

MESA DEBATE: "Actualización en epilepsia"

Actitud diagnóstica

Dr. C. Casas-Fernández

S. de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia

INTRODUCCIÓN

La enfermedad epiléptica puede expresarse en cualquier edad, adoptando unas características específicas en dependencia de la etapa madurativa en que aparece, condicionando la presentación de diferentes epilepsias y síndromes epilépticos a los que atribuimos la condición de epilepsias edad-dependientes, en función de la frecuente variación en su manifestación clínica y electroencefalográfica, con la progresión cronológica del niño, dado que está supeditada a los cambios neurológicos conocidos como maduración cerebral, que reflejan el proceso de mielinización y diferenciación neurometabólica neuronal.

El primer enfoque diagnóstico de un niño con episodios clínicos sugestivos de epilepsia debe iniciarse con la reflexión de si realmente hemos de considerar esta posibilidad, o por el contrario es necesario establecer un planteamiento diagnóstico más amplio, introduciendo la alternativa de los trastornos paroxísticos no epilépticos (TPNE), episodios muy frecuentes en la práctica neuropediátrica^{1,2}, que en más ocasiones de las deseables se confunden con crisis epilépticas^{2,3} y en donde subyacen un importante número de problemas, tanto inherentes al paciente, al que con inusitada frecuencia le son prescritos tratamientos innecesarios sin obtener beneficios, pero sometiéndole a los riesgos de los efectos adversos de los fármacos empleados, como a los familiares, que sufren el estrés psicoemocional de un diagnóstico erróneo y que aún encierra un elevado grado de estigmatización social^{4,5}. Pero la problemática se extiende al propio médico, dado que un desconocimiento de esta circunstancia induce la mala praxis, con las responsabilidades que ello implica^{6,7}.

PRIMERA APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA

De todos los episodios paroxísticos que hacen su aparición en la edad infantil tienen un significado neuropsicológico alrededor del 15% al 18%, de los cuales el 1,5-3% son crisis epilépticas, aunque de las recurrentes, y por tanto definitivas de una epilepsia, sólo un tercio de ellas, otro 3,5%, son crisis ocasionales entre las que cabe destacar por su elevada frecuencia las crisis febriles y que no definen una epilepsia, y finalmente el 10% restante engloba el amplio grupo de los trastornos paroxísticos no epilépticos⁸.

Es importante insistir en este punto, dado que con mayor frecuencia de la esperada se comprueba la inexactitud diagnóstica, aplicando la etiqueta de epilepsia a aquello que no lo es, alcanzando en algunas series porcentajes de hasta el 23% de error⁹.

FUNDAMENTOS DEL ERROR DIAGNÓSTICO

Se basa en cuatro consideraciones fundamentales:

Problemas relacionados con la anamnesis

Es obligado insistir en un hecho universalmente conocido, pero no siempre cumplido, el mayor porcentaje del diagnóstico se basa en la adecuada realización de la Historia Clínica, que obviamente debe basarse en una anamnesis detenida y meticulosa¹⁰. Este aserto adquiere, si cabe, una mayor importancia en epileptología, dado que usualmente vamos a fundamentar nuestros razonamientos sobre lo que nos relatan y no sobre lo que vemos, pero además los datos obtenidos unas veces nos los proporcionan personas que no han presenciado las crisis del niño, como por ejemplo cuando han ocurrido durante su

permanencia en la escuela, otras veces nos relatan los fenómenos ictales acaecidos en la fase final de la crisis, ya que fueron conscientes de la misma cuando ya se había iniciado, como ocurre en las crisis desarrolladas durante el sueño, y finalmente el estrés que la familia sufre durante el desarrollo de la crisis epiléptica les impide, con frecuencia, captar los datos que les solicitamos, fijándose no pocas veces en lo anecdótico y no en lo esencial. Un ejemplo típico es la información obtenida sobre la duración de la crisis, que puede diferenciarse notablemente de lo referido en la primera información según interroguemos a un familiar u otro. Es básico, por tanto, elaborar una anamnesis adecuada y dirigida, que sólo puede confeccionarse cuando se conocen con precisión las diferentes epilepsias y síndromes epilépticos⁷.

A todo ello se asocia la dificultad, en ocasiones imposibilidad, de obtener información directamente del paciente, en este caso del niño, para conocer los componentes subjetivos que éste nos pueda referir, y que adquieren gran interés para conocer la posible existencia de aura epiléptica, o la situación real del estado de conciencia durante el episodio epiléptico, con lo que se podría alcanzar una aproximación diagnóstica más real sobre el tipo de crisis, que a su vez nos permitiría orientar con menor margen de error el síndrome epiléptico que estamos intentando esclarecer^{6, 8, 10}.

Dentro de estas reflexiones debemos recordar el interés de indagar sobre los antecedentes familiares de epilepsia o crisis epilépticas, dato que tiene interés al intentar ubicar el proceso, aunque tan malo es olvidar este aspecto como sobrevalorarlo, no debiendo en ningún caso emplearlo como base del diagnóstico, ante el confusionismo que en no pocas ocasiones existe en las familias sobre procesos que o bien el tiempo ha difuminado en el recuerdo, o bien la estigmatización social de la enfermedad ha condicionado un conocimiento muy sesgado de la realidad.

Valoración clínica deficiente

No es preciso insistir en la necesidad de combinar la información de la anamnesis con los datos que podamos obtener objetivamente en el examen clínico. Constatar si el paciente tiene o no un adecuado nivel de maduración neuropsicológica nos permitirá confirmar o descartar el primer planteamiento diagnóstico, siendo asimismo esencial conocer la existencia de focalidad neurológica o de discromias que ayuden a configurar una primera aproximación etiológica¹⁰.

En definitiva una insuficiente valoración clínica es sin duda la antesala del error diagnóstico, proble-

ma que en no pocas ocasiones está fundamentado en el abuso de empleo y de confianza informativa de los exámenes complementarios, basando el diagnóstico, por ejemplo, en el registro electroencefalográfico (EEG), cuando sus alteraciones en ningún caso son sinónimo irrefutable de epilepsia¹⁰⁻¹⁴.

Pruebas complementarias mal interpretadas

El EEG es el examen complementario básico para el correcto diagnóstico de la epilepsia, aunque existe un elevado riesgo de sobrevaloración, de forma que la alteración del mismo no es sinónimo de epilepsia, siendo necesario insistir en que estamos ante un proceso que debe fundamentarse en las manifestaciones clínicas para su correcto diagnóstico. Es conocida la existencia de porcentajes significativos de alteraciones paroxísticas en el electroencefalograma en niños libres de patología epiléptica, desde los trabajos de Gibb y Gibb, hasta el de Okubo¹² treinta años más tarde en el que se determina que en un 5% de su serie aparecen estas anomalías sin que traduzcan una enfermedad epiléptica subyacente, predominando entre todas ellas las alteraciones de localización rolándica, como ya había referido anteriormente Cavazzuti¹³.

Es asimismo necesario remarcar que si bien un EEG normal no excluye el diagnóstico de epilepsia, no por ello estamos en una situación que debamos considerar definitiva. Esto es, cuando hay suficientes bases clínicas para sostener el diagnóstico de epilepsia y el registro convencional es normal se debe establecer un protocolo diagnóstico basado en la realización de registros en diferentes situaciones, especialmente en sueño¹⁵⁻¹⁷, así como registro de larga duración (EEG continuo o Holter EEG) y finalmente vídeo-EEG, exploración mediante la cual se registra en tiempo real el trazado y las manifestaciones clínicas del paciente, con lo que se puede conocer el auténtico significado de los episodios clínicos^{8, 10, 18}, al tiempo que se ha erigido como la forma más precisa de diagnosticar las pseudocrisis.

Desconocimiento de los trastornos paroxísticos no epilépticos

Finalmente llegamos a la cuarta circunstancia que explica la razón por la que existe un elevado porcentaje de errores diagnósticos: es el desconocimiento de los diferentes trastornos paroxísticos no epilépticos^{2, 3, 8}, capítulo esencial en este diagnóstico diferencial, aunque la consideración de los diferentes tipos existentes excede la intención de esta exposición.

PROTOCOLO DE ACTUACIÓN AL DESARROLLAR LA INVESTIGACIÓN DIAGNÓSTICA DE UNA POSIBLE EPILEPSIA

Después de las consideraciones anteriores, obviamente cabe establecer la investigación diagnóstica cumpliendo tres niveles de actuación:

- a) Anamnesis
- b) Exploración
- c) Pruebas complementarias

Anamnesis

Es necesario insistir en el obligado requisito de establecer un interrogatorio clínico amplio y que cubra a su vez tres vertientes clínicas: la anamnesis de los antecedentes personales del paciente, de los antecedentes familiares y la anamnesis específica sobre las características de las crisis. Por ello, junto a interrogar sobre los antecedentes de embarazo, parto, periodo neonatal y desarrollo psicomotriz y cognitivo, se intentará conocer la existencia de antecedentes familiares de patología semejante a la que motiva la investigación del paciente, así como la posibilidad de otra patología neurológica familiar, especialmente si hay o no miembros con anomalías del desarrollo psicomotriz y cognitivo^{6,7,10}.

El apartado de la anamnesis de las crisis propiamente dichas es muy importante, pero debe ser dirigido adecuadamente, para indagar sobre los hechos más importantes de cada tipo de epilepsia y/o síndrome epiléptico, quedando en evidencia que sólo aquel que conoce bien la epileptología es capaz de hacerlo adecuadamente; en caso contrario es difícil orientar razonadamente el diagnóstico diferencial. En la tabla I quedan reflejados los datos más descolantes de este apartado, aunque siempre es necesario insistir en la importancia de documentar gráfica y objetivamente los episodios que sufre el niño, obje-

tivo fácil en la época actual de predominio de los medios audiovisuales, ya que con gran frecuencia es posible que los padres tengan una cámara de vídeo que les permita grabar las crisis del niño, con lo que se pueden analizar detenidamente, apreciando los datos necesarios, todo lo cual se complementará con la anamnesis antes comentada¹⁰.

Exploración

Está fundamentada en la realización de una adecuada exploración clínica general, como principio básico de toda exploración clínica especializada que siempre debe estar supeditada a ella. No tiene justificación con examen exhaustivo de los pares craneales, o de las diferentes pruebas clínicas cerebelosas si antes no se conoce cuál es la situación pediátrica del niño, tanto en lo que a su estado general se refiere como a la sistemática exploración por órganos y aparatos, como por ejemplo, la palpación abdominal, que puede revelar la existencia de visceromegalias, o a la adecuada auscultación cardiopulmonar¹⁰.

Posteriormente la exploración neurológica requiere tiempo, paciencia, experiencia y saber, en definitiva, lo que se desea buscar. Es la fase en la que se va a desarrollar el contacto directo entre el niño y el médico, debiendo ser estructurada teniendo en cuenta los datos obtenidos durante la anamnesis. La colaboración del niño habitualmente va a ser escasa, hay que buscarla, con todos aquellos estímulos que se consideren pertinentes, aunque casi siempre son imprescindibles los estímulos afectivos y la búsqueda del factor sorpresa, que condiciona que la inmensa curiosidad infantil favorezca llevar al pequeño a donde deseamos, induciéndole la ejecución de diversas actividades que van a poner en evidencia lo que buscamos (temblor, dismetría, características de la marcha, movimientos oculares, etc.)¹⁰.

Tabla I. Datos más importantes en la anamnesis de la crisis propiamente dicha.

Existencia de un único tipo de crisis o combinación de diferentes tipos.
Posibilidad de factor desencadenante : luz, TV, videojuego, enfermedad intercurrente, fármaco asociado, fiebre, vómitos, menstruación, privación de sueño, etc.
Relación con el ciclo sueño/vigilia : al inicio de sueño, al despertar, en vigilia, etc.
Existencia de posibles pródromos .
Manifestación clínica predominante : signos motores, sensoriales, vegetativos, sensitivos.
Situación del estado de conciencia durante la crisis: conservada/afectada.
Duración de la crisis propiamente dicha.
Síntomas postictales : características y duración.

Pruebas Complementarias

El desarrollo actual de los exámenes complementarios, tanto en la vertiente bioquímica, virológica, inmunológica, genética, neurofisiológica, como de neuroimagen (RM) (SPECT) (PET), representa una herramienta de trabajo de incalculable valor al enfrentarnos al proceso diagnóstico de cualquier patología neurológica y obviamente al de la epilepsia, si bien la utilidad de todas estas posibilidades decrece considerablemente si no se sustentan en el previo conocimiento de las bases clínicas y fisiopatológicas del proceso que deseamos diagnosticar^{6,10,11}. Pero hay que considerar paralelamente que la patología neuropediátrica pasa, inexorablemente, por una diferente expresividad en función de la etapa madurativa en que se halle, existiendo un importante número de síndromes epilépticos con presentación edad-dependiente, cuyo adecuado conocimiento permite enfocar con precisión los exámenes complementarios más idóneos para esa sospecha.

Por orden lógico de conveniencia en la exploración complementaria de un proceso que supuestamente puede ser una epilepsia, es recomendable proceder a la exploración de un EEG de vigilia en el que indefectiblemente debe aplicarse la estimulación con hiperventilación y estimulación luminosa intermitente¹⁹, que si no esclarece el diagnóstico debe seguirse de un EEG en sueño, bien con previa privación o bien en sueño fisiológico nocturno¹⁵⁻¹⁷, aunque en caso de una patología epiléptica de presentación en vigilia, y si deseamos recoger un registro ictal, es aconsejable la realización de un registro de larga duración (EEG continuo o Holter EEG) y finalmente vídeo-EEG, que como anteriormente se ha mencionado nos permite recoger en tiempo real el EEG y las manifestaciones clínicas del paciente^{6, 8, 10, 11, 14-22}.

Posteriormente se establecerá la conveniencia de un examen de neuroimagen, especialmente en las epilepsias sintomáticas y criptogénicas, siendo sin duda la de elección la resonancia magnética por razones sobradamente conocidas. Obviamente, y en dependencia de cada caso en particular, se establecerán otros exámenes concretos, buscando la etiología específica de los casos en los que se pueda llegar a determinar con exactitud, como es el caso de las investigaciones de genética molecular, por ejemplo, en la enfermedad de Angelman.

PRINCIPIOS DIAGNÓSTICOS BÁSICOS EN EPILEPSIA

Deben considerarse una serie de criterios elementales y que han de tenerse presentes antes de configurar un enfoque diagnóstico de epilepsia:

1. La presencia aislada de una crisis no es suficiente como para hablar de epilepsia, ni aun encontrando alteraciones en el EEG.

2. Para poder establecer el diagnóstico de epilepsia es necesario que haya recurrencia de crisis; esto es, que el paciente haya tenido dos o más de dos crisis epilépticas espontáneas o no provocadas.

3. Es imprescindible hacer un adecuado diagnóstico diferencial con los trastornos paroxísticos no epilépticos, así como con las crisis febriles.

4. El EEG permite confirmar el diagnóstico de epilepsia pero en ningún caso establece el diagnóstico.

5. Es necesario concretar el diagnóstico y no hacer enfoques diagnósticos imprecisos y difusos; para ello es preciso tener un adecuado conocimiento de las diferentes epilepsias y síndromes epilépticos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Jones BE. Basic mechanisms of sleep-wake states. In: Kryger MH, Roth T, Dement WC De. Principles and Practice of Sleep Medicine. Philadelphia: WB Saunders Co. 1989:86.
2. Villanueva-Gómez F. Descripción vídeo-EEG de crisis paroxísticas no epilépticas. *Rev Neurol* 2000;30(Supl.1): S9-S15.
3. Rodríguez-Barrionuevo AC, Rodríguez-Vives MA, Bauzano-Poley E. Trastornos paroxísticos no epilépticos. Los trastornos del sueño en la infancia. En *Neurología Pediátrica*. Ed. Ergón. Madrid. 2000. Pág. 265-287.
4. Herranz-Fernández JL, Casas-Fernández C. Escala de Calidad de Vida del niño con epilepsia (CAVE). *Rev Neurol* 1996;24(125): 28-30.
5. Casas-Fernández C. Experiencia con el cuestionario de Calidad de Vida en el niño con epilepsia (CAVE). *Rev Neurol* 1997;25 (139):415-21.
6. Casas-Fernández C. Enfoque diagnóstico del niño con crisis generalizadas. *Rev Neurol* 1998;26(150):311-21.
7. Casas-Fernández C. Epilepsia del adolescente. Actitud terapéutica. En *epilepsia del adolescente*. Eds. Glaxo-Wellcome. Madrid. 1998: 27-38.
8. Fejerman N, Medina CS, Caraballo RN. Trastornos paroxísticos y síntomas episódicos no epilépticos. En Fejerman N, Fernández Álvarez E. /eds. *Neurología Pediátrica* 2ª ed. Ed. Médica Panamericana. Buenos Aires 1997. 584-99.
9. Scheepers B, Clough P, Pickles C. The misdiagnosis of epilepsy: findings of a population study. *Seizure* 1998 Oct;7(5):403-6.

10. Casas-Fernández C. Generalidades. Historia Clínica. Exploración neurológica. Pruebas complementarias. En Neurología Pediátrica. Ed. Ergón. Madrid. 2000. Pág. 1-20.
11. Casas-Fernández C. Aspectos más recientes de la genética de las epilepsias. *Rev Neurol* 2000;30(Supl.1):S46-S59.
12. Okubo Y, Matsuura M, Asai T, Asai K, Kato M, Kojima T, Toru M. Epileptiform EEG discharges in healthy children: prevalence, emotional and behavioural correlates, and genetic influences. *Epilepsia* 1994;35(4):832-41.
13. Cavazzuti GB, Cappella L, Nalin A. Longitudinal study of epileptiform EEG patterns in normal children. *Epilepsia* 1980;21(1):43-55.
14. Scher MS. Electroencefalografía pediátrica y potenciales evocados. En Kenneth F. Swaiman (eds). Neurología Pediátrica. Principios y prácticas. 2ª ed. Mosby/Doyma Libros. Madrid 1996: 77-125.
15. Villanueva-Gómez F, Fernández Miranda MC, de Juan Frígola J, Salas Puig J. Epilepsia y sueño a través de la evidencia del registro vídeo-electroencefalográfico. *Rev Neurol* 2002;35(Supl.1):S47-S51.
16. Madoz P. Sueño y privación en el diagnóstico de la epilepsia. *Rev Neurol* 1995;23(124):1271-79.
17. Arroyo Serrano S. Mecanismos de activación de la epilepsia durante el sueño y el despertar. Privación de sueño y epilepsia. *Rev Neurol* 1995;23(124):1280-83.
18. Villanueva-Gómez Descripción vídeo-EEG de las crisis epilépticas. *Rev Neurol* 2000;30(Supl.1):S4-S9.
19. Legido A. Avances en el diagnóstico y tratamiento de la epilepsia infantil. *Rev Neurol* 1996;24(130):688-93.
20. Cragar DE, Berry DT, Fakhoury TA, Cibula JE, Schmitt FA. A review of diagnostic techniques in the differential diagnosis of epileptic and non-epileptic seizures. *Neuropsychol Rev* 2002 March;12(1):31-64.
21. Cascino GD. Clinical indications and diagnostic yield of video-electroencephalographic monitoring in patients with seizures and spells. *Mayo Clin Proc* 2002 Oct;77(10):1111- 20.
22. Cascino GD. Video-EEG monitoring in adults. *Epilepsia* 2002;43(suppl 3):80-93.