

Diagnóstico de la epilepsia en la infancia

Epilepsy diagnosis present in childhood

Nicolás Garófalo Gómez,^I Ana María Gómez García ^{II}

^I Especialista en Neurología. Instructor. Servicio de Neuropediatría. Instituto de Neurología y Neurocirugía. La Habana, Cuba.

^{II} Especialista en Psiquiatría Infanto-juvenil. Profesor Auxiliar. Universidad Médica de La Habana, Cuba.

RESUMEN

La epilepsia constituye el trastorno neurológico crónico tratable de mayor frecuencia en la infancia. Su diagnóstico es usualmente fácil, pero en la práctica clínica ocurren errores con relativa frecuencia, al no existir un marcador diagnóstico confiable. En el presente artículo se explica el proceso de diagnóstico de la epilepsia en la infancia, que no depende de un solo factor y que debe estar guiado por la historia clínica como elemento esencial.

Palabras clave: Diagnóstico, electroencefalograma, epilepsia, historia clínica, infancia.

ABSTRACT

Epilepsy is the more frequent chronic neurologic disorder easy to treat in childhood. His diagnosis is commonly easy to made but in clinical practice occur relative errors provoked by lack of a reliable diagnosis. In present paper is explained the diagnostic process of epilepsy in childhood, but it not depends of a unique factor and that must to be directed by medical record as an essential element.

Key words: Diagnosis, electroencephalogram, epilepsy, medical record, childhood.

INTRODUCCIÓN

La epilepsia es un trastorno neurológico frecuente en la infancia, con una prevalencia entre el 0,5 % y el 1 %, solo superada por el retraso mental y la parálisis cerebral.¹

La epilepsia es un concepto clínico que encierra cierto grado de imprecisión. Su diagnóstico se realiza fundamentalmente sobre la base de los datos de la historia clínica o por la observación directa del evento.²

En este artículo se revisa detalladamente el proceso de diagnóstico de la epilepsia en la infancia y se muestran las evidencias médicas que sustentan dicho proceso.

LA EPILEPSIA

La epilepsia es un trastorno cerebral caracterizado por una predisposición persistente del cerebro para generar crisis epilépticas, y por las consecuencias neurobiológicas, cognitivas, psicológicas y sociales de esta condición. La determinación de epilepsia requiere la ocurrencia de al menos una crisis epiléptica.³

Una crisis epiléptica es un evento en el que se desarrollan síntomas o signos transitorios debidos a una actividad neuronal cerebral excesiva, anormal e hipersincrónica.³ Existen elementos importantes que definen una crisis epiléptica, los cuales se detallan a continuación.

Modo de inicio y terminación

Una crisis epiléptica es «transitoria», con inicio y final bien delimitados en el tiempo. El final a veces no es tan preciso como el inicio, y se confunde con las manifestaciones del estado postictal. El inicio y final de la crisis puede determinarse también por el electroencefalograma (EEG), más útil para definirlos, pero en la práctica clínica es difícil realizarlo en el momento en que ocurre la crisis.

Manifestaciones clínicas

Una crisis epiléptica es un evento clínico marcado por síntomas y signos variables. Las crisis pueden afectar las funciones motoras, sensoriales, autonómicas, la conciencia, el estado emocional, la memoria, la cognición o el comportamiento. Esta variedad de manifestaciones clínicas depende, entre otros factores, del origen de la descarga en el cerebro, de su propagación, de la madurez cerebral, del ciclo sueño-vigilia y de los medicamentos administrados.

En ocasiones la definición precisa de las crisis puede ser difícil debido a la amplia gama y variedad de las manifestaciones clínicas.

Incremento anormal de la sincronía neuronal cerebral

El incremento anormal de la sincronía neuronal cerebral es la característica de la definición más difícil de precisar, porque la descarga eléctrica es detectable solo en determinadas circunstancias. Pacientes con crisis epilépticas recurrentes pueden tener registros de EEG de superficie intercíticos, e incluso críticos, normales.

Para definir la epilepsia son necesarios los elementos siguientes:

- a) Historia de al menos una crisis: La crisis no necesita ser "no provocada", basta con que exista una predisposición del cerebro para generar crisis epilépticas.
- b) Predisposición persistente del cerebro: Es la parte más importante del concepto. Con la ocurrencia de una sola crisis, siempre que exista una probabilidad aumentada de recurrencia de esta, es suficiente para el diagnóstico de epilepsia.
- c) Condiciones asociadas: Alteraciones neurobiológicas, cognitivas, psicológicas y sociales, pueden estar presentes en algunos pacientes epilépticos.

El diagnóstico de epilepsia es usualmente fácil, pero en la práctica clínica diaria surgen dudas con relativa frecuencia. La clave principal para el diagnóstico radica en una buena descripción del episodio por un testigo presencial de las crisis. Sin embargo puede ocurrir que no existan testigos, que la narración del episodio sea incompleta, confusa o vaga y puede no corresponderse con la definición de los distintos tipos de crisis epilépticas.^{4,5}

Los resultados de las investigaciones adicionales, como el EEG, pueden ser normales o brindar datos contradictorios con respecto a la información clínica. El nivel de experiencia del médico de asistencia es un elemento importante en este proceso diagnóstico.^{6,7}

Para hacer el diagnóstico de epilepsia, desde el punto de vista práctico, el paciente debe haber tenido dos crisis epilépticas no provocadas. La definición de epilepsia no es completamente clara en el caso de crisis esporádicas no provocadas, como puede suceder en un paciente que tiene una crisis única no provocada y 5 años después sufre una nueva crisis, entonces el diagnóstico de epilepsia puede no estar totalmente justificado. Otra posibilidad consiste en que un paciente que sufre una hemiplejía congénita o de tipo secuela, tenga una primera crisis epiléptica. En esas circunstancias muchos neurólogos concluyen el diagnóstico de epilepsia.⁸

En el proceso diagnóstico se suelen seguir varios pasos. La primera pregunta, primer paso, consiste en definir si el episodio que motiva la consulta es una crisis epiléptica o es un evento no epiléptico. Una vez precisado el episodio como crisis epiléptica, se debe clasificar el tipo de crisis (segunda pregunta o paso).⁹

Las investigaciones adicionales pueden contribuir a determinar la etiología (tercer paso). Finalmente se intenta la clasificación del síndrome epiléptico, usando toda la información anterior disponible. Es entonces cuando el médico de asistencia está en las mejores condiciones para realizar un pronóstico sobre la evolución del niño y decidir la mejor opción de tratamiento.

¿FUE UNA CRISIS EPILÉPTICA?

Pocas veces el médico tiene la posibilidad de presenciar la crisis epiléptica del niño. Es necesario recurrir en la mayoría de los casos a la descripción de un testigo sobre el episodio o los episodios.

El principal problema reside en que los médicos no cuentan con una prueba validada para el diagnóstico de crisis epiléptica. Sí, existe un esquema de clasificación para la caracterización de las crisis,⁹ pero ¿cuáles elementos descriptivos del episodio garantizan el diagnóstico de una crisis? Hasta la fecha no se cuentan con criterios descriptivos de las crisis, ya validados, que permitan distinguir entre los episodios epilépticos y los no epilépticos.

Es importante caracterizar lo mejor posible el episodio o crisis, precisando:

- a) Edad de comienzo, duración, frecuencia, estereotipia.
- b) Primera manifestación clínica.
- c) Secuencia clínica posterior.
- d) Nivel de conciencia (reactividad, recuerdo del episodio).
- e) Localización, secuencia y ritmo de actividad motora.
- f) Vocalizaciones, manifestaciones vegetativas.
- g) Circunstancias de aparición.
- h) Semiología del período postictal

La precisión del diagnóstico, al no existir un marcador óptimo, depende de la descripción del episodio por el testigo presencial y de la interpretación que de ella realiza el médico de asistencia.

Se puede afirmar que un sistema o esquema usado en el proceso de diagnóstico es confiable cuando no existe una gran variabilidad interobservador. Los estudios de variabilidad interobservador en el proceso de diagnóstico de epilepsia se han basado en aspectos limitados de este: la valoración por diferentes neurólogos de descripciones escritas de los episodios, la lectura de electroencefalogramas la evaluación de estudios de neuroimagen, o la interpretación de videos de posibles crisis epilépticas. Los resultados pueden estar influenciados por la manera en que la información es presentada o por el nivel de experiencia de los examinadores. Los pobres resultados de credibilidad interobservador obtenidos en estos estudios no pueden extrapolarse automáticamente a la práctica diaria, donde en el proceso de diagnóstico se utiliza toda la información disponible, y el diagnóstico no se basa en aspectos aislados como pueden ser la descripción escrita de los episodios o los hallazgos electroencefalográficos. La correspondencia interobservador en el diagnóstico basado en la recolección de la historia clínica no ha sido investigada.^{10,11}

Diferentes trabajos han reportado cifras de falsos diagnósticos positivos de epilepsia, que oscilan entre un 4,6 y 30 % de los casos detectados, lo cual refleja un alto número de niños que eran tratados como epilépticos sin padecer esa enfermedad.¹²⁻¹⁵

Estudios realizados sobre la efectividad del diagnóstico de pediatras generales con interés en neurología, mostraron una tasa de error diagnóstico en epilepsia de casi el 33 %.^{16,17}

El diagnóstico de la epilepsia es subjetivo y puede estar sujeto a la variabilidad interobservador y a la ineficacia. La tasa de error diagnóstico del 5 % encontrada en un estudio holandés⁴ debe tomarse con cautela. El diagnóstico fue hecho por un panel de tres neurólogos pediatras experimentados que discutieron todos los casos entre sí.

La tasa de error diagnóstico de alrededor del 23 % del estudio británico basado en población puede reflejar el rol central de los médicos generales y de los pediatras sin entrenamiento especial en epilepsia, en su diagnóstico y tratamiento.

Médicos más especializados son mejores en el diagnóstico (tasa de error de 5,6 %) que los no especializados (18,9 %), según un estudio británico basado en muestra hospitalaria.⁷

El riesgo de error diagnóstico se puede minimizar teniendo en cuenta toda la información disponible, especialmente un buen reporte de testigos. Cuando existen dudas del diagnóstico de epilepsia, el paciente debe ser diagnosticado como no definido. Si estos eventos no definidos se repiten con frecuencia, el paciente debe ser remitido a un centro de atención terciaria, para una segunda opinión o para la realización de una monitorización prolongada con video-EEG, que permita confirmar o no el diagnóstico de epilepsia y de esa forma evitar un diagnóstico erróneo.

Berg y colaboradores encontraron que entre el 20 y el 30 % de una serie de niños con diagnóstico de epilepsia, referidos para evaluación por neurólogos pediatras, tenían un diagnóstico diferente al de epilepsia.¹⁸

En un estudio realizado en Gran Bretaña, en el cual se mostraron 30 videos de crisis epilépticas a clínicos y familiares de los pacientes, se detectaron discrepancias frecuentes en la descripción de los episodios entre los clínicos y los familiares, especialmente en las crisis convulsivas. Los autores de este estudio concluyeron que esos resultados confirman la inseguridad de la descripción de los testigos y como esta puede influir en los errores diagnósticos y secundariamente en el tratamiento. Si los clínicos y los familiares discrepan considerablemente en la descripción de las mismas crisis vistas en video, es muy probable que la descripción de las crisis reales sea aún más pobre.¹⁹

Existen varios estudios que han demostrado una amplia variabilidad en el diagnóstico del tipo de crisis que sufre el paciente. Se han comparado las respuestas de residentes de neurología con la de los especialistas, los cuales deben decidir ante la descripción literal de las crisis, cuál es el tipo de crisis que presenta el paciente. En este estudio se demostró un índice de kappa (evalúa la fiabilidad interobservador), entre 0,12 y 0,90, dependiendo del tipo de crisis, lo cual reflejó una amplia variabilidad diagnóstica entre los diferentes médicos.^{20,21}

En un estudio realizado en Holanda, se comparó la concordancia interobservador entre tres neurólogos, que revisaron los videos de 138 crisis. Usaron la clasificación de las crisis de la ILAE y el sistema de Lüders. El índice de kappa para la clasificación de la ILAE fue de 0,41 y 0,56 para el sistema de Lüders, lo cual indicó que existe una variación sustancial en la clasificación de las crisis, aun cuando expertos observen las crisis en video.²²

Los estudios complementarios, en especial el EEG, pueden ser útiles para el diagnóstico, pero en ocasiones suelen confundir. Si la descripción clínica apunta hacia determinado tipo de crisis o síndrome epiléptico, el EEG se convierte en una herramienta útil para clasificar el tipo de crisis y el síndrome epiléptico. Sin embargo, el EEG puede ser normal en una proporción importante de pacientes epilépticos y también puede mostrar alteraciones epileptiformes en personas normales. La prevalencia de descargas epileptiformes en niños normales es de 3,5 % y se hace mayor en niños con otros trastornos psiquiátricos como el trastorno con déficit de atención e hiperactividad (TDAH).^{23,24}

Si el diagnóstico de epilepsia es dudoso según la narración del episodio y el EEG muestra alteraciones epileptiformes, el médico podría verse tentado a hacer el diagnóstico de epilepsia. No existen normas que avalen esta decisión.

Excluir el diagnóstico de epilepsia por no encontrar anomalías en el EEG o el diagnóstico de epilepsia basado en los resultados del EEG, puede ser causa de errores diagnósticos.

El EEG ha demostrado ser una herramienta diagnóstica útil para clasificar las crisis y los síndromes epilépticos. Sin embargo, el EEG no debe ser la base del diagnóstico de las crisis únicas o de la epilepsia, en ausencia de datos clínicos confiables.^{25, 26}

Usos diagnósticos del EEG interictal:

- a) Ayuda a definir si el paciente sufre epilepsia.
- b) Permite clasificar si las crisis epilépticas son focales o generalizadas
- c) Ayuda a definir síndromes específicos, ej.: epilepsia rolándica, epilepsia con ausencias de la infancia, síndrome de Lennox-Gastaut.

A pesar de las limitaciones mencionadas para definir o diagnosticar correctamente a la epilepsia, es necesaria una definición de epilepsia. *Camfield* prefiere definirla como «una tendencia a crisis recurrentes no provocadas». Siguiendo una primera crisis, no importa si la descripción es buena o mala, la mayoría de las personas no tendrán nunca otra crisis. El riesgo de recurrencia parece ser de alrededor de 40 %.²⁷ Concluye entonces que para el diagnóstico de epilepsia deben ocurrir al menos dos crisis. Aun así varios niños tienen solo dos, tres o cuatro crisis en su vida.²⁸

Como conclusión, el diagnóstico de una primera crisis epiléptica o de la epilepsia es subjetivo y está sujeto a la variación interobservador y por tanto al riesgo de error. Estos problemas diagnósticos no se pueden evitar completamente en la práctica clínica diaria, por lo que al estar conscientes de estas dificultades, se recomienda ser sistemáticos y cuidadosos en el proceso diagnóstico y remitir a tiempo a los pacientes de difícil control a centros especializados.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Shinnar S, Pellock JM. Update on the epidemiology and prognosis of pediatric epilepsy. *J Child Neurol.* 2002;17 Suppl 1:S4-17.
2. Sander JWAS, Shorvon SD. Incidence and prevalence studies in epilepsy and their methodological problems: a review. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1987;50:829-39.
3. Fisher RS, van Ende Boas W, Blume W. Epileptic seizures and epilepsy. Definitions proposed by the International League against Epilepsy (ILAE) and the International Bureau for Epilepsy (IBE). *Epilepsia* 2005;46:470-2.
4. Van Donselaar CA. How Confident Are We of the Diagnosis of Epilepsy? *Epilepsia*, 47(Suppl. 1):9-13, 2006

5. Milh M, Ticus I, Villeneuve N, Hugonencq C, Mancini J, Chabrol B. Epileptic seizures in childhood: from seizure type to diagnosis. *Arch Pediatr.* 2008;15(2):216-22.
6. Stroink H, Van Donselaar CA, Geerts AT. The accuracy of the diagnosis of paroxysmal events in children. *Neurology* 2003;60:979-82.
7. Leach JP, Lauder R, Nicolson A. Epilepsy in the UK: misdiagnosis, mistreatment, and undertreatment? The Wrexham area epilepsy project. *Seizure.* 2005;14:514-20.
8. Shinnar S, Berg AT, O'Dell C. Predictors of multiple seizures in a cohort of children prospectively followed from the time of their first unprovoked seizure. *Ann Neurol* 2000; 48:140-7.
9. Commission ILAE. Proposal for revised clinical and electroencephalographic classification of epileptic seizures. From the Commission on Classification and Terminology of the International League against Epilepsy. *Epilepsia* 1981;22:489-501.
10. Camfield P, Camfield C. Childhood epilepsy: what is the evidence for what we think and what we do? *J Child Neurol* 2003;18:272-87.
11. Stroink H, Van Donselaar CA, Geerts AT. Interpreter agreement of the diagnosis and classification of a first seizure in childhood. The Dutch Study of Epilepsy in Childhood. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 2004;75:241-5.
12. Smith D, Defalla BA, Chadwick DW. The misdiagnosis of epilepsy and the management of refractory epilepsy in a specialist clinic. *QJM* 1999;92:15-23.
13. Scheepers B, Clough P, Pickles C. The misdiagnosis of epilepsy: findings of a population study. *Seizure* 1998;7:403-6.
14. Somoza MJ, Forlenza RH, Brussino M, Centurión E. Epidemiological Survey of Epilepsy in the Special School Population in the City of Buenos Aires. A Comparison with Mainstream Schools. *Neuroepidemiology.* 2008;32(2):129-35.
15. Chowdhury FA, Nashef L, Elwes RD. Misdiagnosis in epilepsy: a review and recognition of diagnostic uncertainty. *Eur J Neurol.* 2008;15(10):1034-42.
16. Chadwick D, Smith D. The misdiagnosis of epilepsy. *BMJ* 2002;324:495-6
17. White C. Rate of misdiagnosis of childhood epilepsy "may not be unusual." *BMJ* 2003;326:355.
18. Berg AT, Shinnar S, Levy SR, Testa FM. Newly diagnosed epilepsy in children: presentation at diagnosis. *Epilepsia* 1999;40:445-52.
19. Rugg-Gunn FJ, Harrison NA, Duncan JS. Evaluation of the accuracy of seizure descriptions by the relatives of patients with epilepsy. *Epilepsy Res* 2001;43(3):193-9.
20. Bodensteiner JB, Brownsworth RD, Knapik JR, Kanter MC, Cowan LD, Leviton A. Interobserver variability in the ILAE classification of seizures in childhood. *Epilepsia* 1988;29:123-8.

21. Landis JR, Koch GG. The measurement of observer agreement for categorical data. *Biometrics* 1977;33:159-74.
22. Parra J, Augustijn PB, Geerts Y, van Emde Boas W. Classification of epileptic seizures: A comparison of two systems. *Epilepsia* 2001;42:476-82.
23. Cavazutti GB, Capella L, Nalin A. Longitudinal study of epileptiform EEG patterns in normal children. *Epilepsia* 1980;21:43-55.
24. Richer LP, Shevell MI, Rosenblat BR. Epileptiform abnormalities in children with attention-deficit-hyperactivity disorder. *Pediatr Neurol* 2002;26:125-9.
25. Stroink H, Van Donselaar CA, Geerts AT. The accuracy of the diagnosis of paroxysmal events in children. *Neurology* 2003; 60:979-82.
26. Pillai J, Sperling MR. Interictal EEG and the Diagnosis of Epilepsy. *Epilepsia* 47(Suppl. 1):14-22, 2006.
27. Berg AT, Shinnar S. The risk of recurrence following a first unprovoked seizure: a quantitative review. *Neurology* 1991;41:965-72.
28. Camfield CS, Camfield PR. Predicting the outcome of childhood epilepsy: A population-based study yielding a simple scoring system. *J Pediatr* 1993;122:861-8.

Recibido: 9 de febrero de 2009.

Aprobado: 16 de marzo de 2009.

Nicolás Garófalo Gómez. Servicio de Neuropediatría. Instituto de Neurología y Neurocirugía. Calle 29, núm. 739, esquina a D, El Vedado. La Habana, Cuba.
Correo electrónico: nicogaro@infomed.sld.cu