome epiléptico con una única etiología específica se lo debe llamar “enfermedad” y no síndrome (Engel, 1998).

Creemos que el campo de la epileptología pediátrica se ha enriquecido mucho a partir de la publicación del libro: *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescent*, llamado ahora en forma amistosa *the blue guide* (Roger y cols., 1985). Más tarde, esta valorización del concepto de síndromes epilépticos se oficializó, con la Clasificación internacional de la epilepsia, síndromes epilépticos y trastornos relacionados (Comisión..., 1989). Como miembro de la Fuerza de Tareas que elaboró la propuesta de la ILAE de 2001 (Engel, 2001) y el informe del Grupo Central de la ILAE de 2006 (Engel, 2006) uno de nosotros (NF) quiere aclarar a los lectores que la Clasificación de 1989 es todavía válida y que los informes presentados por los expertos de la ILAE en 2001 y 2006 son propuestas que muestran una forma de seguir trabajando. Hace algunos años hubo una interesante discusión acerca de los criterios para las clasificaciones (Wolf, 2003; Engel, 2003; Luders y cols., 2003; Berg y Blackstone, 2003; Avanzini, 2003). Además de la necesidad de usar métodos adecuados para reconocer cada síndrome epiléptico, debemos comprender que las clasificaciones tienen que ser esquemas prácticos y que nada se ha escrito de manera definitiva (Engel y Fejerman, 2007).

Se publicaron cuestionamientos aislados acerca de la utilidad del concepto de síndrome y aun sobre la frecuencia con que se diagnostica un síndrome epiléptico definido en centros de epilepsia (Kellinghaus y cols., 2004; Luders y cols., 2006; Iinuma y cols., 2006). Estos cuestionamientos tuvieron

## Introducción

su debida respuesta (Grupo Central de la Fuerza de Tareas..., 2006; Besag, 2006). Evidencia epidemiológica clara demuestra que, sobre todo en la edad pediátrica, se obtiene el diagnóstico de un síndrome epiléptico en más del 90% de los pacientes que concurren a los centros de epilepsia. Mediante el análisis de registros clínicos de 645 pacientes consecutivos ambulatorios seguidos en un centro de epilepsia para niños, los 251 casos de diagnóstico reciente se consideraron una muestra menos sesgada de la población epiléptica. En el 96% de ellos fue posible una clasificación adecuada de los síndromes epilépticos (Viani y cols., 1998). Se reunió y se realizó el seguimiento prospectivo durante una media de 9,4 años, de una cohorte de 407 niños que sufrieron una primera crisis no provocada. Los síndromes epilépticos se clasificaron utilizando los lineamientos de la ILAE en los 182 niños con dos o más crisis hasta el último control. El síndrome diagnosticado al final del seguimiento fue diferente del diagnosticado al comienzo del análisis en 33 casos (18%) (Shinnar y cols., 1999). Sin embargo, el criterio de haber tenido una primera crisis para la inclusión creó un sesgo, porque los niños con ausencias y con crisis mioclónicas no entraron en el estudio. En un trabajo en el que se siguió en forma prospectiva a 3 469 pacientes de entre 4 y 80 años, realizado para lograr una clasificación de síndromes más precisa, usando los lineamientos de la ILAE de 1989, sólo el 9% de los casos se consideraron epilepsias “inciertas” (Osservatorio..., 1997). En un estudio más exhaustivo de 1 942 pacientes, con edades de entre un mes y 95 años y con crisis epilépticas no provocadas de reciente diagnóstico, 926 pacientes entraron luego de una única crisis y 1 016 pacientes, con epilepsia de reciente diagnóstico. Aportaron la información 243 neurólogos de adultos o de niños, quienes clasificaron cada caso de acuerdo con los criterios de la ILAE. Los 1 016 casos de epilepsia de reciente diagnóstico constituyeron la mejor muestra para identificar los síndromes epilépticos y sólo 14 de ellos se consideraron “no clasificados” (Jallon y cols., 2001).

En el **Cuadro 1** se reproduce el cuadro 5 de la propuesta de 2001 de la Fuerza de Tareas de la ILAE “*un ejemplo de clasificación de síndromes epilépticos*” (Engel, 2001) y en el **Cuadro 2**, la reciente lista de síndromes epilépticos aceptados, publicada en el informe final del Grupo Central de la Fuerza de Tareas de la ILAE (Engel, 2006). Como puede apreciarse en el **Cuadro 1**, los dos primeros grupos (Epilepsias focales idiopáticas del lactante y el niño y Epilepsias focales familiares [autosómicas dominantes]) comprenden todas las epilepsias que se describen en este libro. En el informe del Grupo Central los síndromes se enumeran según la edad del inicio y se introdujeron algunos cambios (**Cuadro 2**). En esta publicación, las convulsiones benignas del lactante familiares y no familiares se colocan juntas, por razones que se explican más adelante (véase Cap. 4). Por último, queremos actualizar la definición de encefalopatía epiléptica: “*una entidad en la que se cree que las anomalías epileptiformes en sí mismas contribuyen a la alteración progresiva de las funciones cerebrales*” (Engel, 2001). Actualmente creemos que la repetición de las crisis, sin evidentes descargas electroencefalográficas severas, también puede provocar una evolución encefalopática (p. ej., síndrome de Dravet). Aunque un libro sobre epilepsias benignas no debería referirse a las encefalopatías epilépticas, tenemos evidencia de que por lo menos algunos pacientes con síndromes típicos de epilepsias focales benignas pueden evolucionar a otros síndromes incluidos entre esas encefalopatías, como el síndrome de Landau-Kleffner y el síndrome de espiga-onda continua durante el sueño lento (véase Cap. 10).

Aun cuando estas dos listas de síndromes epilépticos todavía no fueron incorporadas oficialmente por la ILAE, constituyen una buena clave para prever las nuevas tendencias en la clasificación. Es interesante saber que los expertos no siempre concuerdan cuando llega el momento de las definiciones. Por esa razón, en la propuesta de 2001 se aceptaron algunos nuevos síndromes sólo en forma parcial

## Definición de síndromes, tipos de crisis y espectro nosológico

**Cuadro 1.** Un ejemplo de clasificación de síndromes epilépticos\*

<p><b>Epilepsias focales idiopáticas del lactante y el niño</b>  Convulsiones benignas del lactante (no familiares)  Epilepsia benigna de la niñez con espigas centrotemporales (EBNECT)  Epilepsia occipital benigna de la niñez de inicio temprano (tipo Panayiotopoulos)  Epilepsia occipital de la niñez de inicio tardío (tipo Gastaut)</p> <p><b>Epilepsias focales familiares (autosómicas dominantes)</b>  Convulsiones familiares benignas del recién nacido  Convulsiones familiares benignas del lactante  Epilepsia nocturna del lóbulo frontal autosómica dominante  Epilepsia familiar del lóbulo temporal  Epilepsia focal familiar con focos variables**</p> <p><b>Epilepsias focales sintomáticas (o probablemente sintomáticas)</b>  Epilepsias límbicas  <i>Epilepsia mesial del lóbulo temporal con esclerosis hipocámpal</i>  <i>Epilepsia mesial del lóbulo temporal definida por etiologías específicas</i>  <i>Otros tipos definidos por localización y etiología</i>  Epilepsias neocorticales  <i>Síndrome de Rasmussen</i>  <i>Síndrome de hemiconvulsión-hemiplejía-epilepsia</i>  <i>Otros tipos definidos por localización y etiología</i>  <i>Convulsiones parciales migrantes del lactante con inicio temprano**</i></p> <p><b>Epilepsias idiopáticas generalizadas</b>  Epilepsia mioclónica benigna del lactante  Epilepsia con crisis mioclónicas astáticas  Epilepsia ausencia de la niñez  Epilepsia con ausencias mioclónicas  Epilepsias generalizadas idiopáticas con fenotipo variable  <i>Epilepsia ausencia juvenil</i>  <i>Epilepsia mioclónica juvenil</i>  <i>Epilepsia con crisis tonicoclónicas generalizadas únicamente</i>  Epilepsias generalizadas con convulsiones febriles plus**</p> <p><b>Epilepsias reflejas</b>  Epilepsia idiopática fotosensible del lóbulo occipital  Otras epilepsias con fotosensibilidad  Epilepsia primaria de la lectura  Epilepsia del sobresalto</p> <p><b>Encefalopatías epilépticas</b> (en las que las anomalías epileptiformes contribuyen a la disfunción progresiva)  Encefalopatía mioclónica temprana  Síndrome de Ohtahara  Síndrome de West  Síndrome de Dravet (antes denominado epilepsia mioclónica severa del lactante)  Status mioclónico en las encefalopatías no progresivas**  Síndrome de Lennox-Gastaut  Síndrome de Landau-Kleffner  Epilepsia con espiga-onda continua durante el sueño lento</p> <p><b>Epilepsias mioclónicas progresivas</b>  Véase en: <i>enfermedades específicas</i></p> <p><b>Crisis que no requieren necesariamente el diagnóstico de epilepsia</b>  Convulsiones neonatales benignas  Convulsiones febriles  Convulsiones reflejas  Convulsiones por abstinencia de alcohol  Convulsiones provocadas por drogas u otros químicos  Convulsiones postraumáticas inmediatas o tempranas  Convulsiones únicas o en grupos aislados de crisis  Convulsiones que se repiten con escasa frecuencia (oligo-epilepsia)</p>
---

\* Reproducido con autorización de Engel, 2001.

\*\* Síndromes en desarrollo.

## Introducción

y se los denominó “en desarrollo”, y se puede observar cómo algunos de aquellos síndromes parecen haber evolucionado de acuerdo con los más recientes criterios del Grupo Central.

Retomando el tema que nos compete en esta oportunidad, Fejerman propuso en las últimas reuniones del Grupo Central que las epilepsias focales benignas del adolescente cumplen los criterios para considerarse un síndrome, pero la mayoría de los miembros pensaron que se requiere más evidencia. Por consiguiente, nos sentimos con la libertad de incluir en este libro un capítulo acerca de este tema, en el que se reúnen evidencias extraídas de los datos bibliográficos y de nuestros pacientes en seguimiento (véase Cap. 12).

Presentamos aquí el estado actual del conocimiento acerca de las epilepsias focales benignas del lactante, el niño y el adolescente, e incluimos todos los síndromes que se han descrito. Por lo tanto, hay

### **Cuadro 2.** Síndromes epilépticos según la edad de comienzo y trastornos relacionados\*

<b>Período neonatal</b>
Convulsiones familiares benignas del recién nacido (CFBRN)
Encefalopatía mioclónica temprana (EMT)
Síndrome de Ohtahara
<b>Lactantes</b>
Convulsiones parciales migrantes del lactante
Síndrome de West
Epilepsia mioclónica del lactante
Convulsiones benignas del lactante
Síndrome de Dravet
Encefalopatía mioclónica en trastornos no progresivos
<b>Niñez</b>
Epilepsia occipital benigna de la niñez de inicio temprano (tipo Panayiotopoulos)
Epilepsia con crisis mioclónicas astáticas
Epilepsia benigna de la niñez con espigas centrotemporales (EBNECT)
Epilepsia occipital de la niñez de inicio tardío (tipo Gastaut)
Epilepsia con ausencias mioclónicas
Síndrome de Lennox-Gastaut
Encefalopatía epiléptica con espiga-onda continua durante el sueño lento (EOCSL) incluido el <i>síndrome de Landau-Kleffner (SLK)</i>
Epilepsia ausencia de la niñez (EAN)
<b>Adolescencia</b>
Epilepsia ausencia juvenil (EAJ)
Epilepsia mioclónica juvenil (EMJ)
Epilepsias mioclónicas progresivas (EMP)
<b>Relación menos específica con la edad</b>
Epilepsia nocturna del lóbulo frontal autosómica dominante (ENLFAD)
Epilepsia familiar del lóbulo temporal
Epilepsia mesial del lóbulo temporal con esclerosis hipocampal (EMLTcon EH)
Síndrome de Rasmussen
Crisis gelásticas con hamartoma hipotalámico
<b>Trastornos epilépticos especiales</b>
Epilepsias focales sintomáticas no especificadas
Epilepsia con crisis tonicoclónicas generalizadas únicamente
Epilepsias reflejas
Convulsiones febriles plus (CF +)
Epilepsia focal familiar con focos variables
<b>Trastornos que no requieren necesariamente el diagnóstico de epilepsia</b>
Convulsiones neonatales benignas (CNB)
Convulsiones febriles (CF)

\* Reproducido con autorización de Engel, 2006.

## Definición de síndromes, tipos de crisis y espectro nosológico

espacio no sólo para los síndromes aceptados oficialmente, sino también para algunas de las nuevas entidades, menos frecuentes, que pueden considerarse formas intermedias de los síndromes que ya son bien conocidos, por ejemplo, la nueva variante entre convulsiones familiares del recién nacido y del lactante, y la propuesta del síndrome con espigas del vértex (véanse Caps. 3 y 5). Se analizan también algunos ejemplos de epilepsias focales benignas descritas en la niñez, aun cuando ahora hay consenso en que su existencia independiente no fue ratificada por epileptólogos pediatras (véase Cap. 9).

## Tipos de crisis

---

Habiendo afirmado que priorizamos la identificación de los síndromes epilépticos, no podemos ignorar la importancia de reconocer los diferentes tipos de crisis comprendidos dentro de éstos, porque, como manifestaciones clínicas, las crisis son la expresión visible inicial de un trastorno epiléptico. En el **Cuadro 3** reproducimos la lista de “*crisis epilépticas autolimitadas con inicio focal*” publicada hace poco (Engel, 2006). En la sección de este informe que se dedica al status epiléptico, no se menciona el status epiléptico autonómico, y más adelante veremos lo frecuente que es este fenómeno en los niños con síndrome de Panayiotopoulos (Ferrie y cols., 2007). Se requerirá la investigación de varios factores para la formulación de criterios más definidos que permitan distinguir los distintos tipos de crisis, a saber:

- Factores que podrían diferenciar entre crisis focales debidas a lesiones localizadas, como ocurre en la epilepsia focal sintomática y en las crisis focales debidas a trastornos más difusos, como podría suceder con algunas epilepsias focales idiopáticas (p. ej., las responsables del dipolo transversal de EBNECT) o aun en epilepsias generalizadas idiopáticas;
- Factores relacionados con la maduración cerebral.
- Modos de precipitación, como en las crisis reflejas.
- Patología.
- Mecanismos fisiopatológicos.
- Localización.
- Factores que influyen sobre trastornos progresivos de la función y la estructura neuronales inducidos por crisis, a partir del sitio en que éstas se inician.

El análisis acerca del diagnóstico diferencial entre fenómenos paroxísticos epilépticos y no epilépticos escapa al alcance de este texto. Sin embargo, existen algunas particularidades entre los tipos de crisis que suceden en las EFB que deseamos destacar en este capítulo introductorio.

- 1) Por definición, las crisis de las EFB son focales y, por lo tanto, en la mayoría de los casos la conciencia está preservada durante los ataques.
- 2) No obstante, en los bebés con convulsiones benignas del lactante familiares y no familiares se observaron las llamadas crisis parciales complejas; también la conciencia está afectada a menudo en los niños con epilepsia occipital benigna de la niñez tipo Panayiotopoulos.
- 3) Casi por definición, cualquier crisis focal puede evolucionar hacia una crisis secundariamente generalizada. Este hecho se ha registrado en electroencefalogramas ictales, los cuales representan una especial ayuda cuando no se observa la fase focal inicial.

## Introducción

- 4) Las crisis focales inhibitorias unilaterales o bilaterales no son parte de los signos de presentación de las EFB, pero constituyen un hallazgo característico en ciertos tipos de evoluciones atípicas asociadas con sincronías bilaterales secundarias en el EEG. Más aún, en crisis motoras inhibitorias unilaterales, el fenómeno de mioclono negativo, se ha demostrado con claridad (Tassinari y cols., 1995). Estos tipos de crisis que causan caídas con riesgo de traumatismos implican un cambio evidente en la calidad del trastorno que, sin duda, ya no puede denominarse benigno.
- 5) Además de las crisis inhibitorias focales mencionadas, otro fenómeno epiléptico que es un riesgo inherente a crisis focales prolongadas, la paresia posictal de Todd, se informó en forma ocasional en pacientes con EFB (Dai y Weinstock, 2005).
- 6) Como puede ocurrir en cualquier tipo de crisis epiléptica, es posible observar el status epiléptico en las EFB. Nosotros hemos presentado los primeros dos casos de status epiléptico en EBNECT (Fejerman y Di Blasi, 1987). Por supuesto, éstas son excepciones que confirman la regla de benignidad, pero en los últimos años se presentó evidencia que demuestra que el status epiléptico (crisis que duran más de 30 minutos) es bastante frecuente en los pacientes con epilepsia occipital de la niñez de inicio temprano o síndrome de Panayiotopoulos (Caraballo y cols., 2000). En forma llamativa, en este caso en particular, la posible aparición de un status epiléptico no influye en la evolución benigna del trastorno.
- 7) Existen datos nuevos de interés acerca de los tipos de crisis en las EFB. Aunque describiremos todos los detalles en el Capítulo 9, no podemos evitar mencionar aquí que, en el síndrome descrito por Panayiotopoulos, el vómito ictal es una de las manifestaciones centrales (Panayiotopoulos, 1989; Caraballo y cols., 2000; Fejerman y Panayiotopoulos, 2007). Este hallazgo puede considerarse revolucionario, ya que nunca antes los neurólogos o los pediatras habían pensado que el vómito podía ser parte sustancial de una crisis que afecta a un niño, sino que se lo interpretaba como una complicación que ocurría durante la crisis.

Además, no es raro que otras manifestaciones autonómicas sean parte de las crisis en el síndrome de Panayiotopoulos. El status epiléptico autonómico se observa con mayor frecuencia en los niños

**Cuadro 3.** Tipos de crisis. Crisis epilépticas autolimitadas de inicio focal (parcial)\*

- |   |
|---|
| <p>A. Local</p> <p>1. Neocortical</p> <p>a. Sin difusión local</p> <p>1) Crisis focales clónicas</p> <p>2) Crisis focales mioclónicas</p> <p>3) Crisis motoras inhibitorias</p> <p>4) Crisis focales sensoriales con síntomas elementales</p> <p>5) Crisis afásicas</p> <p>b. Con difusión local</p> <p>1) Crisis con marcha jacksoniana</p> <p>2) Crisis tónicas focales (asimétricas)</p> <p>3) Crisis focales sensoriales con síntomas experienciales</p> <p>2. Hipocampal y parahipocampal</p> <p>B. Con propagación homolateral hacia:</p> <p>1. Áreas neocorticales (incluye crisis hemiclónicas)</p> <p>2. Áreas límbicas (incluye crisis gelásticas)</p> <p>C. Con propagación contralateral hacia:</p> <p>1. Áreas neocorticales (crisis hiperclónicas)</p> <p>2. Áreas límbicas (crisis discognitivas con o sin automatismos [psicomotoras])</p> <p>D. Secundariamente generalizadas</p> <p>1. Crisis tonicoclónicas</p> <p>2. Crisis de ausencias</p> <p>3. Espasmos epilépticos (no verificado)</p> |
|---|

\* Reproducido en forma parcial con autorización de Engel, 2006.

## Definición de síndromes, tipos de crisis y espectro nosológico

con ese síndrome que en cualquier otro tipo de crisis o síndrome epiléptico en niños o adultos (Panayiotopoulos, 2005; Ferrie y cols., 2006, 2007).

## Espectro nosológico

---

Como puede observarse, el espectro nosológico de la EFB en lactantes, niños y adolescentes es muy amplio. Abarca un extenso límite de edades y entre algunos de los síndromes no hay límites claros definidos, incluso cuando se trata de las epilepsias neonatales benignas. La secuencia en la que se reconocen los diferentes síndromes de acuerdo con la edad, con límites difusos entre cada uno de ellos, es la siguiente: convulsiones familiares benignas del recién nacido; una nueva variante entre las convulsiones familiares benignas del recién nacido y del lactante; convulsiones benignas del lactante (familiares y no familiares); un nuevo síndrome propuesto con espigas y ondas en la línea media (vértex); epilepsia occipital benigna de la niñez de inicio temprano (tipo Panayiotopoulos); epilepsia benigna de la niñez con espigas centrotemporales; epilepsia occipital de la niñez de inicio tardío (tipo Gastaut).

Las convulsiones benignas del adolescente no parecen tener vínculo con ningún otro síndrome de EFB relacionado con la edad.

Incluso se podría especular que el concepto de epilepsias generalizadas idiopáticas con fenotipo variable, introducido en el esquema propuesto en 2001 por la ILAE (Engel, 2001), podría aplicarse a las epilepsias focales benignas (Lundborg y Eeg Olofsson, 2003) y tal vez se podrían reconocer un par de grupos de las EFB con fenotipo variable, como las convulsiones familiares benignas del recién nacido, la nueva variante entre las convulsiones familiares benignas del recién nacido y del lactante, las convulsiones benignas del lactante (familiares y no familiares) por un lado, y el síndrome con espigas del vértex, la epilepsia occipital benigna de la niñez de inicio temprano (tipo Panayiotopoulos) o síndrome de Panayiotopoulos y la epilepsia benigna de la niñez con espigas centrotemporales, como un segundo grupo. Existe evidencia de que el síndrome de Panayiotopoulos y la epilepsia benigna de la niñez con espigas centrotemporales pueden coexistir en el mismo niño, ya sea en forma simultánea o secuencial (Carballo y cols., 1998; Covanis y cols., 2003). Es llamativa la publicación acerca de tres pacientes que luego de 1 a 4 años de la recuperación de un trastorno electroclínico típico de epilepsia focal benigna de la niñez presentaron una epilepsia ausencia (Gambardella y cols., 1996). También hemos presentado casos de síndrome de Panayiotopoulos y de epilepsia occipital de la niñez tipo Gastaut que evolucionaron a un síndrome epiléptico idiopático generalizado: epilepsia ausencia de la niñez (Carballo y cols., 2004, 2005).

## Referencias

---

- Andermann F, Kobayashi E, Andermann E. Genetic focal epilepsies: state of the art and path to the future. *Epilepsia* 2005; 46 (Supl. 10): 61-7.
- Avanzini G. Of cabbages and kings: Do we really need a systematic classification of epilepsies? *Epilepsia* 2003; 44: 12-3.

## Introducción

- Berg AT, Blackstone NW. Of cabbages and kings: Perspectives on classification from the field of systematics. *Epilepsia* 2003; 44: 8-12.
- Berkovic SF, Genton P, Hirsch E, Picard F (Dirs.). *Genetics of focal epilepsies*. Londres: John Libbey, 1999.
- Besag FMC. Epilepsy syndromes still survive. Carta al director. *Epileptic disorders* 2006; 8 (2): 161-2.
- Caraballo RH, Astorino F, Cersósimo R, Soprano AM, Fejerman N. Atypical evolution in childhood epilepsy with occipital paroxysms (Panayiotopoulos type). *Epileptic Disord* 2001; 3 (3): 157-62.
- Caraballo R, Cersósimo R, Espeche A, Fejerman N. Benign familial and non-familial infantile seizures: a study of 64 patients. *Epileptic Disorders* 2003; 5 (1): 45-9.
- Caraballo RH, Sologuestua A, Granana N, et al. Idiopathic occipital and absence epilepsies appearing in the same children. *Pediatr Neurol* 2004; 30 (1): 24-8.
- Caraballo RH, Cersósimo RO, Fejerman N. Late-onset; "Gastaut type", childhood occipital epilepsy: an unusual evolution. *Epileptic Disord* 2005; 7 (4): 341-6.
- Chahine LM, Mikati MA. Benign pediatric localization-related epilepsies. Part I. Syndromes in infancy. *Epileptic Disord* 2006; 8 (3): 169-83.
- Commission on Classification and Terminology of the International League against Epilepsy. Proposal for revised classification of epilepsies and epileptic syndromes. *Epilepsia* 1989; 30: 389-99.
- Dai AI, Weinstock A. Postictal paresis in children with benign rolandic epilepsy. *J Child Neurol* 2005; 20 (10): 834-6.
- Echenne B, Cheminai R, Roubertie A, Rivier F. Are idiopathic generalized epilepsies of childhood really benign? *Epileptic Disord* 2001; 3 (Espec N° 2): SI67-SI72. En francés.
- Engel J Jr. Classifications of the International League Against Epilepsy: time for reappraisal. *Epilepsia* 1998; 39 (9): 1014-7.
- Engel J 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: 796-803.
- Engel J Jr. Reply to "Of cabbages and kings: Some considerations on classifications, diagnostic schemes, semiology, and concepts". *Epilepsia* 2003; 44: 4-6.
- Engel J. Report of the ILAE classification core group. *Epilepsia* 2006; 47 (9): 1558-68.
- Engel J Jr, Fejerman N, Berg AT, Wolf P. International Classification of the Epilepsies. En: Engel J Jr; Pedley TA (Dirs.). *Epilepsy: A Comprehensive Textbook* (2ª Ed). Filadelfia: Lippincott Williams & Wilkins, 2007, capítulo 67, pp. 767-772.
- Fejerman N, Di Blasi AM. Status epilepticus of benign partial epilepsies in children: report of two cases. *Epilepsia* 1987; 28 (4): 351-55.
- Fejerman N. Atypical evolution of benign partial epilepsy in children. *Rev Neurol* 1996; 24 (135): 1415-20. En español.
- Fejerman N, Caraballo R, Tenenbaum SN. Atypical evolutions of benign partial epilepsy of infancy with centrotemporal spikes. *Rev Neurol* 2000; 31 (4): 389-96. En español.
- Fejerman N. Benign Myoclonic Epilepsy in Infancy. En: Wallace S, Farrell K. (Dirs.). *Epilepsy in Children*. Londres: Arnold Publishers, 2004, pp. 153-56.
- Fejerman N, Panayiotopoulos T. Early-onset benign childhood occipital epilepsy (Panayiotopoulos type). En: Engel J, Pedley TA (Dirs.) *Epilepsy: A comprehensive textbook* (2ª ed.) Filadelfia: Lippincott Williams & Wilkins, 2007, capítulo 237, pp 2379-2386.
- Ferrie CD, Caraballo RH, Covanis A, et al. Panayiotopoulos syndrome: a consensus view. *Develop Med Child Neurol* 2006; 48 (3): 236-40.
- Ferrie CD, Caraballo R, Covanis A, et al. Autonomic status epilepticus in Panayiotopoulos syndrome and other childhood and adult epilepsies: a consensus view. *Epilepsia* 2007; en prensa.

## Definición de síndromes, tipos de crisis y espectro nosológico

- Gambardella A, Aguglia U, Guerrini R, *et al.* Sequential occurrence of benign partial epilepsy and childhood absence epilepsy in three patients. *Brain Dev* 1996; 18 (3): 212-5.
- Inuma K, Morimoto K, Akiyama T, *et al.* Proposed diagnostic scheme for the classification of epileptic seizures and epilepsies (ILAE, 2001): proposal from Japan Epilepsy Society. *Epilepsia* 2006; 47 (9): 1588-9.
- ILAE Classification Task Force Core Group and ILAE Classification Commission. Are epilepsy classifications based on epileptic syndromes and seizure types outdated? Carta al director. *Epileptic Disorders* 2006; 8 (2): 159-61.
- Jallon P, Loiseau P, Loiseau J. Newly diagnosed unprovoked epileptic seizures: presentation at diagnosis in CAROLE study. *Epilepsia* 2001; 42: 464-75.
- Kellinghaus C, Loddenkemper T, Najm IM, *et al.* Specific epileptic syndromes are rare even in tertiary epilepsy centers: a patient-oriented approach to epilepsy classification. *Epilepsia* 2004; 45 (3): 268-75.
- Lüders H, Najm I, Wyllie E. Reply to "Of cabbages and kings: Some considerations on classifications, diagnostic schemes, semiology, and concepts". *Epilepsia* 2003; 44: 6-8.
- Luders HO, Acharya J, Alexopoulos A. Are epilepsy classifications based on epileptic syndromes and seizure types outdated? *Epileptic Disord* 2006; 8 (1): 81-5.
- Lundborg S, Eeg-Olofsson O. Rolandic epilepsy: a challenge in terminology and classification. *European Journal of Pediatric Neurology* 2003; 7: 239-41.
- Osservatorio Regionale per l'Epilessia (OREp), Lombardia. The contribution of tertiary centers to the quality of the diagnosis and treatment of epilepsy. *Epilepsia* 1997; 38 (12): 1338-43.
- Panayiotopoulos CP. Vomiting as an ictal manifestation of epileptic seizures and syndromes. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 1988; 51: 1448-51.
- Panayiotopoulos CP. Benign nocturnal childhood occipital epilepsy: a new syndrome with nocturnal seizures, tonic deviation of the eyes, and vomiting. *J Child Neurol* 1989; 4: 43-9.
- Panayiotopoulos CP. *Panayiotopoulos syndrome: A common and benign childhood epileptic syndrome*. Londres: John Libbey, 2002.
- Panayiotopoulos CP. Benign childhood focal seizures and related epileptic syndromes. En: Panayiotopoulos CP (Dir.) *The epilepsies: Seizures, syndromes and management*. Oxford: Bladon Medical Publishing, 2005, pp. 223-69.
- Shinnar S, O'Dell C, Berg AT. Distribution of epilepsy syndromes in a cohort of children prospectively monitored from the time of their first unprovoked seizure. *Epilepsia* 1999; 40 (10): 1378-83.
- Tassinari CA, Rubboli G, Parmeggiani L, *et al.* Epileptic negative myoclonus. En: Fahn S, *et al.* (Dirs.). *Negative motor phenomena*. *Adv Neurol*. Filadelfia: Lippincot-Raven, 1995; vol. 67: 181-97.
- Viani F, Beghi E, Atza MG, Gulotta MP. Classifications of epileptic syndromes: advantages and limitations for evaluation of childhood epileptic syndromes in clinical practice. *Epilepsia* 1988; 29: 440-5.
- Wolf P. Of cabbages and kings: Some considerations on classifications, diagnostic schemes, semiology, and concepts. *Epilepsia* 2003; 44: 1-4.