

# SÍNDROMES EPILEPTICOS

Este material es cortesía de Armstrong Laboratorios de México, S.A. de C.V.

## Carta presentación de la colección SÍNDROMES EPILEPTICOS

Laboratorios Armstrong de México, tiene más de 50 años trabajando en la educación médica continua de los médicos del país y en esta ocasión nos es muy grato comunicarles, que les será entregados en los próximos meses, un material puramente académico de un tema muy básico en la epilepsia, él cual ha tenido cambios muy importantes en terminología, como son los Síndromes Epilépticos. La idea es irles obsequiando una lámina por quincena hasta lograr completar la colección completa, de lo que para la ILAE (International League Against Epilepsy) hoy día, constituyen la descripción de los síndromes epilépticos. Agradecemos el apoyo en la elaboración de este material al Dr. Juan Carlos Reséndiz Aparicio, quien es el Coordinador Nacional del Programa Prioritario de Epilepsia del Sector Salud, México. Esperemos que esta colección sea de su agrado y le ayude en su práctica médica diaria.



Una empresa de Grupo Empresarial Bagó S.A.

# CLASIFICACIÓN DE LOS SÍNDROMES EPILÉPTICOS:

## I. Epilepsias y síndromes con inicio en etapa de recién nacido e infancia (RN a 2 años)

a) Tipo de epilepsia focal	
• Epilepsia autolimitada neonatal.....	8
• Epilepsia autolimitada neonatal-infantil familiar .....	10
• Epilepsia autolimitada infantil.....	12
b) Tipo de epilepsia focal y generalizada	
• Epilepsia genética con crisis febriles plus.....	14
c) Tipo de epilepsia generalizada	
• Epilepsias mioclónicas de la infancia.....	16
d) Síndromes con encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) o con deterioro neurológico progresivo	
• EED infantil temprana.....	18
• Epilepsia de la infancia con crisis focales migratorias.....	20
• Síndromes de espasmos epilépticos infantiles.....	22
• Síndrome de Dravet.....	24
Encefalopatías epilépticas y del desarrollo (EED) de etiología específica:	
• EED-KCNQ2.....	26
• EED dependiente de piridoxina	
• EED dependiente de piridoxamina 5' fosfato.....	28
• EED-CDKL5.....	30
• Epilepsia de racimos PCDH19 (protocaderín)...	32
• Síndrome por deficiencia del transportador de glucosa 1 (GLUT 1).....	34
• Síndrome Sturge Weber.....	36
• Crisis gelásticas con hamartoma hipotalámico.....	38

## II. Síndromes epilépticos de inicio en la niñez (2-12 años)

a) Tipo de epilepsia focal. Epilepsias focales autolimitadas:	
• Epilepsia autolimitada con puntas centrotemporales.....	40
• Epilepsia autolimitada con características autonómicas.....	42
• Epilepsia visual de inicio en la niñez.....	44
• Epilepsia fotosensible del lóbulo occipital.....	46
• Epilepsia con mioclonía palpebral.....	48
• Epilepsia con ausencia mioclónica.....	50
b) Síndromes de encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) o con deterioro neurológico progresivo	
• Epilepsia con crisis mioclonoatónicas.....	52
• Síndrome de Lennox-Gestaut.....	54
• Encefalopatía epiléptica y del desarrollo con activación de punta onda en sueño y encefalopatía epiléptica con activación de punta onda en sueño.....	56

• Síndrome epiléptico relacionado con infección febril.....	58
• Síndrome epiléptico con hemiconvulsión-hemiplejía .....	60

## III. Síndromes epilépticos con inicio en edad variable

a) Tipo de epilepsia focal	
• Epilepsia hipercinética relacionada con el sueño (hipermotora) .....	62
• Epilepsia familiar del lóbulo temporal mesial.....	64
• Epilepsia focal familiar con focos variables.....	66
• Epilepsia con características auditivas.....	68
• Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis hipocampal.....	70
b) Tipo de epilepsia focal y generalizada	
• Epilepsia con crisis inducidas por la lectura.....	72
c) Síndromes con encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) o con deterioro neurológico progresivo	
• Síndrome de Rasmussen.....	74
• Epilepsias mioclónicas progresivas.....	76

## IV. Epilepsias idiopáticas generalizadas

• Epilepsia de ausencia infantil.....	78
• Epilepsia de ausencia juvenil.....	80
• Epilepsia mioclónica juvenil.....	82

# INTRODUCCIÓN Y CLASIFICACIÓN

## SÍNDROMES EPILÉPTICOS

Los síndromes epilépticos, son un grupo de enfermedades, en los cuales los pacientes comparten el tipo de crisis epilépticas, características del electroencefalograma (EEG), de estudios de neuroimagen, con frecuencia características dependientes de edad, como la edad de inicio y en caso de aplicar edad de remisión, factores desencadenantes, variaciones durante el día, muchas veces pronóstico, comorbilidades y finalmente pueden tener implicaciones similares de etiología, así como de tratamiento farmacológico o quirúrgico. Los síndromes epilépticos se han reconocido desde hace más de 50 años, aunque a pesar de ello no existía una clasificación que la ILAE “International League Against Epilepsy” aceptara y es por ello que un grupo de trabajo de esta sociedad médica, que es la que regula el conocimiento de la epilepsia a nivel mundial, trabajó en conceptos nosológicos y definiciones para llegar a un consenso acerca de las entidades que cumplen criterios para establecerse como un síndrome epiléptico.

Se define síndrome epiléptico como un conjunto característico de síntomas clínicos y electroencefalográficos, que con frecuencia se respaldan de hallazgos etiológicos específicos (estructurales, genéticos, metabólicos, inmunitarios e infecciosos).

Para esta nueva clasificación se dividieron los síndromes de acuerdo con la edad típica de inicio y por otro lado en aquellos que presentan crisis focales, focales y generalizadas o crisis generalizadas y finalmente en la asociación con alteraciones del desarrollo y/o con encefalopatía epiléptica o bien con deterioro neurológico progresivo.

Existe un concepto importante a conocer, para entender las nuevas descripciones de los síndromes epilépticos. El concepto de encefalopatías epilépticas y del desarrollo (EED):

- a) En la encefalopatía del desarrollo, las deficiencias se deben a la etiología subyacente de la epilepsia.
- b) En la encefalopatía epiléptica, las deficiencias se deben a las crisis frecuentes o a las descargas epileptiformes.
- c) En la encefalopatía epiléptica y del desarrollo, las deficiencias se deben tanto a la etiología subyacente como a las crisis frecuentes o a las descargas epileptiformes.

## CLASIFICACIÓN DE LOS SÍNDROMES EPILÉPTICOS:

### I. Epilepsias y síndromes con inicio en etapa de recién nacido e infancia (RN a 2 años)

#### a) Tipo de epilepsia focal

Epilepsia auto-limitada neonatal

Epilepsia auto-limitada neonatal-infantil familiar

Epilepsia auto-limitada infantil

#### b) Tipo de epilepsia focal y generalizada

Epilepsia genética con crisis febriles plus

#### c) Tipo de epilepsia generalizada

Epilepsias mioclónicas de la infancia

#### d) Síndromes con encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) o con deterioro neurológico progresivo

EED infantil temprana

Epilepsia de la infancia con crisis focales migratorias

Síndromes de espasmos epilépticos infantiles

Síndrome de Dravet

*Encefalopatías epilépticas y del desarrollo (EED) de etiología específica:*

EED -KCNQ2

EED-Dependiente de piridoxina

EED-Dependiente de pirodoxamina 5´ fosfato

EED- CDKL5

Epilepsia en racimos PCDH19 (protocaderin)

Síndrome por deficiencia del transportador de glucosa 1 (GLUT 1)

Síndrome Sturge Weber

Crisis gelásticas con hamartoma hipotalámico

## II. Síndromes epilépticos de inicio en la niñez (2-12 años)

### a) Tipo de Epilepsia focal. *Epilepsias focales autolimitadas:*

Epilepsia autolimitada con puntas centrotemporales

Epilepsia autolimitada con características autonómicas

Epilepsia visual de inicio en la niñez

Epilepsia fotosensible del lóbulo occipital

### b) Tipo de epilepsia generalizadas

Epilepsia con mioclonía palpebral

Epilepsia con ausencia mioclónica

### c) Síndromes con encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) o con deterioro neurológico progresivo

Epilepsia con crisis mioclono atónicas

Síndrome de Lennox-Gastaut

Encefalopatía epiléptica y del desarrollo con activación de punta onda en sueño y encefalopatía epiléptica con activación de punta onda en sueño

Síndrome epiléptico relacionado a infección febril

Síndrome epiléptico con Hemiconvulsión-Hemiplejía

## III. Síndromes epilépticos con inicio en edad variable

### a) Tipo de epilepsia focal

Epilepsia hipercinetica relacionada al sueño (hipermotora)

Epilepsia familiar del lóbulo temporal mesial

Epilepsia focal familiar con focos variables

Epilepsia con características auditivas

Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis hipocampal

## b) Tipo de epilepsia focal y generalizada

Epilepsia con crisis inducidas por la lectura

## c) Síndromes con encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) o con deterioro neurológico progresivo

Síndrome de Rasmussen

Epilepsias mioclónicas progresivas

## IV. Epilepsias idiopáticas generalizadas

Epilepsia de ausencia infantil

Epilepsia de ausencia juvenil

Epilepsia mioclónica juvenil

Epilepsia con solo crisis generalizadas tónico clónicas

### Notas

Los factores a considerar en la descripción de los síndromes y que son los que vamos a analizar en todas las láminas de la colección son: Tipo de crisis / EEG / Edad de inicio / Desarrollo al inicio / Examen neurológico / Imagen / Pruebas, genéticas y otras / Curso de la enfermedad / Notas especiales. Se anotan los datos que aparecen en la descripción original de cada síndrome.

Para los criterios que definen cada uno de los síndromes se establecen tres apartados:

**Obligatorios:** TODOS deben estar presentes para hacer el diagnóstico.

**Alertas:** Habitualmente NO están presentes en el síndrome. A mayor número de alertas, menos certero es el diagnóstico.

**Excluyentes:** NINGUNO debe estar presente, si está presente se descarta el diagnóstico.

### Bibliografía:

Elaine C. Wirrell, Rima Nabbout, Ingrid E. Scheffer, Taoufik Alsaadi, Alicia Bogacz, Jacqueline A. French, Edouard Hirsch *et al.* Methodology for classification and definition of epilepsy syndromes with list of syndromes: Report of the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;00:1-16. DOI: 10.1111/epi.17237

# EPILEPSIA AUTOLIMITADA NEONATAL (FAMILIAR)

Los pacientes que inician con su epilepsia en edades tempranas de la vida, con frecuencia tienen una alta carga de problemas cognitivos y conductuales. Para iniciar la descripción de estos síndromes en los primeros dos años, se debe comentar que se dividieron en dos grupos, los síndromes epilépticos autolimitados y las encefalopatías epilépticas y del desarrollo. Así mismo se introduce un grupo de síndromes para aquellos que tienen una etiología específica. De manera tradicional los síndromes se han definido principalmente por características electroclínicas, sin embargo, en los últimos veinte años con el estudio de la genética se ha podido establecer síndromes con etiología genética.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia autolimitada neonatal (familiar)

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis tónicas focales al inicio, que afectan la cabeza, la cara y las extremidades.

Crisis focales clónicas o tónicas, pueden alternar de lado de crisis a crisis y pueden evolucionar a crisis bilaterales tónico clónicas.

### Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Historia clínica sugestiva de crisis in útero.

**EEG:** Interictal: Lentificación leve del ritmo de base.

**Examen neurológico:** Anormalidades significativas en el examen neurológico, excluyendo hallazgos incidentales.

**Otros estudios:** Falta de variante genética patógena asociada al síndrome. Más común KCNQ2 o KCNQ3 o bien falta de antecedentes familiares que sugieran herencia autosómica dominante de penetrancia incompleta.

**Curso de la enfermedad:** Retraso leve en el desarrollo neurológico a largo plazo.

Falta de remisión de la epilepsia después de los 6 meses.

Epilepsia fármaco-resistente.

### Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Espasmos epilépticos. Crisis mioclónicas. Crisis tónicas generalizadas. Crisis tónico clónicas generalizadas.

**EEG:** Interictal.- Lentificación focal persistente o lentificación moderada a severa del ritmo de base no limitada al periodo postictal.

Patrón de brote supresión.

Hypsarritmia.

Ictal.- Falta de correlación del EEG con los síntomas clínicos.

**Edad de inicio:** Inicio después del primer mes de edad.

**Desarrollo al inicio:** Cualquier grado de encefalopatía.

**Imagen:** Neuroimagen que muestre una lesión causal de las crisis.

**Otros estudios:** Otra causa sintomática aguda, incluyendo infecciones, isquemia, hemorragia, encefalopatía hipóxico-isquémica o problemas metabólicos.

**Curso de la enfermedad:** Moderada a severa afectación al neurodesarrollo.

### Notas

Se requiere una resonancia magnética no lesional para diagnosticar este síndrome.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados se puede diagnosticar sin EEG, ni resonancia en un recién nacido con antecedentes familiares sugestivos de Epilepsia autolimitada neonatal (familiar), que cumple con todos los demás criterios clínicos obligatorios y de exclusión y no tiene alertas. Sin embargo, la historia clínica de los miembros de la familia afectados debe ser consistente y se requiere seguimiento del paciente para asegurar que el curso también cumpla con los criterios.

### Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349-1397. DOI: 10.1111/epi.17239

# EPILEPSIA AUTOLIMITADA NEONATAL INFANTIL FAMILIAR

Dentro del grupo de las epilepsias autolimitadas existen síndromes que son heredados, así como de novo, las cuales producen características electro-clínicas muy similares en casos familiares y no familiares. Por tal razón se asigna un nombre para el síndrome y la herencia como un descriptor secundario. El término benigno ya ha sido cambiado por autolimitado desde clasificaciones previas.

Las crisis secuenciales a que se hace referencia, pueden incluir crisis tónicas, clónicas y/o componentes autonómicos, así como automatismos, sin un tipo de crisis predominante. El patrón ictal en una crisis secuencial es una crisis que va cambiando a través del avance de la crisis, en su tipo de manifestación. Las crisis secuenciales se caracterizan por varias manifestaciones de crisis que ocurren en secuencia en una misma crisis epiléptica. Por ejemplo, una crisis puede iniciar con manifestación de crisis tónica focal, seguida de clónicas focales y después espasmos epilépticos, sin un predominio de alguna de ellas.

## Criteria diagnósticos para la Epilepsia autolimitada neonatal-infantil familiar

### Criteria Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales tónicas con desviación de cabeza y ojos, seguida por otros eventos tónicos - clónicos y puede evolucionar a crisis bilateral tónico-clónica.

**Edad de inicio:** 1 día a 23 meses.

### Criteria de Alerta

**Tipos de crisis:** Crisis secuenciales.

**EEG:** Interictal.- Lentificación leve del ritmo de base.

**Desarrollo al inicio:** Historia de crisis sintomáticas agudas que incluyen infección intracraneal, isquemia o accidente vascular hemorrágico, encefalopatía hipóxico isquémica y trastornos metabólicos.

**Examen neurológico:** Anormalidades significativas en el examen neurológico, excluyendo hallazgos incidentales.

**Otros estudios:** Falta de variante patógena del gen asociado al síndrome, generalmente SCN2A.

**Curso de la enfermedad:** Retraso leve del neurodesarrollo a largo plazo  
Falta de remisión de la epilepsia a los 2 años.  
Epilepsia Fármaco-resistente.

### Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Espasmos epilépticos.

Crisis mioclónicas

**EEG: Interictal.-** Lentificación focal persistente o moderada a grave lentificación del ritmo de base no limitada al periodo postictal.

Patrón de brote supresión.

Hipersarritmia.

Ictal.- Falta de correlato del EEG con los síntomas clínicos.

**Desarrollo al inicio:** Encefalopatía.

**Imagen:** Neuroimagen documentando una lesión causal de las crisis.

**Curso de la enfermedad:** Moderada a severa afectación al neurodesarrollo.

### Notas

Se requiere una Resonancia Magnética no lesional para diagnosticar este síndrome.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados puede ser diagnosticada sin EEG ni resonancia en un recién nacido con antecedentes familiares sugestivos de una epilepsia neonatal-infantil autolimitada familiar que cumple con todos los demás criterios clínicos obligatorios, de exclusión y que no tiene alertas. Sin embargo, la historia clínica de los miembros afectados de la familia, debe ser consistente con el curso esperado y el seguimiento del paciente debe ser cuidadoso para garantizar que en su curso sea consistente con el síndrome.

### Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozowitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349–1397. DOI: 10.1111/epi.17239

# EPILEPSIA AUTOLIMITADA INFANTIL (FAMILIAR)

En general en los síndromes epilépticos autolimitados que comienzan antes de los dos años de edad, las crisis suelen responder a los fármacos y están asociados con una cognición normal o bien con un mínimo deterioro cognitivo.

El síndrome de Epilepsia autolimitada infantil (familiar) fue descrito por primera vez en familias con una herencia dominante. La edad de inicio oscila entre los 3 y los 20 meses con un pico a los 6 meses. La historia perinatal es típicamente normal, sin complicaciones, con un perímetro cefálico y un examen neurológico normal. Las crisis pueden ser frecuentes al inicio, pero por lo general remiten alrededor del año de iniciadas. Una minoría podría persistir hasta la edad adulta. Se tiene que hacer diagnóstico diferencial con crisis sintomáticas agudas, con etiologías estructurales, con la epilepsia con crisis focales migratorias e incluso con Síndrome de Dravet en donde una diferencia importante son las crisis hemiclónicas prolongadas que se dan en el Dravet y no en este síndrome.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia autolimitada infantil (familiar)

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales con detención de conducta, alteración de consciencia, automatismos, versión de cabeza/ojos y movimientos clónicos (con frecuencia alternando de un lado a otro y progresando a hemiclónica o a focal que evoluciona a bilateral tónico clónica).

Las crisis son usualmente breves (menos de 3 minutos).

### Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Crisis clónicas prolongadas (hemiclónicas) más de 10 minutos.

**EEG:** Interictal.- Lentificación leve del ritmo de base.

**Edad de inicio:** Inicio de 18 a 36 meses.

**Desarrollo al inicio:** Retraso leve del desarrollo.

**Examen neurológico:** Anormalidades significativas del examen neurológico, excluyendo hallazgos incidentales.

**Otros estudios:** Falta de variantes patógenas encontradas en PRRT2, SCN2A, KCNQ2, KCNQ3.

Falta de antecedentes familiares que sugieran herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta.

**Curso de la enfermedad:** Sin remisión en niñez tardía (6-12 años).

### Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Espasmos epilépticos.

Crisis mioclónicas.

Crisis secuenciales.

Crisis Tónicas.

**EEG:** Interictal.- Lentificación focal persistente.

Lentificación del ritmo de base moderado o severo que no se limita al periodo postictal.

Hipsarritmia.

**Edad de inicio:** Menores de un mes o mayores de 36 meses.

**Desarrollo al inicio:** Retraso moderado o severo, regresión neurocognitiva.

**Imagen:** Resonancia Magnética con lesión causal.

**Curso de la enfermedad:** Regresión neurocognitiva con crisis mioclónicas, ataxia, espasticidad.

### Notas

Se requiere resonancia no lesional para diagnosticar este síndrome.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, se puede diagnosticar sin EEG ni resonancia en un niño, con un historial familiar sugestivo de Epilepsia autolimitada infantil (familiar) que cumple con todos los criterios clínicos obligatorios, de exclusión y no tiene alertas. Sin embargo, la historia clínica de los familiares afectados, debe ser consistente con el curso esperado para una Epilepsia autolimitada infantil (familiar) y se requiere seguimiento del paciente para asegurar que su curso sea consistente con el síndrome.

### Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozowitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin 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*. 2022;63:1349-1397. DOI: 10.1111/epi.17239

Para las crisis febriles plus no existe un cuadro de datos obligatorios, alertas y excluyente, debido a que esta entidad es un espectro, es por ello que es preferible dar algunas anotaciones particulares, para poder identificar este grupo.

Se describió originalmente como una epilepsia familiar autosómica dominante con penetrancia variable. Sus siglas internacionales de las crisis febriles plus es GEFS+ e incluye un espectro de fenotipos de epilepsia con crisis atónicas, mioclónicas, síndrome de Dravet, crisis idiopáticas, otros síndromes genéticos de epilepsia generalizada y epilepsias focales, con fenotipos heterogéneos, que están presentes generalmente en la misma familia. Aunque las crisis febriles son el sello distintivo de GEFS+ y ocurren en muchos miembros de la familia, no necesariamente todos los miembros de la familia están afectados. Se sabe que tiene una genética heterogénea con variantes patógenas identificadas en varios genes.

Aunque el fenotipo más frecuente en la epilepsia genética con crisis febriles plus, son las crisis febriles clásicas, el siguiente en frecuencia son las crisis febriles plus que pueden tener varias presentaciones, siendo lo más frecuente cuando las crisis típicas persisten más allá de los 6 años de edad.

Una historia familiar de este tipo de síndrome sugiere el diagnóstico, aunque se han identificado casos sin antecedentes familiares y con una variante patógena de novo en un gen GEFS+.

**Epidemiología:** Es un síndrome familiar común, pero no existe un dato epidemiológico de su incidencia.

**Contexto clínico:** La epilepsia genética con crisis febriles plus puede comenzar antes de los 6 meses de edad (a diferencia de las crisis febriles típicas que comienzan después del sexto mes) y persisten más allá de los 6 años de edad. Crisis febriles plus (CF+) es el término que se utiliza para las crisis febriles que persisten más allá de los 6 años y/o evolucionan a crisis afebriles. Otros tipos de crisis afebriles se pueden presentar en el transcurso de los años. Las crisis febriles clónicas prolongadas (hemiclónicas) con fiebre antes de los 15 meses, si son recurrentes deben sugerir un síndrome de Dravet. En el paciente con CF+ el examen neurológico y las capacidades cognitivas suelen ser normales.

**Curso de la enfermedad:** Las crisis febriles plus suelen responder a los fármacos anticrisis, aunque no todos los pacientes requieren tratamiento profiláctico. Por lo general, los pacientes que solo presentan crisis febriles plus, tienen una epilepsia autolimitada, con resolución de sus crisis en la pubertad. El curso de la enfermedad para los pacientes que presentan otros tipos de epilepsias o síndromes epilépticos dentro del espectro de la epilepsia genética con crisis febriles plus, depende del tipo de epilepsia o síndrome con que curse.

**Crisis:** Las crisis febriles, que pueden ser generalizadas o focales son obligatorias para el diagnóstico. Además, se puede observar una variedad de otras crisis afebriles generalizadas o focales.

**EEG:** El ritmo de fondo del EEG es normal. De manera ocasional pueden verse puntas focales o generalizadas. El EEG ictal varía dependiendo del tipo de crisis.

**Imagen:** Si se realiza una resonancia magnética, no muestra una etiología causal en los pacientes con el síndrome de epilepsia genética con crisis febriles plus.

**Genética:** La herencia es autosómica dominante con penetrancia variable. Los miembros de la familia pueden presentar diferentes tipos de crisis o síndromes epilépticos, que pueden estar asociados con fiebre o crisis febriles.

Aunque el gen SCN1B fue el primer gen identificado, no es el gen que se asocia con más frecuencia. Se ha encontrado en aproximadamente el 10% de las familias una asociación con el gen SCN1A. Otras variantes genéticas que codifican para canales de sodio y potasio dependientes de voltaje, así como canales iónicos dependientes de ligando, incluyendo las subunidades del receptor nicotínico colinérgico, las subunidades de las subunidades del receptor A de GABA y la sintaxina 1B, también se han relacionado con este síndrome.

**Diagnósticos diferenciales:** Se debe diferenciar de crisis febriles familiares sin antecedentes que sugieran un síndrome de epilepsia genética con crisis febriles plus. Con crisis infantiles de causa aguda, por ejemplo, isquemia, infección o hipoglucemia. Etiologías estructurales como malformaciones del desarrollo cortical o lesión cerebral previa.

### Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349–1397. DOI: 10.1111/epi.17239

# EPILEPSIA MIOCLÓNICA DE LA INFANCIA

El síndrome de epilepsia mioclónica de la infancia, se presenta con crisis mioclónicas de inicio, que puede ser activado por un ruido repentino, sobresalto o al tacto, menos comúnmente por estimulación fótica. Algunos autores han propuesto el término de epilepsia mioclónica refleja de la infancia si las crisis mioclónicas se activan por factores desencadenantes como el ruido o sobresalto y se propone que los niños con este síndrome tienen una menor edad de inicio, mejor respuesta a los medicamentos anticrisis, mayor tasa de remisión y un resultado cognitivo mejor, sin embargo, este síndrome podría considerarse un subgrupo de las epilepsias mioclónicas de la infancia. En la mayoría de las veces las crisis son autolimitadas.

Este síndrome inicia entre los 4 meses y los 3 años con un pico entre los 6 a 18 meses, siendo más afectados los varones en proporción 2:1. Las crisis mioclónicas involucran la cabeza y la parte superior de los brazos, suelen ocurrir varias veces al día, tanto en vigilia como en sueño. Pueden llegar a ocurrir en grupos y provocar caídas. Las que son inducidas por reflejo se observan en una tercera parte de los casos. Las crisis febriles están presentes

## Criterios diagnósticos para la epilepsia mioclónica de la infancia

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis mioclónicas.

**EEG:** Ritmo de fondo normal.

### Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Crisis tónico-clónicas generalizadas afebriles o crisis clónicas generalizadas al inicio de la epilepsia.

**EEG:** Interictal.- Sin descarga generalizada de punta onda en el registro de sueño.

Respuesta fotoparoxística de baja frecuencia en la estimulación fótica sugiere enfermedad CLN2 (enfermedad de depósito lisosomal por deficiencia de la enzima lisosomal tripeptidil peptidasa 1).

**Desarrollo al inicio:** Retraso del habla al momento del diagnóstico. Retraso en desarrollo moderado o severo.

**Examen neurológico:** Anormalidades importantes del examen neurológico, excluyendo los hallazgos incidentales.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Cualquiera de los siguientes tipos de crisis: crisis de ausencia, crisis atónicas, espasmos epilépticos, crisis focales con alteración de la consciencia, crisis focales clónicas (hemiclónicas), crisis de ausencia mioclónica, crisis tónicas.

**EEG:** Ictal.- presencia de evento mioclónico sin correlato en el EEG.

**Interictal:** Hipsarritmia. Punta onda lenta generalizada (<2.5 Hz).

**Edad de inicio:** Inicio de las crisis mioclónicas antes de los 4 meses o mayores de 3 años.

**Examen neurológico:** Dismorfias u otras anomalías congénitas (que sugieran trastornos cromosómicos).

**Imagen:** Anormalidades en neuroimagen significativas.

**Otros estudios:** Glucosa baja en líquido cefalorraquídeo o variante patogénica SLC2A1 (Síndrome Glut-1).

**Curso de la enfermedad:** Regresión neurocognitiva.

## Notas

Se requiere una resonancia magnética no lesional para el diagnóstico.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico, pero se es muy recomendable para confirmar que el mioclono es epiléptico, si en el registro de sueño interictal no se muestra una punta onda generalizada.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, como mínimo un EEG en sueño que demuestre punta onda generalizada es necesario para hacer el diagnóstico.

## Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349-1397. DOI: 10.1111/epi.17239

# ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO INFANTIL TEMPRANA

En la encefalopatía epiléptica y del desarrollo infantil temprana, el inicio de la epilepsia es en los primeros tres meses de vida, con crisis frecuentes que suelen ser resistentes a los medicamentos, se encuentran hallazgos anormales en el examen neurológico como son anomalías de postura, el tono o el movimiento y existe un deterioro del desarrollo de moderado a profundo que se hace más evidente al paso del tiempo. Los niños y las niñas son afectadas en igual proporción. Esta categoría diagnóstica incluye a los pacientes previamente clasificados como Síndrome de Ohtahara (patrón de brote supresión con crisis tónicas) y a los que se diagnosticaban como encefalopatía mioclónica temprana (predominio de crisis mioclónicas, con brote supresión o con otras anormalidades importantes en su EEG). Se tomó la decisión, que separar de la encefalopatía epiléptica y del desarrollo infantil temprana, a los pacientes con síndrome de Ohtahara o a la Encefalopatía mioclónica temprana, no es necesario, ya que no proporciona información valiosa, para la toma de decisiones clínicas o el pronóstico.

Las crisis tónicas son frecuentes y pueden ocurrir aisladas o en salvas de 10 a 20, y cuando ocurren en salvas se presentan independientemente del ciclo del sueño a diferencia de los espasmos infantiles que con frecuencia ocurren al despertar, además las crisis tónicas duran más que los espasmos epilépticos. Las crisis tónicas son focales o asimétricas en el periodo neonatal. En ocasiones el mioclono focal o multifocal puede ser el tipo de crisis predominante y la frecuencia de la mioclonía es variable. El mioclono errático es una variedad que es asincrónico, asimétrico, que puede ocurrir en la cara, las extremidades o bien solo limitarse a una ceja, labio o un dedo, que ocurren en vigilia y sueño. Recordar que el mioclono errático se asocia más frecuentemente con una etiología metabólica.

Es posible la presencia de espasmos epilépticos en algunos pacientes, que son más frecuentes en el primer mes de vida y que ocurren en salvas al despertar. También se pueden presentar crisis secuenciales.

## Criterios diagnósticos para la Encefalopatía epiléptica y del desarrollo infantil temprana

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis tónicas y/o mioclónicas.

**EEG:** Interictal.- Patrón de brote supresión o descargas multifocales  
Lentificación difusa.

**Edad de inicio:** Del nacimiento a los 3 meses (ajustado en prematuros).

**Comorbilidades tempranas:** Retraso del desarrollo previo o poco después del inicio de las crisis.

**Curso de la enfermedad:** Neurodesarrollo anormal, que incluye discapacidad intelectual.

## Criterios de Alerta

**Desarrollo al inicio:** Desarrollo normal al inicio, aunque se reconoce que esto puede ser desafiante, para la evaluación histórica de precisión.

**Examen neurológico al inicio:** Examen neurológico normal, aunque se reconoce que esto puede ser difícil de evaluar en estos niños que tienen crisis muy frecuentes y/o que reciben medicamentos anticrisis que pueden alterar su examen.

## Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero se recomienda mucho para excluir causas estructurales.

No se requiere EEG ictal en un lactante con características clínicas y con un EEG interictal que muestra patrón de brote supresión, descargas multifocales con enlentecimiento difuso.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, este síndrome no se puede diagnosticar sin un EEG interictal.

**Comentario adicional:** Las variantes genéticas patogénicas causales se pueden identificar en más de la mitad de los pacientes con Encefalopatía epiléptica y del desarrollo infantil temprana.

## Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozowitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349–1397. DOI: 10.1111/epi.17239

# EPILEPSIA DE LA INFANCIA CON CRISIS FOCALES MIGRATORIAS

La epilepsia de la infancia con crisis focales migratorias, es una encefalopatía epiléptica y del desarrollo rara, que inicia con crisis focales, resistente al tratamiento farmacológico en el primer año de vida, usualmente inician en los primeros 6 meses de vida con una media de 3 meses, más extraño que inicien en el segundo semestre antes del año. Los hombres y las mujeres son afectados por igual.

Las crisis focales, pueden surgir en ambos hemisferios cerebrales y migran de una región cortical a otra durante la crisis. Con frecuencia las crisis se pueden prolongar, llegando a presentar estado epiléptico.

La causa es principalmente genética, teniendo como gen principal al KCNT1 y más de 25 genes que se han asociado a este síndrome. El pronóstico es malo, con discapacidad neurológica severa y una esperanza de vida reducida, que puede estar en parte relacionada con la mutación genética específica, aunque se ha reportado una evolución más leve, en pocos niños. Algunos pacientes también tienen afectación en la motilidad intestinal de manera severa y pueden llegar a cursar con un trastorno del movimiento, como es común en muchas encefalopatías epilépticas del desarrollo genéticas.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia de la infancia con crisis focales migratorias

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales /multifocales tónica o clónica, con o sin sutil detención de conducta y evidentes características autonómicas.

Las crisis migran clínicamente de un hemisferio o lóbulo a otro.

La frecuencia de las crisis aumenta rápidamente en las primeras semanas y meses, con frecuencia progresando a estado epiléptico.

**EEG:** La grabación ictal muestra un patrón de migración (esto podría perderse si no se realiza un video-EEG prolongado).

Interictal.- Descargas multifocales.

**Edad de inicio:** Menos de 12 meses.

**Comorbilidades:** Detención del desarrollo o regresión con crisis frecuentes.

**Curso de la enfermedad:** Retraso del desarrollo neurológico.

## Criterios de Alerta

**EEG:** Interictal.- Patrón de brote supresión antes de la medicación. Foco epiléptico persistente único. Hipsarritmia.

**Edad de inicio:** Inicio de los 6 a los 12 meses.

**Desarrollo al inicio: Retraso severo previo al inicio de las crisis.**

**Examen neurológico:** Anormalidades significativas en el examen neurológico previo al inicio de las crisis.

**Curso de la enfermedad:** Libertad de crisis. Ausencia de atrofia cerebral en la resonancia magnética.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis mioclónicas.

**Imagen:** Neuroimagen anormal con lesión causal estructural.

## Notas

Se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, para excluir una etiología estructural como causa.

Es posible que no se requiera un EEG ictal si se observa migración clínica de las crisis. Sin embargo, es altamente recomendable un EEG ictal para documentar el patrón de migración.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, el diagnóstico de una Epilepsia de la infancia con crisis focales migratorias, se puede diagnosticar con la observación clínica de la crisis migratoria sin EEG ni resonancia magnética, siempre que se cumplan los demás criterios clínicos obligatorios y de exclusión.

## Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349-1397. DOI: 10.1111/epi.17239

# SÍNDROME DE ESPASMOS EPILEPTICOS INFANTILES

Síndrome de espasmos epilépticos infantiles, es un término propuesto para abarcar tanto el síndrome de West, como a los niños que presentan espasmos epilépticos que no cumplen con todos los criterios del Síndrome de West. El Síndrome de West se refería clásicamente a la triada de espasmos epilépticos, hipsarritmia y un estancamiento o regresión del desarrollo, sin embargo, a menudo tenemos niños que les falta uno de estos tres criterios. Este síndrome agrupa a todos los casos de espasmos infantiles, independientemente de los hallazgos del EEG y se mantiene el término de Síndrome de West para los casos en que cumplen la triada.

Este cambio enfatiza la importancia del diagnóstico temprano y tratamiento, debido a que iniciar rápido el manejo, proporciona mejor pronóstico. El adicionar la palabra epiléptico, se hizo para evitar cualquier confusión con espasmos no epilépticos. Recordar que la edad de inicio del espasmo epiléptico es entre el mes 1 y 24, con un pico de los 3 a los 12 meses, aunque pueden iniciar más tarde. En algunos casos, pacientes con encefalopatías epilépticas y del desarrollo infantil temprana u otras epilepsias de inicio temprano (generalmente crisis focales), pueden evolucionar a las características del síndrome de espasmos epilépticos infantiles después de 3 a 4 meses.

## Criterios diagnósticos para el Síndrome de espasmos epilépticos infantiles

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Espasmo epiléptico flexor, extensor o mixto que con frecuencia ocurren en salvas.

**EEG:** Interictal.- Hipsarritmia, descargas epileptiformes focales o multifocales (que pueden verse rápidamente después del inicio de los espasmos).

**Edad de inicio:** 1 a 24 meses (si los espasmos epilépticos empiezan más tarde esto no sería un síndrome de espasmos infantiles).

**Comorbilidades:** Desaceleración del desarrollo después de iniciar los espasmos, pero puede estar ausente en el inicio (difícil determinar la existencia significativa de trastorno del desarrollo).

### Criterios de Alerta

**EEG:** Interictal.- Estudio Normal.  
Patrón de brote supresión.

**Edad de inicio:** Edad de inicio a los 1 a 2 meses.

## Criterios de Exclusión

**EEG:** Ictal.- Estudio normal, durante el registro de los eventos clínicos de sospecha de espasmos.

### Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero se recomienda evaluar la causa subyacente.

No se requiere un EEG ictal, para el diagnóstico siempre y cuando el estudio interictal muestre hipsarritmia o anomalías epileptiformes o retraso en el desarrollo.

En ausencia de hipsarritmia o anomalías epileptiformes, se requiere un registro ictal.

**Posible síndrome en evolución:** Niños con lesión cerebral previa, malformaciones cerebrales del desarrollo o condiciones genéticas específicas, incluyendo encefalopatía epiléptica y del desarrollo infantil temprana, quienes muestran anomalías significativas en el EEG (alta amplitud, enlentecimiento del ritmo de base y/o descargas multifocales), deben ser vigilados por la posibilidad de desarrollar espasmos epilépticos clínicos. Sin embargo, el síndrome de espasmos infantiles, no se puede diagnosticar antes del inicio del tipo de crisis obligatorio.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones de recursos limitados, se recomienda un EEG interictal, sin embargo, en casos en que el EEG no esté disponible, si los espasmos epilépticos en salvas son claros y son vistos por un clínico experimentado (ya sea en persona o con ayuda de video), se cuenta con los otros criterios obligatorios y de exclusión, se puede diagnosticar un síndrome de espasmos infantiles.

### Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349–1397. DOI: 10.1111/epi.17239

# SÍNDROME DE DRAVET

El síndrome de Dravet, se caracteriza por el inicio en el primer año de vida generalmente, las crisis obligatorias son hemiclónicas febriles y afebriles, crisis focales a tónico-clónicas bilaterales y/o crisis clónicas generalizadas, las crisis a menudo se prolongan y son difíciles de controlar. Los espasmos epilépticos son excluyentes, las crisis empeoran con los bloqueadores de los canales de sodio, la IRM debe ser normal al inicio. IRM lesional al inicio excluye el diagnóstico, existe resistencia a los medicamentos, tiene un menor riesgo de estado epiléptico en la edad adulta, su pronóstico se caracteriza por grados variables de discapacidad intelectual, marcha agazapada característica, problemas para dormir, falta de atención e hiperactividad.

## Criterios diagnósticos para el Síndrome de DRAVET

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis clónica focal recurrente (hemiclónica), con crisis febriles y afebriles (que a menudo alternan el lado de la crisis), crisis focales a bilateral tónico clónica y/o crisis clónica generalizada.

**Edad de inicio:** 1 a 20 meses.

**Curso de la enfermedad:** Epilepsia fármaco resistente y discapacidad intelectual.

### Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** No historia de crisis prolongadas (más de 10 minutos). Falta de sensibilidad a la fiebre como precipitador de crisis.

**EEG:** Ritmo de fondo normal, sin descargas interictales después de los 2 años.

**Edad de inicio:** 1 a 2 meses o 15 a 20 meses.

**Desarrollo al inicio:** Retraso del desarrollo antes del inicio de crisis.

**Examen neurológico:** Hallazgos neurológicos focales (aparte de la paresia de Todd).

**Otras pruebas:** Ausencia de SCN1A patógena u otra variante causal.

**Curso de la enfermedad:** Buena eficacia con fármacos bloqueadores de canal de sodio incluyendo carbamazepina, oxcarbazepina y fenitoína.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Espasmos epilépticos, Encefalopatía epiléptica y del desarrollo infantil temprana por SCN1A.

**Imagen:** Resonancia Magnética, mostrando lesión focal causal.

## Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero es altamente recomendable para excluir otras causas.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Posible síndrome en evolución:** En un niño <12 meses que presenta una crisis hemiclónica prolongada o tónico-clónica bilateral con fiebre y ninguna otra causa subyacente, se debe considerar la posibilidad del síndrome de Dravet.

Más crisis (a menudo con fiebre, prolongadas o hemiclónica) permitiría un diagnóstico más definitivo del síndrome de Dravet.

Se apoyaría aún más un diagnóstico por el hallazgo de una variante patogénica SCN1A.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, el síndrome de Dravet se puede diagnosticar en niños sin alertas que cumplen con todos los demás criterios clínicos obligatorios y de exclusión, sin EEG, resonancia magnética, ni pruebas genéticas.

## Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozowitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349–1397. DOI: 10.1111/epi.17239.

# ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO POR KCNQ2

El grupo de síndromes de etiología específica obedece a que cada vez más, los fenotipos electro-clínicos consistentes, se han asociado con alguna causa específica. En algunos casos, la etiología tiene un solo fenotipo, mientras que, en otros, en especial con ciertos trastornos genéticos, el fenotipo puede variar dependiendo de la edad y la naturaleza de la variante. En algunos pacientes, pueden identificarse síndromes de etiología específica, con una asociación claramente definida, pero en otros casos puede manifestarse con fenotipo clínico distinto, con diferencias en su presentación clínica, sus tipos de crisis, su comorbilidad, el curso de la enfermedad o la respuesta farmacológica.

En la clasificación de la ILAE para este grupo de síndromes de etiología específica no se pretendió identificar y describir todos los síndromes descritos hasta el momento, solo se muestra la descripción de algunos de ellos.

En la Encefalopatía epiléptica y del desarrollo por KCNQ2, las crisis inician dentro de los primeros días de vida en el contexto de una encefalopatía neonatal severa con un examen neurológico anormal. Por lo general, las crisis no responden a los medicamentos de primera línea como el fenobarbital. Los bloqueadores de canales de sodio como la carbamazepina y la fenitoína, deben de ser considerados de manera temprana, ya que las crisis pueden responder, aunque a veces solo de manera parcial. La epilepsia con frecuencia remite, sin embargo, el resultado del desarrollo suele afectar de manera moderada a severa. Se calcula que la mitad de los pacientes quedarán libre de crisis en meses a años. Un dato importante es considerar que se pueden presentar fenotipos más leves en casos de mosaicismo. Las crisis tónicas focales se observan con mayor frecuencia, aunque otros tipos de crisis pueden estar presentes como las crisis clónicas focales y las mioclonías. Los datos autonómicos, la apnea y el llanto ictal pueden ser evidentes en las crisis. Solo en algunos casos se han llegado a presentar espasmos epilépticos. La semiología de las crisis es similar a la epilepsia neonatal familiar autolimitada, sin embargo, la frecuencia de las crisis, las anomalías del ritmo de fondo del EEG y el examen neurológico anormal, permiten diferenciarlos.

## Criterios diagnósticos para la Encefalopatía epiléptica y del desarrollo por KCNQ2

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales tónicas, mioclónicas, clónicas.

**EEG:** Patrón de brote supresión o descargas multifocales; enlentecimiento difuso.

**Edad de inicio:** Menos de tres meses.

**Comorbilidades:** Lento desarrollo neurológico / la encefalopatía es evidente al comienzo de las crisis.

**Otros estudios:** Variante patogénica en KCNQ2.

**Curso de la enfermedad:** Neurodesarrollo anormal, con deterioro moderado a profundo.

## Criterios de Alerta

**Edad de inicio:** Inicio más allá de la primera semana de vida (edad gestacional corregida).

**Examen neurológico:** Examen neurológico normal.

## Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero es altamente recomendable para excluir otras causas.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la Encefalopatía epiléptica y del desarrollo por KCNQ2, no se puede diagnosticar sin la prueba genética.

## Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349-1397. DOI: 10.1111/epi.17239.

# ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO DE INICIO TEMPRANO VITAMINO-DEPENDIENTE, PIRIDOXINA O PIRIDOXAMINA 5´ FOSFATO

En las encefalopatías epilépticas y del desarrollo de etiología específica, el tipo de crisis puede orientar a la variante del gen causal.

KCNQ2. Crisis secuenciales con componente tónico, pero también puede ser clónico, tónico, mioclónico, espasmo epiléptico o crisis autonómicas.

SCN2A. Crisis secuenciales con predominio de crisis tónicas y autonómicas.

SCN8A. Crisis focales.

STXBP1. Tónicas asimétricas o crisis secuenciales (tónica, autonómica, clónica y espasmo epiléptico).

CDKL5. Crisis tónicas. Crisis secuenciales que típicamente recurren con “espasmos tónicos hipercinéticos”.

KCNT1. Crisis tónicas focales con síntomas autonómicos.

UBA5. Crisis mioclónicas.

## Criterios diagnósticos para la Encefalopatía epiléptica y del desarrollo de inicio temprano vitamino-dependiente, piridoxina o piridoxamina 5´ fosfato.

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Tipos variables de crisis que pueden incluir:

Crisis focales o multifocales.

Espasmos epilépticos.

Crisis tónicas generalizadas.

Crisis clónicas generalizadas.

Las crisis son fármaco-resistentes y con frecuencia evolucionan a estado epiléptico, pero responden rápidamente a la piridoxina (encefalopatía epiléptica y del desarrollo dependiente de piridoxina) o al suplemento con piridoxal 5 fosfato (en la encefalopatía epiléptica y del desarrollo por piridoxamina 5´ fosfato).

**EEG:** Interictal. Anormal con lentificación y descargas focales o multifocales o patrón de brote supresión.

# Encefalopatía epiléptica y del desarrollo de inicio temprano vitamino-dependiente, piridoxina o piridoxamina 5´ fosfato

**Otros estudios:** Pruebas de laboratorio que proporcionen evidencia confirmatoria que pueden incluir:

1) Hallazgos metabólicos. - Aumento de alfa aminoadípico semialdheído y/o ácido piperóico en orina, plasma o líquido cefalorraquídeo (encefalopatía dependiendo de piridoxina) o baja en piridoxal 5 fosfato en líquido cefalorraquídeo (encefalopatía por piridoxamina 5´ fosfato)

2) Hallazgos genéticos. - Variantes patogénicas en ALDH7A1 o PLBP (encefalopatía por piridoxina) o del gen PNPO (encefalopatía por piridoxamina 5´ fosfato)

**Curso de la enfermedad:** Crisis que muestran una marcada reducción sostenida o cese, con piridoxina de por vida o con piridoxal 5 fosfato.

## Criterios de Alerta

**Edad de inicio:** Inicio en mayores de 3 años (existen raras formas de aparición tardía en formas de dependencia a la piridoxina).

**Examen neurológico:** Ausencia de encefalopatía e irritabilidad.

**Curso de la enfermedad:** Resultado normal en neurodesarrollo.

## Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero es altamente recomendable para excluir otras causas.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la encefalopatía epiléptica y del desarrollo de inicio temprano vitamino-dependiente, piridoxina o piridoxamina 5´ fosfato, puede ser diagnosticada en niños sin alertas, que cumplen todos los demás criterios clínicos obligatorios y cuyas crisis cesan con suplementos de piridoxina o piridoxal 5 fosfato, que recurren cuando se interrumpe el suplemento y se controlan de nuevo con la introducción de la suplementación.

## Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349-1397. DOI: 10.1111/epi.17239.

# ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO POR CDKL5

La Encefalopatía epiléptica y del desarrollo por CDKL5, también es conocido como trastorno por deficiencia de CDKL5, que es el resultado de variantes patogénicas en el gen de la quinasa dependiente de ciclina 5 (CDKL5). Es una importante causa de epilepsia de inicio muy temprano (mediana de edad 6 semanas) con hipotonía pronunciada. La combinación de espasmos infantiles en salvas y crisis tónicas en los primeros meses de vida es característico, pero pueden ocurrir múltiples tipos de crisis. El 90% de los casos inician antes de los tres meses de edad, y los problemas del desarrollo están presentes en el inicio de las crisis, pero se vuelven más pronunciadas con el tiempo, la verdadera regresión es rara.

El examen neurológico muestra hipotonía difusa con un perímetro cefálico normal al inicio. Rasgos dismórficos sutiles como ojos hundidos, frente ancha, labios prominentes, filtrum profundo y abultado, así como falanges con dedos cónicos se han descrito. Es una epilepsia fármaco resistente y la mayoría de los pacientes continúan teniendo crisis diarias. La marcha independiente y la capacidad de hablar palabras sueltas se logra en menos de una cuarta parte de los casos. Los trastornos del movimiento, incluida la coreoatetosis, la distonía y el parkinsonismo, pueden afectar a una minoría de pacientes. Los hombres son más gravemente afectados.

La mayoría de los pacientes tienen espasmos epilépticos y crisis tónicas, aunque pueden presentar varios tipos de crisis. De manera característica esta encefalopatía CDKL5 sigue tres etapas sucesivas:

**Etapas:**  
Etapa 1: Inicio temprano de la epilepsia con crisis tónicas breves, a menudo con enrojecimiento facial.

Etapa 2: Encefalopatía epiléptica con crisis tónicas y espasmos epilépticos.

Etapa 3: Epilepsia multifocal y mioclónica tardía, con crisis tónicas, mioclónicas, ausencias o crisis multifocales.

## Criterios diagnósticos para la Encefalopatía epiléptica y del desarrollo por CDKL5

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis que pueden incluir crisis tónicas, espasmos epilépticos, crisis tónico clónicas generalizadas y/o focales.

Secuencia de crisis hipercinéticas-tónicas-espasmos son características, pero no son vistas en todos los casos.

**Otros estudios:** Variante patogénica en el gen CDKL5 (ligado al cromosoma X, las mujeres superan a los hombres 4:1).

**Curso de la enfermedad:** Profunda a severa discapacidad intelectual. Epilepsia fármaco resistente.

## Criterios de Alerta

**Edad de inicio:** Inicio mas allá de la primera semana de vida (edad gestacional corregida).

**Tipos de crisis:** Ausencia de espasmos epilépticos en el primer año de vida.

**EEG:** Un ritmo de fondo normal sin descargas después de los 4 meses de edad.

**Edad de inicio:** Edad de la epilepsia arriba de los 3 meses.

**Desarrollo al inicio:** Desarrollo normal previo al inicio de las crisis.

**Examen neurológico:** Tono normal. Ausencia de encefalopatía.

## Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero es ampliamente recomendable para excluir otras causas.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones de recursos limitados, la Encefalopatía epiléptica y del desarrollo por CDKL5, no se puede diagnosticar sin pruebas genéticas confirmatorias.

## Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349-1397. DOI: 10.1111/epi.17239.

# EPILEPSIA EN RACIMOS POR PCDH19

La Epilepsia en racimos por PCDH19 es una enfermedad ligada al cromosoma X, visto predominantemente en mujeres, aunque se han informado de pocos hombres. El inicio de las crisis es con frecuencia durante el primer año de vida, principalmente en los primeros tres años, y el dato más característico son las crisis en racimos o grupos, también llamado en clusters, que con frecuencia son inducidos por fiebre. La discapacidad intelectual y síntomas psiquiátricos se reportan en dos terceras partes de los casos. La severidad del fenotipo parece estar correlacionado con la edad de inicio de la epilepsia.

La edad media de inicio son los diez meses (1.5 a 60 meses en mujeres), el desarrollo y el examen neurológico son normales al inicio de las crisis, con un perímetro cefálico normal.

Con frecuencia es una epilepsia fármaco resistente, aunque después los diez años, existe una disminución de las crisis independientemente del tratamiento y la remisión de las crisis puede ocurrir en al menos una cuarta parte, por lo general en la adolescencia o la etapa adulta.

Discapacidad intelectual y trastornos del espectro autista afecta al 70% de los casos y se hace evidente en el segundo año de vida, siendo los datos más importantes después de los diez años de vida. Trastornos de conducta, con hiperactividad y posible psicosis se observa hasta en el 25% de las mujeres en la adolescencia y en la etapa adulta.

Al inicio, las crisis son focales con alteración de la consciencia con extensión tónica de la parte superior de los brazos, desviación de la cabeza y los ojos, palidez de la cara, expresión de miedo y gritos en la mitad de los pacientes. También pueden presentar ausencias atípicas, recordar que las crisis ocurren en racimos o grupos, con frecuencia relacionados a fiebre y pueden presentar estados epilépticos.

Inicialmente se reconocieron variantes patogénicas de PCDH19, en las que solo las mujeres estaban afectadas y que tenían discapacidad intelectual. Actualmente, aproximadamente la mitad de los casos son de novo. El gen PCDH19 se encuentra en el Xq22 y tiene un modo de herencia ligado al X respetando a los hombres. Solo mujeres heterocigotas y hombres con mosaico se ven afectados, debido a una supuesta interferencia celular. Se han reportado pocos varones afectados con un fenotipo similar. Una encefalopatía epiléptica y del desarrollo en la que el gen causal es el SMC1A, puede imitar la presentación de la epilepsia en racimos PCDH19, que puede presentar crisis generalizadas en racimos, con focos múltiples, fármaco resistente y con dismorfias.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia en racimos por PCDH19

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales (típico grito de miedo) y crisis tónico clónicas en racimos o grupos, que pueden estar provocadas por fiebre. Secuencia de crisis hipercinéticas-tónicas-espasmos son características, pero no son vistas en todos los casos.

**Edad de inicio:** 1.5 a 60 meses en las mujeres; 5-96 meses en los hombres.

**Otros estudios:** Variante patogénica PCDH19.

### Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Crisis focal clónica prolongada (hemiclónica) en la infancia (considerar Dravet).

Crisis sin racimos.

**EEG:** Ausencia de descargas epileptiformes (las cuales son usualmente focales, pero raramente pueden ser generalizadas).

### Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero es ampliamente recomendable para excluir otras causas.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Posible síndrome en evolución:** Este síndrome debe considerarse en una niña que presenta un primer evento en racimos de crisis febriles.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la Epilepsia en racimos por PCDH19, podría ser un diagnóstico provisional, sin pruebas genéticas confirmatorias, específicamente en el contexto de antecedentes familiares que sugieran una herencia dominante ligada al cromosoma X que respeto a los hombres.

### Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349-1397. DOI: 10.1111/epi.17239.

# SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA 1 “GLUT1”

El Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa 1, GLUT1, es un trastorno neurológico complejo, asociado con una variedad de síntomas neurológicos que incluye una epilepsia de inicio infantil, trastornos del movimiento y discapacidad intelectual. La epilepsia es la enfermedad más característica y común de GLUT 1 y es fármaco resistente a menos que se trate con dieta cetogénica.

El síndrome es asociado con variantes patogénicas en el gen SLC2A1 que codifica el transportador de glucosa tipo 1, lo que impide el transporte de glucosa a través de la barrera hematoencefálica.

Los pacientes pueden presentar crisis de diferentes tipos, pero las crisis generalizadas son más frecuentes que las focales. En cualquier niño que presenta epilepsia y un trastorno del movimiento se debe considerar un síndrome de GLUT 1. Puede estar presente una historia de crisis en ayuno o temprano por la mañana y otras pistas incluyen movimientos sacádicos de la cabeza y ojos, que consisten en movimientos oculares rápidos y en múltiples direcciones acompañados por la cabeza en la misma dirección. Es frecuente la microcefalia y desaceleración del crecimiento cefálico.

El diagnóstico se confirma mediante una punción lumbar que identifica, niveles bajos de glucosa en el líquido cefalorraquídeo “LCR” con un lactato normal o bajo después de un ayuno de 4 a 6 horas, con una glucemia normal. Si estamos en la presencia de un fenotipo muy típico con una variante patogénica de SLC2A1, puede no ser necesaria la punción lumbar.

Las crisis varían en frecuencia desde muchas al día a esporádicas y son fármacos resistentes a los medicamentos anticrisis, la frecuencia puede disminuir con la edad y en la vida adulta donde la discapacidad, los trastornos del movimiento y la migraña, puede ser lo más predominante. La dieta cetogénica con cetosis adecuada puede controlar por completo las crisis y aunque este tratamiento puede mejorar el deterioro cognitivo, muchos pacientes se quedan con grados variables de discapacidad.

Las crisis generalizadas pueden ser mioclónicas, mioclono atónicas, tónico clónicas o ausencias. Ausencias de inicio temprano, menos de 4 años de edad, a menudo con un componente mioclónico, debe ser investigado con punción lumbar y prueba genética. Este síndrome también debe de considerarse en pacientes con epilepsia mioclono atónicas o epilepsia de ausencia resistente a los fármacos particularmente si existen problemas cognitivos.

## Criterios diagnósticos para el Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa 1 “GLUT1”

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis que pueden ser focales o generalizadas, incluyendo crisis de ausencia (con frecuencia comienzan antes de los 3 años de edad).

**Otros estudios:** Variante patogénica SLC2A1 o glucosa baja en ayuno en LCR y en la relación de glucosa en LCR /glucosa en plasma.

La glucosa en LCR (líquido cefalorraquídeo) puede no ser tan baja en la epilepsia de aparición tardía asociadas con el síndrome de deficiencia de GLUT 1.

**Curso de la enfermedad:** Discapacidad intelectual.

## Criterios de Alerta

**Examen neurológico:** Hallazgos neurológicos focales (aparte de la paresia de Todd).

**Curso de la enfermedad:** Crisis que se controlan con medicamentos anticrisis.

Falta de mejoría de las crisis con dieta cetogénica.

Ausencia de trastornos del movimiento como ataxia, disquinesia paroxística inducida por ejercicio, distonía.

## Criterios de Exclusión

**Otros estudios:** Otra etiología documentada de hipoglucorraquia.

## Notas

No se requiere resonancia magnética para el diagnóstico, pero es ampliamente recomendada para excluir otras causas.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, el Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa 1 “GLUT1” se puede diagnosticar sin EEG, Resonancia o estudios genéticos en niños sin alertas que cumplan con todos los criterios clínicos obligatorios y de exclusión. Se requieren estudios de LCR para el diagnóstico.

## Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349–1397. DOI: 10.1111/epi.17239.

# SÍNDROME DE STURGE WEBER

El Síndrome de Sturge Weber es un síndrome neurocutáneo congénito, que se define por la asociación de una malformación capilar facial de nacimiento, que se refiere de manera habitual como una lesión en vino Oporto con angioma leptomenígeo ipsilateral y frecuente glaucoma ipsilateral.

Es causado por mutaciones activadoras somáticas, en el gen de la proteína de unión a nucleótidos de guanina alfa-q (GNAQ). El pronóstico es muy variable y se relaciona con las complicaciones que presentan en la infancia, incluida la epilepsia, los déficits focales neurológicos y el glaucoma. El diagnóstico se confirma por imágenes cerebrales, que muestran evidencia directa o indirecta del angioma leptomenígeo.

El diagnóstico se sospecha en el recién nacido, que presenta la mancha facial en vino de Oporto que cubre la frente y/o el párpado superior. Se debe examinar con cuidado bajo la línea del cabello para detectar lesiones más sutiles. La resonancia magnética con contraste, puede detectar el angioma leptomenígeo antes de los tres meses de edad. En raras ocasiones el angioma facial puede estar ausente.

Las crisis suelen ser la primera manifestación y afectan al 75 al 85% de los pacientes, con una edad mediana de inicio de seis meses, aunque también se han visto casos raros con aparición de crisis en la etapa adulta. Además de la epilepsia el 40 al 60% de los pacientes desarrollan glaucoma con riesgo de discapacidad visual.

La historia natural es muy variable, las manifestaciones tempranas incluyen la epilepsia, hemiparesia, trastornos psicomotores y los síntomas posteriores en edad escolar incluyen cefaleas, dificultades académicas y problemas de conducta. En la edad adulta los trastornos psiquiátricos, incluida la depresión puede ser significativos y los eventos similares a un accidente cerebrovascular, pueden estar presentes en cualquier etapa.

Las crisis de inicio temprano, antes de los 12 meses, la alta frecuencia de las crisis y el paciente fármaco resistente son los predictores más confiables de mal resultado. Se debe considerar evaluación quirúrgica en pacientes con enfermedad unilateral resistentes a fármacos.

La mancha vino Oporto aislada y el Síndrome de Sturge Weber tienen una etiología genética común y se ha identificado la participación del gen GNAQ.

## Criterios diagnósticos para el Síndrome de Sturge Weber

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focal motora o autonómica con o sin alteración de la consciencia, las cuales pueden evolucionar a crisis bilateral tónico clónica.

**Imagen:** Resonancia magnética que muestre realce leptomenígeo sugestivo de angioma leptomenígeo, con calcificación cortical y atrofia cerebral focal que se desarrolla con el tiempo.

## Criterios de Alerta

**EEG:** Interictal.- Ausencia de ritmo de fondo asimétrico con reducción de voltaje y desaceleración en el hemisferio afectado.

**Examen neurológico:** Ausencia de hemangioma capilar facial que afecte el dermatoma V1.

**Curso de la enfermedad:** Ausencia de examen neurológico anormal, puede estar limitado a déficit del campo visual .

Ausencia de discapacidad intelectual que va desde leve a profundo.

## Notas

Una resonancia magnética se requiere para el diagnóstico. Los cambios pueden ser muy sutiles o estar ausentes en la resonancia magnética realizada antes de los dos meses de vida.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, el síndrome de Sturge Weber, se puede diagnosticar de manera presuntiva sin EEG ni resonancia en pacientes sin alertas, que cumplen todos los demás criterios clínicos obligatorios.

## Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349–1397. DOI: 10.1111/epi.17239.

# CRISIS GELÁSTICAS CON HAMARTOMA HIPOTALÁMICO

Los hamartomas hipotalámicos son lesiones muy raras, congénitas, no neoplásicas, que se asocian de manera característica con episodios gelásticos (episodios de risa sin alegría) o menos comúnmente con crisis dacrísticas (de llanto) que típicamente comienzan en la infancia. Otros tipos de crisis incluyen crisis focales con alteración de la consciencia o varias crisis generalizadas, que pueden llevar con el tiempo a una regresión cognitiva, anormalidades en el comportamiento, incluyendo impulsividad y agresión.

Pubertad precoz está presente en algunos casos y las crisis son fármaco resistentes, pero pueden mejorar mucho con el tratamiento quirúrgico. La cirugía temprana debe considerarse para el control de las crisis y para prevenir el deterioro cognitivo y conductual.

El inicio es en el primer año de vida en el 85% de los casos, no existe una predisposición por género y el examen neurológico es normal, sin embargo, el examen físico general puede evidenciar características de pubertad precoz.

La cognición es típicamente normal al inicio de las crisis, pero con el tiempo, generalmente se observa una detención o regresión del desarrollo, los niños pueden desarrollar agresión, impulsividad, hiperactividad y trastornos del espectro autista,

Las crisis gelásticas, son el tipo de crisis distintivas y obligatorias para el diagnóstico, se ven al inicio de la epilepsia, en general son breves duran menos de un minuto, es una risa mecánica y sin alegría, la consciencia con frecuencia no se ve afectada y no existe confusión postictal. La frecuencia de las crisis es alta, típicamente muchas al día y las crisis pueden darse en racimos o grupos. Las crisis con solo una sonrisa, pero que no presentan risa sin alegría no son gelásticas.

Las crisis dacrísticas se caracterizan por lagrimeo estereotipado y sollozos, muecas, gritos, inapropiadas al contexto y también son una forma de presentación. La combinación de crisis gelásticas y dacrísticas en el mismo paciente es particularmente sugestivo de hamartoma hipotalámico. Otros tipos de crisis pueden presentarse como crisis focales con semiología del lóbulo frontal o temporal y raramente espasmos epilépticos.

En niños mayores se pueden llegar a presentar crisis de caídas y ausencias atípicas.

## Criterios diagnósticos para Crisis gelásticas con hamartoma hipotalámico

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis gelásticas mecánicas, risa sin alegría, inapropiada para el contexto.

**Imagen:** Hamartoma hipotalámico (puede requerir de cortes a través de la región hipotalámica para confirmar).

**Curso de la enfermedad:** Epilepsia fármaco resistente.

## Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Frecuencia de crisis menor de una al día.

**EEG:** Interictal.- Enlentecimiento del ritmo de fondo generalizado o focal (excluyendo el periodo postictal inmediato).

Ictal.- Las crisis gelásticas pueden carecer de correlación de EEG ictal.

**Edad de inicio:** Edad de inicio en mayores de 5 años.

**Desarrollo al inicio:** Evidente retraso en el desarrollo al inicio de las crisis.

**Examen neurológico:** Hallazgos neurológicos focales (aparte de la paresia de Todd) o hipotonía generalizada.

**Curso de la enfermedad:** Ausencia de problemas conductuales incluyendo agresión, impulsividad e hiperactividad.

## Notas

Se requiere una resonancia para el diagnóstico.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico. Además, las crisis gelásticas pueden carecer de correlación ictal en el EEG

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, las crisis gelásticas con hamartoma hipotalámico, no se puede diagnosticar sin resonancia magnética, las crisis gelásticas pueden tener un origen en otra área cerebral.

## Bibliografía:

Sameer M. Zuberi, Elaine Wirrell, Elissa Yozawitz, Jo M. Wilmshurst, Nicola Specchio, Kate Riney, Ronit Pressler, Stephane Auvin *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*. 2022;63:1349-1397. DOI: 10.1111/epi.17239.

# EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES

La descripción de los síndromes de la niñez que abarcan de los 2 a los 12 años se pueden dividir en tres grupos: 1) Las epilepsias autolimitadas, 2) los síndromes epilépticos generalizados, que se considera tienen una base genética y 3) las encefalopatías epilépticas y del desarrollo, las cuales pueden cursar con crisis focales y generalizadas como el Síndrome de Lennox Gastaut, la encefalopatía epiléptica y del desarrollo con activación de punta onda en sueño y la encefalopatía epiléptica con punta onda durante el sueño; patrones de crisis solo generalizados como en la epilepsia con crisis mioclono atónicas; o con crisis solo focales o multifocales como en el síndrome epiléptico con hemiconvulsión-hemiplejía y el síndrome de epilepsia relacionada con infección febril (FIRES).

La Epilepsia autolimitada con puntas centrotemporales, era conocida como epilepsia Rolándica benigna o epilepsia benigna con puntas centrotemporales, que comienza en los niños en edad escolar con crisis a menudo breves, con componente focal clónico o tónico de la garganta, lengua y un lado de la parte baja de la cara y que pueden evolucionar a bilateral tónico clónica. Ocurre en niños con exploración y desarrollo normal.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia autolimitada con puntas centrotemporales

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales con disartria, sialorrea, disfasia, clónicas unilaterales, o movimiento tónico clónico de la boca en vigilia o sueño y/o crisis nocturnas focales que evoluciona a bilateral tónico clónica solo durante el sueño.

Si las crisis ocurren durante el sueño, se presentan una hora después de quedarse dormidos o 1 a 2 horas antes de despertar.

**EEG:** Anormalidades epileptiformes bifásicas centrotemporales de alta amplitud.

**Curso de la enfermedad:** Remisión a la mitad o fin de la adolescencia. Sin regresión del desarrollo.

### Criterios de Alerta

**Tipo de crisis:** Estado epiléptico (más de 30 minutos) focal motor o generalizado.

Frecuencia de crisis habitual más de una al día.

Crisis únicamente diurnas.

**EEG:** Lentificación focal sostenida, no limitada a la fase postictal  
Anomalías centrotemporales persistentemente unilaterales en los EEG seriados.  
Falta de activación en sueño de las anomalías centrotemporales.

**Edad de inicio:** Mayores de 12 años.

**Desarrollo al inicio:** Moderada a profunda discapacidad intelectual.

**Examen neurológico:** Hemiparesia o hallazgos neurológicos focales, aparte de paresia de Todd.

### Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis tónico clónicas generalizadas en vigilia  
Ausencias atípicas.  
Crisis con alucinaciones gustativas, miedo o datos autonómicos.

**Edad de inicio:** Menores de 3 años o mayores de 14 años.

**Desarrollo al inicio:** Regresión neurocognitiva con un patrón de punta onda continua en sueño (que sugiere una encefalopatía epiléptica con punta onda durante el sueño).

**Imagen:** Lesión causal en resonancia magnética de cráneo.

**Curso de la enfermedad:** Regresión neurocognitiva con un patrón de punta onda lenta continua en sueño, que sugiere evolución a encefalopatía epiléptica con punta onda durante el sueño.

### Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero debe considerarse seriamente en caso de alertas.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la epilepsia autolimitada con puntas centrotemporales, se puede diagnosticar sin EEG ni resonancia magnética en niños sin alertas que cumplan con todos los demás criterios obligatorios y de exclusión.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades.

### Bibliografía:

Nicola Specchio, Elaine C. Wirrell, Ingrid E. Scheffer, Rima Nababout, Kate Riney, Pauline Samia, Marilisa Guerreiro *et al.* International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1398–1442. DOI: 10.1111/epi.17241

### EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON **CARACTERÍSTICAS AUTONÓMICAS**

La Epilepsia autolimitada con características autonómicas, era conocida como síndrome de Panayiotopoulos o epilepsia occipital benigna de inicio temprano, que se caracteriza por la presencia de crisis focales autonómicas, que con frecuencia son prolongadas. En la mayoría de los pacientes las crisis son poco frecuentes y un 25% tienen una sola crisis. Esta epilepsia es autolimitada, la duración media de la enfermedad es de 3 años aproximadamente.

La edad habitual de inicio es entre los 3 y 6 años en el 70% de los casos y puede llegar a variar del año de edad a los 14 años, ambos géneros son afectados por igual, no existen antecedentes de riesgo perinatal y se observan antecedentes de crisis febriles en el 5 al 17% de los pacientes. El perímetro cefálico, el examen neurológico, el desarrollo y la cognición son normales.

Las crisis obligatorias son autonómicas, el vómito es la manifestación más común que ocurre en el 75% de los casos, aunque también pueden incluir midriasis pupilar, cambios de temperatura, palidez, cianosis, cambios en la frecuencia cardíaca. Las crisis frecuentemente evolucionan con desviación de ojos y/o cabeza, hipotonía generalizada y crisis clónica focal (hemiclónica) o crisis focal a bilateral tónico clónica.

La consciencia con frecuencia esta respetada al inicio de la crisis y va fluctuando conforme avanza la crisis. Más del 70% de las crisis ocurren durante el sueño y las crisis con frecuencia son prolongadas y pueden durar más de 30 minutos.

Existe una mayor prevalencia de crisis febriles en la familia. Aunque probablemente es un síndrome genéticamente determinado, hasta ahora no se han identificado variantes genéticas causales, por lo que no existe indicación clara para realizar pruebas genéticas en la mayoría de los casos.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia autolimitada con características autonómicas

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales autonómicas con o sin alteración de consciencia. Los síntomas autonómicos con frecuencia son náuseas y vómitos prominentes, pero también puede incluir malestar, palidez, enrojecimiento, dolor abdominal y cambios pupilares o cardio respiratorios.

**EEG:** Anormalidades epileptiformes focal o multifocal de alta amplitud que aumenta en somnolencia y en sueño.

**Curso de la enfermedad:** Remisión en la adolescencia temprana o media Sin regresión del desarrollo.

## Criterios de Alerta

***Tipos de crisis:*** Frecuencia mayor a una al mes.

***EEG:*** Lentificación focal sostenida, no limitado a la fase postictal  
Anormalidades focales unilaterales en un área focal consistente en los EEG seriados.

***Edad de inicio:*** Menores de 3 años o mayores de 8 años.

***Desarrollo al inicio:*** Moderada a profunda discapacidad intelectual.

***Examen neurológico:*** Hemiparesia o hallazgos neurológicos focales aparte de la paresia de Todd.

## Criterios de Exclusión

***Edad de inicio:*** Menores de 1 año o mayores de 14 años.

***Desarrollo al inicio:*** Regresión neurocognitiva con patrón de punta onda continua en sueño (que sugiere una encefalopatía epiléptica con punta onda durante el sueño).

***Imagen:*** Lesión causal en resonancia magnética de cráneo.

***Curso de la enfermedad:*** Regresión neurocognitiva con un patrón de punta onda lenta continua en sueño, que sugiere evolución a encefalopatía epiléptica con punta onda durante el sueño.

## Notas

Una resonancia magnética no es obligatoria para el diagnóstico, pero debe realizarse en cualquier alerta. No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, como mínimo se requiere un EEG interictal para diagnosticar este síndrome.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades

## Bibliografía:

Nicola Specchio, Elaine C. Wirrell, Ingrid E. Scheffer, Rima Nababout, Kate Riney, Pauline Samia, Marilisa Guerreiro *et al.* International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1398-1442. DOI: 10.1111/epi.17241.

# EPILEPSIA VISUAL INICIO DE LA NIÑEZ

La Epilepsia visual de inicio en la niñez, era conocida como epilepsia occipital benigna de inicio tardío, o bien, como epilepsia occipital idiopática de la infancia tipo Gastaut. Es un síndrome que es autolimitado en la mayoría de los pacientes, ocurre en niños con desarrollo normal, con frecuentes crisis breves durante la vigilia, con alteraciones visuales sin alterar la consciencia, que con frecuencia son seguidos de cefaleas de características migrañosas. Las crisis pueden controlarse y la remisión ocurre de los dos a los siete años después del inicio de la epilepsia.

La edad de inicio suele ser de los 8 a los 9 años de edad, con un rango que puede ir de 1 a 19 años y ambos géneros son afectados por igual. Cursa con examen neurológico y perímetro cefálico normal, así como su cognición, aunque algunos pueden tener deterioro cognitivo leve.

La remisión ocurre en 50 a 80% de los pacientes en la pubertad con o sin el uso de fármacos anticrisis y la remisión puede ir hasta 90% en aquellos que solo tienen crisis focales, ya que los pacientes que presentan evolución bilateral tónico clónica, tienen una menor tasa de remisión.

Las crisis focales sensoriales de tipo visual durante la vigilia son las obligatorias para el diagnóstico y tienen un inicio abrupto y son breves, típicamente segundos, por lo general menores de 3 minutos.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia visual de inicio en la niñez

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales sensoriales visuales con fenómenos elementales visuales (círculos multicolores), con o sin alteración de consciencia con o sin signos motores (desviación de los ojos o versión de la cabeza).

Las crisis se presentan predominantemente o exclusivamente en vigilia.

**EEG:** Puntas occipitales o punta onda (despierto o dormido).

### Criterios de Alerta

**Tipo de crisis:** Crisis prolongada de más de 15 minutos.

Crisis tónico clónica generalizada en vigilia.

**EEG:** Lentificación focal sostenida no limitada a la fase postictal.

**Edad de inicio:** Menores de 6 años y mayores de 14 años.

**Desarrollo al inicio:** Discapacidad intelectual.

**Examen neurológico:** Cualquier anomalía neurológica significativa en el examen.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis de caída (tónica o atónica).

Ausencias atípicas.

Mioclónica progresiva.

**Edad de inicio:** Menos de 1 año o mayores de 19 años.

**Desarrollo al inicio:** Regresión neurocognitiva.

**Examen neurológico:** Déficit persistente de campo visual.

**Imagen:** Lesión causal en resonancia magnética cerebral.

Calcificaciones del lóbulo occipital.

**Curso de la enfermedad:** Regresión neurocognitiva.

Desarrollo de crisis mioclónicas, ataxia, espasticidad.

## Notas

Se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, para excluir una lesión causal.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, como mínimo se requiere un EEG interictal y una resonancia magnética para diagnosticar con confianza este síndrome.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades

## Bibliografía:

Nicola Specchio, Elaine C. Wirrell, Ingrid E. Scheffer, Rima Nabbut, Kate Riney, Pauline Samia, Marilisa Guerreiro *et al.* International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1398-1442. DOI: 10.1111/epi.17241.

# EPILEPSIA FOTOSENSIBLE DEL LÓBULO OCCIPITAL

La epilepsia fotosensible del lóbulo occipital, es un síndrome raro que comienza en la niñez y la adolescencia y se caracteriza por la presencia de crisis focales por inducción fótica, que involucra el lóbulo occipital en niños con desarrollo, examen neurológico e intelecto normal. Al inicio de las crisis el paciente experimenta un aura visual, con versión involuntaria de la cabeza con la consciencia intacta, el pronóstico es variable, algunos pacientes tendrán solo algunas crisis, otros tienen remisión con el tiempo y otros continúan con crisis por inducción fótica.

La edad de inicio más frecuente es entre los 4 y los 17 años con una media de 11 años. No presentan antecedentes de riesgo perinatal y el perímetro cefálico es normal.

Las crisis focales sensoriales visuales, inducidas por estímulo fótico como por ejemplo, por el parpadeo en presencia de luz solar, son obligatorias para el diagnóstico. Los síntomas sensoriales visuales incluyen luces, manchas de colores, alucinaciones visuales, o visión borrosa/ pérdida visual que se desplaza en el campo visual. Existe con frecuencia una versión asociada, de cabeza y ojos, en el que el paciente siente que está siguiendo el fenómeno visual.

Los videojuegos pueden inducir crisis y en el pasado eran inducidos por televisores analógicos antiguos con frecuencias más lentas. Las crisis son típicamente breves (menos de 3 minutos), aunque pueden ocurrir crisis prolongadas. Las crisis pueden progresar a una sensación cefálica (incluyendo cefalea), sensación epigástrica autonómica o vómito y alteración de la consciencia que puede evolucionar a bilateral tónico clónica. Algunos pacientes tienen crisis focales sensoriales visuales sin inducción visual.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia fotosensible del lóbulo occipital

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales sensoriales visuales, las cuales pueden evolucionar a crisis tónica clónica bilateral.

Las crisis se desencadenan por estímulos fóticos como la luz parpadeante del sol.

**EEG:** Anormalidades epileptiformes occipitales, facilitados por el cierre de los ojos o por el estímulo fótico intermitente.

### Criterios de Alerta

**Tipo de crisis:** Crisis prolongadas de más de 15 minutos.

**EEG:** Lentificación focal sostenida, no limitada a la fase postictal.

Respuesta fotoparoxística, con estímulos fóticos de frecuencia lenta (1-2 Hz, sugieren lipofuscinosis ceroidea tipo 2).

**Edad de inicio:** Menores de 4 años o mayores de 17 años.

**Desarrollo al inicio:** Moderada a profunda discapacidad intelectual.

**Examen neurológico:** Cualquier examen neurológico con anormalidad significativa.

### Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Mioclonía palpebral.

Mioclonía progresiva.

**Edad de inicio:** Menos de 1 año o mayores de 50 años.

**Desarrollo al inicio:** Regresión neurocognitiva.

**Examen neurológico:** Déficit permanente de campo visual.

**Imagen:** Resonancia con lesión causal cerebral.

### Notas

Se requiere resonancia para el diagnóstico, para excluir lesión causal.  
No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, como mínimo, se requiere un EEG y una resonancia magnética para diagnosticar este síndrome.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades

### Bibliografía:

Nicola Specchio, Elaine C. Wirrell, Ingrid E. Scheffer, Rima Nababout, Kate Riney, Pauline Samia, Marilisa Guerreiro *et al.* International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1398-1442. DOI: 10.1111/epi.17241

# MIOCLONÍA PALPEBRAL

La epilepsia con mioclonía palpebral era conocida como síndrome de Jeavons, y se caracteriza por la triada de mioclonía frecuente de párpados, con o sin ausencias, inducción por el cierre de los ojos y estimulación fótica. La mioclonía es más frecuente al despertar. Un subgrupo tiene inducción fótica de mioclono palpebral muy evidente, inclusive autoinducción que había sido denominado como el síndrome de girasol, debido al comportamiento de la búsqueda del sol, ya que giran la cara hacia el sol como fuente de luz para iniciar la crisis. A este subgrupo se le llama ahora, epilepsia con mioclonía palpebral con alta inducción fótica.

El pico de inicio de este síndrome epiléptico, es a los 6 a 8 años con un rango de 2 a 14 años, es más frecuente en mujeres 2:1 con relación a los varones. El desarrollo y la cognición son normales en la mayoría de los casos. En el subgrupo de alta inducción fótica, la mitad de los pacientes presentan discapacidad intelectual o problemas de atención. El examen neurológico es normal. Un grupo de pacientes pueden presentar esporádicas crisis generalizadas tónico clónicas.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia con mioclonía palpebral

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Mioclonía palpebral, breves, repetitivas y rítmicas sacudidas mioclónicas de los párpados de 3-6 Hz, con supra versión ocular y tensión en la cabeza. Pueden aparecer muchas veces al día, incluso muchas veces por hora. Típicamente inducidos por el cierre voluntario o involuntario de los ojos o la exposición a la luz brillante o solar. La consciencia puede estar intacta.

**EEG:** El cierre de los ojos y el estímulo fótico intermitente provoca polipuntas generalizadas o complejos de polipunta onda de 3 a 6 Hz.

### Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Incapacidad para inducir la mioclonía palpebral en el consultorio por cierre lento de los ojos durante la exposición a luz brillante, en un paciente no tratado. Las sacudidas mioclónicas que afectan las extremidades deben considerarse epilepsia mioclónica juvenil.

**Examen neurológico:** Datos focales neurológicos.

**Imagen:** Neuroimagen anormal potencialmente relevante, excluyendo hallazgos incidentales. No se requiere resonancia en presentaciones típicas, pero si se hace no debe tener anomalía causal de su epilepsia.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Cualquiera de los siguientes tipos de crisis:  
Crisis con ausencia mioclónica.  
Crisis focales.

**EEG:** Lentificación focal.  
Consistentes puntas focales.  
Patrón generalizado de punta y onda lenta < 2.5Hz (a menos que este al final de un brote de alta frecuencia).  
Lentificación del ritmo de base difuso que no se limita al periodo postictal.  
Falta de correlación del EEG con el evento clínico típico.

**Edad de inicio:** Menos de 2 años y mayores de 14.

**Imagen:** Neuroimagen anormal con lesión causal.

**Curso de la enfermedad:** Baja progresiva cognitiva en el curso de la epilepsia.

## Notas

No se requiere resonancia para el diagnóstico.

No se requiere EEG ictal para el diagnóstico, siempre que la mioclonía palpebral se haya observado por el clínico. El estudio interictal muestra rápidas polipuntas generalizadas (3-6Hz) o complejos de polipuntas y ondas, inducidas por el cierre de los ojos o en la estimulación fótica intermitente.

Sin embargo, en los pacientes no tratados, darán registros de respuesta fotoparoxística con mioclonía palpebral en el EEG de rutina, al realizar la estimulación de luz intermitente.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la epilepsia con mioclonía palpebral, puede diagnosticarse en personas que cumplen con los criterios clínicos obligatorios y excluyentes, si tienen mioclonía de párpados presenciados por el examinador o capturado en un video casero.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades

## Bibliografía:

Nicola Specchio, Elaine C. Wirrell, Ingrid E. Scheffer, Rima Nababout, Kate Riney, Pauline Samia, Marilisa Guerreiro *et al.* International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1398-1442. DOI: 10.1111/epi.17241.

# EPILEPSIA CON AUSENCIA MIOCLÓNICA

La Epilepsia con ausencia mioclónica es un muy raro síndrome infantil, que se presenta con crisis de ausencias mioclónicas diarias, en donde el pico de inicio son los 7 años con un rango de 1 a 12 años y en donde los hombres son más afectados (70%). Aunque los antecedentes no muestran datos de riesgo, la mitad de los pacientes tiene retraso del desarrollo y la discapacidad intelectual puede hacerse evidente con la edad, llegando a estar presente en el 70% de los casos, con un examen neurológico típicamente normal.

Le evolución es variable y el 40% de los pacientes pueden presentar remisión, y el resto persisten con ausencias mioclónicas, o pueden evolucionar a desarrollar otros tipos de crisis generalizadas. El pronóstico es más favorable, si solo tienen crisis de ausencia mioclónica y este tipo de crisis son las obligatorias para el diagnóstico.

Estas crisis de ausencia se asocian con sacudidas rítmicas de 3 Hz de las extremidades superiores, superpuestas a la abducción tónica de los brazos durante la crisis, presentando estas crisis un inicio y fin abrupto. Si el paciente está de pie, generalmente se inclina hacia adelante durante las crisis, pero la caída es poco común. Las sacudidas mioclónicas son típicamente bilaterales y simétricas, pero pueden llegar a ser unilaterales y asimétricas, teniendo una duración de 10 a 60 segundos y ocurrir varias veces en el día, con un estado de alerta que puede variar desde la pérdida total de la consciencia hasta mantener la consciencia preservada. Mioclonia perioral y sacudidas de la cabeza y las piernas también puede ocurrir.

El estado epiléptico de ausencia mioclónica es raro. Pueden llegar a presentar crisis generalizadas tónico clónicas en el 45% de los pacientes, crisis clónicas, atónicas o crisis de ausencia típica, los múltiples tipos de crisis hablan de un mal pronóstico.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia con ausencia mioclónica

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis con ausencias mioclónicas como tipo predominante.

**EEG:** Punta onda generalizada regular de 3 Hz, patrón bloqueado en el tiempo con sacudidas mioclónicas.

### Criterios de Alerta

**Examen neurológico:** Moderada a grave discapacidad intelectual.

Hallazgos neurológicos focales.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis focales.  
Crisis atónicas, miocolono-atónicas o tónicas.

**EEG:** Lentificación focal.  
Consistentes puntas focales unilaterales.  
Patrón de punta y onda lenta generalizada con frecuencia menor a 2 Hz (a menos que esté al final de un brote de alta frecuencia).  
Lentificación difusa del ritmo de fondo que no está limitado al periodo postictal.

**Edad de inicio:** Menos de 1 año o mayores de 12 años.

**Imagen:** Neuroimagen anormal con lesión causal.

**Curso de la enfermedad:** Deterioro cognitivo progresivo a lo largo el curso de la epilepsia.

## Notas

Se debe considerar una resonancia magnética para excluir otras causas.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico, si el que hace el diagnóstico ha observado clínicamente ausencias mioclónicas y el estudio interictal muestra complejos de punta onda generalizados regulares de 3 Hz. Sin embargo, la mayoría de los pacientes no tratados tendrán crisis de ausencia mioclónica en el EEG de rutina.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la epilepsia de ausencias mioclónicas se puede diagnosticar en personas que cumplan con todos los demás criterios clínicos obligatorios y de exclusión, si tienen crisis de ausencia mioclónica presenciadas por el examinador o capturado en un video casero.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades

## Bibliografía:

Nicola Specchio, Elaine C. Wirrell, Ingrid E. Scheffer, Rima Nabbout, Kate Riney, Pauline Samia, Marilisa Guerreiro *et al.* International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1398–1442. DOI: 10.1111/epi.17241.

# EPILEPSIA CON CRISIS MIOCLONO ATÓNICAS

La epilepsia con crisis mioclono atónicas, anteriormente conocida como síndrome de Doose, comienza en la primera infancia, en la cual dos terceras partes de los casos presentan un desarrollo normal. Los hallazgos completos de las características del síndrome pueden no estar presentes, en un inicio y tardar en aparecer. Estos niños con frecuencia muestran un estancamiento en el desarrollo e incluso una regresión durante la etapa activa de las crisis, llamada la fase tormentosa, que mejora una vez que las crisis son controladas.

Típicamente comienza entre los 2 y los 6 años de edad con un rango de 6 meses a 8 años y los hombres son más afectados. Una cuarta parte tiene antecedente de crisis febril y este dato se asocia con un resultado más favorable a largo plazo.

El inicio es con frecuencia abrupto con muchas crisis y con muchos tipos de crisis, a menudo tónico-clónicas generalizadas y mioclónicas. En otros casos, la evolución es más lenta, lo que requiere un seguimiento cuidadoso a lo largo del primer año para distinguirlo del Síndrome de Lennox Gastaut.

Las crisis son con frecuencia fármaco-resistentes, sobre todo en la fase de inicio tormentoso y en los estados epilépticos no motores de otros tipos de crisis generalizadas. En esta fase se estanca el desarrollo, siendo frecuente la afectación a funciones ejecutivas y ataxia, con trastornos en el comportamiento como hiperactividad, agresión y trastornos del sueño. También pueden presentar crisis de ausencia.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia con crisis mioclono atónicas

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis mioclono atónicas.

**EEG:** Punta onda o polipunta onda generalizada de 2 a 6 Hz.

### Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Crisis tónicas en los primeros 12 meses de inicio de la epilepsia.

**EEG:** Rápida actividad paroxística generalizada en sueño. Complejos de punta onda lenta generalizada de menos de 2 Hz. Respuesta fotoparoxística de baja frecuencia (sugiere lipofuscinosis ceroida tipo 2).

**Desarrollo al inicio:** Moderado a severo retraso del desarrollo antes del inicio de las crisis.

**Examen neurológico:** Datos focales neurológicos.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Espasmos epilépticos o síndrome de espasmos epilépticos infantiles previo al diagnóstico.  
Crisis focales.

**EEG:** Anormalidades focales persistentes.  
Hipsarritmia.

**Edad de inicio:** Menos de 6 meses o mayores de 8 años.

**Imagen:** Resonancia magnética con lesión causal.

## Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero se realiza para excluir otras causas.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico, sin embargo, en un niño con alertas o características clínicas que pueden sugerir síndrome de Lennox Gastaut o espasmos infantiles, al menos un vídeo es necesario e idealmente debería de grabarse un EEG ictal.

**Síndrome en evolución:** La epilepsia con crisis mioclono atónica debe sospecharse en pacientes con aparición abrupta, explosiva, de múltiples tipos de crisis generalizadas, en un niño de edad adecuada, sin otras alertas o datos de exclusión.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la epilepsia con crisis mioclono atónica, puede ser presuntamente diagnosticada sin EEG, si el médico ha presenciado personalmente crisis mioclono atónicas, ya sea directamente al observar al paciente o en algún video proporcionado por la familia. Sin embargo, se recomienda ampliamente un EEG.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades

## Bibliografía:

Nicola Specchio, Elaine C. Wirrell, Ingrid E. Scheffer, Rima Nabbut, Kate Riney, Pauline Samia, Marilisa Guerreiro *et al.* International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1398-1442. DOI: 10.1111/epi.17241.

# SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

El síndrome de Lennox Gastaut puede estar asociado a varias etiologías y es el resultado de una actividad sincronizada de alta frecuencia, en redes cerebrales distribuidas bilateralmente, que se desarrolla en un periodo de edad susceptible en la niñez.

Se caracteriza por 1) la presencia de múltiples tipos de crisis (una de ellas debe de ser tónica), fármaco-resistencia, con inicio antes de los 18 años de edad, 2) con alteraciones del comportamiento y cognitivas, que pueden no estar presentes al inicio de las crisis, así como 3) punta onda lenta difusa y actividad rápida paroxística generalizada en el EEG.

Es un error considerar que cualquier epilepsia grave, de aparición temprana, con crisis intratables que llevan a caídas, se les denomine síndrome de Lennox Gastaut.

Las crisis tónicas consisten en un aumento sostenido en contracción, de la musculatura axial y de los músculos de las extremidades, que duran de 3 segundos a 2 minutos, que son obligatorios para este síndrome y son más frecuentes en el sueño. Pueden ser sutiles como un giro o desviación lenta de los ojos hacia arriba, a veces muecas faciales o movimientos flexores de la cabeza y/o el tronco, o bien, clínicamente más obvio, con llanto, apnea, abducción y elevación de las extremidades con un componente vibratorio y ambos puños cerrados. Si el paciente está de pie, puede provocar una caída, estas crisis de caída son conocidas como drop attack, presentando lesiones, durante estas crisis. Las crisis tónicas pueden ser exacerbadas por medicamentos que dan mucha somnolencia, como el uso agudo de altas dosis de benzodiazepinas.

## Criterios diagnósticos para la Síndrome de Lennox-Gastaut

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis tónicas. Además de la crisis tónica, al menos una crisis adicional debe estar presente, que puede incluir cualquiera de las siguientes:

Ausencias atípicas.

Atónicas.

Mioclónicas.

Focal con alteración de la consciencia.

Tónico-clónica generalizada.

Estado epiléptico no motor.

Espasmo epiléptico.

**EEG:** Complejos de punta onda, lenta generalizada de menos de 2.5 Hz (o historia de este hallazgo en EEG previo).

Actividad rápida paroxística generalizada durante el sueño (o antecedente de este hallazgo en EEG previo).

**Edad de inicio:** Menos de 18 años.

**Resultado a largo plazo:** Epilepsia fármaco-resistente.

Discapacidad intelectual leve a profunda.

### Criterios de Alerta

**EEG:** Respuesta fotoparoxística de baja frecuencia (considerar lipofuscinosis ceroidea tipo 2).

**Edad de inicio:** Mayores de 8 años.

### Criterios de Exclusión

**EEG:** Anormalidad focal persistente sin patrón de punta onda generalizada.

### Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero generalmente se realiza para evaluar etiología subyacente.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico, sin embargo, se debe considerar seriamente en un niño con alertas o con características clínicas que pueden sugerir un síndrome de crisis mioclono atónicas.

**Síndrome en evolución:** Aproximadamente 50% de los niños con una encefalopatía epiléptica y del desarrollo, por ejemplo, síndrome de espasmos epilépticos o encefalopatía epiléptica y del desarrollo infantil temprana, evolucionan con el tiempo a síndrome de Lennox Gastaut.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, como mínimo se requiere para el diagnóstico, un EEG interictal que muestre un patrón generalizado de punta onda, lenta, durante la vigilia.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades

### Bibliografía:

Nicola Specchio, Elaine C. Wirrell, Ingrid E. Scheffer, Rima Nababout, Kate Riney, Pauline Samia, Marilisa Guerreiro *et al.* International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1398-1442. DOI: 10.1111/epi.17241

# Encefalopatía epiléptica y del desarrollo con activación de punta onda en sueño y encefalopatía epiléptica con activación de punta onda en sueño

## ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO CON ACTIVACIÓN DE PUNTA ONDA EN SUEÑO

Y ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA CON ACTIVACIÓN

## DE PUNTA ONDA EN SUEÑO

Encefalopatía epiléptica y del desarrollo con activación de punta onda en sueño y encefalopatía epiléptica con activación de punta onda en sueño, se refieren a un espectro de condiciones que se caracterizan por varias combinaciones de regresión cognitiva, del lenguaje, conductual y motora, asociada con una marcada activación de puntas y ondas durante el sueño. La regresión se ve a las semanas del inicio del patrón de EEG.

Estos dos tipos de encefalopatías, comparten características clínicas similares e implicaciones de manejo. Se decidió agruparlas porque tienen implicaciones similares, y se destaca la necesidad de preguntar sobre características clínicas específicas al ver a un niño, con problemas de agnosia auditiva, regresión global del comportamiento, de sus habilidades motoras y mioclono negativo.

Este síndrome pretende reemplazar a los síndromes anteriormente denominados encefalopatía epiléptica con punta y onda continua durante el sueño y a la epilepsia parcial benigna atípica (síndrome de pseudo-Lennox).

El síndrome de Landau Kleffner es un subtipo específico de encefalopatía epiléptica con punta onda en el sueño, donde la regresión afecta principalmente al lenguaje, con una agnosia auditiva y el epónimo utilizado para describir este síndrome debe conservarse.

La aparición de crisis es entre los 2 y los 12 años (pico 4 a 5 años), uno a dos años después, se asocian los trastornos cognitivos. No existe un tipo de crisis obligatorio, depende la etiología subyacente y pueden ocurrir casos sin tener crisis clínicas. En la mayoría las crisis son infrecuentes y responden al tratamiento en la fase inicial. Estas crisis tempranas suelen ser focales motoras con o sin alteración de la consciencia y focal que evoluciona a bilateral tónico clónica. Las crisis suelen empeorar con la evolución de múltiples crisis, que incluyen focales, ausencias típicas y atípicas, crisis atónicas y crisis motoras focales con mioclono negativo.

## Criterios diagnósticos para la Encefalopatía epiléptica y del desarrollo con activación de punta onda en sueño y encefalopatía epiléptica con activación de punta onda en sueño

### Criterios Obligatorios

**EEG:** Punta y onda lenta (1.5 a 2 Hz) en el sueño NO-MOR. Las anomalías se activan marcadamente en el sueño.

**Desarrollo al inicio:** Regresión cognitiva, conductual o motora, o bien estancamiento temporal relacionado con la punta onda lenta en sueño del EEG.

# Encefalopatía epiléptica y del desarrollo con activación de punta onda en sueño y encefalopatía epiléptica con activación de punta onda en sueño

**Resultado a largo plazo:** Remisión del patrón de punta onda en sueño del EEG en la adolescencia media, aunque con frecuencia el EEG sigue siendo anormal.

## Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Crisis tónicas durante el sueño.

**EEG:** Paroxismos de actividad rápida generalizada en sueño (considerar síndrome de Lennox Gastaut).

Complejos de punta onda, lenta generalizados de 2.5 Hz tanto en vigilia como en sueño (considerar Síndrome de Lennox Gastaut).

**Edad de inicio:** Mayores de 1 año y menores de 2 años.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Espasmos epilépticos.

**Edad de inicio:** Menores de 1 año y mayores de 12 años.

## Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero con frecuencia se realiza para evaluar la etiología subyacente.

Un EEG en sueño es obligatorio para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En las regiones con recursos limitados, este síndrome no puede diagnosticarse de manera presuntiva sin un EEG en sueño.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades

## Bibliografía:

Nicola Specchio, Elaine C. Wirrell, Ingrid E. Scheffer, Rima Nabbut, Kate Riney, Pauline Samia, Marilisa Guerreiro *et al.* International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1398–1442. DOI: 10.1111/epi.17241

# SÍNDROME EPILEPTICO RELACIONADO CON INFECCIÓN FEBRIL (FIRES)

El síndrome epiléptico relacionado con infección febril (FIRES), anteriormente conocido como encefalitis aguda con crisis parciales (focales) repetitivas refractarias, o como encefalopatía epiléptica devastadora en niños en edad escolar, es una de las causas del estado epiléptico refractario de nueva aparición, que ocurre predominantemente en niños y adolescentes. Se produce una infección febril previa, que comienza entre las 24 horas y las 2 semanas, antes de un inicio explosivo de un estado epiléptico superrefractario, en donde puede o no haber fiebre al inicio del estado epiléptico. La fase aguda, en la cual la carga de crisis es muy alta, dura de 1 a 12 semanas, en esta fase la mortalidad y morbilidad son muy altas. Esto es seguido de una fase crónica, en donde la mayoría de los sobrevivientes quedan con una epilepsia multifocal, fármaco resistente, un grado variable de discapacidad intelectual o dificultades de aprendizaje. Se desconoce la causa, pero la creciente evidencia sugiere una etiología heterogénea que resulta en una neuro-inflamación fulminante no mediada por anticuerpos.

Durante la fase aguda, la resonancia es normal en dos terceras partes, una tercera parte puede mostrar en T2 hiperintensidades en la región temporal bilateral, ínsula, ganglios basales y/o tálamos, que pueden ser sutiles. También se puede observar un realce leptomeníngeo, pero no es específico del síndrome. Durante la etapa crónica, la resonancia magnética suele mostrar grados variables de atrofia cerebral difusa y/o cambios de señal en lóbulos temporales, corteza cerebral, sustancia blanca periventricular, hipocampo y ganglios basales.

## Criterios diagnósticos para la Síndrome e piléptico relacionado con infección febril (FIRES)

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Antecedente de enfermedad febril inespecífica en las dos semanas anteriores al inicio de las crisis.

Crisis focales y multifocales que con frecuencia evolucionan a tónico clónicas generalizadas.

Crisis que aumentan en frecuencia y severidad para llegar a un estado epiléptico superrefractario, típicamente dentro de las dos semanas del inicio.

**EEG:** Lentificación del ritmo de base con anormalidades epileptiformes multifocales y frecuentes crisis electrográficas y electroclínicas.

**Desarrollo al inicio:** Encefalopatía aguda con inicio de las crisis frecuentes.

### Criterios de Alerta

**EEG:** Crisis unifocales.

**Edad de inicio:** Menores de 2 años.

**Desarrollo al inicio:** Discapacidad intelectual previo al inicio de crisis.

**Examen neurológico:** Anormalidades en el examen neurológico, previo al inicio de las crisis.

**Resultado a largo plazo:** Falta de epilepsia focal o multifocal fármaco resistente.

Falta de dificultades de aprendizaje o discapacidad intelectual.

Falta de grados variables de atrofia cerebral en resonancia magnética.

### Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Antecedente de epilepsia previa al inicio de los síntomas.

**Edad de inicio:** Menos de 1 año o mayores de 30 años.

**Imagen:** Resonancia magnética que muestre una lesión epileptogénica concordante con el inicio de las crisis.

**Otros estudios:** Punción lumbar que muestre evidencia de infección de sistema nervioso central.

Anticuerpo causal en líquido cefalorraquídeo o plasma de pruebas autoinmunes.

Etiología metabólica o genética documentada.

Encefalopatía tóxica documentada.

### Notas

Se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, para excluir lesión causal.

Se requiere un EEG ictal para el diagnóstico, para confirmar la frecuencia y la multifocalidad de las crisis.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, este síndrome no se puede diagnosticar de manera presuntiva sin estudio de EEG ni resonancia magnética.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades.

### Bibliografía:

Nicola Specchio, Elaine C. Wirrell, Ingrid E. Scheffer, Rima Nababout, Kate Riney, Pauline Samia, Marilisa Guerreiro et al. International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1398-1442. DOI: 10.1111/epi.17241

### SÍNDROME EPILÉPTICO CON HEMICONVULSIÓN - HEMIPLEJIA

El síndrome de EHH (epilepsia, hemiconvulsión, hemiplejía) es una consecuencia rara del estado epiléptico motor focal, en la infancia y la niñez temprana. El evento de inicio de este síndrome, es un estado epiléptico de crisis focales clónicas, que ocurre típicamente en el contexto de una enfermedad febril en niños menores de 4 años de edad.

Los estudios de neuroimagen en el momento del estado epiléptico, muestran edema del hemisferio afectado y la fase aguda es seguida de atrofia hemisférica, con posterior aparición de crisis focales fármaco resistente. La mayoría tienen un déficit motor permanente. La etiología y los mecanismos subyacentes no se conocen.

## Criterios diagnósticos para la Síndrome epiléptico con hemiconvulsión- hemiplejía

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** El diagnóstico requiere tanto, una historia de etapa aguda como de la etapa crónica de la enfermedad.

Etapa aguda: Episodio de fiebre, estado epiléptico hemiclónico, el cual es inmediatamente seguido de hemiparesia persistente.

Etapa crónica: Después de un tiempo variable (usualmente menos de 3 años después del estado epiléptico inicial), aparecen crisis focales motoras unilaterales o crisis focal a bilateral tónico clónica.

**EEG:** Lentificación de la actividad de fondo sobre el hemisferio afectado. Anormalidades epileptiformes focales o multifocales sobre el hemisferio afectado en la fase crónica.

**Imagen:** Resonancia magnética inmediatamente después del estado epiléptico febril (etapa aguda), muestra cambio de señal difusa con hiperintensidad en T2 y difusión restringida en la región subcortical del hemisferio afectado, con frecuencia con gran edema.

Con el tiempo (etapa crónica), existe atrofia del hemisferio afectado.

**Resultado a largo plazo:** Epilepsia fármaco resistente. Déficit motor focal permanente.

### Criterios de Alerta

**Edad de inicio:** Más de 4 años.

**Desarrollo al inicio:** Discapacidad intelectual previo al inicio de las crisis.

**Examen neurológico:** Anormalidad neurológica focal previo al episodio inicial de estado epiléptico febril.

Angioma facial sugestivo de síndrome de Sturge Weber.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Hemiparesia transitoria (Paresia de Todd). Crisis focal motora unilateral que aumenta progresivamente a un patrón durante meses o años, con desarrollo tardío de hemiparesia progresiva (considere encefalitis de Rasmussen).

**Edad de inicio:** Mayores de 6 años.

**Imagen:** Otras causas estructurales que predispongan a un estado epiléptico focal.

**Otros estudios:** Causas alternativas de hemiparesia como accidente vascular cerebral isquémico agudo, infección intracraneal etc.

## Notas

Se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico.  
No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome en evolución:** Niños con hemiparesia permanente aguda, después de un estado epiléptico febril de crisis motora focal, con hallazgos obligatorios en resonancia magnética, pero que aún no han progresado al estado crónico de la enfermedad, con crisis recurrentes focales motoras o focales a bilateral tónico clónica, fármaco resistente, debe sospecharse que está emergiendo un síndrome de epilepsia hemiconvulsión hemiplejía.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, el síndrome epiléptico con hemiconvulsión, hemiplejía, puede ser presuntivamente diagnosticado sin EEG, en los casos que cumplan con todos los criterios clínicos obligatorios y de exclusión sin alertas. Sin embargo, se requiere un estudio de imagen (tomografía o resonancia), para excluir otras causas.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades.

## Bibliografía:

Nicola Specchio, Elaine C. Wirrell, Ingrid E. Scheffer, Rima Nababout, Kate Riney, Pauline Samia, Marilisa Guerreiro *et al.* International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1398-1442. DOI: 10.1111/epi.17241

# EPILEPSIA HIPERCINÉTICA RELACIONADA AL SUEÑO (HIPERMOTORA)

La epilepsia puede comenzar a cualquier edad a lo largo de la vida, aunque muchos síndromes se han descrito en etapas específicas de inicio, como en el recién nacido, lactante o niño, también existen algunos que se pueden presentar en una edad variable y con ese término se reconocen, a aquellos síndromes que pueden iniciar tanto en menores de 18 años, como en mayores de 19 años. Este grupo de síndromes se pueden dividir en 1) síndromes epilépticos generalizados con etiologías poligénicas, 2) síndromes con epilepsia focal autolimitada, de herencia compleja, 3) síndromes de epilepsia focal con etiología genética, estructural o genética-estructural, 4) síndrome con crisis combinadas, focales y generalizadas y 5) síndromes con encefalopatías del desarrollo, encefalopatías epilépticas o con deterioro neurológico progresivo.

La epilepsia hipercinética relacionada al sueño, se caracteriza por crisis motoras que ocurren durante el sueño, de inicio abrupto, típicamente breves de menos de dos minutos, sin alteración de consciencia y un patrón estereotipado hipercinético o asimétrico tónico/distónico. Se asocia con una anomalía estructural cerebral o un gen específico como por ejemplo el KCNT1, que puede ser fármaco resistente. Este síndrome engloba y sustituye al denominado síndrome epiléptico con distonía paroxística hipnogénica nocturna, la epilepsia nocturna del lóbulo frontal, a la epilepsia nocturna del lóbulo frontal autosómica dominante, e incluye etiologías genéticas y estructurales. Aunque el término de epilepsia hipermotora relacionada con el sueño, es el término utilizado en la literatura reciente, el grupo de trabajo que hizo la revisión, indica que el término hipercinético es el término actual y a utilizar. Aún así, el grupo de trabajo estuvo de acuerdo que el nombre del síndrome podría ser epilepsia hipercinética relacionada con el sueño o epilepsia hipermotora relacionada con el sueño, ya que algunos pacientes pueden tener solo crisis hipercinéticas, pero otros pueden tener crisis motoras focales con crisis tónicas/distónicas.

La edad de inicio de las crisis es principalmente en las primeras dos décadas de la vida, con frecuencia en la adolescencia, entre los 11 a los 14 años, con un leve predominio en varones. Su curso depende de la etiología, la mayoría tienen inteligencia normal y responden a los fármacos anticrisis. Los pacientes con discapacidad intelectual, anormalidades neurológicas, de imagen cerebral o crisis en vigilia, tienen menos probabilidad de remisión. Si el paciente tiene una patología estructural bien definida, la opción quirúrgica es la que da mejor resultado, como en el caso de displasias corticales.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia con ausencia mioclónica

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Breves crisis focales motoras con hipercinesia o datos tónicos/distónicos asimétricos, que ocurren predominantemente en el sueño.

## Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Crisis predominantemente en estado de vigilia.

**EEG:** Anormalidades epileptiformes frecuentes fuera de las regiones frontales.

Anormalidad epileptiforme generalizada.

**Edad de inicio:** Menores de 10 años o mayores de 20 años.

**Desarrollo al inicio:** Moderada a severa discapacidad intelectual.

**Examen neurológico:** Anormalidades focales en la exploración neurológica.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis solo en vigilia.

Crisis de inicio generalizado.

**Edad de inicio:** Menos de 2 meses o más de 64 años.

## Notas

No se requiere resonancia magnética para el diagnóstico, pero se debe realizar, para evaluar la etiología subyacente.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la epilepsia hipercinética relacionada al sueño, se puede diagnosticar si se cumplen los requisitos obligatorios y excluyentes y el paciente ha presenciado o grabado en video, crisis hipercinéticas en sueño.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades.

## Bibliografía:

Kate Riney, Alicia Bogacz, Ernest Somerville, Edouard Hirsch, Rima Nabbout, Ingrid E. Scheffer, Sameer M. Zuberi, Taoufik Alsaadi, Satish Jain, Jacqueline French *et al.* 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. *Epilepsia*. 2022;63:1443-1474. DOI: 10.1111/epi.17240.

# EPILEPSIA FAMILIAR DEL LÓBULO TEMPORAL MESIAL

La Epilepsia familiar del lóbulo temporal mesial, es un síndrome común de epilepsia focal, con un modo complejo de herencia, que típicamente inicia en la adolescencia o en la edad adulta, la edad de inicio varía entre los 3 y los 63 años y se ha informado un predominio en mujeres. Son pacientes con capacidad intelectual normal y no presentan alteraciones en el examen neurológico. Es asociado generalmente con crisis focales, sin alteración de consciencia, con semiología de crisis del lóbulo temporal mesial, especialmente frecuente con *déjà vu* (fenómeno de lo ya visto). En algunas ocasiones este fenómeno de lo ya visto lo viven los pacientes como algo normal y es por ello que no siempre buscan atención médica, por tanto, en algunos casos el diagnóstico se establece cuando llegan a presentar una crisis que evoluciona a bilateral tónico-clónica. Los pacientes cuentan con resonancia magnética normal y las crisis responden a los fármacos anticrisis, muy pocos requieren de politerapia y excepcionalmente tratamiento quirúrgico. Se han descrito familias que tienen una forma heterogénea de este síndrome con antecedente de crisis febriles y con resonancia con atrofia del hipocampo y menor respuesta a los medicamentos.

El fenómeno de lo ya visto, es reportado hasta en el 70% de los pacientes afectados y existen algunas manifestaciones asociadas como son miedo, pánico, ensoñaciones, sensación de que las cosas pasan en cámara lenta, ilusiones visuales o auditivas o bien manifestaciones autonómicas como sensación epigástrica ascendente, náusea, taquicardia, sudoración, rubor o palidez. Estas crisis pueden progresar a deteriorar el estado de consciencia y rara vez a evolucionar a bilateral tónico clónica. En la mayoría de los pacientes con la forma típica las crisis son leves y ocurren con poca frecuencia.

En aproximadamente el 60% de los pacientes afectados, el EEG es normal o muestra una leve lentificación temporal. Otros casos muestran anomalías epileptiformes temporales interictales, con frecuencia unilaterales y anomalías focales pueden activarse durante el sueño.

En los pacientes con presentación típica, no muestran lesiones evidentes en los estudios de resonancia magnética. La presencia de atrofia hipocámpal o aumento en la señal de la secuencia T2, se asocia con una menor respuesta al tratamiento farmacológico.

## TEMPORAL MESIAL

### Criterios diagnósticos para la Epilepsia familiar del lóbulo temporal mesial

#### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Focal cognitiva (particularmente *déjà vu*) sensoriales o crisis autonómicas.

**Imagen:** Normal o atrofia hipocámpal/esclerosis.

**Otros estudios:** Historia familiar de personas con crisis focales, que inician en el lóbulo temporal mesial.

## Criterios de Alerta

**EEG:** Anormalidad epileptiforme generalizada.

**Desarrollo al inicio:** Discapacidad intelectual.

**Examen neurológico:** Anormalidades focales en el examen neurológico.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis de inicio generalizado.

### Notas

Se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, para excluir otras causas.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, se requiere una resonancia magnética para excluir otras etiologías estructurales.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades.

### Bibliografía:

Kate Riney, Alicia Bogacz, Ernest Somerville, Edouard Hirsch, Rima Nabbout, Ingrid E. Scheffer, Sameer M. Zuberi, Taoufik Alsaadi, Satish Jain, Jacqueline French *et al.* 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. *Epilepsia*. 2022;63:1443-1474. DOI: 10.1111/epi.17240.

# EPILEPSIA FOCAL FAMILIAR CON FOCOS VARIABLES

La Epilepsia focal familiar con focos variables, es un síndrome de epilepsia focal familiar, autosómica dominante con penetrancia incompleta, que se caracteriza por crisis focales que inician en diferentes regiones corticales, más comúnmente en frontal o temporal, que está presente en diferentes miembros de la familia, con una gravedad variable, donde cada uno de los pacientes tienen un tipo de crisis focal. Este síndrome se conocía como epilepsia parcial familiar con focos variables y como epilepsia parcial con focos variables autosómica dominante.

Las etiologías incluyen causas genéticas y estructurales. Los pacientes responden bien a los fármacos anticrisis, pero en caso de pacientes seleccionados con fármaco resistencia, que constituyen hasta el 30% de los casos, la cirugía puede resultar en una remisión completa de las crisis, por tanto, la evaluación y el asesoramiento quirúrgico deben ser informados en etiologías genéticas específicas.

La edad de inicio de las crisis suele ser entre la primera y la segunda década de la vida, con un pico entre los 12 y los 13.5 años, pero tiene un amplio rango de presentación, incluso en la misma familia que va desde el año a los 52 años, sin predominio de género. Los antecedentes perinatales suelen ser normales, con un examen neurológico normal, así como el neurodesarrollo y la capacidad intelectual, aunque se ha llegado a reportar leve discapacidad intelectual, trastornos neuropsiquiátricos, incluyendo trastornos del espectro autista y trastornos de conducta.

Las crisis focales presentan semiología, que depende de la red implicada en cada paciente, se han descrito crisis cognitivas, sensoriales, autonómicas y motoras, las crisis pueden presentarse en vigilia, en sueño, o ambas y pueden llegar a ocurrir crisis focales que evolucionen a bilateral tónico clónica.

El ritmo de base del EEG es normal y el EEG interictal suele mostrar anomalías epileptiformes focales en región frontal, temporal o centroparietal, más que occipital. Ese foco del EEG, permanece constante con el tiempo y se potencia la anomalía con la privación del sueño y con el sueño.

La etiología puede ser genética o genética-estructural con displasias focales corticales concurrentes, típicamente tipo II. Las variantes patogénicas que se han identificado son DEPDC5, NPRL2 y NPRL3, algunas familias con variantes patogénicas TSC1 o TSC2 cumplen criterios para este síndrome.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia focal familiar con focos variables

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis de inicio focal.

**Imagen:** Normal o displasia cortical focal.

**Otros estudios:** Antecedente familiar de personas con crisis focales, que inician en regiones corticales que difieren entre los miembros de la familia.

**EEG:** Anormalidades epileptiformes generalizadas.

**Edad de inicio:** Inicio neonatal.

**Examen neurológico:** Anormalidades focales en la exploración neurológica.

### Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis de inicio generalizado.

**Desarrollo al inicio:** Discapacidad intelectual moderada a profunda.

**Otros estudios:** Historia familiar de crisis focales, que ocurren exclusivamente antes de los 20 meses de vida.

### Notas

Se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico. Los antecedentes familiares de crisis focales pueden ser incidentales debido a una causa adquirida.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome en evolución:** En regiones con recursos limitados la Epilepsia focal familiar con focos variables, se puede diagnosticar sin EEG en un paciente que cumple los criterios obligatorios y de exclusión. Sin embargo, se requiere una resonancia magnética o tomografía computarizada para excluir otras etiologías estructurales.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades.

### Bibliografía:

Kate Riney, Alicia Bogacz, Ernest Somerville, Edouard Hirsch, Rima Nabbout, Ingrid E. Scheffer, Sameer M. Zuberi, Taoufik Alsaadi, Satish Jain, Jacqueline French *et al.* 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. *Epilepsia*. 2022;63:1443-1474. DOI: 10.1111/epi.17240.

# EPILEPSIA CON CARACTERÍSTICAS AUDITIVAS

La epilepsia con características auditivas es un síndrome de epilepsia focal, que se presenta en la adolescencia/edad adulta, en pacientes sin antecedentes de riesgo y se caracteriza por crisis focales con consciencia preservada, con síntomas auditivos y/o afasia receptiva y de manera muy rara, pueden evolucionar a bilateral tónico clónica. Algunos pacientes presentan las crisis precipitadas por un sonido específico. Este síndrome era conocido como epilepsia autosómica dominante del lóbulo temporal lateral y como epilepsia parcial autosómica dominante con características auditivas.

Puede ocurrir como un síndrome de epilepsia focal familiar, que puede heredarse de forma autosómica dominante con penetrancia reducida. La edad de inicio de las crisis suele ser de los 10 a los 30 años, con un rango de los 5 a los 54 años, sin predominio por algún género. Los antecedentes perinatales, el desarrollo, examen neurológico y la inteligencia son normales.

El pronóstico puede variar desde crisis leves con remisión espontánea, hasta crisis con fármaco resistencia y en aquellos con lesiones estructurales pueden requerir tratamiento quirúrgico. Los predictores de malos resultados a largo plazo, son la edad temprana de inicio (menos de 10 años), anormalidad focal epileptiforme en el EEG interictal y crisis focales con consciencia preservada, con síntomas cognitivos de alucinaciones auditivas complejas.

Los síntomas sensoriales auditivos, típicamente consisten en sonidos simples sin forma, como zumbidos o repiques, o menos comúnmente, distorsiones auditivas como alteración en el volumen o sonidos complejos como por ejemplo canciones o voces. La afasia receptiva ictal, consiste en una incapacidad para comprender el lenguaje hablado, en ausencia de deterioro de consciencia. Crisis adicionales focales pueden llegar a presentarse como alteraciones visuales, distorsiones de caras y objetos y vértigo. Otro dato que pueden llegar a presentar, son crisis con deterioro de consciencia y evolución a crisis bilateral tónico clónica, con frecuencia de presentación en el sueño. Es importante realizar una buena semiología, ya que en ocasiones las crisis focales con consciencia preservada de este tipo, no son apreciadas como crisis. Las crisis reflejas precipitadas por un sonido como el sonido del teléfono llegan a ocurrir en algunos pacientes.

Los estudios de neuroimagen suelen ser normales, pero rara vez puede encontrarse una etiología estructural. En cuanto a la genética, ocurre principalmente de manera esporádica, aunque también se ha descrito una herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta, teniendo variantes patógenas (o microdeleciones) en LGI1 o en RELN en la mitad de los casos en que tienen una etiología genética, las variantes en MICAL1 son una causa más rara y también se han identificado variantes patógenas en DEPDC5, CNTNAP2 y SCN1A.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia con características auditivas

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales sensoriales auditivas y/o crisis focales cognitivas con afasia receptiva.

**Imagen:** Normal o displasia cortical focal.

### Criterio de Alerta

**EEG:** Anormalidades epileptiformes generalizadas.

**Examen neurológico:** Anormalidades focales en el examen neurológico.

### Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis de inicio generalizado.

Otras crisis de inicio focal.

**Desarrollo al inicio:** Discapacidad intelectual moderada o profunda.

### Notas

Se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, para excluir otras causas.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, se requiere una resonancia magnética, para excluir otra etiología estructural.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades.

### Bibliografía:

Kate Riney, Alicia Bogacz, Ernest Somerville, Edouard Hirsch, Rima Nababout, Ingrid E. Scheffer, Sameer M. Zuberi, Taoufik Alsaadi, Satish Jain, Jacqueline French *et al.* 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. *Epilepsia*. 2022;63:1443-1474. DOI: 10.1111/epi.17240.

# TEMPORAL MESIAL CON ESCLEROSIS HIPOCAMPAL

La epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis hipocampal, es una epilepsia frecuente en adultos, aunque también se presenta en la infancia. Muchos factores pueden contribuir para llevar a una esclerosis hipocampal, incluyendo causas genéticas, genéticas-estructurales e inmunes. Este síndrome de manera habitual es fármaco resistente, sin embargo, la cirugía de epilepsia puede llevar a una remisión total de la epilepsia. La edad de inicio suele ser en adolescentes o adultos jóvenes, aunque puede ser de inicio más tardío o más temprano, sin predominio de género. Los antecedentes perinatales son con frecuencia normales, así como la exploración neurológica, aunque puede observarse un movimiento facial disminuido del lado contralateral. Puede existir antecedente de crisis febriles, y las crisis febriles prolongadas pueden provocar esclerosis hipocampal.

Las crisis con o sin alteración de la consciencia, tienen características atribuibles al temporal como pueden ser autonómicas, por ejemplo, sensación epigástrica ascendente, malestar abdominal, náuseas, vómito, palidez, rubor, taquicardia; cognitivas como fenómenos de lo ya visto o jamás visto; emocionales como miedo; o sensoriales como olfatorias y gustativas. En las crisis con alteración de la consciencia, generalmente existe una detención de comportamiento y con frecuencia automatismos que pueden ser orales (masticación, chasquido de labios, deglutir), vocales (habla cuando es hemisferio no dominante) o gestual. Los automatismos de miembros superiores pueden ser unilaterales (ipsilaterales) y pueden presentar distonía de miembros superiores (contralaterales). Puede ocurrir versión contralateral de cabeza y ojos, aunque en algunos pacientes puede existir una versión ipsilateral inicial antes de la versión contralateral. Las crisis pueden evolucionar a bilateral tónico clónica. Este síndrome es predominantemente una patología adquirida, por lo tanto, no suelen estar indicados estudios genéticos.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis hipocampal

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales con o sin alteración de la consciencia, con semiología que involucre redes cerebrales del lóbulo temporal mesial.

**Imagen:** Esclerosis hipocampal (unilateral o bilateral) en la resonancia magnética.

### Criterio de Alerta

**Tipos de crisis:** Semiología inicial que indique redes que no sean, temporales mesiales, por ejemplo, malestar en la garganta, movimientos clónicos o distónicos, síntomas sensoriales somáticos, hipercinéticos, síntomas visuales, auditivos o risa.

**EEG:** Falta de anormalidad constante epileptiforme temporal, a pesar de estudios de EEG repetidos.

Anormalidad epileptiforme generalizada.

Puntas centro temporales de gran amplitud con dipolo horizontal.

Anormalidad epileptiforme interictal o lentificación focal, fuera de las regiones temporales o sobre la región temporal posterior.

**Edad de inicio:** Menores de 2 años.

**Desarrollo al inicio:** Moderada a severa discapacidad intelectual.

**Examen neurológico:** Hallazgos neurológicos focales como hemiparesia (excluyendo asimetría facial).

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis de inicio generalizado.

**EEG:** Registro de crisis con inicio generalizado.

Registro de crisis en el EEG con inicio en regiones fuera del lóbulo temporal.

## Notas

Se requiere para el diagnóstico, una resonancia magnética que documente la esclerosis del hipocampo.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, se requiere una resonancia magnética, para confirmar el diagnóstico.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades.

## Bibliografía:

Kate Riney, Alicia Bogacz, Ernest Somerville, Edouard Hirsch, Rima Nabbout, Ingrid E. Scheffer, Sameer M. Zuberi, Taoufik Alsaadi, Satish Jain, Jacqueline French *et al.* 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. *Epilepsia*. 2022;63:1443-1474. DOI: 10.1111/epi.17240.

# EPILEPSIA CON CRISIS INDUCIDAS POR LA LECTURA

La epilepsia con crisis inducidas por la lectura es un síndrome epiléptico, con combinación de crisis focal y generalizada, que se caracteriza por crisis mioclónicas reflejas que afectan a los músculos orofaciales provocados por la lectura. Si la lectura continua puede incrementarse y puede ocurrir una crisis generalizada tónico clónica. Por lo tanto, conocer el síndrome y una buena semiología es necesaria para el diagnóstico, ya que la provocación de síntomas puede llevar a un diagnóstico equivocado de crisis psicógenas no epilépticas (ahora llamadas trastornos neurológicos funcionales), de tics o de tartamudeo.

Las crisis son provocadas principalmente por la lectura, pero también por otras tareas relacionadas con el lenguaje. El pronóstico es favorable, ya que no se esperan crisis espontáneas y puede evitarse el estímulo desencadenante, además que responden al tratamiento, pero requieren de tratamiento de largo plazo, aunque algunos pueden presentar remisión en el tiempo. La edad de inicio es típicamente al final de la adolescencia con una media de 17.5 años y un predominio en los hombres 2:1. Los antecedentes perinatales, desarrollo, cognición y examen neurológico son normales.

Las crisis son espasmos mioclónicos de baja amplitud que afectan los músculos masticatorios, orales y periorales (mandíbula, labio y lengua) y pueden causar una sensación de chasquido, tartamudeo o alteración del habla. El tiempo de la lectura previo a presentar la crisis varía de un paciente a otro, si el paciente sigue leyendo después de que aparece el mioclono, puede aumentar de severidad, extenderse al tronco y los músculos de las extremidades, con alteración de la consciencia o puede surgir una crisis tónico clónica. El mioclono orofacial puede ser precipitado además de la lectura por tareas relacionadas al lenguaje en el mismo paciente, por ejemplo, hablar, escribir o tomar decisiones complejas. Es posible que de manera individual, el disparador sea cuando leen en silencio, pero no en voz alta, al leer un idioma específico o al leer música.

Antecedentes familiares positivos de epilepsia, por lo general de algún síndrome de epilepsia idiopática generalizada o epilepsia genética generalizada, se encuentra en un 20 a 40% de los pacientes, lo que pudiera apoyar una contribución genética en el síndrome.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia con crisis inducidas por la lectura

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis mioclónicas reflejas que afectan la musculatura orofacial provocadas por tareas relacionadas con la lectura/lenguaje.

**Desarrollo al inicio:** Normal.

**Examen neurológico:** Normal.

**Imagen:** Normal.

## Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Sacudidas mioclónicas prominente de extremidades superiores.

**Edad de inicio:** Más de 20 años.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Todos los otros tipos de crisis, excepto crisis generalizadas tónico clónicas.

**EEG:** Lentificación de ritmo de base del EEG, excluyendo en la fase postictal, de una crisis generalizada tónico-clónica.

## Notas

Se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, para excluir una causa estructural.

No se requiere un EEG ictal, sin embargo, la observación durante la lectura (ya sea directamente o por video) es muy recomendable, ya que muestra el mioclono característico que afecta los músculos orofaciales.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, este síndrome se puede diagnosticar en niños y adultos que cumplen con los criterios obligatorios y no contar con otros tipos de crisis excluyentes.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades.

## Bibliografía:

Kate Riney, Alicia Bogacz, Ernest Somerville, Edouard Hirsch, Rima Nababout, Ingrid E. Scheffer, Sameer M. Zuberi, Taoufik Alsaadi, Satish Jain, Jacqueline French *et al.* 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. *Epilepsia*. 2022;63:1443-1474. DOI: 10.1111/epi.17240.

# SÍNDROME DE RASMUSSEN

El síndrome de Rasmussen, previamente conocido como encefalitis de Rasmussen, se presenta en niños, adolescentes y adultos jóvenes, en donde una atrofia hemisférica progresiva es vista en estudios de imagen. La causa es desconocida y no se ha identificado ningún anticuerpo causal.

El LCR puede ser normal o mostrar una leve pleocitosis, con leve aumento de proteínas y bandas oligoclonales. Los pacientes tienen crisis focales, generalmente motoras, incluyendo epilepsia parcial continua, que aumentan con el tiempo en frecuencia y severidad. Desarrollan una hemiparesia contralateral progresiva y el diagnóstico del síndrome se basa en la presentación clínica y los hallazgos de imagen. Este síndrome se considera una epilepsia de etiología específica, ya que, aunque no se conoce la causa, la atrofia hemisférica es considerada la etiología del síndrome.

La edad de inicio es de 1 a 10 años, mediana de 6 años, las formas tardías del adolescente o adulto son el 10% aproximadamente de los casos y ambos géneros están afectados por igual. Los niños tienen un desarrollo normal previo y con el tiempo aparece el deterioro cognitivo.

Típicamente son tres etapas en el síndrome, la fase prodrómica inicial, que dura de meses a años (más breve en los más jóvenes) con crisis poco frecuentes y hemiparesia leve; una fase aguda que dura de meses a años (más corta en los niños más pequeños) cada vez crisis más frecuentes, a veces con epilepsia parcial continua y hemiparesia progresiva, hemianopsia, deterioro cognitivo y afección del lenguaje si es del hemisferio dominante; y finalmente una fase crónica con hemiparesia permanente y otras discapacidades neurológicas y las crisis continúan aunque menos frecuentes que en la fase aguda. La cirugía de desconexión hemisférica también llamada hemisferotomía o hemisferectomía son los únicos tratamientos definitivos para mejorar este síndrome.

## Criterios diagnósticos para la Síndrome de Rasmussen

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis focales/hemisféricas que aumentan en frecuencia en semanas a meses.

**EEG:** Lentificación hemisférica y anormalidad epileptiforme.

**Imagen:** Hemiatrofia progresiva (inicio en ínsula y atrofia de la cabeza del caudado).

**Resultado a largo plazo:** Epilepsia fármaco resistente. Déficit neurológico progresivo.

## Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Inicio focal de forma independiente en ambos hemisferios (solo el 2% del síndrome de Rasmussen es bilateral).

**EEG:** Punta y onda generalizada.

**Edad de inicio:** Adolescentes o adultos.

**Desarrollo al inicio:** Desarrollo anormal, previo al inicio de las crisis.

**Imagen:** Falta de señal hiperintensa y/o atrofia de la cabeza del caudado ipsilateral y/o falta de señal hiperintensa en T2 y FLAIR de la materia gris y blanca.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis de inicio generalizado.

**Examen neurológico:** Hemiparesia presente al inicio (si la hemiparesia está presente inmediatamente después de estado epiléptico considerar un síndrome epiléptico con hemiconvulsión, hemiplejía).

**Imagen:** Imagen que muestre síndrome de Sturge Weber.

**Otros estudios:** Epilepsia parcial continua de causa metabólica/encefalitis mediada por anticuerpos.

## Notas

Se requiere resonancia magnética para el diagnóstico.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome en evolución:** Niños con crisis focales hemisféricas, resistentes a los fármacos anticrisis, que aumentan progresivamente en frecuencia, con déficit neurológico progresivo, pero cuya resonancia parece normal y donde se han excluido etiologías metabólicas y autoinmunes, debe ser altamente sospechado un emergente Síndrome de Rasmussen.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades.

## Bibliografía:

Kate Riney, Alicia Bogacz, Ernest Somerville, Edouard Hirsch, Rima Nabbout, Ingrid E. Scheffer, Sameer M. Zuberi, Taoufik Alsaadi, Satish Jain, Jacqueline French *et al.* 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. *Epilepsia*. 2022;63:1443-1474. DOI: 10.1111/epi.17240.

# EPILEPSIA MIOCLÓNICAS PROGRESIVAS

## Criterios diagnósticos para las Epilepsias mioclónicas progresivas

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis mioclónicas.

**EEG:** Punta y polipunta onda generalizada.

**Edad de inicio:** 2 a 50 años.

**Desarrollo:** Normal al inicio.

**Examen neurológico:** Normal al inicio.

**Comorbilidades:** Deterioro neurocognitivo progresivo (en algunos casos las observaciones en el tiempo, son necesarias para distinguir epilepsia mioclónica progresiva de epilepsia mioclónica juvenil).

**Imagen:** Normal al inicio.

**Curso de la enfermedad:** Empeoramiento progresivo del mioclono, crisis mioclónicas y tónico clónicas generalizadas, deterioro cognitivo, signos cerebelosos progresivos.

Deterioro del EEG, con lentificación del ritmo de base y/o aumento de las anormalidades epileptiformes.

### Criterios de Alerta

**Edad de inicio:** Mayores de 20 años.

### Criterios de Exclusión

**EEG:** Anormalidad epileptiforme focal persistente, aparte del occipital.

### Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico, pero con frecuencia se realiza para evaluar la etiología subyacente.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, se puede sospechar de epilepsia mioclónica progresiva en personas que cumplen los criterios obligatorios y no de exclusión ni alertas y que presentan un empeoramiento progresivo de crisis mioclónicas y afección neurológica y cognitiva.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de casos. En su presencia debe considerarse otras posibilidades.

## Datos clave de las etiologías, de epilepsias mioclónicas progresivas

Tiempo de EMP	Edad de inicio	Progresión	Diagnóstico
<b>EUL</b>	7 - 13 años	Lento deterioro cognitivo y motor con estabilización en adultos.	Las variaciones de expansión de cistina B (EMP1) representan el 90% mundial.
<b>EL</b>	6 - 19 años	Deterioro rápido cognitivo, visual y motor, fatal en 10 años, crisis focales con datos visuales característica temprana.	Variante del gen patógeno de laforina (EMP2A) en 70%, variante del gen patógeno malina (EMP2B) 27%, sin variante 3%. Cuerpos de Lafora en células de conducto sudoríparo u otros.
<b>LC</b>	2 - 4 años	Retazo inicial habla y crisis, posterior deterioro cognición y motor, luego pérdida de visión a los 4 a 6 años de edad.	Variante de gen patógeno CLN2/TPP1; TPP1 reduce actividad enzimática. EEG puede mostrar respuesta fotoparoxística (1-3 Hz), perfil de cuerpos curvilíneos de acumulación de lipofuscina en tejidos (ej piel) o linfocitos.
<b>LCN</b>	4 - 10 años	Rápida pérdida de visión, con degeneración macular, atrofia óptica 3 retinitis pigmentosa, supervivencia adolescencia tardía a 30 años.	Variante gen patógeno CLN3, perfil de huellas dactilares de acumulación de lipofuscina en tejidos (ej piel) o linfocitos, los linfocitos se vacuolan.
<b>LC Inicio adulto (tipo A)</b>	11 - 50 años	Desarrollo lento de demencia y ataxia. No se espera discapacidad visual.	Variantes de gen patógeno CLN6 (otras variantes patógenas CTSD, PPT1, CLN3, CLN5, CTSF y GRN), inclusión mixta (huella dactilar, curvilínea, rectilínea) en tejidos (ej piel) y linfocitos

Abreviaturas: EMP epilepsia mioclónica progresiva. EUL enfermedad Unverricht-Lundborg. EL enfermedad Lafora. LC lipofuscinosis ceroida. LCN lipofuscinosis ceroida neuronal. TPP1 tripeptidil peptidasa 1.

### Bibliografía:

Kate Riney, Alicia Bogacz, Ernest Somerville, Edouard Hirsch, Rima Nabbout, Ingrid E. Scheffer, Sameer M. Zuberi, Taoufik Alsaadi, Satish Jain, Jacqueline French *et al.* 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. *Epilepsia*. 2022;63:1443-1474. DOI: 10.1111/epi.17240.

# EPILEPSIA DE AUSENCIA INFANTIL

La edad de inicio de la epilepsia de ausencia infantil, es de los 4 a los 10 años, rango 2 a 13 años, en mayores de 10 años debe distinguirse entre ausencia infantil y juvenil. La ausencia infantil es más frecuente en niñas (60-75%) y crisis febril como antecedente está en 10 a 15%.

El desarrollo puede ser normal, pero también pueden cursar con trastornos de aprendizaje y TDAH, así como más frecuencia de ansiedad y depresión. La neuroimagen es normal y no está indicada, solo que existan datos atípicos, como resistencia al fármaco o lentificación focal persistente en el EEG.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia de ausencia infantil

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis de ausencia típica.

**EEG:** Paroxismos de 3 Hz (rango de 2.5 a 4 Hz) de punta onda generalizada al comienzo de la ausencia (puede haber sido obtenido históricamente).

### Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Crisis generalizadas tónico clónicas antes o durante el periodo de frecuentes crisis de ausencia.

Mirada fija con una duración típica de más de 30 segundos o postictal con confusión o fatiga.

Ocurrencia de crisis de ausencia menor a diario, en un paciente no tratado.

**EEG:** Descargas epileptiformes consistentemente unilaterales.

Faltade punta onda generalizada de 2.5 a 4 Hz activada por hiperventilación, en un paciente no tratado, que realiza bien la hiperventilación durante 3 minutos o más.

Registrar un inicio típico de mirada fija, sin correlación del EEG, en un niño con antecedente de punta onda generalizada de 2.5 a 4 Hz.

Lentificación persistente del ritmo de base del EEG sin una medicación sedante.

**Edad de inicio:** De 2-3 años o de 11 a 13 años.

**Desarrollo al inicio:** Discapacidad intelectual leve.

**Examen neurológico:** Potenciales anormalidades relevante en la exploración, excluyendo hallazgos incidentales.

**Imagen:** Potenciales anormalidades relevante en la neuroimagen, excluyendo hallazgos incidentales.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Cualquiera de los siguientes tipos de crisis:  
Prominente crisis mioclónica/Prominente mioclonía palpebral  
Crisis de ausencia mioclónica/Crisis atónicas/Crisis tónicas  
Crisis de ausencia atípica/Crisis focal con alteración de la consciencia.

**EEG:** Lentificación difusa del ritmo de base.

**Edad de inicio:** Menores de 2 años o mayores de 13 años.

**Desarrollo al inicio:** Discapacidad intelectual moderada a profunda.

**Comorbilidades:** Detención o deterioro cognitivo.

**Otros estudios:** Baja glucosa en LCR y/o variante patógena SLC2A1 (prueba no necesaria en la mayoría de los casos, pero ampliamente recomendada en niños con inicio a los 3 años o menos con microcefalia y/o discapacidad intelectual).

## Notas

No se requiere una resonancia magnética para el diagnóstico.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico, siempre y cuando, en el estudio interictal, muestre paroxismos de descargas de punta onda generalizada de 2.5 a 4 Hz durante la vigilia. Sin embargo, la mayoría de los pacientes, no tratados, tendrán una crisis de ausencia, registrada en el EEG de rutina.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la epilepsia de ausencia infantil, se puede diagnosticar en niños sin alertas, que cumplen todos los otros criterios obligatorios y de exclusión, si tienen una crisis presenciada de ausencia típica con hiperventilación.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los pacientes y raramente se pueden ver. Las alertas por sí solas no excluirán el síndrome, pero debe hacer que el médico reconsidere el diagnóstico y realice más investigaciones para descartar otras afecciones. Cuanto más alertas están presentes, menos frecuente es que tenga un síndrome específico.

## Bibliografía:

Edouard Hirsch, Jacqueline French, Ingrid E. Scheffer, Alicia Bogacz, Taoufik Alsaadi, Michael R. Sperling, Fatema Abdulla *et al.* ILAE definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1475-1499. DOI: 10.1111/epi.17236.

# EPILEPSIA DE AUSENCIA JUVENIL

La epilepsia de ausencia juvenil, se caracteriza por crisis de ausencia que típicamente ocurren menos de una vez al día cuando no están tratados, con punta onda generalizada de 3 a 5.5 Hz, en un adolescente por lo demás normal. Crisis generalizadas tónico clónicas se observan en más del 90% de los casos, que comienzan poco después del inicio de las crisis de ausencia.

La cognición normal y pueden presentar trastornos de aprendizaje y TDAH. Aunque las crisis pueden controlarse con fármacos anticrisis, el tratamiento por largo tiempo puede ser necesario. La edad típica de inicio es entre los 9 a los 13 años, rango de 8 a 20 años, excepcional se pueden presentar en la vida adulta.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia de ausencia juvenil

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis de ausencia típica.

**EEG:** Paroxismos de 3 a 5.5 Hz de punta onda generalizada (puede haber sido obtenido históricamente).

### Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Mirada fija con una duración típica de más de 30 segundos o postictal con confusión o fatiga.  
Más de 10 crisis de ausencia por día.

**EEG:** Falta de punta onda generalizada de 3 a 5.5 Hz activada por hiperventilación, en un paciente no tratado, que realizaba bien la hiperventilación durante 3 minutos o más.  
Lentificación persistente del ritmo de base del EEG sin la presencia de medicación sedante.

**Desarrollo al inicio:** Leve discapacidad intelectual.

**Examen neurológico:** Potenciales anormalidades relevante en la exploración, excluyendo hallazgos incidentales.

**Imagen:** Potenciales anormalidades relevante en la neuroimagen, excluyendo hallazgos incidentales.

**Curso de la enfermedad:** Falta de crisis generalizadas tónico clónicas en el curso de la epilepsia, sin tratamiento con medicamentos anticrisis que son efectivos para las crisis generalizadas tónico clónicas.

### Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Cualquiera de los siguientes tipos de crisis:  
Prominente crisis mioclónica / Prominente mioclonía palpebral.  
Crisis de ausencia mioclónica / Crisis atónicas / Crisis tónicas.  
Crisis de ausencia atípica / Crisis focal con alteración de la consciencia.

**EEG:** Descargas epileptiformes focales unilaterales consistentes.  
Lentificación difusa del ritmo de base.  
Registro típico de mirada fija sin correlación de EEG.

**Edad de inicio:** Menos de 8 años o más de 20 años.

**Desarrollo al inicio:** Moderada a profunda discapacidad intelectual.

**Comorbilidades:** Detención o deterioro cognitivo.

**Otros estudios:** Baja glucosa en LCR y/o variante patógena SLC2A1 (prueba no necesaria en la mayoría de los casos, pero ampliamente recomendada en pacientes con microcefalia y/o leve discapacidad intelectual).

### Notas

No se requiere resonancia magnética para el diagnóstico.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico, siempre y cuando el estudio interictal muestre paroxismos de punta onda generalizada de 3 a 5.5 Hz durante la vigilia. Sin embargo, la mayoría de los pacientes no tratados, tendrán una crisis de ausencia registrada en el EEG de rutina.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la epilepsia de ausencia juvenil se puede diagnosticar en pacientes sin alertas, que cumplen con todos los otros criterios obligatorios y de exclusión, si tienen una crisis presenciada de ausencia típica con hiperventilación.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los pacientes y raramente se pueden ver. Las alertas por sí solas no excluirán el síndrome, pero debe hacer que el médico reconsidere el diagnóstico y realice más investigaciones para descartar otras afecciones. Cuanto más alertas están presentes, menos frecuente es que tenga un síndrome específico.

### Bibliografía:

Edouard Hirsch, Jacqueline French, Ingrid E. Scheffer, Alicia Bogacz, Taoufik Alsaadi, Michael R. Sperling, Fatema Abdulla *et al.* ILAE definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1475-1499. DOI: 10.1111/epi.17236.

# EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

EMJ es la epilepsia idiopática generalizada de inicio en adolescentes y adultos más común, se caracteriza por crisis mioclónicas y tónico-clónicas generalizadas. Las crisis mioclónicas inician típicamente poco después de despertar y cuando están cansados. La privación de sueño es un factor provocador, con fotosensibilidad que ocurre en el 90%, con una buena prueba de estimulación fótica, otro posible precipitador son las praxias.

Con frecuencia se requiere tratamiento de por vida. La edad típica de inicio es 10 a 24 años con rango 8 a 40, un poco más frecuente en mujeres. Algunos presentan problemas en funciones ejecutivas, atención, toma de decisiones, impulsividad, mayor frecuencia de depresión y ansiedad que la población en general.

Las crisis mioclónicas pueden ser unilaterales o bilaterales, afectando frecuentemente extremidades superiores, aunque pueden afectar extremidades inferiores y causar caídas. Las crisis tónico-clónicas ocurren en el 90% y a menudo van precedidas de una serie de crisis mioclónicas que aumentan en frecuencia y severidad resultando en una crisis mioclónica-tónico-clónica. Crisis de ausencia ocurren en una tercera parte.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia mioclónica juvenil

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis mioclónicas.

**EEG:** Punta onda generalizada de 3 a 5.5 Hz o polipunta onda generalizada (puede haber sido obtenida de manera histórica).

### Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Estado epiléptico generalizado tónico-clónico. Semiología unifocal consistente (es decir, siempre afectado la misma parte del cuerpo, del mismo lado) al inicio de las crisis generalizadas tónico-clónicas.

Mioclono consistente unifocal.

**Edad de inicio:** 8 a 9 años o 25 a 40 años.

**Desarrollo al inicio:** Leve discapacidad intelectual.

**Examen neurológico:** Potenciales anormalidades relevante en la exploración, excluyendo hallazgos incidentales.

**Imagen:** Potenciales anormalidades relevante en la neuroimagen, excluyendo hallazgos incidentales.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis de ausencia mioclónica/ Crisis atónicas/ Crisis Tónicas. Crisis de ausencia atípica/Crisis focales con alteración de la consciencia. Mioclono predominantemente o exclusivamente durante el sueño. Crisis mioclónicas que ocurren exclusivamente en la lectura. Temblor cortical con mioclono.

**EEG:** Evento mioclónico habitual capturado en EEG con falta de descargas de polipunta y punta onda. Lentificación focal. Consistente anormalidad epileptiforme focal unilateral. Punta onda lenta generalizada tipo lenta de menos de 2.5 Hz a menos que sea al final de un brote de alta frecuencia. Lentificación difusa del ritmo de base, que no es limitado al periodo postictal.

**Edad de inicio:** Menos de 8 años o más de 40 años (crisis de ausencia infantil puede ocasionalmente evolucionar a mioclónica juvenil, en tal caso, los pacientes pueden tener inicio de crisis de ausencia, pero no crisis generalizadas tónico clónicas generalizadas o crisis mioclónicas antes de los 8 años).

**Desarrollo al inicio:** Moderada a profunda discapacidad intelectual.

**Curso de la enfermedad:** Deterioro cognitivo progresivo Mioclono progresivo con deterioro de la función motora.

### Notas

No se requiere resonancia magnética, ni EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la epilepsia mioclónica juvenil se puede diagnosticar en personas sin alertas, que cumplen con todos los otros criterios obligatorios y de exclusión.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los pacientes y raramente se pueden ver. Las alertas por sí solas no excluirán el síndrome, pero debe hacer que el médico reconsidere el diagnóstico y realice más investigaciones para descartar otras afecciones. Cuanto más alertas están presentes, menos frecuente es que tenga un síndrome específico.

### Bibliografía:

Edouard Hirsch, Jacqueline French, Ingrid E. Scheffer, Alicia Bogacz, Taoufik Alsaadi, Michael R. Sperling, Fatema Abdulla *et al.* ILAE definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1475-1499. DOI: 10.1111/epi.17236.

# EPILEPSIA CON SOLO CRISIS GENERALIZADAS TÓNICO-CLÓNICAS

La epilepsia con solo crisis generalizadas tónico clónicas, fue originalmente llamada epilepsia con crisis de gran mal al despertar. Es un síndrome común, en donde los pacientes presentan crisis de frecuencia variable, aunque típicamente son poco frecuentes (una al año o menos), que comienza generalmente en la segunda o tercera década de la vida y son típicamente provocadas por la privación de sueño, sin otros tipos de crisis.

La tasa de remisión es baja y puede ser necesario el tratamiento de por vida. El inicio típico son 10 a 25 años, con un rango de 5 a 40 años. Lo frecuente es que las crisis inicien dentro de las dos horas del despertar, pero también se pueden ver en otros momentos tanto en vigilia como en sueño, las crisis de ausencia o mioclonías excluyen el diagnóstico.

La palabra idiopático deriva del término griego idios y se refiere así mismo, propio, personal y está destinado a inferir una etiología genética. La ILAE establece que el término de epilepsias idiopáticas generalizadas debe limitarse exclusivamente a los cuatro síndromes comunes, ausencias infantiles, ausencias juveniles, mioclónica juvenil y epilepsia con solo crisis generalizadas tónico clónicas, y que estas son un subgrupo especial dentro de las epilepsias genéticas generalizadas.

## Criterios diagnósticos para la Epilepsia con solo crisis generalizadas tónico-clónicas

### Criterios Obligatorios

**Tipo de crisis:** Crisis generalizadas tónico clónicas.

**EEG:** Punta onda generalizada de 3 a 5.5 Hz o polipuntas ondas (puede haberse obtenido de manera histórica).

### Criterios de Alerta

**Tipos de crisis:** Semiología unifocal consistente (ejemplo, siempre afectado la misma parte del cuerpo, del mismo lado) al inicio de las crisis.

**Edad de inicio:** De 5 a 9 años o de 26 a 40 años.

**Desarrollo al inicio:** Leve discapacidad intelectual.

**Examen neurológico:** Potenciales anormalidades relevante en la exploración, excluyendo hallazgos incidentales.

**Imagen:** Potenciales anormalidades relevante en la neuroimagen, excluyendo hallazgos incidentales.

## Criterios de Exclusión

**Tipo de crisis:** Crisis generalizadas mioclónico-tónico-clónicas (sugieren epilepsia mioclónica juvenil).  
Ningún otro tipo de crisis.

**EEG:** Lentificación focal.  
Descargas epileptiformes focales consistentemente unilaterales.  
Punta onda lenta generalizada tipo lenta de menos de 2.5 Hz a menos que sea al final de un brote de alta frecuencia.  
Lentificación difusa del ritmo de base, que no es limitado al periodo postictal.

**Edad de inicio:** Menos de 5 años y más de 40 años.

**Desarrollo al inicio:** Moderada a severa discapacidad intelectual.

**Imagen:** Neuroimagen anormal con lesión causal.

**Curso de la enfermedad:** Deterioro cognitivo progresivo.

## Notas

Resonancia magnética no es necesaria en todos los casos, pero debe considerarse si existen alertas o datos clínicos de sospecha de una posible lesión estructural.

No se requiere un EEG ictal para el diagnóstico.

**Síndrome sin confirmación de laboratorio:** En regiones con recursos limitados, la epilepsia con solo crisis generalizadas tónico clónicas, no se puede diagnosticar sin un EEG interictal, que muestre punta onda generalizada, ya que no se puede excluir el inicio focal sin EEG.

Nota: Los criterios de alerta están ausentes en la gran mayoría de los pacientes y raramente se pueden ver. Las alertas por sí solas no excluirán el síndrome, pero debe hacer que el médico reconsidere el diagnóstico y realice más investigaciones para descartar otras afecciones. Cuanto más alertas están presentes, menos frecuente es que tenga un síndrome específico.

## Bibliografía:

Edouard Hirsch, Jacqueline French, Ingrid E. Scheffer, Alicia Bogacz, Taoufik Alsaadi, Michael R. Sperling, Fatema Abdulla *et al.* ILAE definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022;63:1475-1499. DOI: 10.1111/epi.17236.