



RIDUNAJ
Repositorio Institucional
Digital UNAJ



Universidad Nacional
ARTURO JAURETCHE

Tesinas de Grado

Sandoval, Constanza Lara

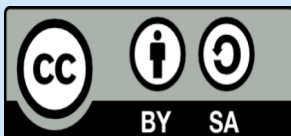
Tratamiento kinésico para pacientes con diagnóstico de epilepsia refractaria o farmacorresistente

2023

Instituto de Ciencias de la Salud

Carrera: Licenciatura en Kinesiología y

Fisiatría



Esta obra está bajo una Licencia Creative Commons.

Atribución – Compartir igual 4.0

<https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>

Documento descargado de RID - UNAJ Repositorio Institucional Digital de la Universidad Nacional Arturo Jauretche

Cita recomendada:

Sandoval, C. L. (2023). *Tratamiento kinésico para pacientes con diagnóstico de epilepsia refractaria o farmacorresistente* [Tesis de grado, Universidad Nacional Arturo Jauretche].

<https://rid.unaj.edu.ar/handle/123456789/2988>

TESINA

presentada para acceder al Título de Grado de la Carrera de
LICENCIATURA EN KINESIOLOGIA Y FISIATRIA

Título:

*“Tratamiento kinésico para pacientes con diagnóstico de epilepsia
refractaria o farmacorresistente”*

Autora:

Sandoval, Constanza Lara

DNI: 39.163.363

Legajo N°: 18.014

Directora:

Lic. Sombra, Victoria

Fecha de Presentación:

31/10/2023

Firma de la Autora:



Agradecimientos

En primer lugar, quiero agradecer a mi mamá Gabriela, a mi abuela Nancy y a mi abuelo Juan Carlos, ya que, sin estas tres personas, no podría terminar mis estudios.

También quiero agradecer a la Licenciada Victoria Sombra, por aceptar el rol de ser mi Directora durante el desarrollo de esta Tesina.

Quiero dedicarle unas palabras a mis amigas y amigos, en especial a Patricia, por el apoyo incondicional a través de todo este recorrido; fueron quienes me alentaron y acompañaron en esta ardua tarea.

Les agradezco a los profesores y profesoras que se brindan a esta tarea, por su dedicación y vocación para enseñar y transmitir conocimientos y valores a sus alumnos.

También quiero agradecer a la educación pública, gratuita y de calidad, a la UNAJ, mi casa de estudios, por estos años de aprendizaje y crecimiento, donde me recibieron siempre con una sonrisa y con la firme convicción de que es un orgullo formar parte de esta maravillosa familia.

Constanza Lara Sandoval

Abreviaturas

AVD: actividades de la vida diaria.

BA: Base de Apoyo.

BECTS: Epilepsia benigna con picos centrotemporales (del inglés “Benign Epilepsy with Centro-Temporal Spikes”).

BOLD: señal dependiente del nivel de oxígeno en sangre (del inglés “Blood Oxygenation Level Dependent”).

BOT: prueba de competencias motoras de Bruininks-Oseretsky (del inglés “Bruininks Oseretsky Test of Motor Proficiency”).

BSID-II: escala del desarrollo infantil de Bayley 2da edición (del inglés “Bayley Scales of Infant and Toddler Development”).

CE: crisis epiléptica.

CG: Centro de Gravedad.

CIF: Clasificación Internacional de Funcionamiento de la Discapacidad y la Salud.

CM: Centro de Masa.

CP: Centro de Presión.

DALYs: años de vida ajustados por discapacidad (del inglés “Disability Adjusted Life Years”).

DASH: evaluación detallada de la velocidad de escritura a mano (del inglés “Detailed Assessment of Speed of Handwriting”).

DCDQ’07: cuestionario sobre trastornos del desarrollo de la coordinación, 2007 (del inglés “Developmental Coordination Disorder Questionnaire, 2007”).

DT: Desarrollo Típico.

DW: peso de discapacidad (del inglés “Disability Weights”).

ECNT: enfermedad crónica no transmisible.

EEDIT: Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo Infantil Temprana

EED-POCS: Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo con Punta-Onda Continua durante el Sueño lento.

EEG: electroencefalograma.

EE-POCS: Encefalopatía Epiléptica con Punta-Onda Continua durante el Sueño lento.

EMAtS: Epilepsia con crisis Mioclónicas Atónicas.

FAE: fármacos antiepilépticos.

FAM: medida de valoración funcional (del inglés “Functional Assessment Measure”).

FF: Frecuencia Fundamental.

FIM: medida de independencia funcional (del inglés “Functional Independence Measure”).

FRS: Fuerza de Reacción del Suelo.

GBD: carga global de las enfermedades (de inglés “Global Burden of Diseases”).

GHE: estimaciones de salud mundial (del inglés “Global Health Estimates”).

GMFM: medida de la función motora gruesa (del inglés “Gross Motor Functional Measure”).

HR: relación armónica (del inglés “Harmonic Relation”).

ILAE: Liga Internacional Contra la Epilepsia (del inglés “International League Against Epilepsy”).

KBIT-2: prueba breve de inteligencia de Kaufman 2da edición (del inglés “Kaufman Brief Intelligence Test 2nd Edition”).

MA: Momento de Apoyo.

MABC-2: batería para la evaluación del movimiento para niños 2da edición (del inglés “Movement Assessment Battery for Children 2nd Edition”).

MAI: evaluación del movimiento de los bebés (del inglés “Movement Assessment of Infants”).

MSE: entropía multiescala (del inglés “Multiscale Entropy”).

OMS: Organización Mundial de la Salud.

OPS: Organización Panamericana de la Salud.

PET: tomografía por emisión de positrones (del inglés “Positron Emission Tomography”).

PIA: países de ingresos altos.

PIBM: países ingresos bajos y medianos.

PMDS: escala del desarrollo de Peabody (del inglés “Peabody Developmental Motor Scales”).

RMN: resonancia magnética nuclear.

RQA: análisis de cuantificación de recurrencia (del inglés “Recurrence Quantification Analysis”).

SD: Síndrome de Dravet.

SEEI: Síndrome de Espasmos Epilépticos Infantiles.

SEN: entropía de muestra (del inglés “Sample Entropy”).

SLE: esperanza de vida estándar (del inglés “Standard Life Expectancy”).

SLG: Síndrome de Lennox-Gastaut.

SPECT: tomografía computarizada por emisión de fotón único (del inglés “Single Photon Emission Computed Tomography”).

TC: tomografía computarizada.

TIP: patrones de influencia del tono (del inglés “Tone Influence Patterns”).

TROG-2: prueba de recepción de gramática 2da edición (del inglés “Test for Reception of Grammar 2nd Edition”).

VMI: Prueba Beery-Buktenica del desarrollo de la integración visomotriz (del inglés “Beery-Buktenica test of the development of Visual Motor Integration”).

YLD: años vividos con discapacidad (del inglés “Years of healthy Life Lost due to disability”).

YLL: años de vida perdidos por mortalidad prematura (del inglés “Years of Life Lost from mortality”).

Índice

I. Introducción.	8
II. Objetivos:	10
II.1.a. General:	10
II.1.b. Específicos:	10
III. Hipótesis	10
IV. Justificación de la propuesta de investigación	10
V. Marco teórico.	11
V.1. Conceptos.....	11
V.1.a. Crisis epiléptica o convulsión.....	11
V.1.b. Fisiopatología.	11
V.1.c. Crisis focales.....	13
V.1.d. Crisis generalizada.	13
V.1.e. Crisis de inicio desconocido.	14
V.1.f. Clasificación según su relación temporal con la causa.	14
V.1.g. Epilepsia.	15
V.1.h. Riesgo de recurrencia.	16
V.1.i. Síndrome epiléptico.....	16
V.1.j. Encefalopatía epiléptica.	16
V.1.k. Epilepsia refractaria o farmacorresistente.	17
V.1.l. Epilepsia activa, en remisión o resuelta.	17
V.1.m. Discapacidad.	18
V.2. Epidemiología.	18
V.2.a. DALYs (años de vida ajustados por discapacidad).	20
V.2.b. YLD (años vividos con discapacidad).....	20
V.2.c. Peso de discapacidad (DW).....	21
V.2.d. YLL (años de vida perdidos por mortalidad prematura).	23
V.2.e. “La carga de las condiciones neurológicas en la Región de las Américas, 2000-2019”	23

V.3. Diagnóstico.....	23
V.3.a. Electroencefalograma (EEG).....	24
V.3.b. Resonancia Magnética Nuclear (RMN).	25
V.3.c. Tomografía Computarizada (TC).	25
V.3.d. Estudio del sueño o polisomnografía.	26
V.3.e. Técnicas especiales de imágenes.	26
V.4. Clasificación etiológica.....	28
V.4.a. Estructural.....	28
V.4.b. Genética.....	29
V.4.c. Metabólica.	29
V.4.d. Inmunitaria.	30
V.4.e. Infecciosa.....	30
V.4.f. Desconocida.....	30
V. 5. Tipos de convulsión.	31
V.5.a. Crisis generalizada.....	32
V.5.b. Crisis focal.....	34
V.6. Síndromes epilépticos.	36
V.6.a. Encefalopatía epiléptica y del desarrollo infantil temprana (EEDIT).	38
V.6.b. Epilepsia de la infancia con convulsiones focales migratorias (EICFM). ...	38
V.6.c. Síndrome de espasmos epilépticos infantiles (SEEI).	39
V.6.d. Síndrome de Dravet (SD).	40
V.6.e. Epilepsia con crisis mioclónicas atónicas (EMAtS).....	41
V.6.f. Síndrome de Lennox-Gastaut (SLG).	42
V.6.g. Encefalopatía epiléptica con punta-onda continua durante el sueño lento (EE-POCS). Encefalopatía epiléptica y del desarrollo con punta-onda continua durante el sueño lento (EED-POCS).....	43
V.6.h. Síndrome de epilepsia relacionado con infección febril (FIRES).	44
V.6.i. Síndrome de epilepsia – Hemiconvulsión – Hemiplejía (EHH).	45
V.7. Tratamiento.....	46
V.7.a. Tratamiento farmacológico.....	47
V.7.b. Tratamiento quirúrgico.....	47
V.7.c. Otras indicaciones y técnicas quirúrgicas.....	48
V.7.c.1. Estimulación vagal.....	48

V.7.c.2. Dieta cetógena.....	49
V.7.c.3. Estimulación cerebral profunda	49
V.7.c.4. Derivados del cannabis	49
V.7.d. Intervenciones no quirúrgicas y no farmacológicas	50
V.7.d.1. Fundamentos y aplicación de la intervención kinésica.....	50
V.7.d.1.a. Control motor	50
V.7.d.1.b. Control postural	52
V.7.d.1.c. Hitos motores	55
V.7.d.1.d. Instrumentos de valoración	56
V.7.d.1.e. Neuroplasticidad.....	57
V.7.d.1.f. Método o concepto Bobath.....	57
V.7.d.1.h. Método o concepto Le Metayer.	59
V.7.d.1.i. Psicomotricidad.	62
VI. Método.....	64
VII. Contexto de análisis.	66
VIII. Resultados.	81
IX. Conclusión.....	82
X. Referencias bibliográficas.....	84

I. Introducción

La Organización Mundial de la Salud (en adelante, OMS) define a la epilepsia como una enfermedad cerebral crónica no transmisible (en adelante, ECNT) determinada por una actividad eléctrica anormal.⁽¹⁾ Se caracteriza por convulsiones recurrentes no provocadas. No obstante, una convulsión no significa epilepsia. La epilepsia se define por dos o más convulsiones no provocadas.⁽²⁾

Dicha entidad representa una gran proporción de la carga mundial de morbilidad, ya que afecta a más de 50 millones de personas de todas las edades. Se estima una prevalencia entre 4 y 10 casos de epilepsia activa (ataques continuos o personas que requieren tratamiento) por cada 1000 habitantes. La incidencia anual ronda alrededor de los 5 millones de casos. Se observa mayor incidencia en países de ingresos bajos y medianos (en adelante, PIBM) (139 por cada 100.000 personas/año) en comparación con países de ingresos altos (en adelante, PIA) (49 por cada 100.000 personas/año). La distribución por edades muestra dos picos: uno coincide con los más jóvenes y, el otro, con los mayores de 60 años. Esta enfermedad aumenta el riesgo de muerte prematura, con una tendencia mayor para los PIBM en comparación con los PIA.^(2,3)

Como aspectos más importantes para el diagnóstico de la epilepsia, se puede destacar la importancia del electroencefalograma (en adelante, EEG) y el relato del episodio por parte del/la paciente y de un/a testigo. Se requiere una descripción detallada del evento, que incluya el tipo y la duración de los movimientos corporales, el nivel de alerta, la capacidad de respuesta previa y posterior, el color de la piel, la respiración y la incontinencia. El EEG es la herramienta más sensible e indispensable para el diagnóstico, al igual que los datos clínicos junto con otras pruebas complementarias como resonancia magnética nuclear (en adelante, RMN) y tomografía computarizada (en adelante, TC).⁽⁴⁾ Etiológicamente, se distinguen seis grupos: estructural, genético, infeccioso, metabólico, inmunitario y desconocido.⁽⁵⁾

El cuadro clínico de estos pacientes comúnmente se asocia a comorbilidades con características cognitivas, conductuales, psicológicas y motoras, como ser: problemas de aprendizaje, del lenguaje, del sueño, ansiedad, depresión, déficits motores, trastornos del movimiento, y escoliosis, entre otros.⁽⁵⁾ Asimismo, vale destacar el estigma social que pueden sufrir las personas con este diagnóstico.

La epilepsia es una enfermedad tratable de forma farmacológica y no farmacológica; también existen intervenciones quirúrgicas y no quirúrgicas. En ningún caso se puede

afirmar que la epilepsia es curable. Por el contrario, se utiliza el término “resuelto” para dar cuenta de que la persona ya no tiene epilepsia, aunque no garantiza que no volverá.⁽⁶⁾ El equipo médico involucrado será el encargado de indicar la terapia farmacológica que corresponda. La misma está conformada por los antiepilépticos convencionales y/o los prometedores tratamientos con derivados de cannabis. Ella está orientada a la remisión de los síntomas y el control de las crisis. Pese a esto, existe un 30% de los pacientes que son resistentes a los tratamientos farmacológicos antiepilépticos convencionales y presentan cuadros graves con mal pronóstico, que afectan principalmente a los/as niños/as y jóvenes.⁽⁷⁾ Esto puede ocasionar limitaciones en el neurodesarrollo, la realización de las actividades de la vida diaria (en adelante, AVD) la independencia de los/as pacientes y su inclusión social.

El tratamiento no farmacológico hace foco en la reducción del deterioro multidimensional que atraviesan dichos pacientes. Se identifican los procedimientos quirúrgicos, en los cuales se destaca la cirugía cerebral y la estimulación vagal; los no quirúrgicos están representados por terapias complementarias llevadas a cabo por un equipo de trabajo interdisciplinario conformado por profesionales de la salud tales como neurólogos/as, cirujanos/as, nutricionistas, kinesiólogos/as, terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos/as, psicólogos/as, psicopedagogos/as y neuroortopedistas. El tratamiento de las afecciones comórbidas debe ser integral y abarcar todos los niveles de atención.

El rol de la kinesiología en el tratamiento se asienta sobre las bases de las teorías del control motor, del neurodesarrollo y del ejercicio físico, entre otras. Los objetivos de la intervención kinésica serán acompañar, estimular y brindar las herramientas necesarias para potenciar el desarrollo de los pacientes, que en su mayoría son pediátricos.⁽⁸⁾

La OMS define al ejercicio físico como cualquier movimiento corporal producido por los músculos esqueléticos con el consiguiente consumo de energía. Su objetivo está dirigido a mantener y mejorar el acondicionamiento físico y, así obtener beneficios en la salud y en la calidad de vida.⁽⁹⁾

Conforme con lo expuesto anteriormente, se analizará la terapéutica kinésica como complemento de los tratamientos nombrados previamente, cuyo objetivo será reducir las comorbilidades y las discapacidades asociadas que pudiera padecer este grupo poblacional.

Por lo tanto, la pregunta de investigación que guía el presente trabajo es la siguiente: ¿cuáles son las intervenciones kinésicas adecuadas para mejorar el

neurodesarrollo y la calidad de vida de los pacientes con epilepsia refractaria o farmacorresistente?

II. Objetivos

II.1.a. General

Realizar una revisión bibliográfica para denotar las intervenciones kinésicas adecuadas para los pacientes con epilepsia refractaria o farmacorresistente.

II.1.b. Específicos

- Caracterizar los distintos tipos de epilepsia y síndromes epilépticos.
- Analizar la literatura existente relacionada al tratamiento de las consecuencias y limitaciones producto de la epilepsia refractaria o farmacorresistente.
- Detallar las intervenciones kinésicas y sus beneficios, para la población de pacientes objeto de este estudio.

III. Hipótesis

La Kinesiología aporta intervenciones beneficiosas para los pacientes con diagnóstico de epilepsia refractaria o farmacorresistente.

IV. Justificación de la propuesta de investigación

La incidencia de la epilepsia por edades muestra dos picos, y uno de ellos corresponde a los/as pacientes pediátricos/as. Estos/as enfrentan desafíos significativos debido a su condición. Padecen severas discapacidades que obstaculizan y dificultan, por ejemplo, la autonomía y la realización de las actividades de la vida diaria (en adelante, AVD) de manera óptima. Dichas discapacidades se detallan a lo largo de este trabajo de investigación.

Hay potencial terapéutico en estos pacientes atento a su edad. Muchos/as de estos/as pacientes recibirán tratamiento de por vida. Por esta razón y en relación a lo comentado anteriormente, es que se vuelve fundamental profundizar en el estudio de estrategias terapéuticas.

La investigación también puede ayudar a identificar enfoques y estrategias de otras áreas de la salud, las cuales convergen en el tratamiento interdisciplinario de estos/as niños/as. El tratamiento kinésico propone mediante el ejercicio físico y las diversas

técnicas, colaborar para que el/la paciente pueda mejorar su calidad de vida y también adquirir, recuperar y/o mantener el desarrollo motriz, neurológico y cognitivo.

V. Marco teórico

V.1. Conceptos

V.1.a. Crisis epiléptica o convulsión

La Liga Internacional Contra la Epilepsia (en adelante, ILAE por sus siglas en inglés) define que una crisis epiléptica (en adelante, CE) o convulsión es la aparición transitoria de signos y/o síntomas provocados por una actividad neuronal anómala excesiva y simultánea en el cerebro. Las CE son breves, de segundos a 2-3 minutos, con un comienzo y fin bruscos. Una CE es un síntoma y por sí sola no define un síndrome o enfermedad epiléptica.⁽⁶⁾

V.1.b. Fisiopatología

La base fisiopatológica de las CE es una descarga anormal y exagerada de ciertos agregados o poblaciones neuronales del cerebro. Se trata de procesos de sincronización, amplificación y propagación de las descargas.⁽¹⁰⁾

Las convulsiones requieren tres condiciones:⁽⁴⁾

1. Una población de neuronas patológicamente excitables.
2. Un aumento de la actividad excitatoria a través de conexiones recurrentes para difundir la descarga.
3. Una reducción en la actividad de las proyecciones GABAérgicas, normalmente inhibitorias.

El concepto de cambio de despolarización paroxística, hace referencia al elemento celular básico de la descarga epiléptica. Es el resultado de un desequilibrio entre los mecanismos excitadores e inhibidores a los que todas las neuronas están constantemente expuestas. Las regiones cerebrales que contienen más neuronas piramidales presentan una mayor predisposición epileptógena.⁽¹⁰⁾

Se pueden distinguir cuatro procesos distintos, que a menudo son secuenciales.

El primero es la etiología subyacente, que hace referencia a cualquier patología o proceso patológico que puede alterar la función y la conectividad neuronal. Algunas veces, la etiología subyacente puede aumentar directamente la excitabilidad.⁽⁷⁾ Por ejemplo, como en el caso de algunas epilepsias genéticas. La actividad eléctrica anormal es el resultado

de mutaciones en los canales del receptor de sodio, potasio, acetilcolina o GABA en las neuronas.⁽⁴⁾

Particularmente en el síndrome de Dravet (en adelante, SD), esto se debe a alteraciones de los canales iónicos o de los receptores. La mutación con pérdida de función del gen SCN1A codifica un canal de sodio dependiente de voltaje y reduce la excitabilidad de las interneuronas GABAérgicas inhibitorias, lo que incrementa la excitabilidad y, por ende, la epilepsia.^(7,10) En el caso de las epilepsias adquiridas, hay cambios morfológicos neuronales y gliales, que son el sustrato de la actividad eléctrica paroxística.

El segundo proceso es la epileptogénesis, en el cual una estructura nerviosa normal se convierte en hiperexcitable, hasta el punto de ocasionar CE de manera espontánea. Las membranas citoplásmicas de tales células tienen una permeabilidad iónica aumentada, lo que las hace susceptibles a la activación por hipertermia, hipoxia, hipoglucemia, hipocalcemia e hiponatremia, así como por estimulación sensorial repetida (p. ej., fónica) y durante ciertas fases del sueño.⁽⁴⁾

Se denomina epileptogénesis secundaria al resultado de alteraciones neuroquímicas e histológicas desencadenadas por las crisis epilépticas repetidas. Estos cambios, a su vez, contribuyen a la aparición de nuevas crisis. Este proceso es el responsable de la creación de un foco epiléptico secundario o la incorporación de neuronas o circuitos neuronales adicionales alrededor del foco primario. La excitación en la corteza cerebral se propaga hacia la corteza adyacente y hacia la corteza contralateral a través de las conexiones interhemisféricas. Asimismo, este estímulo se transmite a través de vías anatómicas y funcionales hacia núcleos subcorticales como los núcleos reticulares ganglionares basales, el tálamo y el tronco encefálico. Es en este momento cuando comienzan las manifestaciones clínicas de la convulsión.⁽⁴⁾

El tercer proceso implica un aumento en la excitabilidad conocido como estado epiléptico, el cual está presente en todos los pacientes, sin importar los dos primeros procesos. Este estado conlleva a una alteración en el equilibrio entre la excitación glutamatérgica y la inhibición GABAérgica, lo cual produce un foco o una red epiléptica.⁽⁷⁾

Poco después de que la excitación se propaga, se inicia una inhibición en el diencéfalo que interrumpe de forma intermitente la actividad convulsiva. Esto lleva a un cambio de la fase tónica a episodios intermitentes de la fase clónica. En el electroencefalograma (en adelante, EEG) se observa una transición de un patrón de polipuntas continuas a un patrón de puntas y ondas. Con el tiempo, los episodios clónicos intermitentes se vuelven menos frecuentes y, finalmente, cesan por completo.⁽⁴⁾

El cuarto proceso consiste en la lesión neuronal vinculada a la crisis. Esta lesión puede observarse en pacientes mediante resonancia magnética nuclear (en adelante, RMN) después de un estado epiléptico prolongado o en aquellos con epilepsia farmacorresistente de larga duración. En muchos de estos pacientes, se detecta edema agudo en el hipocampo u otras regiones tras un estado epiléptico, y a largo plazo se presenta atrofia del hipocampo con esclerosis en las imágenes de RMN.⁽⁷⁾

V.1.c. Crisis focales

En un diagnóstico de crisis focales se incluyen trastornos unifocales y multifocales, así como las crisis que afectan a un solo hemisferio cerebral. Son reflejo del área implicada en el origen de la crisis, lo que nos ayuda, en muchos casos, a identificar la zona involucrada en la generación de la crisis.

Se debe tener en cuenta el nivel de conciencia al momento del evento. Por ejemplo, si la conciencia está preservada significa que la persona se encuentra consciente de sí misma y del entorno; cuando está alterada da cuenta de una alteración de la misma en cualquier momento de la crisis.⁽⁵⁾

A las crisis focales con y sin alteración del nivel de conciencia se las puede caracterizar de acuerdo al primer signo o síntoma prominente de la crisis. Estos pueden ser de inicio motor, como lo son las crisis atónicas, clónicas, mioclónicas, tónicas, hiperquinéticas, espasmos epilépticos y automatismos; o de inicio no motor, que se las agrupa en autonómicas, detención del comportamiento, cognitivas, emocionales y sensoriales.⁽¹¹⁾

El EEG interictal suele mostrar descargas focales epileptiforme pero el diagnóstico se establece clínicamente y se confirma con los resultados del EEG.⁽⁵⁾

V.1.d. Crisis generalizada⁽⁵⁾

Es una crisis originada en redes corticales distribuidas bilateralmente o en redes córtico subcorticales que se reclutan rápidamente, tanto en lo superficial como en lo profundo del cerebro.

Las convulsiones generalizadas son de dos tipos: motoras y no motoras. A las motoras se las agrupa en: tónico clónica, clónica, tónica, mioclónica, mioclónica-tónica-clónica, mioclónica-atónica, atónica y espasmo epiléptico. En el caso de las no motoras, se distinguen las ausencias, las cuales se caracterizan según si su presentación es típica, atípica o con características especiales como ser ausencia mioclónica o mioclonía palpebral.

El diagnóstico de la epilepsia generalizada (hirsarritmia) se establece clínicamente, respaldado por la presencia de descargas interictales típicas registradas en un EEG. Los pacientes que presenten un EEG normal pero que también cursan con crisis tónico-clónicas generalizadas, deben ser observados y también se debe contar con evidencia respaldatoria, como antecedentes familiares relacionados o espasmos mioclónicos para establecer un diagnóstico de epilepsia generalizada.

V.1.e. Crisis de inicio desconocido

Puede que sea complejo y hasta imposible clasificar una crisis, ya sea por escasa o nula información en el relato del evento o por la naturaleza de ésta. La categoría no clasificada debería usarse solo para la situación en que el clínico confía en que es una crisis, pero no puede clasificarla.⁽¹¹⁾

V.1.f. Clasificación según su relación temporal con la causa

- Crisis sintomática:
 - Provocada inmediata: Es causada por alteraciones metabólicas o toxicológicas, como intoxicación por benzodiazepinas o alcohol, hiponatremia o hipocalcemia. En ausencia del factor desencadenante, la recurrencia es baja.^(10,12,13)
 - Aguda: aquella que sucede al momento de una agresión sistémica o cerebral o en el transcurso de la semana posterior. El factor precipitante puede ser metabólico, tóxico, estructural, infeccioso o inflamatorio, el cual causa una afectación aguda cerebral.^(12,13)
 - Refleja: es la que, por ejemplo, ocurre en respuesta a estímulos luminosos. Aunque las crisis son provocadas, en este caso se cumple con la definición conceptual de la ILAE, ya que se asocia con una predisposición anómala y continuada de presentar crisis.⁽⁶⁾
 - No provocada: producida por lesiones cerebrales estáticas o progresivas, preexistentes y que pueden presentarse de forma aislada o recurrente.⁽¹⁴⁾ Incluyen a las sintomáticas remotas (relacionadas con lesiones cerebrales), las asociadas con síndromes epilépticos (con base genética) y las no identificadas. Se genera una reducción del umbral de crisis y esto predispone a la aparición de CE. Su riesgo de recurrencia es mayor, comparado con el resto de elementos previamente descritos, y es de alrededor de 21-45 % en los siguientes 2 meses.^(12,13)

No obstante, es un término impreciso, ya que nunca se llega a saber con seguridad si hay o no algún factor desencadenante.

V.1.g. Epilepsia

La Organización Mundial de la Salud (en adelante, OMS) y la Organización Panamericana de la Salud (en adelante, OPS) definen a la epilepsia como una enfermedad cerebral crónica no transmisible (en adelante, ECNT) determinada por una actividad eléctrica anormal, que provoca convulsiones o comportamientos y sensaciones inusuales y, a veces, pérdida de conciencia, que tiene consecuencias neurológicas, cognitivas, psicológicas y sociales.^(1,2)

La ILAE es el órgano oficial mundial de esta enfermedad, cuyo objetivo es que a nivel mundial se utilice la misma terminología. En 2005 determinó que la epilepsia era un trastorno cerebral que se caracteriza por la predisposición continuada o permanente a la aparición de CE y, también por las consecuencias neurobiológicas, cognitivas, psicológicas y sociales de ésta. Posteriormente, retoma el concepto de enfermedad ya que puede expresar (aunque no siempre) un desarreglo más prolongado de la función normal, mientras que el término trastorno implica una alteración funcional no necesariamente duradera, y esto minimiza la naturaleza grave de la epilepsia.⁽⁶⁾

Es importante aclarar que no es lo mismo una primera CE que padecer epilepsia. Es por esto que, en 2014, se estableció la definición actual de epilepsia según la ILAE: es una enfermedad cerebral que se define por cualquiera de las siguientes circunstancias:

1. Dos o más crisis no provocadas con una separación mayor a 24 horas;
2. Una crisis no provocada y una probabilidad de presentar crisis futuras de al menos el 60 % durante los 10 años siguientes;
3. El diagnóstico de un síndrome de epilepsia.

Cabe destacar que la definición utilizada anteriormente incorpora el factor tiempo. Las crisis no provocadas agrupadas en un periodo de 24hs se consideran como una única crisis no provocada. No existe un consenso en cuanto al límite de tiempo para la aparición de una segunda crisis no provocada que marque el inicio de la epilepsia. Tampoco se llegó a un acuerdo sobre el intervalo de tiempo específico entre crisis y crisis que pudiera “volver el contador a cero” para considerar un evento como una segunda crisis. Es entonces que, resulta ambiguo el caso de un paciente que sufrió una crisis no provocada al año de vida y posteriormente, una segunda en la edad adulta. En este caso, se podría considerar que cada una de las crisis tienen causas diferentes y el paciente no tiene epilepsia.⁽⁶⁾

V.1.h. Riesgo de recurrencia

En la mayoría de los casos no se sabe cuál es el riesgo de recurrencia. La ILAE expresa que este oscila entre un 60 % y un 90 % después de dos crisis no provocadas.⁽⁶⁾

Tiene relación con el tiempo, de modo que cuanto más tiempo pasa desde la última crisis menor será el riesgo. El riesgo de una segunda convulsión es mayor durante los primeros 6 meses (60-70 % de las recurrencias ocurre en dicho periodo). Posteriormente, cae exponencialmente.⁽¹⁵⁾

Así sea que se dispone de información clara sobre el riesgo de recurrencia o en ausencia de ella, la definición por defecto de la epilepsia se origina en una segunda crisis no provocada.⁽⁶⁾

V.1.i. Síndrome epiléptico

Trastorno que presenta uno o más tipos de crisis epilépticas específicas y tiene una edad concreta de inicio y un pronóstico determinado.⁽⁷⁾ Reúne un conjunto de características de síntomas clínicos y hallazgos en el EEG, a menudo apoyado por hallazgos etiológicos específicos (estructurales, genéticos, metabólicos, inmunológicos e infecciosos).^(4,16)

V.1.j. Encefalopatía epiléptica

Son el grupo de epilepsias que se acompañan de lesiones neurológicas motoras y mentales graves, potencialmente progresivas, en las que se sospecha que las propias descargas o anomalías epileptógenas contribuyen en parte al deterioro progresivo de la función cerebral.⁽¹⁰⁾ Existe una anomalía grave del EEG, que se piensa que deriva en un deterioro cognitivo y conductual más allá de lo que podría esperarse al tener en cuenta la patología subyacente sola. Este concepto puede ser aplicado a las epilepsias en todas las edades, y es por eso que debe utilizarse más ampliamente que solo para las epilepsias severas con inicio en la lactancia y la niñez.^(5,7)

Muchos síndromes de epilepsia asociados con la encefalopatía tienen una etiología genética, como el síndrome de West. La actividad epileptiforme puede causar regresión en personas con desarrollo normal o con retraso en el desarrollo preexistente, que luego presenta una meseta o regresión en el desarrollo.

Otro ejemplo que sucede a menudo es el SD, en el que se produce un retraso o regresión del desarrollo entre los primeros dos años de edad. En este momento de la vida, la actividad epileptiforme en el EEG no suele ser frecuente todavía. Agrupa un componente relativo al desarrollo y un componente epiléptico, ambos resultantes de la mutación

subyacente del gen de la subunidad del canal de sodio (SCN1A) encontrada en >80 % de los casos.

Con el objetivo de esclarecer y diferenciar algunos términos, se realiza el siguiente punteo:⁽⁵⁾

- Encefalopatía evolutiva: solo se produce un deterioro del desarrollo sin actividad epiléptica frecuente asociada con regresión o un mayor retraso del desarrollo.
- Encefalopatía epiléptica: no se produce un retraso preexistente del desarrollo y no se cree que la mutación genética cause un retraso por sí misma.
- Encefalopatía evolutiva y epiléptica: ambos factores desempeñan una función. Aun así, a menudo no es posible determinar si es más importante el componente epiléptico o el evolutivo para contribuir a que se presente la enfermedad del paciente.

V.1.k. Epilepsia refractaria o farmacorresistente⁽¹⁷⁾

La ILAE define la epilepsia refractaria como aquella en la cual se ha producido el fracaso a 2 ensayos de fármacos antiepilépticos (en adelante, FAE), en monoterapia o en combinación, tolerados, apropiadamente elegidos y empleados, para conseguir la ausencia mantenida de crisis. Este tipo de epilepsia lo padecen aproximadamente una cuarta parte del total de pacientes con esta enfermedad. Como consecuencia del mal control de las crisis estos pacientes presentan un aumento del riesgo de muerte prematura, traumatismos y/o alteraciones en su salud mental, así como una calidad de vida reducida.

V.1.l. Epilepsia activa, en remisión o resuelta

- Activa: cuando el paciente ha sufrido una crisis en los últimos 2 años.⁽¹⁰⁾
- En remisión: si no ha habido crisis en 2 años. Este período de tiempo es arbitrario, y en algunos estudios y definiciones se extiende hasta 5 años. Al considerar una epilepsia en remisión es importante precisar si el paciente sigue o no bajo tratamiento farmacológico.⁽¹⁰⁾ La ILAE por su parte, considera que este término no es bien comprendido por la población general y que, además, la remisión no indica ausencia de enfermedad.⁽⁶⁾
- Resuelta: de acuerdo con lo expuesto por la ILAE, se optó por definir la epilepsia como resuelta en los sujetos que presentan un síndrome epiléptico dependiente de la edad y han superado la edad correspondiente y, en los que se han mantenido sin crisis durante los últimos 10 años sin tomar medicación antiepiléptica desde hace al menos 5 años.⁽⁶⁾

V.1.m. Discapacidad⁽¹⁸⁾

Elaborada por la OMS y aprobada en 2001, la Clasificación Internacional de Funcionamiento de la Discapacidad y la Salud (en adelante, CIF) brinda una clasificación universal que es útil para establecer un marco y lenguaje estándar. Además, hace mayor foco en la salud y el funcionamiento que en la discapacidad.

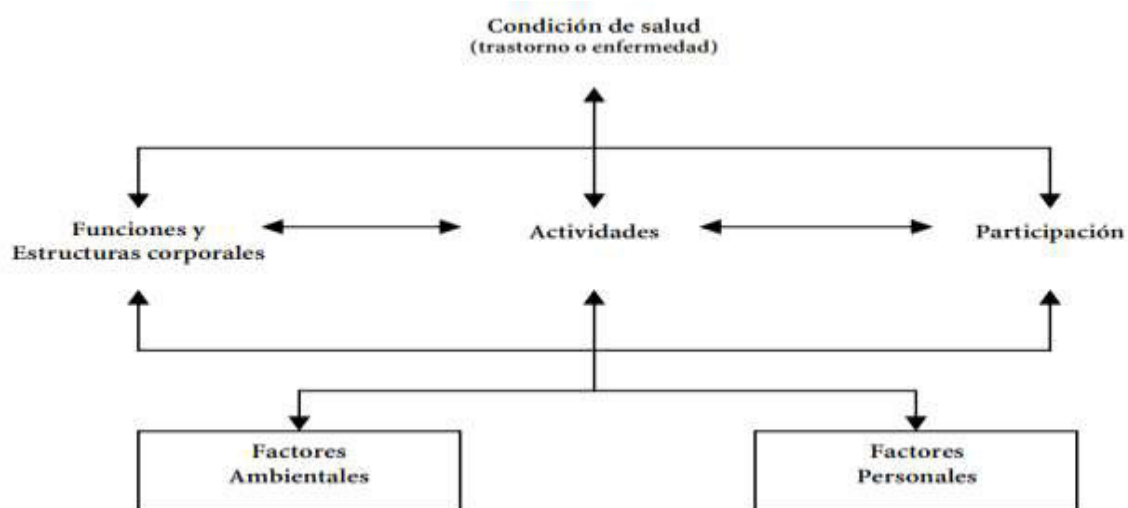


Imagen 1. Interacciones entre los componentes de la CIF. (Organización Mundial de la Salud – 2001)⁽¹⁸⁾

El funcionamiento hace referencia a las funciones corporales, actividades y participación. Entiende a la discapacidad como un término genérico que incluye déficit, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación. La CIF considera, además, otros factores contextuales como los ambientales o externos y los personales o internos, que interaccionan con los componentes antes mencionados.⁽¹⁸⁾

V.2. Epidemiología

La epilepsia representa una gran proporción de la carga mundial de morbilidad, ya que afecta a más de 50 millones de personas de todas las edades, lo que posiciona a esta enfermedad como uno de los trastornos neurológicos más comunes. Se estima una prevalencia entre 4 y 10 casos de epilepsia activa (ataques continuos o personas que requieren tratamiento) por cada 1000 habitantes. La incidencia anual ronda alrededor de los 5 millones de casos. Se observa mayor incidencia en países de ingresos bajos y medianos (en adelante, PIBM) (139 por cada 100.000 personas/año) en comparación con países de ingresos altos (en adelante, PIA) (49 por cada 100.000 personas/año). Esta enfermedad aumenta el riesgo de muerte prematura, con una tendencia mayor para los PIBM en comparación con los PIA.^(2,3)

Las crisis convulsivas son frecuentes en la población en general. Se ha documentado que entre el 8-10 % de la población sufrirá una convulsión a lo largo de su vida.⁽¹²⁾ Alrededor del 4-10% de los niños sufre, al menos, una crisis (febril o afebril) en los primeros 16 años de vida. La incidencia acumulada durante toda la vida de la epilepsia se estima alrededor del 1% hasta los 20 años y llega al 3% a los 75 años; más de la mitad de los casos comienzan en la infancia.⁽⁷⁾ Las curvas de incidencia acumulada y de prevalencia difieren debido al importante número de epilepsias resueltas o en remisión.

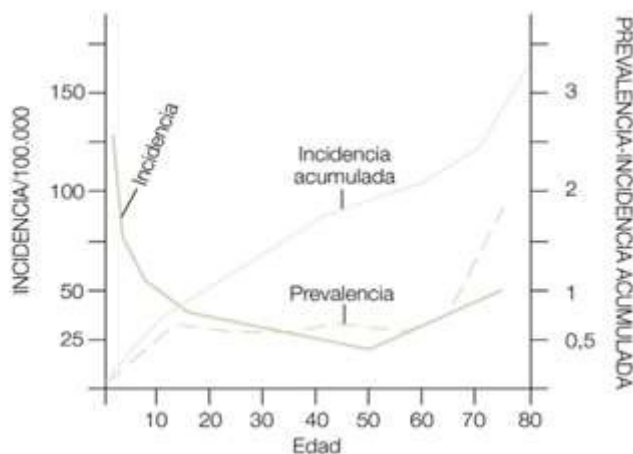


Imagen 2. Curva de incidencia y prevalencia de las epilepsias en relación con la edad. (J.J. Zarranz. Neurología. 6ª edición – 2018).⁽¹⁰⁾

La curva de incidencia por edades muestra dos picos: uno coincide con los más jóvenes durante la primera década de la vida y, el otro comienza a partir de la quinta década y se mantiene de forma ascendente hacia la séptima década.^(2,3,10) En la práctica de la neurología pediátrica, la epilepsia es una de las enfermedades más comunes, y la cronicidad de las formas infantiles aumenta la importancia de su investigación.

Según lo comentado anteriormente, es que cobran mayor relevancia los estudios y los datos sobre la carga global de las enfermedades.⁽¹⁹⁾ Estos se enfocan en conocer y analizar, no solo las causas de mortalidad de la población, sino también en dar cuenta del impacto en la calidad de vida.

Se toma dimensión de estas cifras a través del concepto de años de vida ajustados por discapacidad (en adelante, AVAD o DALYs, por sus siglas en inglés), el cual estima la pérdida de vida plena o saludable que ocurre en una sociedad por la presencia de enfermedad. La unidad de medida de AVAD o DALYs es el tiempo expresado en años. Indica la cantidad de años de vida saludable que pierde una sociedad en un determinado período de tiempo por una cierta causa, en este caso, la epilepsia.

Los conceptos comentados anteriormente se tratan en profundidad en un informe especial de la Revista Panamericana de Salud Pública, cuyo título traducido al español es “Años de vida perdidos por muerte prematura: una medida versátil y abarcadora para el monitoreo de la mortalidad por enfermedades no transmisibles”⁽²⁰⁾. Se complementa dicha información con material adicional, como lo es el informe técnico sobre estimaciones de la salud mundial en el cual colaboran integrantes de diferentes departamentos de la OMS y agencias colaboradoras de las Naciones Unidas y otros colaboradores académicos.⁽¹⁹⁾

V.2.a. DALYs (años de vida ajustados por discapacidad)^(19,20)

Es el resultado de la suma de los años de vida perdidos por mortalidad prematura (en adelante, AVP o YLL, por sus siglas en inglés) y el número de años vividos con discapacidad (en adelante, AVD o YLD, por sus siglas en inglés), por enfermedad o condición de salud en una población, en relación a la esperanza de vida.

$$\text{DALYs (c, s, a, t)} = \text{YLL (c, s, a, t)} + \text{YLD (c, s, a, t)}$$

Donde causa es c, sexo es s, edad es a, y año es t.

Una muerte prematura se define como aquella que ocurre antes de alcanzar la esperanza máxima de vida potencial observada a la edad de la persona que falleció. La esperanza de vida estándar (en adelante, SLE, por sus siglas en inglés) es una función de la pérdida de tiempo dependiente de la edad a la que ocurre la muerte, la cual permite cuantificar los años de vida perdidos debido a muertes tempranas. Pretende representar la esperanza de vida potencial de una persona con buena salud a una edad determinada.^(20,21)

En el estudio de carga global de enfermedades, lesiones y factores de riesgo (en adelante, GBD, por sus siglas en inglés) del año 2010, se desarrolla una tabla normativa para hombres y mujeres basada en la tasa de mortalidad más baja observada para cualquier grupo de edad en países con más de 5 millones de habitantes. La tabla de vida estándar utilizada para el cálculo de los años de vida perdidos por una muerte a una edad determinada se basa en la esperanza de vida fronteriza proyectada para 2050, con una esperanza de vida al nacer de 90 años.⁽²¹⁾

V.2.b. YLD (años vividos con discapacidad)⁽¹⁹⁾

Los años vividos con discapacidad o YLD, también se pueden describir como años vividos con una salud inferior a la ideal. Las estimaciones de YLD se basan en los análisis GBD 2019 y en las estimaciones de salud mundial (en adelante, GHE, por sus siglas en inglés). Este último utiliza datos de múltiples fuentes como los generados por el registro

civil nacional, las estimaciones de los programas técnicos de la OMS, como así también la información producida por GBD. Para esta tarea, se analiza una causa particular en un período de tiempo particular; el número de casos incidentes en ese período se multiplica por la duración promedio de la enfermedad y un factor de peso de discapacidad que refleja la gravedad de la enfermedad en una escala de 0 (salud perfecta) a 1 (muerto). Se expresa mediante la siguiente fórmula:

$$YLD(c, s, a, t) = I(c, s, a, t) \times DW(c, s, a) \times L(c, s, a, t)$$

Donde $I(c, s, a, t)$ = número de casos incidentes.

$DW(c, s, a)$ = peso de discapacidad.

$L(c, s, a, t)$ = duración promedio del caso hasta la remisión o muerte (años).

Al referirnos a estados de salud inferiores al ideal, se incluyen condiciones como la influenza, que puede durar solo unos pocos días, o la epilepsia, que puede durar toda la vida. Se mide mediante la multiplicación de la prevalencia de la afección por el peso de la discapacidad para esa afección.

V.2.c. Peso de discapacidad (DW)

Refleja la gravedad de diferentes condiciones y, se desarrolla en base a encuestas al público en general.⁽²²⁾

El listado de los estados de salud y su factor de peso de discapacidad es extenso, por lo tanto, se opta por nombrar aquellos que resultan más relevantes para este escrito. Los valores expresados son del GBD y del GHE. Se incluyen la patología abordada y algunas de las comorbilidades asociadas. Estos son⁽¹⁹⁾:

Epilepsia leve: el valor es 0.263. Entendida como convulsiones repentinas de dos a cinco veces al año, con contracciones musculares violentas y rigidez, pérdida del conocimiento y pérdida del control de la orina o el intestino.

Epilepsia grave: el valor es 0.552. Misma definición que en caso anterior, pero tienen mayor frecuencia. Ocurren una o más veces al mes.

Deterioro motor leve: el valor es 0.010. Tiene algunas dificultades para moverse, pero puede caminar sin ayuda.

Deterioro motor moderado: el valor es 0.061. Tiene alguna dificultad para moverse y dificultad para levantar y sostener objetos, vestirse y sentarse erguido, pero puede caminar sin ayuda.

Deterioro motor severo: el valor es 0.402. No puede moverse sin ayuda y no puede levantar o sostener objetos, vestirse o sentarse erguido.

Deterioro motor más cognitivo, leve: el valor es 0.031. Tiene algunas dificultades para moverse, pero puede caminar sin ayuda. La persona es lenta en el aprendizaje en la escuela. Como adulto, la persona tiene alguna dificultad para realizar tareas complejas o desconocidas, pero por lo demás funciona de manera independiente.

Deterioro motor más cognitivo, moderado: el valor es 0.203. Tiene alguna dificultad para moverse, sostener objetos, vestirse y sentarse erguido, pero puede caminar sin ayuda. La persona tiene poca inteligencia y tarda en aprender a hablar y realizar tareas sencillas.

Deterioro motor más cognitivo, grave: el valor es 0.542. No puede moverse sin ayuda, y no puede levantar o sostener objetos, vestirse o sentarse erguido. La persona también tiene muy poca inteligencia, habla pocas palabras y necesita supervisión constante y ayuda con todas las actividades diarias.

Funcionamiento intelectual límite: el valor es 0.011. Es lento en el aprendizaje en la escuela. Como adulto, la persona tiene alguna dificultad para realizar tareas complejas o desconocidas, pero por lo demás funciona de manera independiente.

Discapacidad intelectual/retraso mental, leve: el valor GHE es 0.127 y el GBD es 0.043. Tiene poca inteligencia y es lento para aprender en la escuela. Como adulto, la persona puede vivir de forma independiente, pero a menudo necesita ayuda para criar a los hijos y solo puede trabajar en trabajos simples supervisados.

Discapacidad intelectual/retraso mental, moderado: el valor GHE es 0.293 y el GBD es 0.100. Tiene poca inteligencia y es lento para aprender a hablar e incluso para realizar tareas sencillas. Como adulto, la persona requiere mucho apoyo para vivir de forma independiente y criar a los hijos. La persona solo puede trabajar en los trabajos supervisados más simples.

Discapacidad intelectual/retraso mental, grave: el valor GHE es 0.383 y el GBD es 0.160. Tiene muy poca inteligencia y no puede hablar más que unas pocas palabras, necesita supervisión constante y ayuda con la mayoría de las actividades diarias, y solo puede hacer las tareas más simples.

Discapacidad intelectual/retraso mental, profundo: el valor GHE es 0.444 y el GBD es 0.200. Tiene muy poca inteligencia, casi no tiene lenguaje y no entiende ni siquiera las solicitudes o instrucciones más básicas. La persona requiere constante supervisión y ayuda para todas las actividades.

Debido a que muchas personas tienen más de una enfermedad, lesión o comorbilidad, la suma de YLD entre causas puede resultar en una sobreestimación de la pérdida total de salud. El GBD 2010 y las revisiones posteriores implementaron ajustes para la

comorbilidad independiente, de modo que los YLD sumados por diferentes causas reflejen la suma de la pérdida de salud general del individuo. Las personas con la misma pérdida de salud funcional son entonces tratadas como iguales, independientemente de si esa pérdida de salud funcional provino de una o varias condiciones contribuyentes. El peso combinado de la discapacidad para individuos con múltiples condiciones se estima al asumir un modelo multiplicativo de la siguiente manera:

$$DW_{1+2} = 1 - (1 - DW_1) \times (1 - DW_2)$$

V.2.d. YLL (años de vida perdidos por mortalidad prematura)⁽²⁰⁾

Los YLL para una causa se calculan esencialmente como el número de muertes por causas específicas multiplicado por una función de pérdida que especifica los años perdidos por muertes en función de la edad a la que ocurre la muerte. La fórmula básica para los YLL es la siguiente

$$YLL(c, s, a, t) = N(c, s, a, t) \times L(s, a)$$

Donde $N(c, s, a, t)$ es el número de muertes.

$L(s, a)$ es una función de pérdida estándar que especifica los años de vida perdidos por una muerte.

De forma simplificada, también se puede decir que los YLL se calculan mediante la diferencia entre la edad al momento de la muerte y la SLE correspondiente a esa edad. Por ejemplo, si la SLE a la edad de 72 años es de 14 años más, y un sujeto muere a los 72 años, entonces habrá perdido 14 años de vida por una causa específica.

V.2.e. “La carga de las condiciones neurológicas en la Región de las Américas, 2000-2019”⁽³⁾

En este documento de la OPS, publicado en el año 2021, se dan a conocer datos sobre la mortalidad, los YLL y los YLD. Las muertes por condiciones neurológicas en América en 2019 fueron 533.172; la epilepsia representó el 2,5%. En cuanto a los YLL, se ubicó a la enfermedad en tercer lugar, con un 7,5% del total de 7,5 millones. Por último, los registros de toda la región arrojan que el 14,3% de los YLD corresponden a la epilepsia, donde el total es de 8,5 millones.

V.3. Diagnóstico

Dentro de las principales funciones del médico clínico está, no solo reconocer que se trata de una convulsión y no de un imitador, sino también ahondar en la clasificación de las

convulsiones. El objetivo es clasificar a una entidad específica mediante las características que permitan el agrupamiento.

Son aspectos adicionales útiles para la evaluación de la epilepsia los antecedentes familiares, los hitos del desarrollo, los eventos neonatales y las circunstancias del nacimiento. En cuanto al examen físico en lactantes y niños es de mayor valor, ya que los hallazgos permiten el diagnóstico de una serie de enfermedades cerebrales muy características que dan lugar a la epilepsia.

La piedra angular para el diagnóstico de la epilepsia, son el EEG y el relato del episodio por parte del/la paciente y/o de un/a testigo. Se requiere una descripción detallada del evento, donde se incluya el tipo y la duración de los movimientos corporales, el nivel de alerta, la capacidad de respuesta previa y posterior, el color de la piel, la respiración y la incontinencia. También se utilizan datos e información obtenida de la RMN, tomografía computarizada (en adelante, TC) y estudio del sueño (o polisomnografía), entre otros.

V.3.a. Electroencefalograma (EEG)

Como se comentó anteriormente en relación a los estudios complementarios, el EEG es la herramienta más sensible e indispensable para el diagnóstico, al igual que los datos clínicos. Es parte esencial de la evaluación de pacientes con convulsiones y sospechosos de tener convulsiones, así como en muerte cerebral, y para el estudio del sueño (o polisomnografía). El EEG registra la actividad eléctrica espontánea generada en la corteza cerebral. Dicha actividad refleja las corrientes eléctricas que fluyen en los espacios extracelulares del cerebro, que son los efectos sumados de innumerables potenciales sinápticos excitadores e inhibidores sobre las neuronas corticales. La actividad espontánea de las neuronas corticales está altamente influenciada y sincronizada por las estructuras subcorticales, particularmente el tálamo y la formación reticular alta del tronco encefálico.⁽⁴⁾

La interpretación de registros de lactantes y niños requiere una experiencia considerable debido a la amplia gama de patrones anormales en cada período de edad. Sin embargo, los registros sumamente asimétricos o los patrones de convulsiones son claramente anormales en niños de cualquier edad. La interrupción paroxística de la actividad normal del EEG de fondo por una serie de ondas rápidas o lentas sugiere convulsiones. Cuando esta descarga paroxística se compone de picos y ondas agudas, significa un ataque con mayor certeza.⁽¹⁰⁾

Un EEG de rutina puede ser muy útil puesto que puede capturar eventos clínicos y así ayudar a determinar si las convulsiones son epilépticas o no epilépticas y, si son epilépticas, el tipo y la ubicación de las mismas. También colabora para establecer la distribución de las descargas epileptiformes en las áreas del cerebro, ya que proporciona un indicador de si las mismas son generalizadas o focales. Si son focales se puede reconocer la zona irritativa y, potencialmente, el origen (también llamada zona epileptógena).⁽²³⁾

Cuando el EEG contiene actividad epileptiforme, ya sea picos focales o descargas generalizadas de picos y ondas, existe un mayor riesgo de recurrencia de las convulsiones. La probabilidad estimada de recurrencia de convulsiones para pacientes con anomalías epileptiformes en el EEG fue del 49,5 %, en comparación con un riesgo de recurrencia de convulsiones de solo el 27,4 % para aquellos con EEG normal.⁽¹⁵⁾

El tipo de descargas epileptiformes en el EEG también ayuda a determinar el subtipo de epilepsia. Por otro lado, este estudio no debe usarse como el único para diagnosticar la epilepsia o para excluir el diagnóstico de la misma. El médico tratante puede y debe utilizar otros estudios de imágenes para complementar el diagnóstico. Dichos estudios son la RMN, la TC y la polisomnografía. Las primeras dos pueden detectar anomalías relevantes en aproximadamente el 10 % de los pacientes con una primera convulsión; también ayudan establecer el riesgo de recurrencia y, por tanto, el diagnóstico de epilepsia tras una única convulsión.⁽²³⁾

V.3.b. Resonancia Magnética Nuclear (RMN)

La RMN es un método de imagen que debe realizarse tempranamente, en particular en presencia de anomalías focales en el examen neurológico o EEG. La RMN es útil para identificar lesiones focales, lo que puede precipitar el diagnóstico de epilepsia focal si está respaldado por la semiología clínica correspondiente. También es esencial para detectar lesiones que necesitan una evaluación adicional, como las vasculares o los tumores, así como también para aquellas que presentan un alto riesgo de convulsiones recurrentes o resistencia a los medicamentos, lo cual podría justificar una evaluación temprana para la cirugía de epilepsia. (p. ej., tumores, lesiones hemorrágicas, malformaciones del desarrollo cortical).⁽²³⁾

V.3.c. Tomografía Computarizada (TC)

La tomografía computarizada (TC) permite visualizar y medir diferentes aspectos, como el tamaño de una hemorragia, infarto, contusión, edema cerebral, absceso o tumor.

También puede determinar la forma y posición de los ventrículos y las estructuras de la línea media. En un corte transversal (axial) del cerebro, se ven la corteza, la sustancia blanca subcortical subyacente, los núcleos caudado y lenticular, las cápsulas internas y los tálamos. El tronco encefálico, el cerebelo y la médula espinal son fácilmente visibles en la exploración en los niveles apropiados. En las imágenes de la cabeza, la TC tiene una serie de ventajas sobre la RMN; la más importante es la seguridad cuando puede haber metal en el cuerpo.⁽⁴⁾

V.3.d. Estudio del sueño o polisomnografía⁽⁴⁾

La polisomnografía o estudio del sueño registra ciertas funciones corporales a medida que uno duerme o trata de dormir. Se utiliza para diagnosticar trastornos del sueño. Mide los ciclos y etapas del sueño al registrar el flujo de aire que entra y sale de los pulmones durante la respiración, los niveles de oxígeno en la sangre, la posición del cuerpo, las ondas cerebrales (EEG), el esfuerzo y la frecuencia respiratoria, la actividad eléctrica de los músculos, los movimientos oculares y la frecuencia cardíaca.

Es común que las convulsiones, tanto convulsivas como no convulsivas, ocurran durante el sueño, especialmente en niños. De hecho, esta situación es tan frecuente que se utiliza la inducción del sueño como procedimiento para activar el EEG y confirmar la presencia de epilepsia. Las convulsiones pueden ocurrir poco después de quedarse dormido o en cualquier momento durante la noche, pero suelen ser más comunes en las etapas 1 y 2 del sueño sin movimientos oculares rápidos o, rara vez, en la etapa con movimientos oculares rápidos. También son comunes durante la primera hora después de despertar.

V.3.e. Técnicas especiales de imágenes⁽⁴⁾

En cuanto a las técnicas especiales de imágenes, se encuentran las imágenes funcionales, tales como la resonancia magnética funcional, la tomografía por emisión de positrones (en adelante, PET) y la tomografía computarizada por emisión de fotón único (en adelante, SPECT).

- Resonancia magnética funcional: permite observar cambios en la oxigenación de la sangre en áreas específicas del cerebro durante actividades o experiencias mentales y físicas. Estos cambios se miden mediante la señal dependiente del nivel de oxígeno en sangre (en adelante, BOLD, por sus siglas en inglés) y evolucionan durante aproximadamente 10 a 15 segundos después de que se produce un cambio en la actividad neuronal. Cuando la actividad neuronal aumenta, los capilares se dilatan para proporcionar un mayor flujo de glucosa y oxígeno al área del cerebro que está

más activa. La secuencia BOLD se basa en los efectos de la hemoglobina en el campo magnético circundante, los cuales varían en función de su nivel de oxigenación.

- PET: Por su parte, produce imágenes que reflejan la concentración regional de compuestos radiactivos administrados sistémicamente mediante una inyección al paciente. Los patrones locales del flujo sanguíneo cerebral, el consumo de oxígeno y la utilización de glucosa también se pueden medir mediante PET, y el procedimiento ha demostrado ser valioso tanto para detectar como para clasificar los tumores cerebrales, distinguir el tejido tumoral de la necrosis por radiación, localizar focos epilépticos y, en la diferenciación de tipos de enfermedades degenerativa.
- SPECT: es una técnica similar que permite analizar el flujo sanguíneo regional en el cerebro en situaciones de isquemia cerebral y en enfermedades degenerativas de la corteza, o durante momentos de mayor metabolismo tisular (como en convulsiones y en tumores en crecimiento activo). Una vez que se administra la inyección con el isótopo, este se localiza rápidamente en el cerebro. Por ejemplo, es factible inyectar el isótopo en el instante de una convulsión mientras el paciente está bajo supervisión mediante video y electroencefalograma, y luego realizar el escaneo poco después.

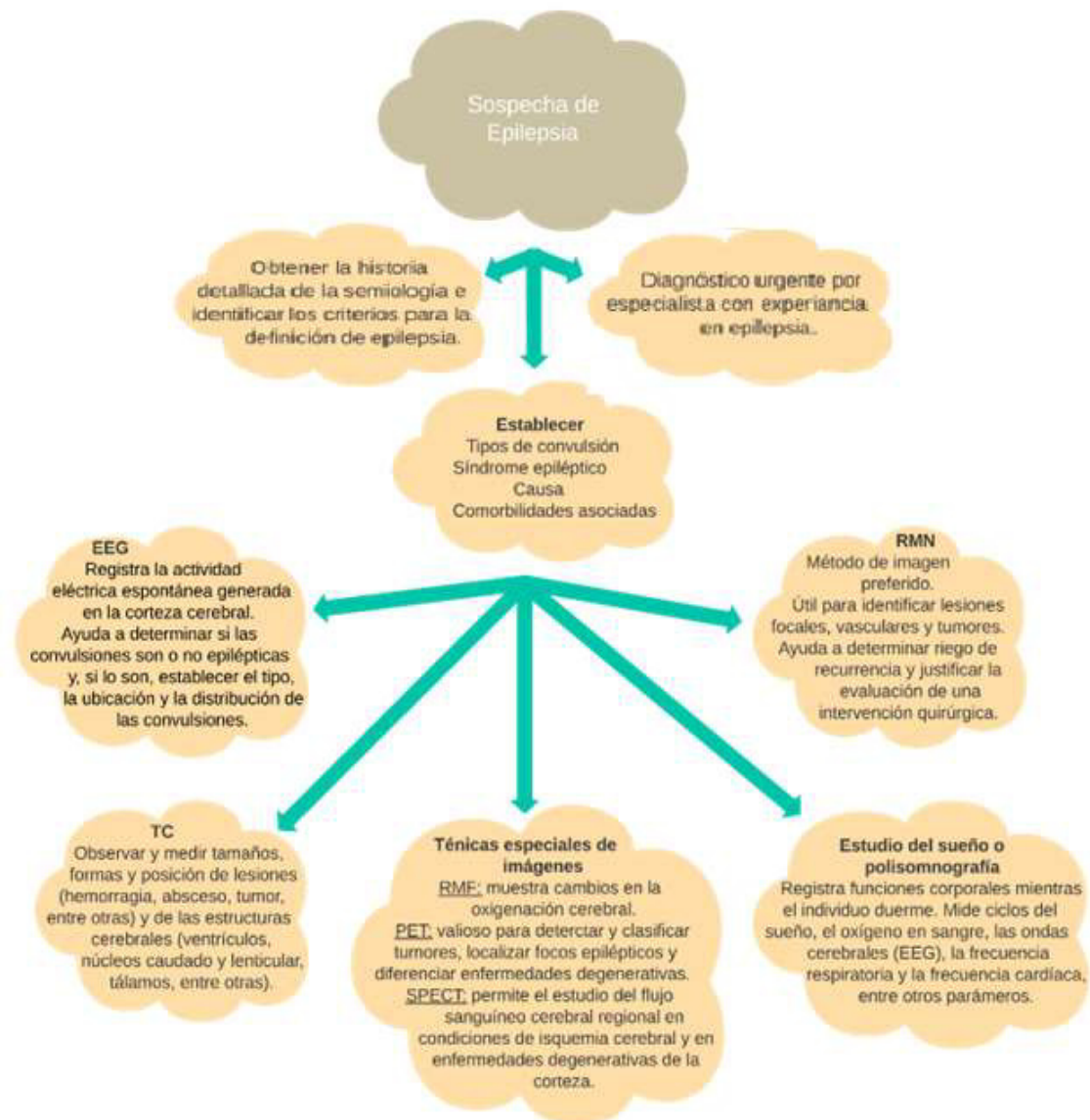


Imagen 3. Elaboración propia.

V.4. Clasificación etiológica

Tanto la ILAE como parte de la literatura consultada, agrupan a las epilepsias en estructurales, genéticas, metabólicas, inmunes, infecciosas y desconocidas. Este agrupamiento no es rígido ni jerárquico. Por lo tanto, la epilepsia de un paciente puede clasificarse en más de una de las seis categorías anteriormente nombradas.

V.4.a. Estructural

Este término reúne a las lesiones neurológicas que tienen un componente anatómico, junto con la manifestación clínica del paciente y los resultados de los estudios de diagnóstico por imágenes. Estos elementos nos llevan a una suposición de que la anomalía visualizada en las imágenes es la causa más probable de las crisis que

experimenta el paciente. Estas lesiones se pueden dividir en dos categorías: adquiridas (como accidentes cerebrovasculares, traumatismos e infecciones) y genéticas (relacionadas con malformaciones en el desarrollo cortical). En casos donde la causa genética subyacente de una etiología estructural está bien definida (como el complejo de esclerosis tuberosa, causado por mutaciones en los genes TSC1 y TSC2, que codifican las proteínas hamartina y tuberina respectivamente), ambos términos, etiología estructural y genética, pueden utilizarse simultáneamente.^(5,7)

V.4.b. Genética

Implica el resultado directo de uno o más defectos genéticos conocidos o sospechados que no causan más trastornos estructurales o metabólicos cerebrales aparte de la epilepsia.⁽⁷⁾ Por otro lado, según la ILAE, se considera que se trata de una consecuencia directa de una mutación genética conocida o presumida, en la cual las crisis epilépticas constituyen uno de los síntomas principales del trastorno. Un ejemplo destacado es el SD, en el cual más del 80 % de los pacientes presentan una variante patogénica del gen SCN1A. Una causa monogénica puede generar un rango de epilepsias, desde formas leves hasta severas, como se observa en las mutaciones del gen SCN1A, las cuales están vinculadas tanto al SD como a la epilepsia genética con crisis febriles plus (GEFS+).⁽⁵⁾ Cuando la epilepsia tiene múltiples genes, se pueden identificar que estos contribuyen a causar la epilepsia, pero no son suficientes por sí solos para causarla. Aquí no existen antecedentes familiares de crisis debido a que los otros miembros de la familia no presentan suficientes variantes genéticas para verse afectados. En este punto es importante aclarar que lo genético no equivale a lo hereditario.

La influencia de factores ambientales no queda descartada por la existencia de una base genética. En numerosos individuos con epilepsia, se observa una mayor susceptibilidad a experimentar crisis cuando se enfrentan a condiciones como la privación de sueño, el estrés y las enfermedades. La etiología genética hace referencia a una variante (mutación) patogénica que ejerce un efecto considerable en la raíz de la epilepsia que padece la persona.⁽⁵⁾

V.4.c. Metabólica

Se emplea para describir el resultado directo de un trastorno metabólico reconocido o presunto, en el cual las crisis epilépticas constituyen uno de los síntomas principales del mismo. Las causas metabólicas se refieren a un defecto metabólico claramente definido, con manifestaciones o cambios bioquímicos en todo el organismo, como ocurre en casos

de porfiria, uremia, aminoacidopatías o crisis relacionadas con la dependencia de piridoxina. En muchos casos, existe una conexión entre los trastornos metabólicos y las anomalías genéticas, que pueden ser de origen adquirido o no adquirido.⁽⁵⁾

V.4.d. Inmunitaria

Describe epilepsias secundarias a inflamación del sistema nervioso central inmunomediada o mediada por anticuerpos. Es el resultado directo de un trastorno inmunitario en el que las crisis son uno de los principales síntomas. Puede darse tanto en la población adulta como en niños. Algunos ejemplos de este tipo de epilepsia son la encefalitis por anticuerpos contra el receptor NMDA (N-metil-D-aspartato) y la encefalitis por anticuerpos contra la proteína LGI1, también conocida como encefalitis límbica anti-LG1.⁽⁵⁾

V.4.e. Infecciosa

Es la causa más frecuente a nivel global, y muestra una mayor incidencia en los PIBM. El concepto de etiología infecciosa hace alusión al desenlace directo de una infección identificada, donde las crisis epilépticas forman parte de los síntomas primarios del trastorno. Esto se refiere a un paciente que padece epilepsia en contraposición a un paciente que experimenta crisis en el contexto de una infección aguda, como puede ser el caso de la meningitis o la encefalitis.⁽⁵⁾

Las personas de cualquier edad pueden desarrollar convulsiones debido a infecciones que van desde neurocisticercosis, tuberculosis, VIH, malaria cerebral, panencefalitis esclerosante subaguda e infecciones congénitas como el virus del Zika y el citomegalovirus, hasta la toxoplasmosis en el recién nacido, la infección en la primera infancia con el virus del herpes humano 6 (HHV) y la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) en los ancianos.⁽²⁴⁾

V.4.f. Desconocida

Refleja la falta de conocimiento actual sobre el origen de la epilepsia. Hace referencia a un síndrome epiléptico en el que se presume la existencia de un trastorno cerebral subyacente como responsable de las crisis, que afecta a la función neurológica, aunque dicho trastorno en la base aún no ha sido identificado. De esta forma, se la denomina como desconocida, para indicar que la causa subyacente de la epilepsia aún se ignora. En algunos casos, el grado de diagnóstico logrado depende del grado de evaluación, lo que difiere según los contextos de atención médica y de los recursos de los países.⁽⁷⁾

V. 5. Tipos de convulsión

La ILAE en su clasificación del año 2017⁽¹¹⁾, recomienda y mantiene la dicotomía entre las crisis focales y las crisis generalizadas basada en la clínica y los hallazgos del EEG. Se han dejado de utilizar los términos “simple” y “complejo”. Es opcional la distinción de las crisis focales con o sin afectación del nivel de consciencia, por lo que, si se desconoce esta clasificación, puede omitirse este nivel de descripción.

El material consultado explica que, los síntomas prodrómicos son las sensaciones inespecíficas, como cambios de humor, apatía, depresión, irritabilidad, y alteraciones del sueño, del apetito, del comportamiento, desde horas o días antes de la crisis, sobre todo cuando son de tipo convulsivas.^(4,10)

El momento inmediatamente previo a la CE se conoce como aura epiléptica. Es la manifestación clínica más temprana. Se manifiesta como sensaciones epigástricas o psíquicas, como malestar indefinible, miedo, angustia o nerviosismo. Los pacientes con epilepsia focal frontal a menudo tienen auras cefálicas, que consisten en sensaciones indefinibles en la cabeza.⁽¹⁰⁾

Anteriormente en este escrito, se conceptualizó a los tres tipos de crisis, que son las crisis focales, las crisis generalizadas y las crisis de inicio desconocido. Se expone con mayor profundidad las características de cada una.



Imagen 4. Elaboración propia.

V.5.a. Crisis generalizada

Es una crisis originada en redes corticales distribuidas bilateralmente o en redes cortico subcorticales que se reclutan rápidamente, tanto en lo superficial como en lo profundo del cerebro. Pueden ser motoras o no motoras.

- Generalizadas motoras, también conocidas como gran mal:
 - o Mioclónicas.

Son sacudidas musculares breves que duran entre 10 y 50 milisegundos. Se produce la contracción en flexión de los cuatro miembros. Se correlaciona con mayor frecuencia a anomalías en el EEG que otros tipos como, por ejemplo, paroxismos críticos e intercríticos de puntas o polipunta-onda generalizados y simétricos. Pueden desembocar en una crisis tónico-clónica generalizada. Se distingue de las clónicas por la rapidez de las sacudidas (menor a 50 milisegundos). Forma parte de muchos síndromes.^(4,7,10)

- o Tónicas.

Se produce un espasmo muscular prolongado y progresivo que acentúa y extiende por el tronco y las extremidades. El patrón es variable pero los miembros superiores tienden a flexionarse y, las piernas y el tronco a extenderse; aunque también puede producirse la flexión de las cuatro extremidades. Su duración es breve, ya que dura menos de 1 minuto. Provoca la caída del paciente, que suele golpearse la cabeza o la nuca, de acuerdo a si el patrón fue en extensión o flexión. El EEG muestra ritmos rápidos reclutantes en todas las derivaciones.⁽¹⁰⁾

- o Tónico-clónica.

En la fase tónica, el paciente puede emitir un sonido agudo y desgarrador, ya que puede verse afectada la musculatura de las cuerdas vocales. La vejiga puede vaciarse, la respiración se interrumpe y aparece cianosis. Este evento que dura de 10 a 30 segundos.⁽¹⁰⁾ Luego tiene lugar la etapa clónica, que comienza con sacudidas muy breves, rápidas y poco amplias, similar a un temblor. Se trata de una relajación repetitiva de la contracción tónica. Se produce una transición hacia movimientos más espaciados, de mayor amplitud, mayor violencia, sincrónicos y simétricos en las cuatro extremidades. La fase clónica dura alrededor de 1 minuto. Suele haber taquicardia y algunas contracciones tónicas breves. La caída del paciente puede generar luxaciones o fracturas. Al despertar de la crisis, el sujeto se encuentra confuso, con amnesia de lo ocurrido, dolor muscular difuso, semicoma o aturdimiento, somnolencia poscrítica, debilidad, ataxia, hiperreflexia o hiporreflexia, y cefalea. Hay un riesgo de aspiración y lesiones.^(4,7,10)

El EEG comienza con un ritmo reclutante durante la fase tónica (picos repetitivos o descargas punta-onda que duran unos pocos segundos, seguidos de un período de picos de 10 Hz de aproximadamente 10 segundos). Se sigue de descargas más o menos rítmicas durante la fase clónica (donde los picos se mezclan con ondas lentas) y finaliza con una lentificación difusa del trazado en el estado estuporoso poscrítico.^(4,10)

- Atónica.

Se caracteriza por la pérdida de tono postural. La misma puede restringirse a la cabeza, implicar una flexión de rodillas o incluso llevar a una caída del paciente. Los patrones en el EEG varían según el síndrome epiléptico subyacente. Estas situaciones son más habituales en síndromes donde se presentan en conjunto con crisis mioclónicas, como es el caso de las epilepsias mioclónico-astáticas.⁽¹⁰⁾

- Espasmos epilépticos.

Este tipo de crisis pueden darse tanto con un inicio focal como con un inicio generalizado o hasta puede que sea desconocido. Para distinguir su inicio se requiere un registro de video-EEG. El término “epiléptico” está implícito en cada tipo de crisis, pero se utiliza en este caso de manera explícita por la ambigüedad de la palabra “espasmos” en el lenguaje de la neurología.⁽¹¹⁾

Consisten en flexión o extensión de la musculatura del tronco y las extremidades que se mantienen durante 1-2 segundos; son más cortas que las tónicas que duran más de 2 segundos.⁽⁷⁾

- Generalizadas no motoras o ausencias, también conocidas como petit mal:

- Típica.

El sujeto experimenta una desconexión del entorno, permanece con los ojos fijos, inexpresión en el rostro y con sus párpados semicerrados.⁽¹⁰⁾ A diferencia de las crisis focales con alteración de la conciencia, no tienen aura.⁽⁷⁾ Se genera una interrupción brusca y repentina de conciencia, pero se conserva el tono postural. Se diferencia de las motoras ya que es notablemente breves, con un inicio y un cese rápido y también, por su escasa actividad motora. Puede repetirse cientos de veces en el mismo día.⁽⁴⁾ Algunos episodios se acompañan de otras manifestaciones motoras como mioclonías posturales de los brazos, mioclonías palpebrales, periorbitarias o periorales, retropulsión del tronco, desviación conjugada de la cabeza y los ojos, atonía postural o automatismos gestuales.^(7,10)

La fatiga, la somnolencia y la hiperventilación pueden precipitar las crisis y la aparición de complejos de punta-onda generalizados, lentos sincronos y simétricos a una frecuencia de 3 Hz o más, con trazado intercrítico y actividad de fondo normales. ^(4,7,10)

Las ausencias típicas ocurren en los síndromes epilépticos idiopáticos, como en la epilepsia con ausencias de la infancia.⁽¹⁰⁾ Alrededor de un tercio de los niños con ataques de ausencia, además, muestran sacudidas mioclónicas simétricas o asimétricas sin pérdida del conocimiento, y alrededor de la mitad tiene en algún momento convulsiones generalizadas importantes (tónico-clónicas).⁽⁴⁾

- Atípica.

Las descargas en el EEG son de punta-onda lentas, a 1,5-2,5 Hz. Presenta un inicio gradual. Los pacientes evidencian una pérdida de la conciencia menos completa y deambular durante las crisis. Existe una asociación con trastornos del aprendizaje o bajo nivel intelectual, y con una lentificación de la actividad de fondo en el EEG intercrítico.⁽¹⁰⁾

Un ejemplo relevante de crisis de ausencia atípica en la etapa de la infancia es el síndrome de Lennox-Gastaut (en adelante, SLG), en el cual se combinan con crisis tónicas y atónicas.^(4,10)

V.5.b. Crisis focal

Como se expuso previamente, las crisis focales son aquellas que incluyen trastornos unifocales y multifocales, que afectan solo a un hemisferio cerebral. Se originan en un área relativamente limitada de la corteza cerebral y representan el reflejo del área implicada en el origen de la crisis, lo que nos ayuda, en muchos casos, a identificar la zona involucrada en la generación de la misma. El paciente vivencia una combinación de signos y síntomas motores y no motores, y también puede presentar alteración de la conciencia o no.

- Inicio no motor.

- Autonómicas o vegetativas. Se trata de cambios en el color de la piel, aumento de la presión arterial, taquicardia o bradicardia, piloerección, dilatación de las pupilas, sudoración y salivación u otros. ⁽¹⁰⁾
- Sensoriales o sensitivos. En este caso, el individuo puede experimentar hormigueos, quemazón, dolor u otras sensaciones desagradables en un área corporal. Si el foco es occipital se perciben chispas, luces o colores en el hemicampo contralateral. También pueden tener lugar las alucinaciones visuales, olfativas o auditivas.⁽¹⁰⁾

- Alteración del lenguaje. Depende del origen de la descarga, aunque casi siempre se da en el hemisferio izquierdo. Si la localización es temporo-límbica puede haber detención del lenguaje, repetición de una frase sin sentido o respuesta inadecuada.⁽¹⁰⁾
- Trastornos cognitivos. La ILAE explica que este término reemplaza a “trastornos psíquicos” y se refiere a una alteración cognitiva específica durante el evento, como ser afasia, apraxia o negligencia. El paciente experimenta una sensación de irrealidad y de falta de familiaridad del ambiente (jamais vu), o bien, al contrario, una sensación ya conocida, de ya vivido (déjà vu). También se puede dar en algunos pacientes que su discurso mental queda bloqueado o interferido por una idea fija, idéntica cada vez, que interrumpe y perturba su pensamiento.^(10,11)
- Emocional. Los sujetos pueden sentir miedo, angustia, ira, tristeza o ansiedad y también alegría, felicidad, éxtasis y hasta excitación sexual, aunque este último no forma parte del comportamiento de la población abordada por este escrito.^(4,10) También se incluyen las manifestaciones afectivas sin emocionalidad subjetiva, como puede ocurrir en las crisis gelásticas.⁽¹¹⁾
- Inicio motor.
 - Automatismos. Son movimientos automáticos de la boca (como chupeteo, deglución, relamerse los labios), apertura y cierre de la mano o cambios en la expresión facial. Otros más complejos son las estereotipias del frotado de manos entre sí, la ropa o los genitales. En el supuesto caso de que la crisis sea alojada en el lóbulo frontal, puede presentarse una postura distónica contralateral del brazo y, en algunos casos, rigidez tónica unilateral o bilateral del brazo.⁽⁷⁾
 - Atónica.
 - Clónica.
 - Mioclónica.
 - Tónica.
- Inicio focal a bilateral tónico-clónica.
 - En la clasificación del año 1981 de la ILAE, este tipo de crisis recibía el nombre de “inicio parcial con generalización secundaria”. El nuevo término da cuenta del patrón de propagación de una crisis y distingue aún más el inicio focal de la misma. El término “generalizado” se le atribuye a las crisis que involucran redes bilaterales desde el inicio.⁽¹¹⁾

Las manifestaciones bilaterales no necesariamente son simétricas. A menudo se manifiestan como desviación conjugada de la cabeza hacia el lado contralateral, postura de esgrima o postura de estatua de la libertad. Suelen sugerir un origen frontal y, cuando el nivel de conciencia está conservado durante éstas, apoya el fundamento de que las crisis se originan desde el área motora frontal medial suplementaria.⁽⁷⁾

Tabla 17.2 Sintomatología de las crisis epilépticas focales según su origen	
Localización	Síntomas más frecuentes
Lóbulo frontal	Desviación conjugada de los ojos Contracción tónica postural del brazo Vocalización simple Enuresis «Ausencia» sin automatismos Comienzo y fin bruscos Movimientos repetitivos complejos del tronco, los brazos y las piernas
Área motora primaria	Contracción tónica y/o sacudidas clónicas del hemicuerpo contralateral con o sin marcha jacksoniana (sin disminución de conciencia) Detención del lenguaje, vocalización simple, disfasia
Área sensitiva primaria (y lóbulo parietal)	Parestesias, dolor, alucinaciones somestésicas en el hemicuerpo contralateral con o sin propagación jacksoniana, ilusiones de movimiento, vértigo, alucinaciones visuales elaboradas (sin disminución de conciencia)
Lóbulo occipital	Alucinaciones visuales elementales (luces, chispas) o complejas Distorsiones visuales de los objetos Desviación conjugada de los ojos
Lóbulo temporal, del complejo amigdalohipocámpico	Sensaciones indefinibles; alucinaciones olfatorias, digestivas o gustativas; detención y fijación de la mirada y de toda actividad, fenómenos dismnésicos (<i>déjà vu</i>) o pensamiento forzado, automatismos bucolinguofaríngeos o de las manos, postura distónica de la mano contralateral, descarga autonómica (enrojecimiento o palidez, sudoración, ruidos intestinales), vómitos Confusión, amnesia y disfasia prolongadas
Lóbulo temporal, de la corteza posterolateral	Alucinaciones auditivas simples o complejas, vértigo, movimientos faciales, signos vegetativos
Ínsula	Síntomas vegetativos/digestivos, somatosensitivos (ipsi- o contralaterales) y manifestaciones hipermotoras (por propagación)

Imagen 5. Curva de incidencia y prevalencia de las epilepsias en relación con la edad. (J.J. Zarranz. Neurología. 6º edición – 2018).⁽¹⁰⁾

V.6. Síndromes epilépticos

La última clasificación de la ILAE data del año 2010. Los ha ordenado y agrupado de acuerdo con sus características electroclínicas y edades de presentación. Este trabajo se limita a desarrollar los que suceden hasta la infancia inclusive.



Imagen 6. Síndromes epiléticos y otras epilepsias agrupadas por especificidad del diagnóstico. (ILAE – 2010). Recorte.⁽²⁵⁾

La ILAE las divide en período neonatal, lactancia e infancia. Se agrupa al período neonatal con la infancia y, esto abarca la etapa desde el nacimiento hasta los 2 años de edad. La infancia comprende desde los 2 años hasta los 12 años.

Varios estudios poblacionales observan una incidencia mayor de epilepsia en el primer año de vida que en los niños mayores (82,1-118 frente a 46 por 100 000 personas-año). Un estudio prospectivo de base poblacional muestra una incidencia de 75 por 100 000 nacidos vivos antes de los 6 meses y de 62 por 100 000 niños entre los 6 y los 12 meses. Los niños que desarrollan epilepsia desde una edad muy temprana enfrentan una considerable carga de problemas cognitivos y de comportamiento, junto con comorbilidades significativas. También tienen tasas más altas de resistencia a los medicamentos y una mayor mortalidad. De hecho, hasta el 50 % de estos niños muestran un retraso en su desarrollo global dos años después del inicio de la enfermedad.⁽²⁶⁾

A su vez, los síndromes también pueden ser divididos en tres grandes grupos: los síndromes epilépticos autolimitados (es probable que haya una remisión espontánea), epilepsia generalizada idiopática y las ya nombradas, encefalopatías epilépticas y/o del desarrollo.

Cabe hacer la aclaración de que las “encefalopatías epilépticas” se definen como aquellas enfermedades en las que la propia actividad epiléptica contribuye a grandes deficiencias cognitivas y conductuales más allá de lo esperado por la propia etiología solamente. En 2017, la ILAE introdujo la palabra “desarrollo” para denotar a aquellos pacientes que

tenían un desarrollo anormal secundario a la causa subyacente además de una encefalopatía epiléptica.

V.6.a. Encefalopatía epiléptica y del desarrollo infantil temprana (EEDIT)

Incluye recién nacidos y lactantes previamente clasificados como síndrome de Ohtahara y encefalopatía mioclónica temprana. La edad de inicio es dentro de los primeros 3 meses de vida. Afecta a ambos sexos por igual, con una incidencia de 10 casos por cada 100.000 nacidos vivos.⁽²⁶⁾

Los antecedentes familiares, prenatales, perinatales y postnatales suelen ser normales. Presenta un cuadro clínico con discapacidad neurológica global, incluida la discapacidad visual cortical, la discapacidad motora, los problemas de comportamiento, las dificultades de alimentación y la mortalidad temprana y aumentada. También hay anomalías en la postura y el tono (hipotonía central). Los niños experimentan un deterioro en su desarrollo que oscila de moderado y profundo, y a menudo se manifiesta antes del inicio de las convulsiones.^(10,26)

Las convulsiones suelen ser tónicas, mioclónicas, espasmos epilépticos y/o crisis secuenciales; también son resistentes a los fármacos. Casi todos los bebés incluidos en este grupo, tendrán una discapacidad intelectual de moderada a profunda. Tienen trastornos del movimiento comórbidos que incluyen mioclonía, corea, distonía y temblor, que pueden suceder antes, durante o desarrollarse con el tiempo.^(10,26)

El EEG es patológico y se observa un trazado de brotes-supresión.⁽¹⁰⁾

Las pruebas de neuroimagen, metabólicas y genéticas permiten una clasificación etiológica precisa en ~80% de los casos.⁽²⁶⁾ Las anomalías estructurales en el cerebro son una causa importante y común de este grupo.⁽¹⁰⁾ En etiologías genéticas, identificadas en más de la mitad de los pacientes, se puede evidenciar un volumen cerebral reducido o evidencia de hipo/desmielinización de la sustancia blanca. Con el tiempo se puede desarrollar atrofia cerebral.⁽²⁶⁾

V.6.b. Epilepsia de la infancia con convulsiones focales migratorias (EICFM)⁽²⁶⁾

Suele darse en el primer año de vida, más comúnmente en los primeros 6 meses, con una media de 3 meses. Ambos sexos se ven igualmente afectados. La prevalencia estimada es de 0.11 casos por cada 100.000 niños.

Las convulsiones focales motoras tónicas o clónicas son obligatorias para el diagnóstico. Denotan un patrón de migración en el EEG. Clínicamente, la migración se caracteriza por actividad tónica o clónica focal unilateral al inicio de la convulsión, que luego evoluciona a actividad tónica o clónica focal contralateral en el curso de la convulsión. El estado epiléptico es común.

Es frecuente la microcefalia al año de edad. El desarrollo puede ser normal al inicio; sin embargo, es común la regresión y el posterior retraso grave. El pronóstico es negativo, ya que se observan convulsiones que no responden a los medicamentos, discapacidad motora, trastornos severos en el movimiento y desarrollo neurológico, y una esperanza de vida reducida. También se nota un aumento leve a moderado en los espacios subaracnoideos y ventriculares, así como una atrofia cerebral, principalmente en la región del cerebelo. Además, se observa un retraso en la mielinización con hiperintensidad en la sustancia blanca en la resonancia magnética y una disminución en el nivel de N-acetil-aspartato (NAA) en la espectroscopia de RMN.

Las descargas multifocales aparecen con el tiempo en todos los casos. La anormalidad del EEG se ve reforzada por la privación del sueño y por el sueño. Raramente se reporta hipsarritmia. Comienza en las regiones temporooccipital con un patrón específico y patognomónico de migración de propagación. La causa es principalmente genética, como sucede con las mutaciones en el canal de potasio sensible al calcio KCNT1 o con el gen SCN1A.

V.6.c. Síndrome de espasmos epilépticos infantiles (SEEI)

Este término se aplica tanto al Síndrome de West como a los lactantes que experimentan espasmos epilépticos pero que no cumplen todos los criterios del síndrome de West. Tradicionalmente, se describe mediante una tríada que incluye espasmos epilépticos, hipsarritmia y estancamiento o regresión en el desarrollo.⁽²⁶⁾

Tiene un inicio entre los 3 y los 12 meses, con un rango de 1 a 24 meses. Los bebés con EEDDIT u otras epilepsias de inicio temprano pueden evolucionar con frecuencia a otros tipos o síndromes de epilepsia, especialmente el SLG (sucede en el 30 % de los pacientes, aproximadamente) o epilepsias focales farmacorresistentes.^(10,26)

La incidencia estimada de SEEI es de 30/100 000 nacidos vivos. Representa el 10% de las epilepsias que comienzan antes de los 36 meses. Ambos sexos se ven afectados, con una mayor incidencia en los varones.⁽²⁶⁾

Se observa un enlentecimiento, detención o retroceso en el desarrollo al inicio de los espasmos. Si no se administra un tratamiento urgente y efectivo, el estancamiento y la regresión en el desarrollo generalmente empeoran. Como consecuencia, muchos bebés terminan con un resultado deficiente. La gravedad está principalmente relacionada con la causa subyacente y la rapidez con que se inicie el tratamiento.⁽²⁶⁾

Los espasmos epilépticos son obligatorios para el diagnóstico de SEEI y pueden ser muy ligeros o de gran violencia, con un patrón flexor, extensor o mixto y se presentan en forma de salvas. También se presentan convulsiones focales.⁽¹⁰⁾

Es característica la hipsarritmia, que es un tipo de trazado de grandes ondas lentas entremezcladas con ondas agudas multifocales, completamente desorganizado. La expresión de los espasmos en el EEG suele ser un aplanamiento o un ritmo reclutante.⁽¹⁰⁾

La etiología puede ser genética, por una lesión estructural, una anomalía metabólica o desconocida. La RMN cerebral es anormal en la mitad a dos tercios de los niños con SEEI, y puede mostrar lesiones adquiridas o congénitas que son focales, multifocales o difusas. Se puede definir una etiología genética hasta en el 41% de los casos.⁽²⁶⁾

V.6.d. Síndrome de Dravet (SD)

Anteriormente era conocido como epilepsia mioclónica severa de la infancia, también SMEI por sus siglas en inglés. Se presenta en el primer año de vida. Suele ser entre los 3 y los 9 meses, con una edad media y mediana de 6 meses. Afecta a ~6,5/100 000 nacidos vivos.^(10,26)

La mayoría de ellos experimentan tres etapas claramente distinguibles, que incluyen la etapa de convulsiones con fiebre, la etapa de crisis catastróficas incontrolables y la etapa de estabilización, caracterizada por crisis menos frecuentes y la presencia de retraso mental residual.⁽¹⁰⁾ A partir del segundo año de vida, los niños presentan deficiencias cognitivas y de comportamiento. Puede haber un ligero retraso en la adquisición de la marcha, que suele ocurrir alrededor de los 16 a 18 meses, y puede ser inestable. Además, es característica una marcha agachada que a menudo se observa hacia el final de la infancia. Con el tiempo, la mayoría de los pacientes desarrollan signos sutiles de afectación piramidal y experimentan un trastorno en la marcha que progresa hacia una marcha en cuclillas o crouch. El retraso en el habla es prominente, y la discapacidad intelectual puede variar desde leve hasta severa. Algunos niños pueden tener problemas de atención e hiperactividad.⁽²⁶⁾

El estado epiléptico es más frecuente antes de los 5 años. Las convulsiones clónicas focales recurrentes (convulsiones hemiclónicas que afectan un lado del cuerpo) o las convulsiones clónicas generalizadas al inicio, que a menudo son prolongadas y con frecuencia desencadenadas por fiebre, temperatura ambiental elevada o inmunización, son obligatorias para el diagnóstico. También pueden ocurrir convulsiones: mioclónicas, focales de alteración de la conciencia, focales a tónico-clónicas bilaterales, atónicas, tónicas, tónico-clónicas, crisis de ausencia atípicas y estado epiléptico no convulsivo. Las convulsiones son resistentes a los medicamentos y están presentes durante toda la vida.^(10,26)

El EGG es normal o lento antes de los 2 años. Las descargas interictales suelen ser focales, multifocales y generalizadas de punta onda o polipunta, y, junto con el enlentecimiento, aparecen después de los 2 años de edad.^(10,26)

Se encuentra una variante patogénica en SCN1A en más del 80-85% de los casos. La mayoría de estas variantes son de origen nuevo (de novo).⁽²⁶⁾ No obstante, en hasta un 10% de los pacientes que se cree que tienen una variante de origen nuevo, la mutación proviene de un progenitor que presenta un mosaico de la variante.^(10,26)

Aunque la RMN es normal al inicio, con el tiempo puede evolucionar a una atrofia cerebral y cerebelosa leve. Una minoría de pacientes tiene esclerosis del hipocampo.⁽²⁶⁾

A continuación, se describen los que ocurren en la infancia.

V.6.e. Epilepsia con crisis mioclónicas atónicas (EMAtS)⁽²⁷⁾

Anteriormente, era conocido como Síndrome de Doose.

Normalmente, el inicio ocurre en el rango de edades de 2 a 6 años, con un intervalo que va desde los 6 meses hasta los 8 años. Los niños son los más afectados en la mayoría de los casos. Un cuarto de los niños afectados tiene un historial de crisis febriles. La incidencia refleja 1 caso en 10 000 niños. Representa el 2% de las epilepsias en la niñez. El cuadro clínico se inicia abruptamente con una serie de crisis, que a menudo incluyen crisis tónico-clónicas generalizadas y mioclónicas. Es importante llevar a cabo un seguimiento cuidadoso durante el primer año para distinguirlo del SLG. Se produce un estancamiento en el desarrollo o incluso una regresión, especialmente en el comportamiento y las funciones ejecutivas, y a menudo se observa ataxia. Aproximadamente dos tercios de los niños logran una remisión, generalmente dentro de los 3 años posteriores al inicio, y pueden retirarse gradualmente de las terapias antiepilépticas. En el tercio restante, suelen persistir las crisis, acompañadas de deterioro

cognitivo, comportamiento agresivo e hiperactividad. El desarrollo puede recuperarse hasta niveles de funcionamiento similares a los anteriores al inicio de la enfermedad, o el niño puede experimentar un grado variable de discapacidad intelectual.

Las crisis mioclónicas-atónicas son obligatorias para el diagnóstico y se caracterizan por una breve sacudida mioclónica seguida de un brevísimo componente atónico, que puede ser sutil, con un movimiento de cabeza, o más prominente, con una caída abrupta. Comúnmente se observan crisis atónicas puras, mioclónicas, tónicas, tónico-clónicas generalizadas, ausencias atípicas y estado epiléptico no convulsivo, con alteración de la conciencia. A menudo, son resistentes a los medicamentos, particularmente durante la fase de alta frecuencia.

En alrededor de un tercio de los casos, se observan antecedentes familiares de epilepsia o crisis febriles, y esta situación se relaciona con un pronóstico a largo plazo más positivo. Alrededor del 5% de los pacientes con EMAtS presentan deficiencia de GLUT1, la cual está vinculada a variantes patogénicas en el gen SLC2A1.

V.6.f. Síndrome de Lennox-Gastaut (SLG)

Suele comenzar entre los 18 meses y los 8 años de edad, con una edad promedio de inicio de 3 a 5 años. Es un poco más común en varones.^(10,27) Persiste hasta la edad adulta en casi todos los casos, y las crisis continúan resistentes a los medicamentos.^(4,7,10,27)

Representa aproximadamente el 1%-2% de todas las personas con epilepsia.⁽²⁷⁾ A menudo, comienza a partir de una EEDIT (antiguamente nombrada como síndrome de Ohtahara), que decanta en un SEEI (anteriormente conocido como síndrome de West) y luego progresa al SLG.⁽⁷⁾ Aproximadamente el 20 % de los casos evolucionan del SEEI. El 3,6 % de todos los niños con epilepsia, y el 19% de los niños con crisis que comienzan en la infancia, evoluciona a SLG.⁽²⁷⁾

La presentación clínica se caracteriza por los siguientes elementos:^(10,27)

a) La presencia de una combinación de diferentes tipos de crisis, donde las crisis tónicas obligatorias para el diagnóstico. Además, pueden incluir cualquiera de las siguientes: ausencias atípicas, crisis atónicas, mioclónicas, crisis focales con alteración de la conciencia, que pueden permanecer localizadas o evolucionar hacia crisis tónico-clónicas bilaterales, crisis tónico-clónicas generalizadas, estado epiléptico no convulsivo y espasmos epilépticos. Estas crisis van acompañadas de retraso mental, alteraciones conductuales y son farmacorresistentes.

b) Existe una frecuencia extremadamente alta de CE y episodios de estado de mal.

c) Descargas en el EEG de complejos de punta-onda lenta difusos o multifocales, además de la presencia de ritmos rápidos reclutantes a 10 Hz durante el sueño. La actividad de fondo está lentificada.^(4,7,10,27)

El cuadro clínico exhibe un deterioro en el desarrollo, que puede manifestarse como desaceleración, estancamiento o regresión, y en la mayoría de los pacientes, esto conduce a una discapacidad intelectual de moderada a grave, que afecta a más del 90% de los casos. También se observan anormalidades en el examen neurológico, como la presencia de signos piramidales, que están asociados con la causa subyacente de la afección.⁽²⁷⁾

La ILAE sostiene que la etiología más frecuente es la estructural, que incluye malformaciones corticales difusas o focales, complejo de esclerosis tuberosa, tumores o una lesión cerebral adquirida como producto de encefalopatía hipóxico–isquémica. En el caso de una variante patogénica, por lo general son de novo en el paciente. Puede deberse a un trastorno neurometabólico, pero es una presentación rara o infrecuente.⁽²⁷⁾

Por otro lado, parte de la literatura consultada afirma que la prematuridad, la lesión perinatal y las enfermedades metabólicas de la infancia son las condiciones subyacentes más comunes.⁽⁴⁾ De acuerdo con las palabras en el libro “Neurología” de J. J. Zarranz, también puede presentarse por mutaciones en diversos genes.⁽¹⁰⁾

V.6.g. Encefalopatía epiléptica con punta-onda continua durante el sueño lento (EE-POCS). Encefalopatía epiléptica y del desarrollo con punta-onda continua durante el sueño lento (EED-POCS)

Se diferencian entre sí en que: la EE-POCS se reconoce en pacientes con desarrollo normal preexistente con una activación complejos de punta y onda lenta (1,5–2 Hz) en el sueño de movimiento (N-REM); en cambio, la EED-POCS acaece en pacientes que ya tienen trastornos del neurodesarrollo y se caracteriza por un deterioro continuo registrado en múltiples combinaciones de funciones cognitivas, del lenguaje, conductuales, y funciones motoras, al mismo tiempo que se observa una activación significativa de los complejos de punta y onda durante el sueño.⁽²⁷⁾ El síndrome de Landau-Kleffner es un subtipo específico de EE-POCS, en el cual la regresión afecta principalmente al lenguaje, con dificultades tanto de expresión como de comprensión, y cursa con agnosia auditiva y verbal.^(7,10,27)

La aparición de crisis tiene lugar entre los 2 y los 12 años de edad. Son casos infrecuentes y representan el 0,5%–0,6% de todas las presentaciones de epilepsia vistas en centros de epilepsia pediátricos terciarios. Ambos sexos se ven afectados similarmente. Algunos

síndromes específicos de epilepsia focal pueden evolucionar a una EE-POCS, ya sea transitoriamente o por un período prolongado.⁽²⁷⁾

Los síntomas clave de este síndrome son la regresión en el funcionamiento cognitivo, comportamental y psiquiátrico. Se pueden afectar todos los aspectos cognitivos, como el lenguaje, la orientación temporal y espacial, la atención y la interacción social. Además, puede manifestarse una regresión en la función motora, que incluye dispraxia o características distónicas. En aproximadamente la mitad de los pacientes, persiste un deterioro residual que puede ser lo suficientemente grave como para limitar la capacidad de funcionamiento independiente.⁽²⁷⁾

El riesgo de un mal resultado es mayor si está presente durante más de 2 años. Los déficits residuales pueden permanecer después de la remisión de las crisis y POCS, que puede ocurrir de meses hasta 7 años después del inicio. Con resolución del POCS en el EEG, comúnmente se observa una mejoría neurocognitiva y conductual.⁽²⁷⁾

No existe un tipo de crisis obligatoria, ya que depende de la etiología subyacente. Estas son infrecuentes y responden a los medicamentos durante la fase inicial entre los 2 y 5 años de edad. Generalmente son focales motoras, con o sin alteración de la consciencia, y focal a crisis tónico-clónicas bilaterales.⁽²⁷⁾

La etiología puede ser por una causa estructural como sucede en anomalías cerebrales estructurales que pueden ser del desarrollo (p. ej., polimicrogiria perisilviana) o adquiridas (se pueden observar anomalías talámicas). En cuanto al perfil genético, Se observan antecedentes familiares de crisis hasta en un 50 % de los pacientes con EED-POCS o EE-POCS. La principal causa monogénica es GRIN2A, que codifica la subunidad alfa 2 del receptor de glutamato del receptor de N-metal-D-aspartato (NMDA), el cual tiene un rol de suma importancia en la plasticidad neuronal, el aprendizaje y la memoria.⁽²⁷⁾

V.6.h. Síndrome de epilepsia relacionado con infección febril (FIRES)

Anteriormente también conocido como encefalitis aguda con crisis parciales repetitivas refractarias o encefalopatía epiléptica devastadora en niños en edad escolar.⁽²⁷⁾

La etapa de inicio más común es en niños en edad escolar (media = 8 años) con un rango típico de 2 a 17 años. Ambos sexos se ven afectados, con un ligero predominio masculino. Después de experimentar una infección febril previa, se manifiesta un estado epiléptico superrefractario de manera súbita en un período que oscila entre 24 horas y dos semanas. Durante la fase aguda, que puede extenderse de 1 a 12 semanas, se observa un elevado

número de episodios epilépticos. Es importante destacar que, durante esta fase, la mortalidad y la morbilidad son significativas, ya que pueden alcanzar hasta un 10%.⁽²⁷⁾ Luego de superar la fase aguda, persisten episodios epilépticos que no responden bien a los medicamentos y resultan difíciles de controlar, además de un deterioro significativo que puede llevar a discapacidad intelectual o dificultades en el aprendizaje en diferentes grados. Aproximadamente un tercio de las personas que sobreviven experimentan una cognición normal o limítrofe (a menudo, con trastornos del aprendizaje), otro tercio presenta discapacidad intelectual leve a moderada, y el último tercio sufre discapacidad severa a profunda o incluso puede estar en estado vegetativo. En la fase crónica, muchos pacientes también muestran signos de disfunción motora.⁽²⁷⁾

Las crisis focales o multifocales son obligatorias para el diagnóstico y pueden evolucionar a crisis tónico-clónicas bilaterales. Los síntomas ictales comunes son desviación ocular y espasmos hemifaciales. El patrón característico de las crisis implica una actividad focal con frecuencia superior a 10 Hz y amplitud baja a moderada. Esta actividad evoluciona hacia patrones rítmicos de puntas y ondas bien definidas, y es común que la actividad ictal (durante la crisis) cambie frecuentemente de un hemisferio cerebral al otro.⁽²⁷⁾

Durante la etapa aguda, aproximadamente un tercio puede mostrar cambios con hiperintensidades en T2 en las regiones temporales, ínsula, ganglios basales y/o tálamos bilaterales, que pueden ser sutiles. En el estadio crónico se pueden encontrar grados variables de atrofia cerebral difusa y/o cambios de señal en los lóbulos temporales, corteza cerebral, sustancia blanca periventricular, hipocampos y ganglios basales.⁽²⁷⁾

Se requiere un examen del líquido cefalorraquídeo (LCR) para descartar infección. En el mismo suele haber un aumento de proteínas y de otras células como los glóbulos blancos, pero la búsqueda de datos de infección es siempre negativa. Podría ser un síndrome inmunomediado, pero no autoinmune. Aunque aún no se ha identificado la causa con precisión, cada vez hay más evidencia que apunta hacia una etiología diversa que desencadena una neuro inflamación fulminante sin la participación de anticuerpos como mediadores.^(10,27)

V.6.i. Síndrome de epilepsia – Hemiconvulsión – Hemiplejía (EHH)⁽²⁷⁾

La edad de presentación suele ser antes de los 4 años y no hay una tendencia marcada en relación al sexo. Los niños experimentan un estado epiléptico focal prolongado y, posteriormente, desarrollan una hemiplejía flácida de manera inmediata, que evoluciona a la espasticidad. Se debe considerar el diagnóstico de esta patología cuando se observa

una hemiplejía persistente después de un episodio de estado epiléptico febril en un niño menor de 4 años. Además, puede presentarse afasia de manera aguda en hasta un cuarto de los casos si el hemisferio dominante se encuentra afectado.

La mayoría de los pacientes experimentan un déficit motor que perdura en el tiempo. No obstante, en un 20%, este déficit puede ser mínimo o incluso resolverse en un plazo de 12 meses. Por lo general, la afasia tiende a mejorar y resolverse en un período de aproximadamente 2 meses, aunque en algunos casos puede persistir. Las crisis focales que ocurren en la fase crónica suelen ser resistentes a los medicamentos, pero en algunos casos pueden responder a intervenciones quirúrgicas, como la hemisferotomía. Además, es común que muchos niños presenten diferentes grados de discapacidad intelectual.

Por lo general, la primera crisis se manifiesta como un estado epiléptico clónico focal que ocurre en un contexto febril. En ocasiones, el componente clónico puede ser poco evidente. Después de un período variable, pueden aparecer crisis motoras focales y/o crisis de inicio focal a bilateral tónico-clónicas. Estas pueden estar localizadas únicamente en el lóbulo temporal o pueden originarse en regiones fuera de la zona temporal, incluso pueden ser de naturaleza multifocal.

La RMN muestra anomalías difusas en la sustancia blanca subcortical del hemisferio que se ve afectado. El edema en ese hemisferio puede ser significativo, lo que resulta en un aumento de la presión y la posibilidad de una herniación cerebral. Si se realiza una espectroscopia por resonancia magnética, se pueden evidenciar reducciones en los niveles de N-acetil aspartato y un ligero aumento de los niveles de lactato en el hemisferio afectado. Luego de un mes, se puede notar de manera evidente la atrofia en el hemisferio cerebral afectado. Además, es común observar la presencia de esclerosis en el hipocampo. Las pruebas genéticas y la evaluación de trastornos de la coagulación, metabólicos, infecciosos e inmunitarios suelen ser normales.

V.7. Tratamiento

La epilepsia es una enfermedad tratable de forma farmacológica y no farmacológica; también existen intervenciones quirúrgicas y no quirúrgicas.

El abordaje se basa principalmente en el uso de FAE. Sin embargo, en numerosos casos en los que las CE son persistentes, los pacientes toman múltiples FAE y presentan problemas adicionales que afectan su calidad de vida. Es entonces que se hace necesario un enfoque terapéutico que involucre a un equipo multidisciplinario con profesionales de

la salud tales como neurólogos/as, cirujanos/as, nutricionistas, kinesiólogos/as, terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos/as, psicólogos/as, psicopedagogos/as y neuroortopedistas.

V.7.a. Tratamiento farmacológico^(4,7,10)

El objetivo del tratamiento farmacológico en los pacientes con epilepsia es conseguir el control total de sus crisis sin producir efectos adversos. No obstante, algunos de estos pacientes, en especial los recién nacidos y niños pequeños, pueden tener hasta 50 o más CE por día y es posible que no exista una combinación eficaz de FAE.

Los FAE son: Fenobarbital (PB), Fenitoína (PHT), Primidona (PRM), Etosuximida (ESM), Carbamazepina (CBZ), Valproato o Ácido valproico (VPA), Clobazam (CLB), Clonazepam (CLN), Vigabatrina (VGB), Lamotrigina (LTG), Gabapentina (GBP), Felbamato (FBM), Topiramato (TPM), Tiagabina (TGB), Oxcarbazepina (OXC), Levetiracetam (LEV), Pregabalina (PGB), Zonisamida (ZNS), Eslicarbazepina (ESL), Lacosamida (LCM), Perampanel (PER), Rufinamida (RFN), Brivaracetam (BRV).

Son eficaces si se prescriben correctamente para el síndrome o tipo de crisis adecuado. Aun así, no evitan los mecanismos por los que un agregado neuronal se transforma en un foco epiléptico (epileptogénesis primaria). Los FAE no curan ningún tipo de epilepsia ni la previenen. Es crucial identificar de manera temprana una epilepsia refractaria para poder tomar las medidas necesarias, como ser la derivación a especialistas o considerar la opción de una intervención quirúrgica.

En el contexto de los niños, la elección del primer FAE es aún más compleja que en los adultos debido a sus efectos potenciales en el desarrollo cerebral y en el proceso de aprendizaje. Es de vital importancia identificar la zona mesial del cerebro en el momento de las CE y así poder limitar la lesión en un cerebro en desarrollo; ellos experimentan una mayor variedad de tipos de crisis y síndromes epilépticos en comparación con los adultos.

V.7.b. Tratamiento quirúrgico

Se entiende por cirugía de la epilepsia a toda operación neuroquirúrgica que tiene como finalidad controlar las CE. Se plantea en el 20-30 % de los pacientes que no responden al tratamiento farmacológico (epilepsias farmacorresistentes). De ellos, el 20-40 % son candidatos a una cirugía resectiva. Los niños toleran mejor que los adultos la cirugía de una lesión cerebral epileptógena; pueden soportar resecciones corticales más amplias sin déficit residual. Para ser candidato quirúrgico, además de padecer una epilepsia farmacorresistente, hay que tener en cuenta el número y el tipo de crisis y su repercusión en la calidad de vida del paciente.⁽¹⁰⁾

La resección focal de la zona epileptógena es el procedimiento más común. Existen otros como la hemisferectomía (para lesiones hemisféricas difusas en casos como la encefalitis de Rasmussen), la lobectomía (para la epilepsia con esclerosis medial temporal) y las resecciones corticales (para las epilepsias extratemporales con lesiones circunscritas). Por otra parte, en el SLG se opta por la sección del cuerpo calloso como un procedimiento paliativo para controlar las crisis de caída súbita.^(4,7,10)

V.7.c. Otras indicaciones y técnicas quirúrgicas

Para el correcto abordaje de estos pacientes, el enfoque del equipo multidisciplinario debe ser global e integral. Es por esto que se consideran beneficiosas las combinaciones de indicaciones y técnicas que estimulen, acompañen y brinden a este pequeño pero importante grupo de pacientes, una asistencia que tenga como objetivo mejorar su calidad de vida y desarrollo.

En este apartado, se exponen otras alternativas terapéuticas como la utilización de un estimulador vagal, una dieta cetógena, la estimulación cerebral profunda y el tratamiento con derivados del cannabis.

V.7.c.1. Estimulación vagal

Se trata de la opción paliativa más adecuada para un grupo altamente específico de pacientes que padecen epilepsias refractarias y que no son aptos para someterse a una cirugía directa en el área epileptogénica.^(4,7,10) Se la considera una medida paliativa en lugar de curativa, ya que suele resultar en una disminución de las crisis en lugar de su completa eliminación.⁽⁷⁾

Implica la implantación de electrodos helicoidales bipolares alrededor del nervio vago en su parte cervical y la posterior estimulación intermitente del nervio. Estos electrodos se conectan a un generador ubicado en la pared torácica a través de un cable.⁽¹⁷⁾ Los cuidadores tienen la posibilidad de activar el dispositivo al deslizar un imán sobre él durante una crisis, lo que puede ayudar a reducir la duración de la misma.⁽⁷⁾

Mediante este mecanismo se logra reducir la frecuencia de las crisis mediante la estimulación con corrientes de baja amplitud, que se administran generalmente cada 5 minutos. Las fuentes consultadas hablan de un resultado beneficioso en el 25 al 60% de los casos. Sus efectos adversos son leves, y se destaca la ronquera como principal. Su primordial desventaja es su elevado costo.^(4,10)

V.7.c.2. Dieta cetógena

Es una dieta que se caracteriza por ser alta en grasas y baja en proteínas e hidratos de carbono. Favorece la síntesis de glutamina (precursora del ácido gamma-aminobutírico, neurotransmisor inhibitor) que, al ser estructuralmente similar al GABA, tendría una acción directa antiepiléptica.⁽¹⁷⁾ La cetosis que resulta de esta dieta se considera el factor más significativo en la prevención de las CE. Resulta complicado de mantener y su eficacia está limitada casi exclusivamente a pacientes de 1 a 10 años, especialmente en situaciones de deficiencia de GLUT-1 o piruvato deshidrogenasa.^(4,10)

V.7.c.3. Estimulación cerebral profunda

Se basa en el posible papel regulador de las estructuras subcorticales en la aparición y propagación de las crisis epilépticas. Se han explorado dianas en el cerebelo, los núcleos talámicos y subtalámicos, el caudado, el núcleo hipotalámico y la sustancia negra.⁽¹⁷⁾ La estimulación bilateral del núcleo anterior del tálamo consigue resultados favorables en el 50% de los casos.^(10,17) Entre sus efectos adversos hay que señalar las alteraciones de la memoria y la depresión.⁽¹⁰⁾

V.7.c.4. Derivados del cannabis

Los endocannabinoides interactúan con neurotransmisores como la acetilcolina, la dopamina, el GABA, la histamina, la serotonina, el glutamato, la norepinefrina, las prostaglandinas y los péptidos opioides. La función principal del sistema endocannabinoide es la regulación de la homeostasis del cuerpo. Por lo tanto, tiene un rol importante en la alimentación, el dolor, el metabolismo, el comportamiento, la conducta, el aprendizaje, la memoria y las emociones, entre otras.

Su acción en los ganglios de la base es la razón por la cual el cannabis medicinal ha ganado terreno, ya que produce efectos en la actividad locomotora; la presencia en el hipocampo y el córtex se encuentran relacionadas con los efectos sobre el aprendizaje y la memoria, y con propiedades psicotrópicas y antiepilépticas.⁽²⁸⁾

Un grupo de profesionales del Hospital Garrahan en Argentina realizó un estudio que fue publicado en febrero de 2022 en una revista europea de epilepsia “”. Incluyó 59 pacientes con epilepsias farmacorresistentes y se les suministró cannabidiol para su tratamiento. Evidenció una disminución de la frecuencia de crisis de alrededor del 78%. Actualmente 42 continúan en seguimiento y otros 60 se incorporaron.⁽²⁹⁾

V.7.d. Intervenciones no quirúrgicas y no farmacológicas

El abordaje de los pacientes con epilepsia refractaria o farmacorresistente debe ser global, integral y multidisciplinario. Por esta razón y en relación a lo comentado anteriormente, es que se vuelve fundamental profundizar en el estudio de estrategias terapéuticas que atiendan a las comorbilidades y severas discapacidades que padecen estos pacientes.

El lugar que ocupa la kinesiología es fundamental, puesto que es de las ramas de la salud que más tiempo suele pasar con los pacientes durante su rehabilitación. Esto le permite ejercer un rol que no se limita a la terapia física, sino que también proporciona acompañamiento, contención, herramientas, información valiosa y recomendaciones prácticas tanto a la familia del paciente, como al paciente mismo, si fuera posible.

Los objetivos de la intervención kinésica son acompañar, estimular y acercar las herramientas necesarias para potenciar el desarrollo de los pacientes y mejorar su calidad de vida. Estas prácticas se asientan sobre las bases de las teorías del control motor, del neurodesarrollo, de la psicomotricidad, de la neuroplasticidad y del ejercicio físico. El movimiento es fundamental para la vida y el desarrollo de los individuos, ya sea para caminar, correr, jugar, alimentarse, explorar, experimentar, expresarse, comunicarse con amigos y familiares o sobrevivir.

V.7.d.1. Fundamentos y aplicación de la intervención kinésica

V.7.d.1.a. Control motor

Se define como la capacidad para regular o dirigir los mecanismos esenciales para el movimiento, y surge de la interacción entre el individuo, la actividad y el ambiente. Implica también, el análisis de la causa y naturaleza del movimiento. Puede asociarse tanto con la estabilización del cuerpo en el espacio (control de la postura y del equilibrio), así como con el desplazamiento del cuerpo en el espacio (es decir, con el control motor aplicado al movimiento).^(8,30)

Las estructuras cerebrales se distribuyen el procesamiento de la información y las funciones de la siguiente forma:^(8,30)

- Corteza cerebral.

Está implicada en la integración de las sensaciones que provienen de las áreas de asociación con la regulación de los movimientos y la postura. Es el lugar donde se originan los estímulos para llevar a cabo los movimientos voluntarios y desempeña un papel central en su supervisión y coordinación.

Esta estructura ejerce el control mediante el empleo de la información que recibe de los ganglios basales y de otras áreas del sistema nervioso central, junto con las señales de respuesta que provienen del exterior del cuerpo. Cuando la vía corticoespinal transmite información a la médula espinal, esta misma información es captada por los ganglios basales, el tronco encefálico y el cerebelo.

Su papel principal en el control del movimiento radica en la planificación y la realización de diversas tareas motoras de alta complejidad. Incluye diversas áreas motoras, como el área motora primaria y el área premotora o de asociación motora. La corteza motora colabora con las regiones encargadas del procesamiento sensorial en el lóbulo parietal, así como con los ganglios basales y las áreas cerebelosas, con el propósito de elaborar y, en última instancia, llevar a cabo las acciones motoras. Estas áreas envían señales de retroalimentación hacia la corteza motora a través del tálamo.

- Ganglios basales.

Son un grupo de núcleos ubicados en el interior del cerebro que supervisan tanto los movimientos como el tono muscular. Su función principal consiste en suministrar información interna para garantizar la ejecución de movimientos fluidos y precisos, al mismo tiempo que desempeñan un rol crucial en la supresión selectiva de movimientos inapropiados. Además, están involucrados en la planificación y el control de comportamientos motores complejos.

- Diencéfalo.

Se mencionan aquí las estructuras que circundan al tercer ventrículo. Entre ellas, destacan el tálamo (que establece conexiones bidireccionales con la corteza cerebral y los ganglios basales y sirve como estación central para todas las vías ascendentes que transmiten información sensorial), el hipotálamo (que desempeña un papel fundamental en la regulación de las funciones internas del cuerpo), el subtálamo y el epitálamo.

- Cerebelo.

Desempeña un papel central en la regulación de las funciones motoras. Su relevancia es crucial, especialmente en conjunto con el tronco encefálico, para el control de la postura y el equilibrio. Además, participa activamente en la coordinación del movimiento voluntario al orquestar la acción de los músculos y regular su tono, al trabajar en conjunto con los ganglios basales y el tálamo. Contribuye significativamente a mantener la normalidad en la bipedestación y la marcha.

Lleva a cabo una función crucial en la planificación, secuenciación, coordinación y ajuste de las actividades motoras. Actúa como un mecanismo para corregir errores en la ejecución de movimientos dirigidos a objetivos específicos, al comparar la intención inicial con la acción real. En otras palabras, establece comparaciones entre el plan de movimiento y la señal generada en la ejecución.

- Tronco encefálico.

Es la estructura que conecta la médula espinal con la corteza cerebral y se compone del mesencéfalo, la protuberancia y el bulbo raquídeo.

Su función principal se relaciona con el sostén del cuerpo frente a la fuerza de la gravedad, el inicio de las contracciones fundamentales de los músculos posturales en el tronco, cuello y áreas cercanas de la musculatura de los miembros, la generación de movimientos amplios y predecibles del cuerpo, y el mantenimiento del equilibrio.

- Médula espinal.

Forma un sistema integral, de modo que, aunque los segmentos medulares son teóricamente independientes, en la práctica no operan eficazmente a menos que estén interconectados. Genera órdenes destinadas a que los efectores ejecuten respuestas involuntarias o reflejas.

Incluye neuronas de transmisión sensitiva, motoneuronas anteriores e interneuronas. Estas últimas desempeñan una función de integración y procesamiento dentro de la médula espinal.

Esto es esencial para regular la función motora, gracias a las numerosas conexiones que establecen entre sí y con las motoneuronas de la asta anterior. Las señales ingresan a la médula a través de las raíces sensitivas y se dirigen hacia la sustancia gris, lo que desencadena respuestas segmentarias específicas de ese nivel medular. Asimismo, estas señales se encaminan hacia áreas superiores del sistema nervioso central y los centros del tronco encefálico.

V.7.d.1.b. Control postural^(8,31)

Implica controlar la posición del cuerpo en el espacio para dos propósitos: estabilidad y orientación postural.

La estabilidad postural se refiere a la capacidad de regular la posición del centro de masa (en adelante, CM) del cuerpo con respecto a la base de apoyo (en adelante, BA). El CM se describe como el punto que se encuentra en el centro de la masa total del cuerpo, calculado mediante el promedio ponderado de los CM de cada segmento corporal. La

ubicación vertical del CM se denomina centro de gravedad (en adelante, CG). La BA, por su parte, se define como el área del cuerpo que está en contacto con la superficie de apoyo. La orientación postural se caracteriza por la habilidad de mantener una relación adecuada entre las partes del cuerpo, así como entre el cuerpo y su entorno, en el contexto de una tarea específica. Comúnmente, se emplea el término "postura" para describir la alineación biomecánica del cuerpo y su posición en relación al entorno. El concepto de "orientación postural" engloba estos dos aspectos.

Cada actividad implica la necesidad de control postural, lo que significa que tanto la orientación como la estabilidad son elementos presentes en todas las tareas. No obstante, los niveles de estabilidad y orientación necesarios varían en relación de la naturaleza de la tarea y el entorno en que se realice.

La figura debajo muestra un modelo conceptual que representa los diversos componentes que forman parte y se relacionan en el control postural y en el equilibrio.

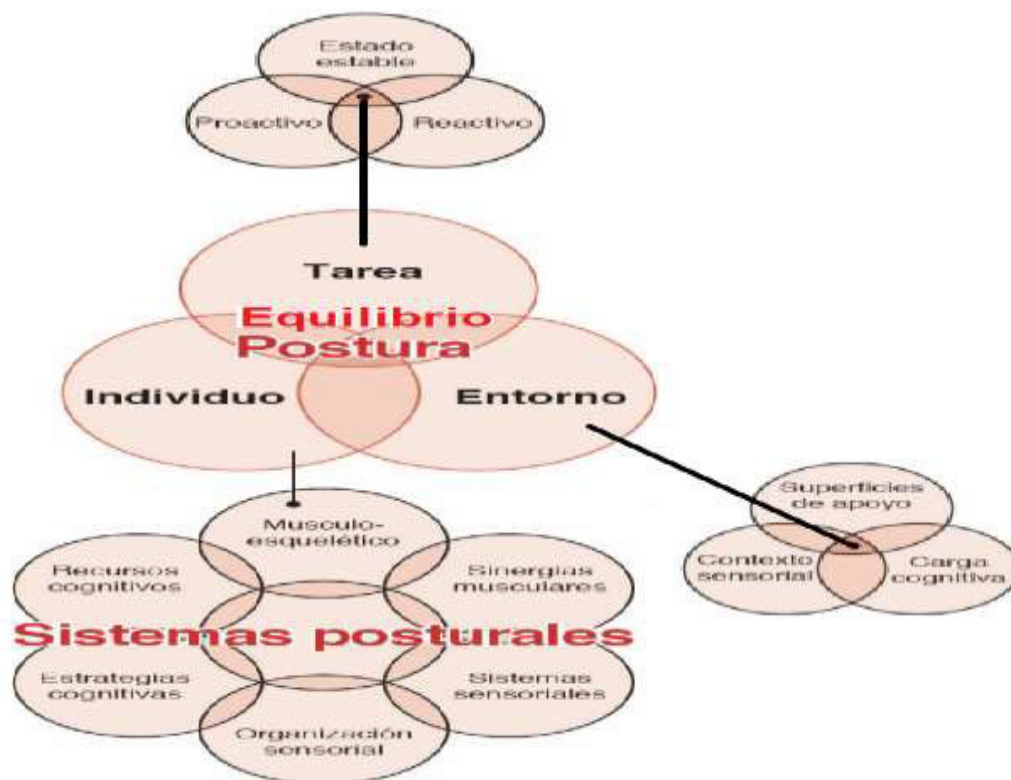


Imagen 7. El equilibrio y la postura surgen de la interacción del individuo, la tarea y el entorno. (A. Shumway-Cook, M. H. Woollacott. Control motor: de la investigación a la práctica clínica. 5ª edición – 2019).⁽⁸⁾

Individuo^(8,30,31)

La capacidad de regular la posición del cuerpo en el espacio resulta de la interacción compleja entre los sistemas musculoesquelético y neural, conocidos como los "sistemas

posturales," que son intrínsecos al individuo. Los aspectos musculoesqueléticos incluyen elementos como la movilidad de las articulaciones, la flexibilidad de la columna vertebral, las características de los músculos y las relaciones biomecánicas entre los segmentos corporales conectados.

Los componentes neurales esenciales para el control postural engloban:

- las sinergias musculares;
- sistemas sensoriales, tanto de sistemas individuales (por ejemplo, visual, vestibular y somatosensorial) como el proceso de organización sensorial;
- procesos cognitivos de nivel superior, que comprenden tanto recursos cognitivos como estrategias para el desarrollo de representaciones internas esenciales para el paso de la percepción a la acción, y mecanismos anticipatorios y adaptativos del control postural.

Tarea^(8,30,31)

El equilibrio en estado estable se refiere a la habilidad de regular el CM en relación con la BA en situaciones previsibles y sin cambios. Variados son los elementos que influyen en la capacidad de una persona para mantener el equilibrio en estado estable.

En primer lugar, la alineación del cuerpo puede minimizar el efecto de las fuerzas gravitacionales, las cuales tienden a sacar al sujeto del centro.

En segundo lugar, influyen el tono muscular y el tono postural. El tono muscular se refiere a la resistencia de un músculo al estiramiento, es decir, su nivel de rigidez. Tanto los mecanismos neurales como los no neurales contribuyen al tono muscular o rigidez. Es esencial que el tono muscular sea apropiado, ya que tanto un aumento como una disminución podrían afectar la coordinación muscular.

El tono postural se manifiesta cuando una persona está de pie. Los músculos posturales contra la gravedad se activan más intensamente para contrarrestar la influencia de la fuerza gravitatoria. El tono postural está influenciado por la información que proviene de los sistemas visual, somatosensorial y vestibular.

El control reactivo del equilibrio implica la capacidad de recuperar una posición estable después de una interferencia inesperada, y se apoya en los mecanismos de retroalimentación sensorial (como la visión, el sistema vestibular y el sistema somatosensorial)

El equilibrio proactivo o anticipatorio es la capacidad para activar músculos de las piernas y el tronco para el control del equilibrio al utilizar, sobre todo, mecanismos de control

anticipatorio (feedforward). Se centra en los ajustes posturales anticipatorios que tienen como objetivo mantener la estabilidad durante el movimiento.

Entorno^(8,30)

Se reconoce que el entorno influye en la manera en que se coordinan los sistemas sensoriales, motores y cognitivos para regular el equilibrio y la postura. Modificaciones en las superficies de apoyo influyen en cómo se organizan los músculos y las fuerzas requeridas para alcanzar un objetivo específico. En la vida diaria, a menudo se llevan a cabo múltiples tareas, lo que repercute en la forma en que los sistemas cognitivos, como la atención, se emplean para cumplir con estas tareas.

Se retoma el concepto de control postural para enfatizar su importancia en el desarrollo motor. La evolución simultánea de los sistemas postural, locomotor y manipulativo es esencial para el surgimiento y la mejora de las habilidades en todas estas áreas. Un sistema postural inmaduro representa un factor limitante que obstaculiza el desarrollo de otras habilidades, como los movimientos coordinados de las extremidades superiores e inferiores. Un retraso o un desarrollo anómalo del sistema postural también puede restringir la capacidad de un niño para alcanzar autonomía en la movilidad y las destrezas de manipulación.

V.7.d.1.c. Hitos motores

Tradicionalmente, el desarrollo del control postural se ha relacionado con una secuencia predecible de conductas motoras, conocidas como “hitos motores”. Comprenden control cefálico, sedestación, arrastrarse/gatear, impulsarse para la bipedestación, bipedestación independiente y marcha.^(8,32)





Imagen 8. Hitos motores. (A. Shumway-Cook, M. H. Woollacott. Control motor: de la investigación a la práctica clínica. 5ª edición – 2019).⁽⁸⁾

En 1946, el pediatra Arnold Gesell describió la evolución de patrones generales de comportamiento en los primeros años de vida. La pauta global de desarrollo conductual se extiende de cefálico a caudal y de proximal a distal. Gesell conceptualizó el desarrollo como una jerarquía en espiral, en lugar de seguir un camino de progresión lineal estricta. Estas habilidades incluyen la capacidad de sentarse, ponerse de pie, caminar sin apoyo, avanzar para alcanzar objetos y la transición de sentarse a ponerse de pie.⁽⁸⁾

V.7.d.1.d. Instrumentos de valoración

Para la evaluación de los pacientes, es importante contar con un lenguaje y criterio lo más estandarizado posible. Para esta tarea, el terapeuta valora el desempeño del niño mediante el uso de pruebas, escalas y evaluaciones estandarizadas.

Algunos ejemplos son:

- la medida de independencia funcional (también conocida como Functional Independence Measure o FIM, por sus siglas en inglés);
- la medida de valoración funcional (llamada Functional Assessment Measure o FAM, por sus siglas en inglés);
- la medida de la función motora gruesa (reconocida también como Gross Motor Functional Measure o GMFM por sus siglas en inglés);
- las escalas motoras del desarrollo de Peabody (también PMDS por sus siglas en inglés);
- las escalas de desarrollo infantil de Bayley (conocida como Bayley Scales Infant Development en su idioma original);
- la evaluación del movimiento de los bebés (famosa como Movement Assessment of Infants o MAI, por sus siglas en inglés).

V.7.d.1.e. Neuroplasticidad

El tejido nervioso se considera un sistema dinámico, adaptable y plástico. La neuroplasticidad es inherente al sistema nervioso. Es un proceso continuo a corto, mediano y largo plazo de remodelación de mapas neurosinápticos, que optimiza el funcionamiento de las redes cerebrales.⁽³³⁾

Es la capacidad que tiene este sistema para cambiar su actividad en respuesta a estímulos intrínsecos o extrínsecos⁽³⁴⁾ (tales como el entrenamiento, la injuria, la rehabilitación, la farmacoterapia, la estimulación eléctrica o magnética y a terapias génicas y de células madres)⁽³³⁾ mediante la reorganización de su estructura, funciones o conexiones después de lesiones. El cerebro posee la capacidad de reorganizar vías, crear nuevas conexiones y, en algunos casos, incluso crear nuevas neuronas⁽³⁴⁾ en un estado fisiológico con o sin alteración.⁽³³⁾

Un concepto crucial es la sinaptogénesis. Ésta hace referencia a un proceso que genera el crecimiento de un cuerpo celular hacia otro como resultado de su desarrollo normal. Sin embargo, la ramificación puede ser adaptativa o mal adaptativa, y su papel en la recuperación del daño cerebral es aún incierto.⁽³⁴⁾ En el ser humano, la sinaptogénesis comienza al principio de la gestación, pero ocurre con mayor rapidez desde dos meses antes del nacimiento hasta los dos años de edad.⁽³³⁾

V.7.d.1.f. Método o concepto Bobath⁽³⁰⁾

El concepto Bobath, desarrollado en la década de 1940 en Londres por la fisioterapeuta Berta Bobath y el neurólogo Karel Bobath, es ampliamente empleado en el ámbito de la rehabilitación neurológica. Este enfoque se utiliza para evaluar y tratar a individuos que presentan trastornos neuromotores, así como alteraciones en el desarrollo de la función, el movimiento y el control postural debido a lesiones del sistema nervioso central. El concepto se fundamenta en el modelo biopsicosocial, que se alinea con la perspectiva de la CIF.

Se basa en la comprensión del movimiento en su estado natural, y aprovecha los canales perceptivos para promover y restringir de manera selectiva ciertos movimientos y posturas que mejoren la calidad de la función.

Los patrones de influencia del tono (conocidos como TIP por sus siglas en inglés) son patrones de movimiento normales que se emplean con el propósito de ajustar los patrones de movimiento anormales. Esto se logra al reducir el tono muscular cuando está excesivamente elevado, lo cual permite una mayor flexibilidad y capacidad para realizar

actividades como la elongación, la alimentación y el movimiento. A través de la aplicación de TIP, el terapeuta modifica el tono muscular para facilitar una respuesta activa y funcional de manera más coordinada. Este proceso proporciona información desde la periferia hacia el sistema nervioso central y contribuye a la regulación de los procesos excitatorios e inhibitorios.

La facilitación se consigue al aprovechar la información sensorial que llega al sistema nervioso para mejorar la ejecución motora. Este enfoque exitoso se refleja en la realización de movimientos y tareas que involucran aspectos como la postura, los componentes del movimiento, la capacidad de realizar movimientos específicos, secuencias de movimientos funcionales, la comprensión de la tarea y la motivación para llevarla a cabo.

Las técnicas de estimulación táctil y propioceptiva se aplican con el propósito de aumentar, regular y estabilizar el tono postural en casos donde este es insuficiente para permitir al paciente activarse contra la gravedad. Entre estas técnicas, una de las más destacadas es el tapping, que involucra golpeteos dirigidos a grupos musculares específicos. El efecto se produce si cada tapping sucede seguido y antes de que se disipe el efecto del anterior.

Otro aspecto relevante es la transferencia de peso y la carga de peso. Estas actividades proporcionan experiencias sensoriales que contribuyen a aumentar la conciencia del propio cuerpo gracias a la abundante estimulación táctil y propioceptiva que generan. Cada vez que se ejecutan exitosamente, indican que se ha llevado a cabo con la alineación adecuada, una secuencia de movimientos precisa, la velocidad correcta, coordinación y fuerza. La sensación de movimiento se repite de manera constante, lo que permite que el paciente la reconozca y, posteriormente, la aprenda o la vuelva a aprender y queda disponible para su evocación en ocasiones posteriores.

Utiliza el concepto de tono postural para enfatizar su importancia para mantener una postura al activar los músculos en patrones.

Dentro del método Bobath, se emplean ciertas técnicas que se concentran en áreas específicas del cuerpo denominadas "puntos llave de control". Estos puntos se dividen en tres ubicaciones: uno se encuentra en el área central, justo en el apéndice xifoides del esternón, mientras que los otros dos son proximales, uno en la región de la cintura escapular y el otro en la pelvis. Estos puntos se utilizan con el propósito de influir en el tono postural, facilitar el movimiento, orientar al paciente hacia la línea media y proporcionar estabilidad en las regiones proximales, entre otros beneficios.

La aplicación de este método debe ser adaptada de manera específica a cada paciente, considerar que los efectos de la disfunción del movimiento son únicos para cada individuo y están influenciados por su historial previo y posterior a la lesión. La vivencia y percepción de las sensaciones del movimiento son esenciales para que la persona pueda aprender a moverse de manera eficiente.

V.7.d.1.h. Método o concepto Le Metayer⁽³⁰⁾

Este concepto se originó en el segundo libro de Michel Le Metayer, titulado "Rehabilitación cerebro-motora de niños pequeños: Educación terapéutica (Fisioterapia Pediátrica)", que vio la luz en el año 1993.

La evaluación y el diagnóstico son de suma importancia al tratar a esta población de pacientes. En este caso particular, el proceso de evaluación clínica se compone de dos componentes: una valoración analítica desarrollada por Guy Tardieu y una valoración global propuesta por Le Metayer, que en conjunto se enfocan en una evaluación de tipo funcional. Esta evaluación debe incluir la observación del paciente y su movilidad en reposo, la valoración de su capacidad de movimiento pasivo y el análisis de su destreza de movimiento activo.

Después de esto, se emplean pruebas activas para evaluar cómo un niño con una lesión cerebral regula la calidad de su motricidad. La motricidad espontánea se examina a través de la observación detallada de los movimientos de las extremidades y el cuerpo en relación a su eje; se analizan aspectos como la dirección, extensión, velocidad, precisión y sincronización de dichos movimientos.

Por su parte, la motricidad provocada se basa en las reacciones motrices automáticas. Fueron descritas por Le Metayer:

- Mantenerse sentado: con el niño sentado en la camilla de espaldas, se introducen los dedos índices dentro de sus manos, lo que provoca una extensión de muñeca. Luego se llevan hacia abajo y a la línea media. En recién nacidos, se observa el inicio del sostenimiento de cabeza. A partir de los 3 o 4 meses, se puede inclinar hacia atrás y el desplazamiento de la cabeza se ve frenado por acción de los flexores del cuello.
- Respuesta en balanceo: en igual posición que la maniobra anterior, se traslada el peso del niño sobre una hemipelvis a la vez que se rotan sus hombros y se desciende el del lado contralateral al apoyo. Esto provoca una reacción antigravitatoria de equilibrio del miembro inferior opuesto al apoyo.



Imagen 9. Respuesta en balanceo. (R. Cano de la Cuerda, S. Collado Vázquez. *Neurorrehabilitación: métodos específicos de valoración y tratamiento* – 2012).⁽³⁰⁾

- Suspensiones: se sujeta al niño por su centro de gravedad en suspensión ventral, dorsal y lateral. De esta forma, se ponen de manifiesto los trastornos más leves en niños con menor grado de afectación.
- Maniobra en cuclillas: el niño debe ser colocado en cuclillas, las manos del kinesiólogo se sitúan a ambos lados de la pelvis. El niño es capaz de sostener su propio cuerpo y se pueden realizar movimientos en dirección posterior, lo cual provoca una respuesta automática de flexión dorsal del tobillo y extensión de los dedos; en dirección anterior aparece una respuesta con flexión de los dedos o grasping; en dirección lateral, los pies se dirigen uno en supinación y desviación tibial y el otro, en pronación y desviación peronea. Los movimientos pueden encadenarse y realizar un recorrido “en ocho”.
- Rotación global del eje del cuerpo y los miembros inferiores: con el niño sentado, el kinesiólogo posiciona una mano en el mentón y otra en el occipucio. Se rota la cabeza hacia un lado y se observa la respuesta de rotación generalizada, como se aprecia en la imagen 10.



Imagen 10. Rotación global del eje del cuerpo y los miembros inferiores. (R. Cano de la Cuerda, S. Collado Vázquez. *Neurorrehabilitación: métodos específicos de valoración y tratamiento* – 2012).⁽³⁰⁾

- Volteo de supino a prono dirigido por los miembros inferiores: el niño se encuentra en decúbito supino con los miembros inferiores hacia el kinesiólogo. Si se supone que

el volteo se realiza hacia la izquierda, el profesional coloca su mano derecha sobre la rodilla izquierda y con la otra mano provoca la triple flexión del miembro inferior derecho. Se acompaña el movimiento que pasa por encima del tórax. Luego de esto, se desliza el miembro por la colchoneta en un movimiento de extensión y rotación interna.

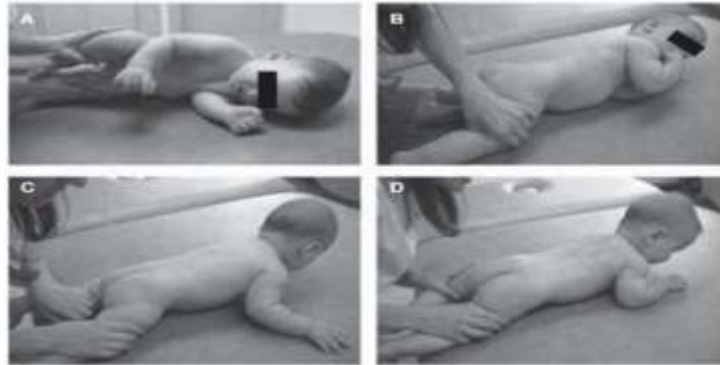


Imagen 11. Volteo de supino a prono dirigido por los miembros inferiores. (R. Cano de la Cuerda, S. Collado Vázquez. *Neurorrehabilitación: métodos específicos de valoración y tratamiento* – 2012).⁽³⁰⁾

- Esquema asimétrico de reptación: se posiciona al niño para que descargue peso en sus antebrazos, se traslada el peso de la cabeza hasta llegar a la altura del codo; luego se dirige la cara en sentido contrario. Se aprecia la respuesta de la imagen 12.



Imagen 12. Esquema asimétrico de reptación. (R. Cano de la Cuerda, S. Collado Vázquez. *Neurorrehabilitación: métodos específicos de valoración y tratamiento* – 2012).⁽³⁰⁾

- Enderezamiento lateral derecho mediante apoyo sobre el codo: con el niño en decúbito supino, el kinesiólogo toma la raíz del muslo derecho con su mano derecha y, con su mano izquierda toma la mano derecha del niño. Se guía al muslo en rotación interna y acompañar al miembro superior derecho por delante del tronco sin ejercer tracción para no generar reacciones asociadas que terminan por romper la reacción de enderezamiento. No se puede realizar en menores de 1 o 2 meses por falta de control cefálico.

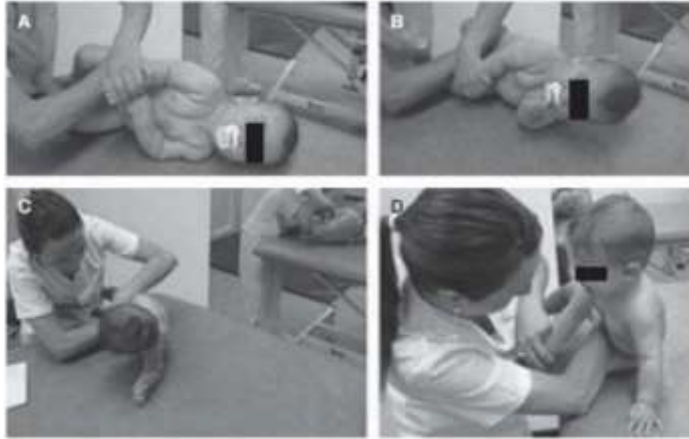


Imagen 13. Enderezamiento lateral derecho mediante apoyo sobre el codo. (R. Cano de la Cuerda, S. Collado Vázquez. Neurorehabilitación: métodos específicos de valoración y tratamiento – 2012).⁽³⁰⁾

Con la información obtenida, se vuelcan los datos a la escala de Guy Tardieu que cuenta con 4 graduaciones.

- Grado 0: normalidad.
- Grado I: alteraciones ligeras.
- Grado II: el eje corporal está afectado levemente, la funcionalidad es posible pero los gestos no son comunes.
- Grado III: existen contracciones patológicas de los miembros. Las posibilidades de corrección son incompletas, los movimientos espontáneos son de baja calidad. La funcionalidad se ve alterada.
- Grado IV: las alteraciones en el eje del cuerpo y los miembros son masivas. Las actividades funcionales serán imposibles.

V.7.d.1.i. Psicomotricidad⁽³⁰⁾

La psicomotricidad aborda integralmente a la persona al considerar todos sus aspectos, que abarcan lo lingüístico-cognitivo, lo sensoriomotor y lo emocional-motivacional. Este enfoque puede aplicarse en contextos educativos, reeducativos y terapéuticos.

Su propósito se centra en el fomento de las habilidades motrices, expresivas y creativas a través del cuerpo. Pone un énfasis en el movimiento y la acción, e incluye la estimulación y el aprendizaje para abordar trastornos o disfunciones. Su objetivo es impulsar un desarrollo equilibrado de la personalidad y mejorar la capacidad de una persona para relacionarse con su entorno. Se inicia con actividades simples y se observa la respuesta del paciente. Según lo observado, se planifican actividades posteriores y se ajustan las sesiones de acuerdo a las deficiencias individuales.

La psicomotricidad dirigida se apoya en la aplicación de un examen psicomotor estandarizado para identificar las deficiencias específicas de cada individuo. Los objetivos se centran en aspectos relacionados con el esquema corporal y la orientación en el espacio-tiempo. Para llevar a cabo esta práctica, es necesario disponer de un espacio adecuado y contar con diversos materiales, como un espejo (que facilita la retroalimentación de los movimientos y las correcciones), espalderas, barras paralelas, colchonetas, pelotas, cuerdas, aros, palos, piezas de goma espuma con diferentes formas, colores y tamaños, rodillos, escaleras, rampas, globos y superficies con distintas texturas. Cada uno de estos elementos ofrece una amplia gama de aplicaciones que se adaptan a los objetivos deseados. Por ejemplo, se utilizan las barras paralelas para actividades de escalada, las colchonetas para caminar sobre ellas y recrear una superficie inestable con el fin de potenciar el equilibrio y la postura, o para realizar ejercicios específicos. Las pelotas, aros, cuerdas y globos se emplean para estimular la coordinación dinámica general y permiten el desarrollo de habilidades perceptivomotrices, como lanzar y atrapar, golpear con diversas partes del cuerpo, y estas habilidades pueden ser aplicadas en actividades lúdicas y simbólicas. Además, se fomenta la exploración de las propiedades de los objetos, como su peso, forma, tamaño, color y textura, así como las posibilidades de movimiento del cuerpo en relación con el espacio, se incluyen conceptos de lejos, cerca, arriba, abajo, adentro y afuera, y en relación a la velocidad, tanto rápida como lenta. Este enfoque terapéutico proporciona herramientas valiosas para la mejora de las dificultades relacionadas con el movimiento, el lenguaje y la comunicación, el comportamiento, las funciones cognitivas y ejecutivas, así como las interacciones sociales y el entorno. Muchos pacientes con trastornos neurológicos, como la epilepsia refractaria o farmacorresistente, pueden experimentar mejoras significativas al trabajar en diversas áreas motoras, como la coordinación dinámica general, el equilibrio, la percepción del propio cuerpo, la lateralidad, la coordinación entre ojos y manos, entre otros aspectos. Además, es posible incorporar actividades destinadas a abordar problemas respiratorios, cognitivos o conductuales.

VI. Método

Se realizó la recolección, lectura y análisis de varios artículos científicos y libros que hagan referencia al tema mencionado anteriormente. Por esta razón, el presente trabajo se llevó a cabo mediante una búsqueda bibliográfica cuyas fuentes fueron: PubMed, Scielo, Biblioteca Virtual en Salud, Lilacs, Medline y la Biblioteca Electrónica de Ciencia y Tecnología del MinCyT. Los artículos que se utilizaron fueron en su mayoría en idioma inglés y tuvieron una fecha de publicación entre el 2014 y 2023. Se utilizaron palabras clave DeCS, MeSH, y términos libres que se verán graficados a continuación en la Tabla 1, y las combinaciones de éstas en la Tabla 2.

Tabla 1. Palabras clave

Palabra	Término libre	Decs	Mesh
#1	Epilepsia refractaria	Epilepsia Refractaria	"Drug Resistant Epilepsy"[Mesh]
#2	Terapia física	Modalidades de Fisioterapia	"Physical Therapy Modalities"[Mesh]
#3	Ejercicio terapéutico	Terapia por Ejercicio	"Exercise Therapy"[Mesh]
#4	Movimiento	Movimiento	"Movement" [Mesh]
#5	Rehabilitación neurológica	Rehabilitación Neurológica	"Neurological Rehabilitation"[Mesh]
#6	Destreza motora	Destreza Motora	"Motor Skills"[Mesh]
#7	Síndromes epilépticos	Síndromes Epilépticos	"Epileptic Syndromes"[Mesh]

Tabla 2. Combinaciones de términos

	Término	Conector	Término	Conector	Término
#8	#1	OR	#7		
#9	#2	OR	#3	OR	#5
#10	#4	OR	#5	OR	#6
#11	#8	AND	#9		
#12	#9	AND	#10		
#13	#9	OR	#10		
#14	#13	AND	#8		

Para la investigación se utilizaron los siguientes criterios de inclusión:

- Fecha de publicación de los artículos en el período comprendido entre 2014 y 2023.
- Estudios que incluyan una población menor de 12 años de edad.

Los criterios de exclusión, por su parte, consistieron en:

- Revisiones bibliográficas, revisiones sistemáticas y/o metaanálisis.

Luego de una minuciosa búsqueda bibliográfica en las bases de datos anteriormente nombradas, se encontraron 7 artículos que cumplieron con los criterios de inclusión sobre los cuales se realizó el presente trabajo.

VII. Contexto de análisis

A continuación, se desarrollan los artículos pesquisados en la investigación que cumplieron con los criterios de inclusión y se disponen en orden cronológico de publicación.

1- Estefanía Fehr, Jenny Downs, Gladys Ho, Nick de Klerk, David Forbes, Juan Cristodoulou, Simón Williams y Helen Leonard. “Functional Abilities in Children and Adults With the CDKL5 Disorder” (Capacidades funcionales en niños y adultos con trastorno CDKL5). 2016. ⁽³⁵⁾

El objetivo del siguiente estudio fue describir las capacidades funcionales (como la motricidad gruesa, la función de las manos y las habilidades de función expresiva) e investigar las relaciones con el genotipo, la edad y el género.

Para dicho propósito, en 2014, se analizaron los datos de 124 participantes (108 mujeres y 16 hombres) registrados en la base de datos internacional de trastornos CDKL5, el cual recoge información de los cuidadores de un niño con este trastorno en forma de cuestionarios en línea o en papel. A su vez, también se comunicaron con los cuidadores que anteriormente habían proporcionado datos a la Base de Datos Internacional de Fenotipos del Síndrome de Rett (InterRett), y se les invitó a participar en esta nueva base de datos específica del trastorno CDKL5.

Se los incluyó en este estudio si su variante CDKL5 afectaba a la función de la proteína, que es esencial para el desarrollo normal del cerebro. 57 de los 124 participantes habían proporcionado datos anteriormente a InterRett. Para las mujeres, la mediana de edad fue de 6 años, rango de 3 meses a 29 años; mientras que para los hombres mediana de edad fue de 5 años 3 meses, rango de 10 meses a 22 años y 8 meses. 119 de los individuos disponían de datos de regresión del desarrollo, de los cuales 25 habían experimentado previamente pérdida de la función de la mano y/o de las habilidades comunicativas. Esta regresión coincidió con episodios graves de epilepsia o cambios en el tratamiento de la epilepsia en 17 (68%) de este grupo.

Se dividió a los participantes en grupos. (1) para las variantes que resultan en una proteína no funcional (se incluyen variantes que causan la pérdida de los componentes funcionales en el dominio catalítico antes del aminoácido 172 y delecciones completas del gen); (2) variantes sin sentido/en marco dentro del dominio catalítico; (3) variantes truncadas ubicadas entre aminoácido 172 y aminoácido 781; y (4) variantes truncadas que ocurren después de aminoácido 781.

En relación a la edad, se los categorizó como menores de 1 año y 6 meses; mayores de 1 año y 6 meses a menores 7 años; mayores de 7 años a menores de 13 años; y mayores de 13 años. Estos grupos de edad se basaron en las capacidades de desarrollo esperadas de los niños en estos grupos de edad.

Para evaluar las habilidades motoras gruesas en niños menores de 1 año y 6 meses, se aplicó una versión adaptada de los Niveles de Habilidad de Chailey, que abarca habilidades en diferentes posiciones, como estar boca abajo, boca arriba, sentado en el suelo, en un taburete y de pie. Además, se utilizó la Escala Motora Gruesa del Síndrome de Rett, y se solicitó a los cuidadores que indicaran el grado de asistencia requerido por sus hijos. Las habilidades motrices fundamentales se describieron para individuos mayores de 1 año y 6 meses, mientras que las habilidades más avanzadas, como ponerse de pie desde el suelo, inclinarse para tocar el suelo y correr, se detallaron para aquellos de 3 años en adelante.

Se utilizó la Escala de Función de la Mano del Síndrome de Rett y se realizaron diecisiete preguntas binarias (Sí/No) para determinar la función de la mano en relación con habilidades como pulsar un interruptor y agarrar objetos grandes y pequeños.

Las habilidades comunicativas se investigaron mediante el pedido a los cuidadores de que indicaran los métodos de comunicación que utilizaba su hijo para expresar su rechazo o para solicitar un objeto o experiencia.

Las variables descriptivas analizadas fueron: sedestación en el suelo durante 10 segundos; bipedestación durante 20 segundos; y caminar hacia delante 10 pasos, que a su vez se volvió a categorizar como una variable binaria (sin necesidad de ayuda/con necesidad de ayuda o incapaz).

Los resultados arrojaron que, en función de las habilidades motoras gruesas, la mayoría de los niños más pequeños de este estudio tuvieron dificultades con las habilidades de movilidad temprana, como rodar, gatear y pararse. Para los mayores de 1 año y 6 meses se contó con 97 mujeres y 15 hombres. El 67 % de las mujeres logró sentarse en el suelo sin apoyo; poco más de la mitad (54 %) pudo sentarse en una silla con respaldo firme; y casi un tercio (31 %) consiguió sentarse en un taburete de forma independiente. Un cuarto (24 %) pudo permanecer de pie durante 20 segundos, el 21 % logró pasar de estar sentado a estar de pie sin ayuda y otro 23 % consiguió caminar 10 pasos hacia adelante. Para las tareas más complejas, casi una cuarta parte pudo levantarse del suelo y ponerse de pie; el 20 % logró inclinarse para tocar el suelo y volver a ponerse de pie, y se informó que el 13 % pudo correr. En cuanto a los hombres, la mayoría no consiguió realizar la gran parte

de las tareas, aunque cuatro niños lograron sentarse en el suelo sin ayuda y uno pudo completarlas de forma independiente.

Para la función de la mano contaron con datos de 105 mujeres y 16 hombres. El 17 % de las mujeres no tuvo la capacidad o necesitó ayuda para agarrar un objeto grande; el 27 % pudo agarrar, levantar y sostener al menos un objeto grande; y el 41 % restante contó con la capacidad para hacerlo tanto con un objeto grande o como con uno pequeño. En cuanto a los hombres, el 75 % fue incluido en el primer grupo; el 12.5 % pudo agarrar, levantar y sostener al menos un objeto grande; y el 12.5 % restante tuvo la capacidad para hacerlo tanto con un objeto grande o como con uno pequeño.

En cuanto a la comunicación expresiva, se contó con datos de 106 mujeres y 16 hombres. El 35 % de las mujeres ejecutó una comunicación simple o nula; 39 % utilizó gestos complejos, símbolos concretos y vocalizaciones; y el 26 % restante se comunicó a través del lenguaje hablado, el lenguaje de signos y los símbolos abstractos. En los hombres, por su parte, el 75 % presentó comunicación simple o nula; y el 25 % restante utilizó gestos complejos, símbolos concretos y vocalizaciones. Ninguno fue capaz de comunicarse a través del lenguaje hablado, el lenguaje de signos y los símbolos abstractos.

Las relaciones entre las capacidades funcionales anteriormente desarrolladas y la edad, genotipo y género mostraron que, en comparación con los individuos sin proteína funcional, aquellos con un truncamiento después del aminoácido 781 tuvieron tres veces más probabilidades de sentarse en el suelo, cinco veces más probabilidades de estar de pie de forma independiente y cuatro veces las probabilidades de caminar de forma independiente. Las probabilidades de que los hombres pudieran sentarse, pararse o caminar fueron menores que las de las mujeres. Aquellos con un truncamiento entre el aminoácido 172 y el 781 mostraron mayores probabilidades de poder sostener un objeto grande en comparación con aquellos sin proteína funcional, y esto persistió al tener en cuenta la edad y el género. Los hombres tuvieron menos probabilidades de poder agarrar un objeto pequeño o grande, y al considerar la edad y el grupo de mutación, los hombres contaron con 80 % menos de probabilidades de poder agarrar un objeto pequeño en comparación con las mujeres.

Con respecto a las habilidades comunicativas, aquellos con un truncamiento después del aminoácido 781 presentaron seis veces más probabilidades de utilizar una forma de comunicación más avanzada, como el uso de palabras. Los hombres tuvieron un 80 % menos de probabilidades que las mujeres de poder utilizar métodos de comunicación

avanzados, y este fuerte efecto persistió luego de tener en cuenta la edad y el grupo de mutación.

Como conclusión de este trabajo, los hombres tienen discapacidades más graves que las mujeres en cuanto a capacidades funcionales, y hay poca variación en las habilidades en relación con la edad. También se resalta la variabilidad dentro de este trastorno y, particularmente, que los deterioros más leves del desarrollo pueden estar asociados con truncamientos posteriores en el gen CDKL5.

2- Amanda Kirby, Natalie Williams, Loes Koelewijn, Lisa M. Brindley, Suresh D. Muthukumaraswamy, Johann te Water Naudé, María Tomás, Frances Gibbon, Krish D. Singh y Khalid Hamandi. “Benign childhood epilepsy with centrotemporal spikes (BECTS) and developmental co-ordination disorder” (Epilepsia infantil benigna con picos centrotemporales (BECTS) y trastorno de la coordinación del desarrollo). 2017.⁽³⁶⁾

Este estudio tuvo como objetivo investigar la asociación entre BECTS y el patrón y grado de deterioro motor, así como también se midieron el lenguaje y la cognición presente en una cohorte clínica de niños, mediante una batería de medidas estandarizadas.

Para ello, se reclutaron niños entre 8 y 16 años a través de clínicas pediátricas generales y especializadas del sur de Gales, Reino Unido. Se invitó a participar en el estudio a las familias de niños que cumplían con los criterios para un diagnóstico de BECTS. Los criterios de inclusión fueron un diagnóstico clínico de BECTS respaldado por EEG que mostrara picos centrotemporales. Se convocó a 24 niños, pero se excluyeron 3 casos. En total, 21 niños (entre 8 años y 1 mes-15 años) participaron en el estudio. La edad media del grupo fue de 10 años y 8 meses. 9 de los niños (42,9 %) eran mujeres y 12 (57,1 %) eran varones (relación 1:1,3). No se consideró necesario tener un grupo de control para este estudio, debido a que todas las evaluaciones estaban estandarizadas en grupos normalizados.

Las evaluaciones estandarizadas utilizadas fueron: la prueba breve de inteligencia de Kaufman 2 (KBIT-2), la prueba de recepción de gramática 2 (TROG-2), la batería de evaluación del movimiento para niños 2 (MABC-2), el cuestionario sobre trastornos del desarrollo de la coordinación (DCDQ-'07) y la evaluación detallada de la velocidad de escritura a mano (DASH).

La prueba KBIT-2 fue completada por 21 niños. En el apartado verbal, 9,52 % obtuvo puntajes en el percentil 5 o menos; el 19,05 % se posicionó entre el percentil 6 y 15; y el 71,43 % restante registró puntajes por encima del percentil 15. En la sección no verbal,

solo 4,76 % se situó en el percentil 5 o menor; el 23,81 % obtuvo una puntuación entre el percentil 6 y 15; y el 71,43 % que queda alcanzó puntuaciones por encima del percentil 15. Por último, en el coeficiente intelectual compuesto del KBIT-2, solo 4,76 % registró una puntuación en el percentil 5 o menos; el 19,05 % se situó entre el percentil 6 y 15; y el 76,19 % remanente alcanzó una puntuación por encima del percentil 15.

Para la prueba TROG-2, faltaban datos en 2 casos, por lo que 19 niños la completaron. Solo 5,26 % obtuvo una puntuación en el percentil 5 o menos; el 15,79 % se situó entre el percentil 6 y 15; el 71,43 % restante alcanzó una puntuación por encima del percentil 15.

Respecto a la evaluación MABC-2 fue completada por la totalidad de los participantes. El 23,8 % de ellos obtuvo puntuaciones en el percentil 5 o menos; el 9,5 % se situó el percentil 6 y 15; el 66,7 % que queda logró puntuaciones por encima del percentil 15. En las subpruebas, un 28,6 % presentó dificultades de destreza manual, otro 28,6 % mostró dificultades para apuntar y atrapar y, por último, un 28,6 % expuso dificultades de equilibrio (percentil 5 o inferior). Se evidenció que 11 de 21 niños tenían dificultades en una o más subpruebas.

Se obtuvo respuesta en 20 cuestionarios DCDQ-07', y el 40 % resultó tener "sospechas" de un trastorno del desarrollo de la coordinación. Curiosamente, tres de ellos no habían obtenido una puntuación inferior al percentil 15 en MABC-2.

La evaluación DASH fue empleada en 16 niños, de los cuales el 18,75 % obtuvo puntuaciones por debajo del percentil 5; el 37,5 % registró puntuaciones entre el percentil 6 y 15; y el 43,75 % restante logró puntuaciones en el percentil 16 y superior. Un cuestionario fue enviado incompleto y 5 participantes no realizaron el DASH debido a restricciones de edad (la evaluación es para 9 años o más).

En resumen, de los 21 niños que completaron el estudio, sólo 2 (9,52 %) no tuvieron dificultades significativas en ninguna de las medidas obtenidas. Por lo tanto, 19 de los 21 participantes (90,48 %) mostraron algunas dificultades en al menos una o más áreas de funcionamiento.



Imagen 14. Elaboración propia.

Para concluir, no es posible decir si el deterioro motor se trata de una consecuencia secundaria de la epilepsia o si surge como un trastorno del desarrollo de la coordinación. Sin embargo, estuvo presente en gran parte de los niños, como evidenciaron la prueba MABC-2 y el cuestionario DCDQ, por lo que parecería sensato tenerlo en cuenta al realizar una historia clínica.

3- Karen Verheyen, Evi Verbecque, Berten Ceulemans, An-Sofie Schoonjans, Patricia Van De Walle y Ann Hallemanes. “Motor development in children with Dravet syndrome” (Desarrollo motor en niños con síndrome de Dravet). 2019.⁽³⁷⁾

El objetivo del siguiente estudio fue describir el curso del desarrollo motor en niños con SD.

Para ello se reclutaron 75 participantes, aunque luego de exclusiones por diversos motivos, quedaron 43 (21 niños y 22 niñas; con edad promedio de 4 años y 6 meses \pm 3 años y 6 meses). Los criterios de inclusión fueron: tener un diagnóstico confirmado de SD y presentar datos de desarrollo motor. Se obtuvo la información de forma retrospectiva mediante los registros médicos de pacientes que fueron tratados en dos instituciones en Bélgica entre febrero de 1985 y marzo de 2018.

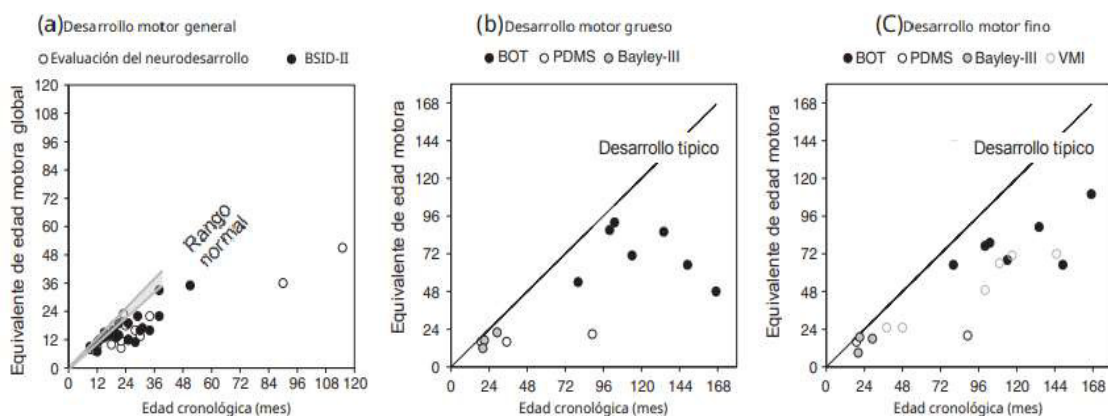
Las variables analizadas fueron: la edad cronológica en la que se alcanzaron dos hitos del desarrollo motor (sedestación y marcha independiente) y los equivalentes de edad motora basados en una evaluación estandarizada del desarrollo neurológico o los derivados de escalas de desarrollo motor estandarizadas con referencia normalizada. Las edades de adquisición de la sedestación y la marcha independiente se obtuvieron mediante la entrevista a los padres. Por otra parte, se emplearon siguientes evaluaciones estandarizadas:

- la subescala motora de BSID-II (la cual proporcionó un equivalente de edad motora global);

- la PMDS, la prueba de competencias motoras de Bruininks-Oseretsky (en adelante, BOT por sus siglas en inglés), la prueba Beery-Buktenica del desarrollo de la integración visomotriz (en adelante, VMI por sus siglas en inglés) y la subescala de Bayley-III (con ellas se definió un equivalente de edad motora fina y gruesa);
- la PMDS-2, la BOT y la VMI (con las que se aportó un equivalente de edad en ámbitos motores específicos como el equilibrio, la integración visomotora, la fuerza, la coordinación y la locomoción).

Para el desarrollo motor general se consideró típica una puntuación en la escala entre 85 y 114 en el BSID-II. Los resultados se describieron como retrasados cuando estaban por debajo del equivalente de edad para la puntuación de escala 85 (BSID-II y Bayley-III), cuando el percentil era inferior a 15 (PMDS, PMDS-2, VMI) o cuando la puntuación estándar estuvo por debajo de 10 (BOT).

Los resultados obtenidos mostraron que los niños con SD mostraron un retraso tanto en sentarse (7 de 14 individuos) como en caminar de manera independiente (11 de 25 participantes). En conjunto, las edades motoras equivalentes revelaron un retraso en 29 de las 38 evaluaciones (edad de 9–115 meses). Todas las evaluaciones de niños mayores de 2 años (16 de 16) mostraron un retraso. El retraso de la motricidad gruesa estuvo presente en 7 de 7 evaluaciones y el retraso de la motricidad fina en 10 de 13 evaluaciones (edad 19–167 meses).



Desarrollo motor global (a), grueso (b) y fino (c) en niños con síndrome de Dravet en comparación con el desarrollo motor típico. BSID-II, Bayley Scales of Infant Development, Second Edition; BOT, Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency; PDMS, Peabody Developmental Motor Scales; Bayley- III, Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition; VMI, Beery-Buktenica Developmental Test of Visual-Motor Integration.

Imagen 15. Desarrollo motor. Desarrollo motor en niños con síndrome de Dravet (“Motor development in children with Dravet síndrome”). 2019.⁽³⁷⁾

Como conclusión, los resultados arrojaron que el desarrollo motor está retrasado en la mayoría de los niños con SD mayores de 2 años y que esto, aumenta con la edad.

4- Karen Verheyen, Lore Wyers, Alessandra Del Felice, An-Sofie Schoonjans, Berten Ceuleman, Patricia Van De Walle y Ann Hallemanes. “Independent walking and cognitive development in preschool children with Dravet syndrome” (Caminata independiente y desarrollo cognitivo en niños preescolares con síndrome de Dravet). 2020. ⁽³⁸⁾

Esta investigación fijó su objetivo en la relación entre el desarrollo cognitivo y motor en niños en edad preescolar con SD, en particular entre la edad de caminar de forma independiente y el desarrollo cognitivo.

Para concretar su propósito, se recogieron datos de las historias clínicas de los pacientes remitidos al Hospital Universitario de Amberes (Bélgica) entre febrero de 1985 y septiembre de 2019. Se obtuvieron tanto retrospectivamente de un estudio longitudinal (The Path of Dravet), así como prospectivamente de pacientes que participan en el proyecto T-GaiD (Treatment of Gait disorders in children with Dravet syndrome) entre enero de 2017 y septiembre de 2019.

Participaron 64 pacientes diagnosticados con SD. Luego de exclusiones por diversos motivos, quedaron 33 niños (16 mujeres y 17 varones, con un rango etario de 9 a 48 meses y una edad media de 33,2 meses \pm 8,2 meses). Los criterios de inclusión fueron: tener el diagnóstico de SD según la clasificación de la ILAE, confirmado mediante pruebas genéticas y, en segundo lugar, contar con datos sobre el desarrollo tanto motor como cognitivo en las historias clínicas hasta la edad de 48 meses.

Las características de los pacientes se obtuvieron de las historias clínicas, y estas fueron año de nacimiento, sexo, tipo de mutación SCN1A y, si estaba disponible, edad de inicio de las crisis y duración del uso de medicación contraindicada (definida como bloqueantes de los canales de sodio).

Las variables de resultado primarias fueron la edad de desarrollo cognitivo y motor, convertidas en cocientes de desarrollo y edad de adquisición de la marcha independiente, expresada en meses. Las edades de desarrollo cognitivo se derivaron de la BSID-2 o la Bayley-III. Las edades de desarrollo motor se derivaron de la BSID-2 o mediante una evaluación estandarizada del desarrollo neurológico. La edad para caminar de forma independiente se obtuvo de los registros médicos o mediante una entrevista con los padres. Para investigar la relación entre el desarrollo cognitivo y motor, las evaluaciones cognitivas y motoras debían realizarse en un rango de tiempo de 3 meses. Para la

asociación entre la edad de la marcha independiente y el desarrollo cognitivo, los resultados cognitivos se dividieron en tres categorías según la edad cronológica en el momento de la prueba cognitiva (CAT I menor a 24 meses; CAT II de 24-35 meses; y CAT III mayores a 35 meses).

Como resultado se encontró una fuerte relación positiva entre el cociente de desarrollo cognitivo y motor ($r=0,854$; $p<0,001$) en 20 niños con SD.

Una edad más tardía de marcha independiente se asoció con un cociente de desarrollo cognitivo inferior. Se observó un mayor cociente de desarrollo cognitivo en los niños con una edad inferior a 24 meses en el momento de la prueba. El cociente de desarrollo cognitivo de los niños con retraso en la marcha independiente fue significativamente inferior al de los niños sin retraso.

Adicionalmente, se obtuvo la edad de inicio de las crisis (media = 5,7 meses; intervalo = 3-11 meses) de 26 niños. Se halló una correlación negativa significativa entre la edad de inicio de las crisis y la edad de marcha independiente ($q=-0,575$; $p=0,004$). No se encontró una correlación significativa entre la edad de inicio de las crisis y el cociente de desarrollo cognitivo ($q=0,220$; $p=0,280$).

La conclusión reside en que existe una fuerte relación entre el desarrollo cognitivo y motor en niños preescolares con SD. El hito motor de la marcha independiente podría ser un indicador importante del desarrollo de los niños con SD, ya que la adquisición de ella en una edad tardía se asocia con un desarrollo cognitivo inferior. Son necesarias más investigaciones prospectivas a largo plazo para confirmar que este hito motor puede considerarse un marcador pronóstico del desarrollo del niño.

5- Lore Wyers, Karen Verheyen, Berten Ceulemans, An-Sofie Schoonjans, Kaat Desloovere, Patricia Van de Walle y Ann Halleman. “The mechanics behind gait problems in patients with Dravet Syndrome” (La mecánica detrás de los problemas de la marcha en pacientes con síndrome de Dravet). 2020.⁽³⁹⁾

Este estudio tuvo como objetivo caracterizar las estrategias cinéticas empleadas por pacientes con SD para sostener el miembro inferior durante la fase de apoyo de la marcha. Contó con 50 candidatas, aunque finalmente se incluyeron 41 pacientes (19 mujeres y 22 hombres, entre los 5 y los 26 años). El grupo control estuvo integrado por la misma cantidad de participantes con un desarrollo típico (en adelante, DT), y fue emparejado en relación a la edad con respecto al primer grupo.

Los voluntarios con SD fueron reclutados a través del departamento de neurología infantil del Hospital Universitario de Amberes (Bélgica) y de la Fundación para el Síndrome de

Dravet con sede en los Países Bajos y en Bélgica. Los criterios de inclusión permitieron que se incorporen todos los candidatos con diagnóstico clínico de SD (con mutación del gen SCN1A confirmada) y una edad mínima de 5 años y máxima de 25 años en el momento de la inscripción. Los criterios de exclusión fueron la aparición de una crisis epiléptica grave dentro de las 24 h anteriores a la evaluación y las comorbilidades de trastornos neurológicos y/u ortopédicos no relacionados con el SD. El grupo control, por su parte, se seleccionó por edad, de las bases de datos disponibles de niños con DT y adultos sanos sin condiciones neurológicas u ortopédicas, recopiladas en el Centro Motor Multidisciplinar de Amberes (también conocido como M² OCEAN) y en el Laboratorio Clínico de Análisis de Movimiento del Hospital Universitario Pellenberg, Lovaina, Bélgica.

La recopilación de datos de los pacientes se realizó entre mayo de 2016 y febrero de 2020, en el M² OCEAN. Los relacionados con la marcha capturaron y procesaron el movimiento del segmento corporal y las fuerzas de reacción del suelo mediante el uso de un sistema que contó con múltiples cámaras y placas de fuerza. Todos los participantes realizaron pruebas de caminata a una velocidad de marcha autoseleccionada.

Para obtener un indicador del control de las extremidades inferiores durante la marcha, David Winter en 1980 propuso combinar los tres principales momentos de las extremidades inferiores en una sola medida: el “momento de apoyo” (en adelante, MA), definido como la suma algebraica de los momentos internos netos de extensión en cadera, rodilla y tobillo. Su magnitud depende de la fuerza de reacción del suelo (en adelante, FRS) y del ángulo de flexión de la rodilla. El mismo puede interpretarse como el momento interno de extensión total que se genera para evitar el colapso de la extremidad en apoyo. Un investigador evaluó la inclinación del tronco basándose en imágenes de vídeo en el plano sagital. El ángulo entre la vertical y el eje del tronco (estimación del trocánter mayor al acromion) se midió en una imagen fija mediante el uso del software Kinovea. La inclinación del tronco se clasificó luego como "neutral" (entre vertical y 5° de inclinación anteroposterior), "hacia adelante" o "hacia atrás. A su vez, se dividió a los participantes en tres subgrupos en función del momento sagital mínimo de la rodilla en la fase de apoyo junto con el despegue del pie, y la inclinación del tronco.

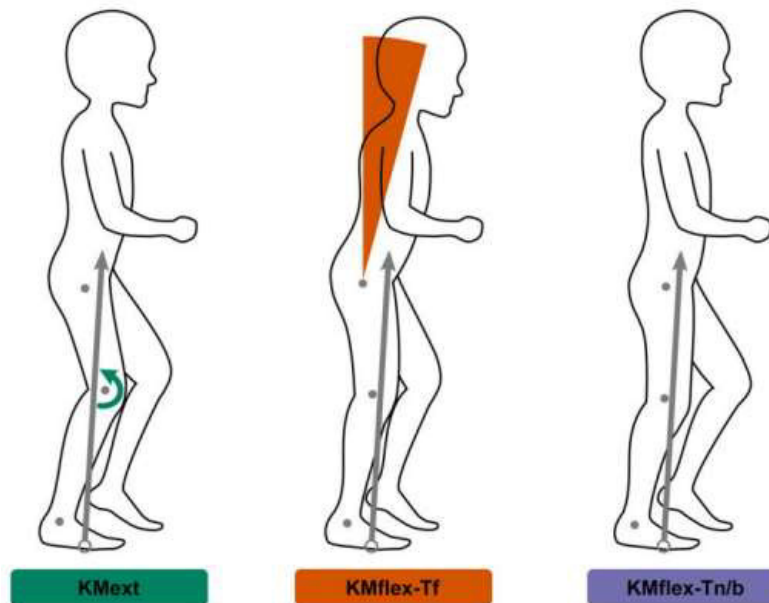


Imagen 18. Caracterización de los subgrupos. Los pacientes que no logran alinear el FRS (flecha gris) delante de la rodilla, muestran un momento interno de extensión (flecha verde). La inclinación del tronco hacia anterior ($>5^\circ$; ángulo naranja) influye en la dirección del FRS.⁽³⁹⁾

Los resultados arrojaron que el subgrupo KMext se definió por un momento interno persistente de extensión de la rodilla durante el apoyo medio y final, e incluyó 11 pacientes (27 %) de los cuales 5 caminaron con el tronco neutro y 6 lo hicieron con inclinación anterior. Al subgrupo KMflex-Tf lo integraron 14 individuos (34 %), que alcanzaron un momento interno de flexión de la rodilla en combinación con una inclinación anterior del tronco. Los 17 restantes (39 %) formaron el subgrupo KMflex-Tn/b, caracterizado por un momento interno de flexión de la rodilla en combinación con un tronco neutro (7 sujetos) o inclinado hacia posterior (9 participantes). Cabe mencionar que los subgrupos diferían significativamente en edad y movilidad funcional. Los MA en la marcha aumentaron significativamente en el grupo SD en comparación con el TD y estuvieron fuertemente relacionados con la flexión mínima de la rodilla en la fase media de apoyo.

Como conclusión se hizo evidente un patrón general de marcha ineficaz en los pacientes con SD. El aumento del MA sugirió que se requería un mayor esfuerzo de los músculos extensores para mantener la estabilidad de las extremidades en fase de apoyo. La inclinación del tronco hacia adelante fue empleada principalmente por pacientes más jóvenes con diversos grados de éxito para lograr la alineación de la fuerza de reacción del suelo que facilita la extensión de la rodilla. También se observaron estrategias cinéticas

más cercanas a lo normal, con ligeras desviaciones de la marcha y un resultado funcional favorable.

6- Lore Wyers, Roberto Di Marco, Stefano Zambelli, Stefano Masiero, Ann Hallems, Patricia Van de Walle, Kaat Desloovere y Alessandra Del Felice. “Foot-floor contact pattern in children and adults with Dravet Syndrome” (Patrón de contacto pie-suelo en niños y adultos con síndrome de Dravet). 2021.⁽⁴⁰⁾

El objetivo de este trabajo fue investigar la función del pie mediante la caracterización biomecánica de patrones de contacto pie-suelo a través del uso de un sistema de baropodometría o alfombra de presión.

Para su realización participaron 31 individuos con SD (17 mujeres y 14 hombres; el rango etario fue entre los 5 y los 32,9 años). El grupo control contó con 30 participantes (16 mujeres y 14 hombres; el rango etario se dio entre los 6 y los 32,9 años). Fueron elegibles todos los participantes con una edad mínima de 5 años y con un diagnóstico de SD confirmado genéticamente. Los criterios de exclusión fueron la incapacidad de caminar sin ayuda o la aparición de una CE dentro de las 24 horas previas al examen. Se inscribieron voluntarios sanos de la misma edad para integrar el grupo control con un DT. Las mediciones se realizaron entre mayo de 2015 y octubre de 2019, en distintas partes de Italia.

Para la recolección de datos, se midió la altura, peso y la longitud del pie (desde el calcáneo hasta el punto más distal en los dedos). Se analizó la postura del pie en posición de apoyo. Se utilizó la variable del centro de presiones (en adelante, CP) como una medida indirecta del control neuromuscular, y esta se define como el centro de todas las fuerzas externas que actúan sobre la superficie plantar del pie para mantener el centro de gravedad dentro la base de sustentación. Los participantes caminaron descalzos a una velocidad que ellos mismos seleccionaron y se les indicó que no miraran al piso ni a la alfombra de presión. Las pruebas se repitieron hasta lograr entre 3 y 6 pasos exitosos por lado.

Se evidenció que, de los 31 participantes con SD, 17 tenían pies planovalgos (pronación), 4 en varo (supinación) y 10 posición neutral. Por otra parte, 12 usaban plantillas o zapatos ortopédicos.

De un total de 174 pasos en el grupo de SD, 139 (80 %) fueron con contacto de talón y los 35 restantes (20 %) fueron sin talón (8 con CP en la región del mediopié y 27 en la región del antepié). Los contactos sin talón se observaron en 16 participantes con SD, de los cuales 1 siempre realizaba apoyos con el antepié y los otros variaban con contactos de talón. Se agruparon a los 16 participantes con SD y formaron el subgrupo

SD_inconsistente. Los 15 pacientes con SD que siempre realizaban contacto con el talón formaron el subgrupo SD_consistente.

Aproximadamente la mitad de los participantes con SD no iniciaron el paso con apoyo de talón. La duración relativa de la progresión del CP en las pisadas sin talón fue mayor en el antepié y menor en el retropié. La trayectoria de la CP fue en forma de V para los apoyos sin talón, lo que se reflejó en longitudes de trayectorias más largas y con menor suavidad anteroposterior. El subgrupo SD_inconsistente también mostró trayectorias del CP desviadas cuando solo se compararon golpes de talón con SD_consistente y el grupo control. Los SD_inconsistentes revelaron una rápida transición del CP de la región posterior a la región media del pie. Contrariamente a la hipótesis de este trabajo, los participantes con SD no realizaron contactos con el talón con diferentes longitudes o suavidad en comparación con el grupo control.

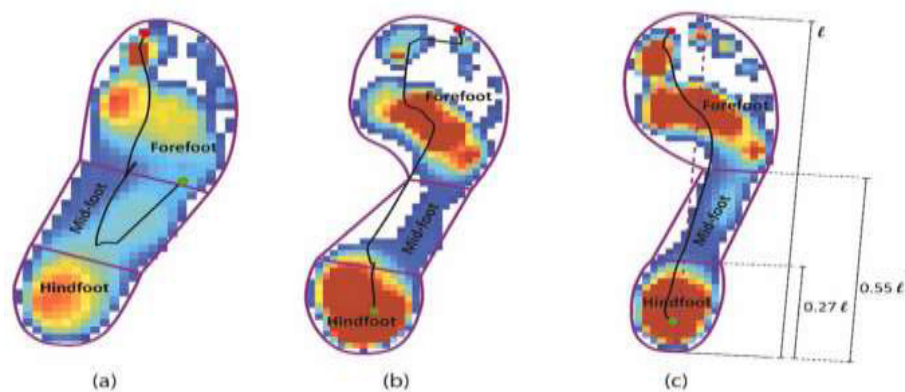


Imagen 16. Ejemplo de trayectorias del centro de presión en imágenes de presión máxima de a) golpe sin talón de un participante con SD, b) golpe de talón de un participante con SD y c) golpe de talón de un voluntario con DT. Las líneas púrpuras indican el enmascaramiento aplicado para identificar las regiones posterior, media y anterior del pie, separadas por dos líneas perpendiculares al eje longitudinal de la huella (línea discontinua púrpura en (c): una al 27 % de la distancia talón-punta (l) para separar el retropié y el mediopié; y otra al 55 % para separar el mediopié y el antepié).(40)

En resumen, la mitad de los participantes con SD mostraron inconsistencia en el tipo de contacto pie-suelo (golpes con el talón y sin talón). Incluso cuando los participantes de este subgrupo realizaron golpes con el talón, su patrón de progresión del CP difirió del de los controles de DT, más específicamente por una duración reducida del CP debajo del talón y una duración prolongada debajo del mediopié.

Estos resultados también implican que los individuos con SD pueden beneficiarse de intervenciones que mejoren los patrones de marcha y que proporcionen estabilidad para caminar con un patrón más eficiente. Podría estar indicada la kinesiólogía con énfasis en la práctica de patrones correctos y en la mejora de la función del pie y sus músculos.

7- Maria Cristina Bisi, Roberto Di Marco, Francesca Ragona, Francesca Darra, Marilena Vecchi, Stefano Masiero, Alessandra Del Felice y Rita Stagni. **“Quantitative Characterization of Motor Control during Gait in Dravet Syndrome Using Wearable Sensors: A Preliminary Study”** (Caracterización cuantitativa del control motor durante la marcha en Síndrome de Dravet mediante sensores portátiles: un estudio preliminar). 2022. ⁽⁴¹⁾

El objetivo del presente estudio fue aplicar índices no lineales calculados a partir de mediciones inerciales para describir la dinámica de la marcha en SD.

Para ello, se reclutaron sujetos en 3 instituciones de Italia. La recopilación de datos se realizó de marzo de 2018 a julio de 2020 en el Laboratorio de Análisis Clínicos y Biomecánica del Movimiento y la Postura del Hospital Escuela de Padua (Italia). El criterio de inclusión fue contar con un diagnóstico genético de SD y tener 5 años o más. Los de exclusión, por su parte, fueron la incapacidad para caminar de forma independiente o la presencia de convulsiones en las 24 horas previas a la sesión de recogida de datos. Los sujetos de control con DT fueron reclutados de escuelas primarias, secundarias italianas, y también entre los estudiantes de la Universidad de Bolonia.

De esta forma, se incluyó a un grupo de 20 individuos con SD (13 mujeres y 7 varones, con edades entre 9 y 33 años). El grupo DT contó con un total de 112 sujetos que se dividieron en 7 grupos de 16 individuos cada uno (8 mujeres y 8 hombres), en función de su edad (con un rango de 6 a 25 años).

En cuanto a los materiales, se colocaron tres sensores inerciales inalámbricos triaxiales en la parte inferior de la espalda (nivel L5) y en los muslos (por encima del maléolo lateral) de los sujetos con SD y DT. Se muestrearon mientras los sujetos caminaban a una velocidad seleccionada por ellos mismos hacia delante y hacia atrás por un camino recto. Los datos de funcionamiento comunitario se recogieron mediante el uso de la escala FIM.

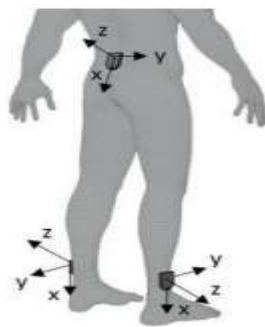


Imagen 17. Colocación de los sensores en distintas ubicaciones del cuerpo y con orientaciones relativas a los ejes. ⁽⁴¹⁾

Los siguientes índices se calcularon a partir de los datos de aceleración del tronco:

- Frecuencia fundamental (en adelante, FF): relacionada con la cadencia.
- Relación armónica (en adelante, HR por sus siglas en inglés): ligada con el ritmo.
- Análisis de cuantificación de recurrencia (en adelante, RQA por sus siglas en inglés): vinculado con el automatismo y la regularidad de patrón de marcha.
- Entropía multiescala (en adelante, MSE por sus siglas en inglés): relativa a la complejidad y el automatismo se calculó como la entropía muestral (en adelante, SEN por sus siglas en inglés) de los componentes de aceleración del tronco (en los ejes vertical (V), anteroposterior (AP) y mediolateral (ML)) a escalas temporales (T) de 1 a 6.

Para comprobar la relación de los índices estimados con la puntuación de la función motora específica del sujeto, se calcularon los coeficientes de correlación entre los índices y (1) la puntuación total de la FIM, (2) la subpuntuación de la función motora de la FIM, (3) la velocidad de la marcha, y (4) velocidad de marcha normalizada.

Los resultados mostraron que los valores de FF fueron significativamente inferiores en los sujetos con SD en comparación con todo el grupo con DT (el correlato clínico de este hallazgo es probablemente la marcha inestable y atáxica de los sujetos con SD, que difiere sustancialmente de la de los sujetos con DT).

La HR también mostró resultados significativamente reducidos en el SD, pero sólo en las direcciones AP y V, es decir, en el plano sagital. Esto refleja nuevamente la característica inestable y atáxica de la marcha en la SD, y permite así una caracterización del control motor en estas direcciones específicas. La inestabilidad clínica de la marcha SD en el plano sagital se confirma además por la reducción significativa de RQA_V y RQA_AP, es decir, la regularidad de la aceleración del centro de masa.

Entre los índices en la dirección ML, sólo los valores SEN_ML resultaron significativamente reducidos en el SD, lo que demuestra una reducción en la complejidad del control motor en la dirección ML. Este hallazgo sugiere que el patrón de marcha en el SD parece altamente alterado e inestable en el plano sagital, pero groseramente repetitivo y menos alterado a lo largo de la dirección ML. Los niños con SD incorporan una estrategia común que es ampliar la base de apoyo, es decir, ensanchar la distancia de los pies para reducir las oscilaciones pluridireccionales. Este ajuste postural compensatorio se ve reforzado por dos características biomecánicas típicas de la SD - pie plano y rodilla en valgo. Las anomalías observadas en la HR son altamente sugestivas de ataxia y brindan marcadores derivados de la aceleración más representativos de la pérdida

de capacidad para organizar una marcha suave y rítmicamente eficaz en personas con ataxia cerebelosa.

Los sujetos con SD con una HR más alta en las direcciones AP y V y con una SEN_ML más alta (es decir, más cercana a la de los sujetos con TD) tenían una mejor puntuación FIM global, una medida alta de independencia, así como subpuntuaciones motoras FIM, y caminaban a mayor velocidad. La capacidad del sujeto para realizar una marcha más estable es detectada por FIM como un mayor nivel de independencia.

Como conclusión se puede inferir que los índices no lineales propuestos de este estudio mostraron una caracterización específica de la marcha del SD en el grupo analizado, descrita clínicamente como marcha atáxica. La ataxia implica una coordinación y control motores deficientes, una marcha inestable y una tendencia a tropezar, entre otros signos. Los resultados respaldan la eficacia de los sensores para detectar las características clínicas de la marcha en el SD. Los datos que capturaron los dispositivos junto con su posterior análisis, constituyeron un hallazgo prometedor, que proporciona biomarcadores mediante una evaluación y un seguimiento no invasivos y ecológicos de las anomalías de la marcha en el SD.

VIII. Resultados

Luego de realizar una minuciosa y exhaustiva búsqueda bibliográfica, se realizó el análisis sobre 7 artículos que abordaron a distintos entes de epilepsia farmacorresistente o refractaria y su relación con el desarrollo motor, el cognitivo, la adquisición de la marcha independiente, su patrón de ejecución y las estrategias subyacentes de la misma. La distribución por sexo fue equilibrada, salvo por dos estudios que presentaron porcentajes más dispares.^(35,41) En cuanto a la edad de las poblaciones estudiadas resultó muy heterogénea ya que, si se tiene en cuenta la totalidad de los artículos, se abarcó desde los 9 meses hasta los 33 años.

El origen geográfico de los estudios se distribuye de manera tal que 3 fueron realizados en Bélgica⁽³⁷⁻³⁹⁾, 2 en Italia^(40,41), y de los 2 restantes, 1 en Australia⁽³⁵⁾ y otro en Reino Unido⁽³⁶⁾. Las pruebas estandarizadas más utilizadas fueron la BSID-2 y la Bayley-III (empleadas en 2 artículos)^(37,38).

Respecto a las áreas de exploración, se investigó la función de la mano en 1 escrito⁽³⁵⁾; el lenguaje y el desarrollo cognitivo fueron abordados por 2 trabajos^(35,36); el desarrollo motor se caracterizó en 4 documentos⁽³⁵⁻³⁸⁾; y 6 artículos realizaron un análisis de la marcha.^(35,37-41)

En cuanto a los resultados, 3 trabajos destacaron la relación que existe entre el desarrollo motor, el desarrollo cognitivo y la adquisición de la marcha independiente^(35,36,38). Una alteración en cualquiera de estos tres parámetros, influye en los otros dos. Por otra parte, otros 3 artículos analizaron la marcha y su patrón de ejecución, y hallaron alteraciones en ese campo.⁽³⁹⁻⁴¹⁾

El síndrome epiléptico más estudiado resultó ser el Síndrome de Dravet, lo cual se evidencia debido a que 5 de los trabajos se confeccionaron sobre él.⁽³⁷⁻⁴¹⁾ Tanto los resultados como la bibliografía a fin, coinciden en que el desarrollo motor, el desarrollo cognitivo y la marcha se encuentran altamente afectadas en esta población.

Resulta llamativo el hecho de que solo un trabajo⁽⁴⁰⁾ dedicó un comentario a la importancia de las intervenciones relacionadas a la fisioterapia o la kinesiología puesto que gran parte de los artículos han analizado la marcha y el desarrollo motor, que constituyen un gran porcentaje dentro del campo de aplicación del quehacer kinésico.

IX. Conclusión

El desarrollo de esta Tesina ha tenido como objetivo denotar las intervenciones kinésicas adecuadas para los pacientes con epilepsia refractaria o farmacorresistente.

La epilepsia en su conjunto representa una gran proporción de la carga mundial de morbilidad ya que afecta a más de 50 millones de personas de todas las edades. Como se ha descrito, los pacientes farmacorresistentes pueden presentar sus primeros síntomas de manera temprana. Esto interfiere con el desarrollo típico del niño y afecta la adquisición de hitos motores. Son comunes las comorbilidades, las discapacidades asociadas que obstaculizan y dificultan la autonomía y la realización de las AVD, además una calidad de vida reducida.

Si se tiene en cuenta que el DW refleja la gravedad de la enfermedad en una escala de 0 (salud perfecta) a 1 (muerto), los valores del GBD y del GHE muestran que la epilepsia grave tiene un puntaje de 0,552, mientras que un deterioro motor y cognitivo grave alcanza un puntaje de 0,542.

Es importante destacar que la epilepsia, en todas sus formas, tiene múltiples etiologías como la estructural, genética, metabólica, inmune, infecciosa y desconocida.

Los tratamientos indicados para enfermedad pueden ser farmacológicos, no farmacológicos, quirúrgicos, no quirúrgicos. En todos los casos, el abordaje de los pacientes con epilepsia refractaria o farmacorresistente debe ser global, integral y multidisciplinario. Por esta razón y en relación a lo comentado anteriormente, es que se

vuelve fundamental profundizar en el estudio de estrategias terapéuticas que atiendan a las comorbilidades y severas discapacidades que padecen estos pacientes.

De acuerdo con la hipótesis planteada en este trabajo, la kinesiología brinda tratamiento o aporta intervenciones beneficiosas para los pacientes con diagnóstico de epilepsia refractaria o farmacorresistente. La misma fue corroborada parcialmente, ya que se desarrollaron métodos, técnicas y conceptos para el abordaje de pacientes neurológicos pero que no resultaron específicos para esta población de estudio.

Se propone a la presente tesina como un punto de partida para futuras líneas de investigación, que puedan arribar a resultados más concretos y concluyentes, a partir de analizar poblaciones de pacientes más representativas.

X. Referencias bibliográficas

1. Organización Mundial de la Salud. Epilepsia [Internet]. 2022 [citado 16 de septiembre de 2022]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/epilepsy>
2. Organización Panamericana de Salud. Epilepsia [Internet]. [citado 31 de octubre de 2022]. Disponible en: <https://www.paho.org/es/temas/epilepsia>
3. Organización Panamericana de la Salud. Burden of Neurological Conditions [Internet]. 2019 [citado 1 de abril de 2023]. Disponible en: <https://www.paho.org/en/enlace/burden-neurological-conditions#:~:text=In%202019%2C%20regionwide%20Neurological%20conditions,per%20100%2C000%20population%20in%20women.>
4. Adams y Victor. Principios de Neurología. 11ª Edición. Ropper H. A, Samuels A. M, Klein P. J, Prasad S, editores. Mc. Graw Hill;
5. Scheffer IE, Berkovic S, Capovilla G, Connolly MB, French J, Guilhoto L, et al. ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 1 de abril de 2017;58(4):512–21.
6. Fisher RS, Acevedo C, Arzimanoglou A, Bogacz A, Cross JH, Elger CE, et al. ILAE Official Report: A practical clinical definition of epilepsy. *Epilepsia*. 2014;55(4):475–82.
7. Robert M. Kliegman, Joseph W. St. Geme III, Nathan J. Blum, Samir S. Shah, Robert C. Tasker, Karen M. Wilson. Nelson. Tratado de Pediatría. 21ª ed. Elsevier; 2020. 3086–3119 p.
8. Shumway-Cook A, Woollacott MH. Control motor: de la investigación a la práctica clínica. Wolters Kluwer; 2019.
9. Organización Mundial de la Salud. Actividad física [Internet]. [citado 7 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/physical-activity>
10. Zarranz JJ, Agundez M. Neurología. 6ta Edición. Gea Consultoría Editorial S.L.;
11. Fisher RS, Cross JH, French JA, Higurashi N, Hirsch E, Jansen FE, et al. Operational classification of seizure types by the International League Against

- Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 1 de abril de 2017;58(4):522–30.
12. Arriola Gutiérrez JG, Cascante Gutiérrez A, Padilla Ureña Y. Riesgo de recurrencia de una primera crisis convulsiva según diversas etiologías. [citado 14 de octubre de 2023];7(12). Disponible en: <https://revistamedicasinergia.com/index.php/rms/article/view/910>
 13. Rizvi S, Ladino LD, Hernandez-Ronquillo L, Téllez-Zenteno JF. Epidemiology of early stages of epilepsy: Risk of seizure recurrence after a first seizure. Vol. 49, *Seizure*. W.B. Saunders Ltd; 2017. p. 46–53.
 14. Mercadé Cerdá JM, Toledo Argani M, Mauri Llerda JA, López Gonzalez FJ, Salas Puig X, Sancho Rieger J. Guía oficial de la Sociedad Española de Neurología de práctica clínica en epilepsia. *Neurología*. 1 de marzo de 2016;31(2):121–9.
 15. Legg KT, Newton M. Counselling adults who experience a first seizure. *Seizure*. 1 de julio de 2017;49:64–8.
 16. Riney K, Bogacz A, Somerville E, Hirsch | Edouard. International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset at a variable age: position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. Vol. 10.
 17. López González FJ, Rodríguez Osorio X, Gil-Nagel Rein A, Carreño Martínez M, Serratos Fernández J, Villanueva Haba V, et al. Drug-resistant epilepsy: Definition and treatment alternatives. *Neurología*. 1 de septiembre de 2015;30(7):439–46.
 18. World Health Organization. International classification of functioning, disability and health: ICF. 299 p.
 19. Organización Mundial de la Salud. WHO methods and data sources for global burden of disease estimates 2000-2019. 2020.
 20. Martínez R, Soliz P, Caixeta R, Ordunez P. Reflection on modern methods: Years of life lost due to premature mortality - A versatile and comprehensive measure for monitoring non-communicable disease mortality. *Int J Epidemiol*. 1 de agosto de 2019;48(4):1367–76.

21. Murray CJL, Ezzati M, Flaxman AD, Lim S, Lozano R, Michaud C, et al. GBD 2010: Design, definitions, and metrics. Vol. 380, The Lancet. Elsevier B.V.; 2012. p. 2063–6.
22. Global Burden of Disease (GBD) [Internet]. [citado 2 de agosto de 2023]. Disponible en: <https://www.healthdata.org/research-analysis/about-gbd#What%20is%20a%20YLD?>
23. Jetté N, Wiebe S. Initial Evaluation of the Patient with Suspected Epilepsy. Vol. 34, Neurologic Clinics. W.B. Saunders; 2016. p. 339–50.
24. Vezzani A, Fujinami RS, White HS, Preux PM, Blümcke I, Sander JW, et al. Infections, inflammation and epilepsy. Vol. 131, Acta Neuropathologica. Springer Verlag; 2016. p. 211–34.
25. Summary of the organization of seizure types and syndromes 2010 [Internet]. [citado 1 de septiembre de 2023]. Disponible en: <https://www.ilae.org/guidelines/definition-and-classification/definition-and-classification-archive>
26. Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, Wilmschurst JM, Specchio N, Riney K, et al. ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 1 de junio de 2022;63(6):1349–97.
27. Specchio N, Wirrell EC, Scheffer IE, Nabbout R, Riney K, Samia P, et al. Clasificación de la Liga Internacional Contra la Epilepsia y definición de síndromes epilépticos de inicio en la infancia: documento de posición del Grupo de Trabajo de la ILAE sobre Nosología y Definiciones.
28. Fundación Canna. El sistema endocannabinoide. [citado 2 de agosto de 2023]. El sistema endocannabinoide. Disponible en: <https://www.fundacion-canna.es/sistema-endocannabinoide>
29. Caraballo R, Valenzuela R. G, Dermijian G. Uso del cannabis medicinal en niños con encefalopatías epilépticas farmacorresistentes. Experiencia en Hospital Garrahan / Use of medicinal cannabis in children with drug-resistant epileptic encephalopathies. Experience at Garrahan Hospital. 9 de septiembre de 2022

[citado 14 de octubre de 2023]; Disponible en:
<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/fr/biblio-1399593>

30. Cano de la Cuerda, Collado Vázquez. *Neurorrehabilitación. Métodos específicos de valoración y tratamiento*. Editorial Médica Panamericana;
31. Macias Merlo LM. *Control Postural normal, anormal y sensación*. En: *Fisioterapia en Pediatría*. 1ª edición. Editorial Médica Panamericana;
32. Macias Merlo LM. *Desarrollo motor, lenguaje y prensión*. En: *Fisioterapia en Pediatría*. 1ª edición. Editorial Médica Panamericana;
33. Virginia Garcés-vieira M, Camilo Suárez-escudero J. *Neuroplasticidad: aspectos bioquímicos y neurofisiológicos* Neuroplasticity: Biochemical and neurophysiological aspects. Vol. 28, Rev CES Med. 2014.
34. Guadamuz Delgado J, Miranda Saavedra M, Mora Miranda N. *Actualización sobre neuroplasticidad cerebral*. Revista Médica Sinergia. 1 de junio de 2022;7(6):e829.
35. Fehr S, Downs J, Ho G, de Klerk N, Forbes D, Christodoulou J, et al. *Functional abilities in children and adults with the CDKL5 disorder*. Am J Med Genet A. 1 de noviembre de 2016;170(11):2860–9.
36. Kirby A, Williams N, Koelewijn L, Brindley LM, Muthukumaraswamy SD, te Water Naudé J, et al. *Benign childhood epilepsy with centrotemporal spikes (BECTS) and developmental co-ordination disorder*. Epilepsy and Behavior. 1 de julio de 2017;72:122–6.
37. Verheyen K, Verbecque E, Ceulemans B, Schoonjans AS, Van De Walle P, Hallemans A. *Motor development in children with Dravet syndrome*. Dev Med Child Neurol. 1 de agosto de 2019;61(8):950–6.
38. Verheyen K, Wyers L, Del Felice A, Schoonjans AS, Ceulemans B, Van de Walle P, et al. *Independent walking and cognitive development in preschool children with Dravet syndrome*. Dev Med Child Neurol. 1 de abril de 2021;63(4):472–9.
39. Wyers L, Verheyen K, Ceulemans B, Schoonjans AS, Desloovere K, Van de Walle P, et al. *The mechanics behind gait problems in patients with Dravet Syndrome*. Gait Posture. 1 de febrero de 2021;84:321–8.

40. Wyers L, Di Marco R, Zambelli S, Masiero S, Halleman A, Van de Walle P, et al. Foot-floor contact pattern in children and adults with Dravet Syndrome. *Gait Posture*. 1 de febrero de 2021;84:315–20.
41. Bisi MC, Di Marco R, Ragona F, Darra F, Vecchi M, Masiero S, et al. Quantitative Characterization of Motor Control during Gait in Dravet Syndrome Using Wearable Sensors: A Preliminary Study. *Sensors*. 1 de marzo de 2022;22(6).