

# XIV Curso de Neurología Pediátrica

para MIR de pediatría y peditras

Curso oficial de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica



## Oviedo

4/6 febrero 2026

Hospital Universitario  
Central de Asturias

# Conceptos básicos en epilepsia (1): Crisis epilépticas y síndromes epilépticos en el niño

Dra. Rocío Sánchez-Carpintero

Clínica Universidad de Navarra

[rsanchezc@unav.es](mailto:rsanchezc@unav.es)

# Consulta de pediatría en Atención Primaria

Acude un niño de 23 meses con su madre.

Habían llamado por teléfono el día anterior, diciendo que el niño hacía unos movimientos raros. El enfermero les ha indicado que acudieran a consulta y que, si repetía los movimientos, procuraran grabarlos con el móvil.

Los episodios se iniciaron hace una semana y se repiten a diario, aunque desde los 6 meses había tenido movimientos en un brazo u otro, muy breves, a los que no habían dado importancia.

El niño está cursando un proceso infeccioso vírico.

Solo los han visto en casa, ya que suelen ocurrir por las tardes

# Consulta de pediatría en Atención Primaria

2ª gestación controlada. Parto vaginal, eutócico. APGAR 10/10. PRN: 3760 g

Desarrollo psicomotor: deambulación autónoma a los 18 meses, hitos previos normales. Retraso en la adquisición del lenguaje: en la actualidad 4-5 palabras.



¿Cómo  
clasificaríamos  
este tipo de  
crisis?



# ¿Queremos clasificar las crisis?

- La primera tarea del clínico es determinar si un evento:
  - tiene las características de una crisis epiléptica y
  - no es uno de los tantos imitadores de crisis.
- El siguiente paso, caso de ser una crisis epiléptica, es la clasificación en un tipo de crisis.

## ILAE 2017/2025

- La clasificación tiene como objetivo principal establecer un **marco de comunicación** para el ámbito clínico.
- Se enfoca en tipos de crisis **relevantes** para la práctica clínica.
- Se busca hacerla **comprensible** para pacientes y familiares, siendo **aplicable a todas las edades**, incluso neonatos. También factible en todos los contextos desde hospitales complejos a con recursos limitados
- La clasificación del 2025 actualiza la de 2017 tras observar cómo se ha aplicado en los siguientes 8 años con sus ventajas e inconvenientes

# Algunos conceptos necesarios

Una **crisis epiléptica** se define como “la aparición transitoria de signos y/o síntomas debidos a una actividad neuronal excesiva o sincrónica en el cerebro”

La **epilepsia** es una enfermedad cerebral que se caracteriza por una tendencia crónica del cerebro a producir crisis epilépticas:

La epilepsia puede diagnosticarse ahora (desde 2014) si han ocurrido:

- 1. Al menos dos crisis no provocadas (o reflejas) con >24 h de separación
- 2. Una crisis no provocada (o refleja) y una probabilidad de presentar nuevas crisis durante los 10 años siguientes similar al riesgo general de recurrencia (al menos el 60 %). Hallazgos patológicos en el EEG o la resonancia magnética indican riesgo de recurrencia superior al 60% a 10 años
- 3. Diagnóstico de un síndrome de epilepsia

Se considera que **la epilepsia está resuelta** en los sujetos con un síndrome epiléptico dependiente de la edad que han superado la edad correspondiente o en aquellos que se han mantenido sin crisis durante los 10 últimos años y que no han tomado medicación antiepiléptica durante al menos los 5 últimos años.

# Definition & Classification

## Current Definitions and Classifications

The ILAE strives to provide definitions for key concepts and classification schemes that will help the world epilepsy community in developing a common language to communicate effectively regarding the many facets of epilepsy. It is also hoped that the clear terminology, based on available evidence, will help develop treatments adapted to each condition.

### Updated classification of epileptic seizures

Position paper by the ILAE, *Epilepsia* (2025)

### ILAE Classification and Definition of Epilepsy Syndromes

Position paper by the ILAE Nosology and Definitions Task Force, *Epilepsia* (2022)

### ILAE Classification of Seizures and the Epilepsies: Modification for seizures in the neonate

Position paper by the ILAE Task Force on Neonatal Seizures, *Epilepsia* (2021)

### Operational Classification of Seizure Types by the ILAE

Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology, *Epilepsia* (2017)

### ILAE Classification of the Epilepsies

Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology, *Epilepsia* (2017)

### Definition of Epilepsy 2014

## Other definition/classification documents

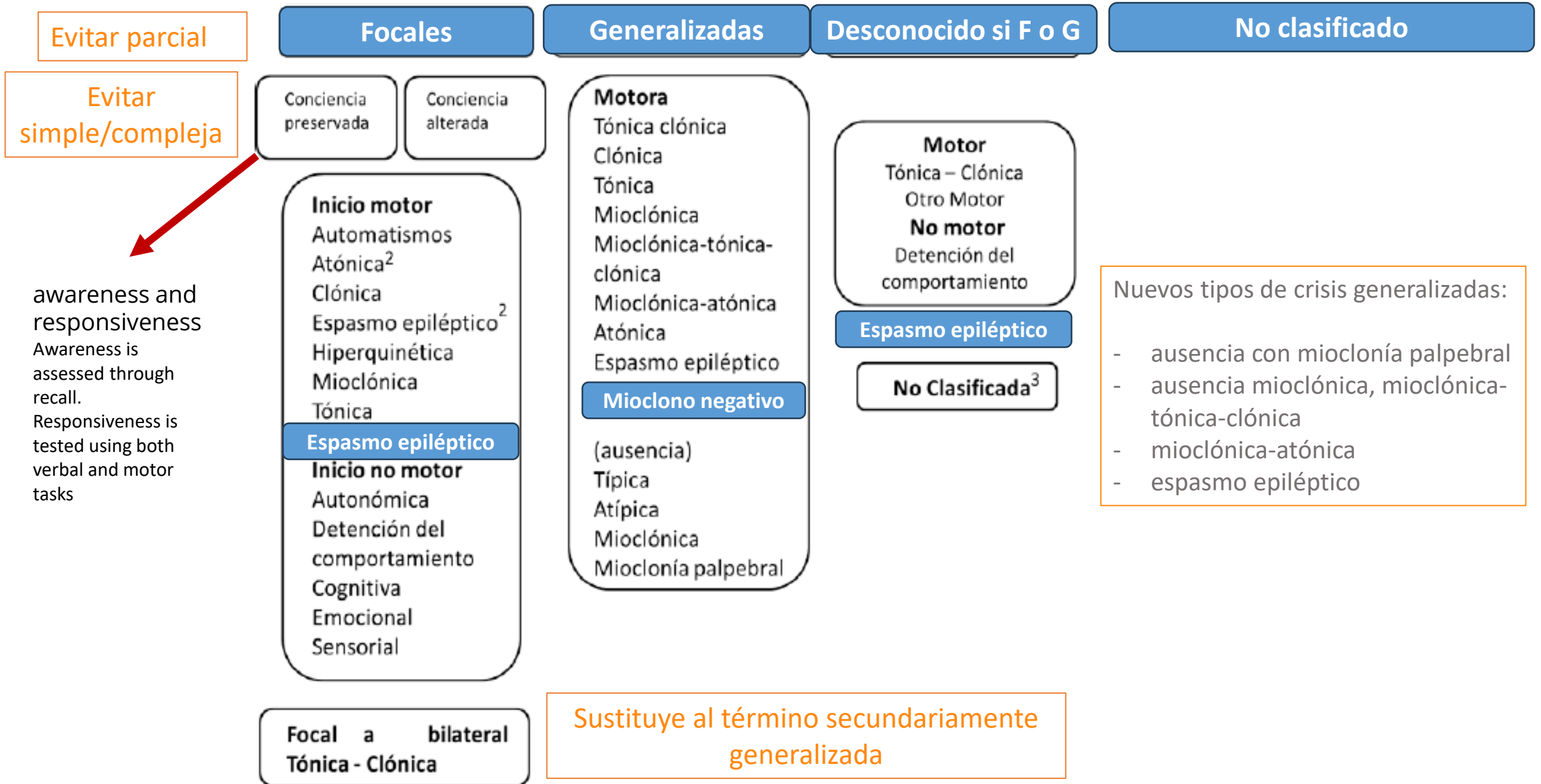
### Definition & Classification

[Back to Guidelines](#)

### Guidelines & Reports

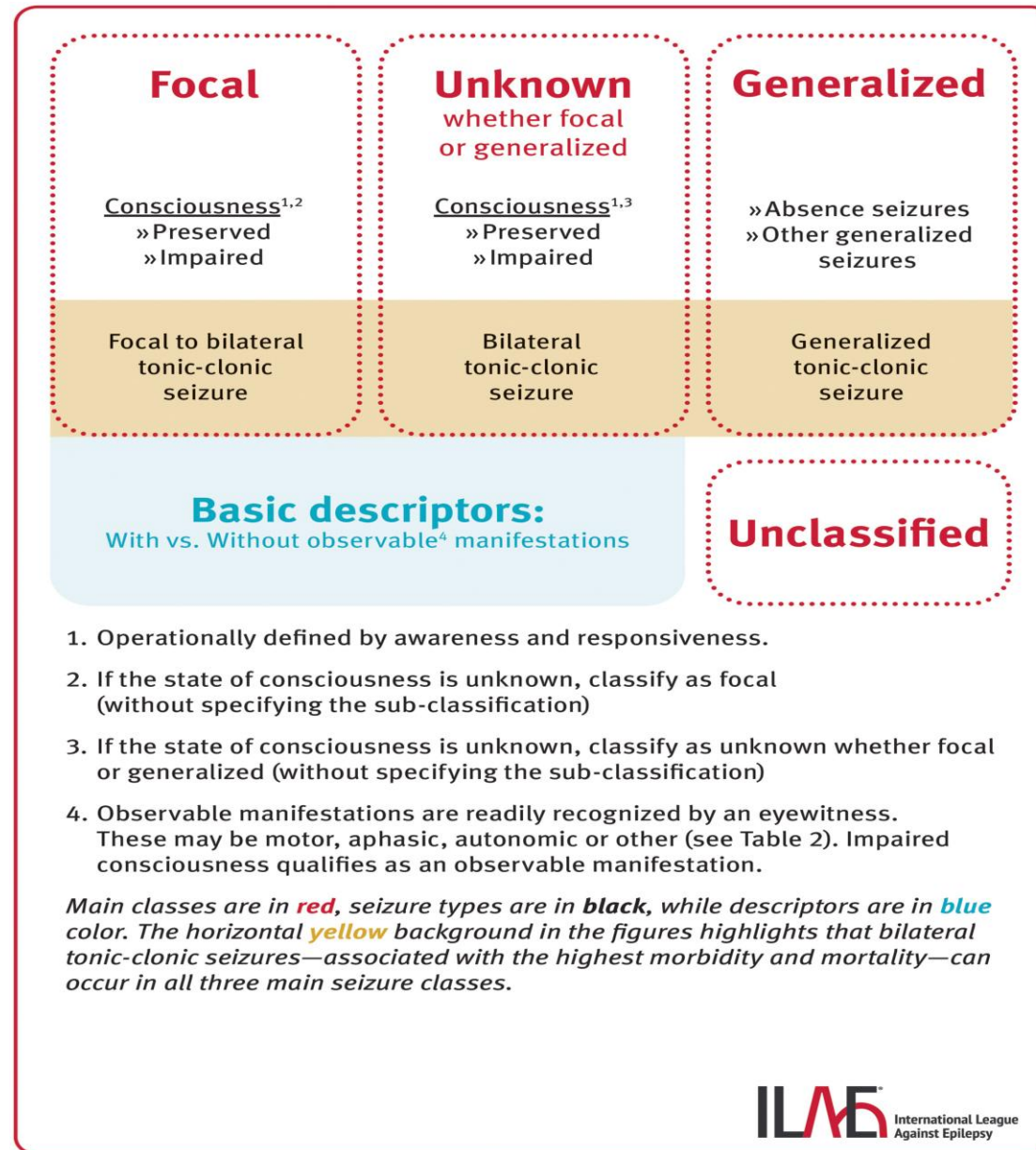
[Updated classification of epileptic seizures \(2025\)](#)[Classification and Definition of Epilepsy Syndromes](#)[Classification of Seizures and Epilepsies: Neonate](#)[Operational Classification 2017](#)[ILAE Classification of the Epilepsies \(2017\)](#)[Definition of Epilepsy 2014](#)[Definition and Classification Archive](#)[Archive of Draft Guideline Comments](#)

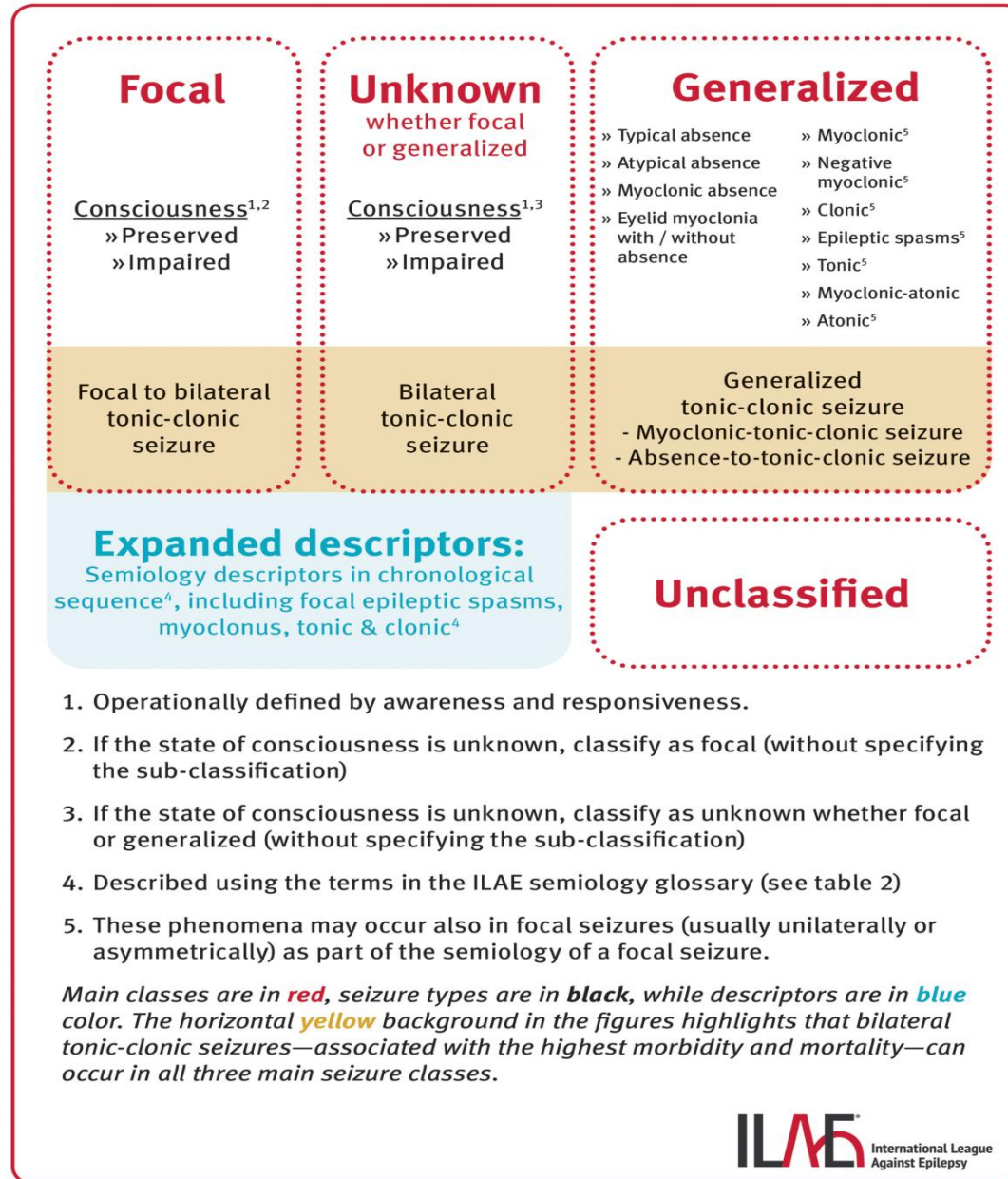
# Clasificación Operacional de los Tipos de Crisis, Versión Extendida ILAE 2017<sup>1</sup>.



- Nuevos tipos de crisis generalizadas:
- ausencia con mioclonía palpebral
  - ausencia mioclónica, mioclónica-tónica-clónica
  - mioclónica-atónica
  - espasmo epiléptico







## Focal

### Consciousness<sup>1,2</sup>

- » Preserved
- » Impaired

Focal to bilateral tonic-clonic seizure

## Unknown

whether focal or generalized

### Consciousness<sup>1,3</sup>

- » Preserved
- » Impaired

Bilateral tonic-clonic seizure

## Generalized

- » Typical absence
- » Atypical absence
- » Myoclonic absence
- » Eyelid myoclonia with / without absence
- » Myoclonic<sup>5</sup>
- » Negative myoclonic<sup>5</sup>
- » Clonic<sup>5</sup>
- » Epileptic spasms<sup>5</sup>
- » Tonic<sup>5</sup>
- » Myoclonic-atonic
- » Atonic<sup>5</sup>

Generalized tonic-clonic seizure  
- Myoclonic-tonic-clonic seizure  
- Absence-to-tonic-clonic seizure

### Expanded descriptors:

Semiology descriptors in chronological sequence<sup>4</sup>, including focal epileptic spasms, myoclonus, tonic & clonic<sup>4</sup>

## Unclassified

1. Operationally defined by awareness and responsiveness.
2. If the state of consciousness is unknown, classify as focal (without specifying the sub-classification)
3. If the state of consciousness is unknown, classify as unknown whether focal or generalized (without specifying the sub-classification)
4. Described using the terms in the ILAE semiology glossary (see table 2)
5. These phenomena may occur also in focal seizures (usually unilaterally or asymmetrically) as part of the semiology of a focal seizure.

Main classes are in **red**, seizure types are in **black**, while descriptors are in **blue** color. The horizontal **yellow** background in the figures highlights that bilateral tonic-clonic seizures—associated with the highest morbidity and mortality—can occur in all three main seizure classes.

No clasificada: no hemos visto el inicio

Suponiendo que este sea el inicio

Focal

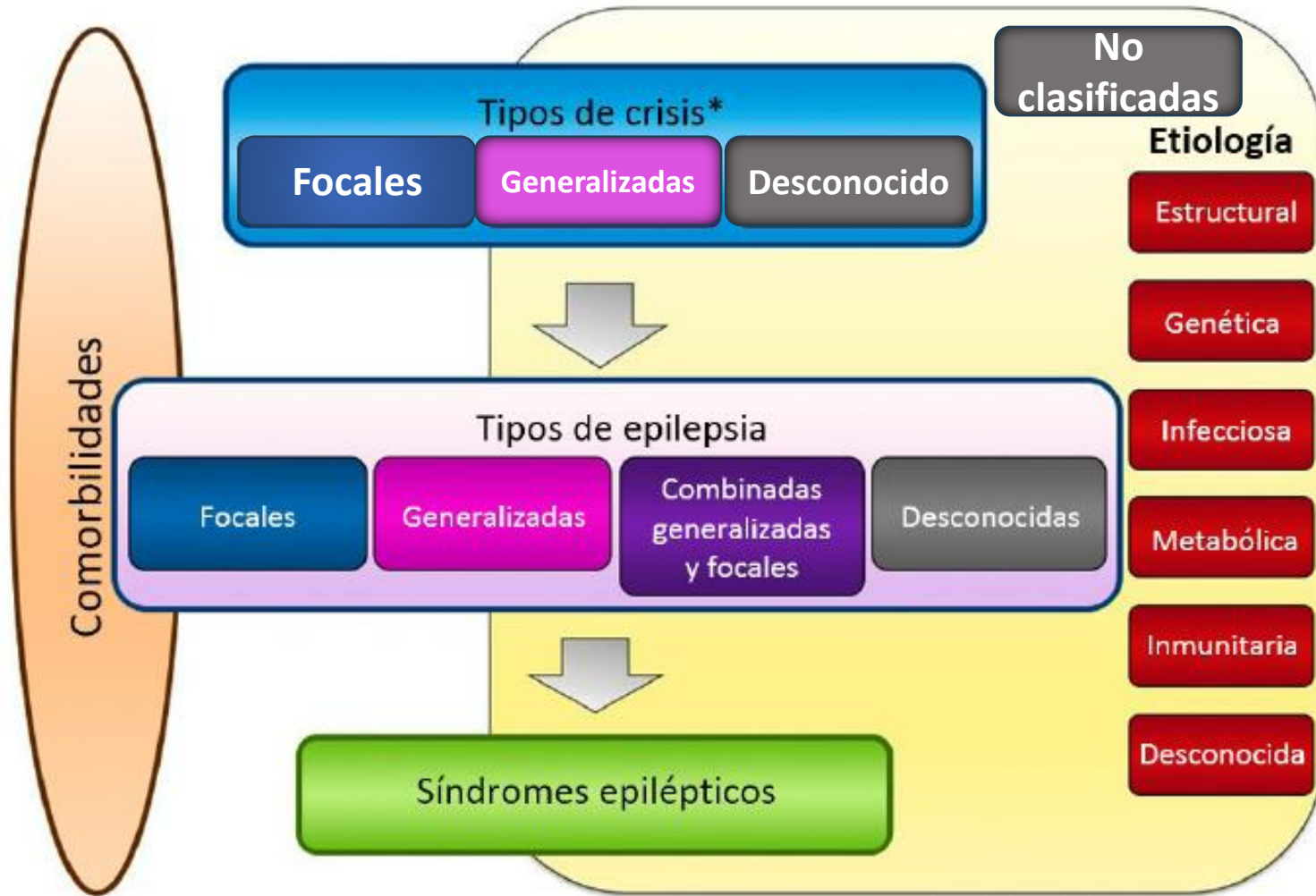
Con conciencia preservada

Descriptores:

Clónica brazo izquierdo-clónica bilateral-pérdida de conciencia y automatismos orales de chupeteo

# Figura 1.

Marco para la clasificación de las epilepsias. \*Indica el inicio de las crisis. Epilepsia © ILAE



[About ILAE](#)

[Guidelines](#)

[Congresses](#)

[Regions & Countries](#)

[Journals](#)

[Patient Care](#)

[Education](#)

[Research](#)

Translations: [Arabic](#) | [Japanese](#)

**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)**

[Online Open Access](#) | [PDF Version](#)

Translations: [Arabic](#) | [Japanese](#) | [Ukrainian](#)

**ILAE Classification and Definition of Epilepsy Syndromes with Onset in Childhood: Position Paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions, *Epilepsia* (2022)**

[Online Open Access](#) | [PDF Version](#)

Translations: [Arabic](#) | [Japanese](#) | [Spanish](#) | [Ukrainian](#)

**ILAE 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)**

[Online Open Access](#) | [PDF Version](#)

Translations: [Arabic](#) | [Japanese](#) | [Spanish](#) | [Ukrainian](#)

**ILAE Definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: Position Statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions, *Epilepsia* (2022)**

[Online Open Access](#) | [PDF Version](#)

Translations: [Arabic](#) | [Japanese](#) | [Spanish](#) | [Ukrainian](#)

**Methodology for Classification and Definition of Epilepsy Syndromes with List of Syndromes: Report of the ILAE Task Force on Nosology and Definitions, *Epilepsia* (2022)**

[Online Open Access](#) | [PDF Version](#)

Translations: [Arabic](#) | [Japanese](#) | [Spanish](#) | [Ukrainian](#)

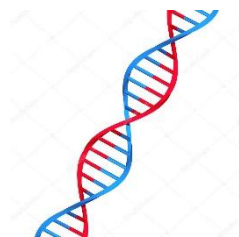
# Clasificación sindrómica de las epilepsias

## Definición:

Un síndrome epiléptico es un conjunto de características clínicas y del EEG, generalmente apoyadas por hallazgos etiológicos específicos, con implicaciones terapéuticas y pronósticas

La propuesta introduce el concepto de **síndromes epilépticos de etiología-específica**, donde una causa específica se asocia: con un

fenotipo clínico    correlato en EEG    neuroimagen y/o genética.

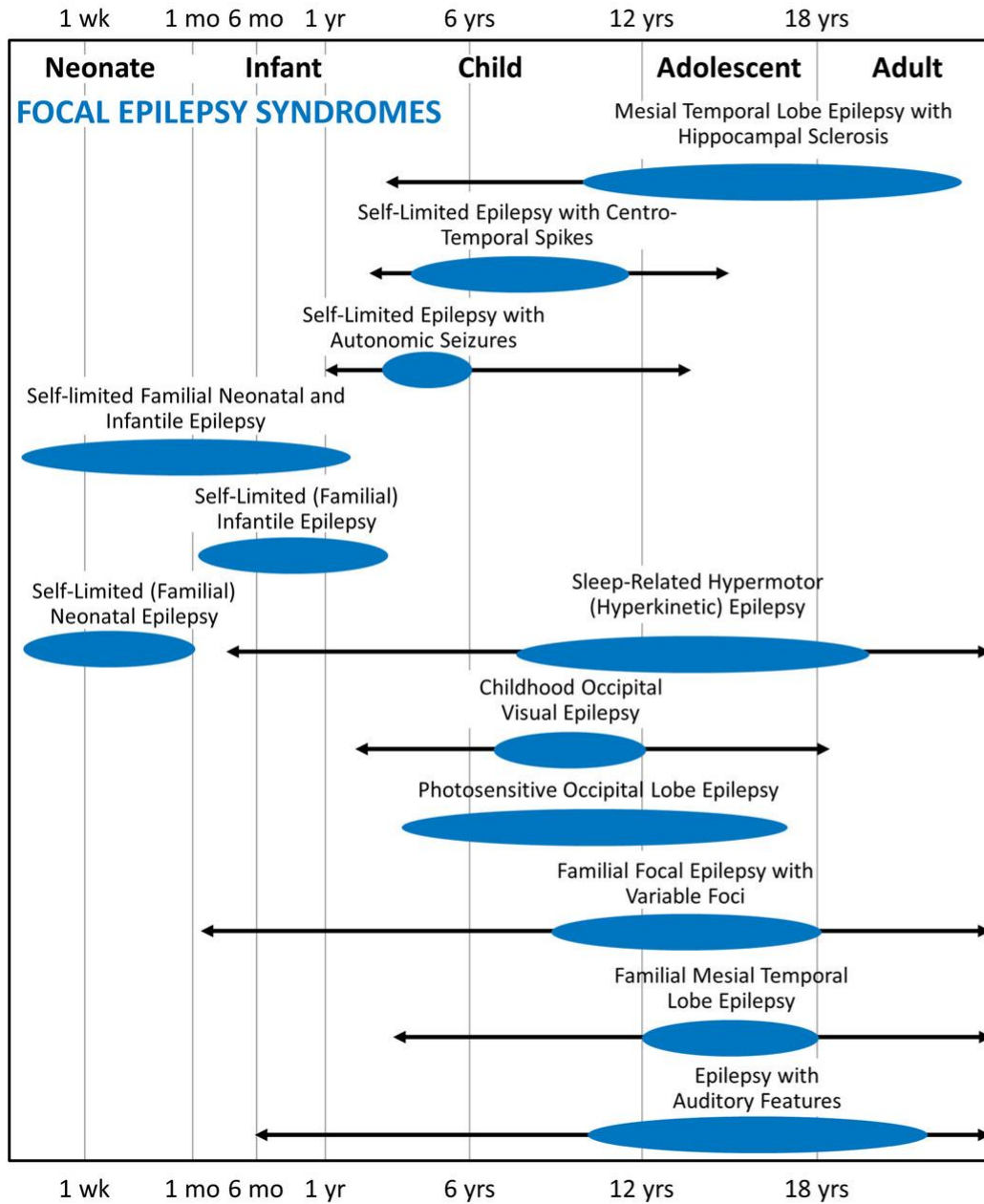


Los síndromes también se dividen de acuerdo con la edad de inicio: neonatal y del lactante, de la niñez, adolescente

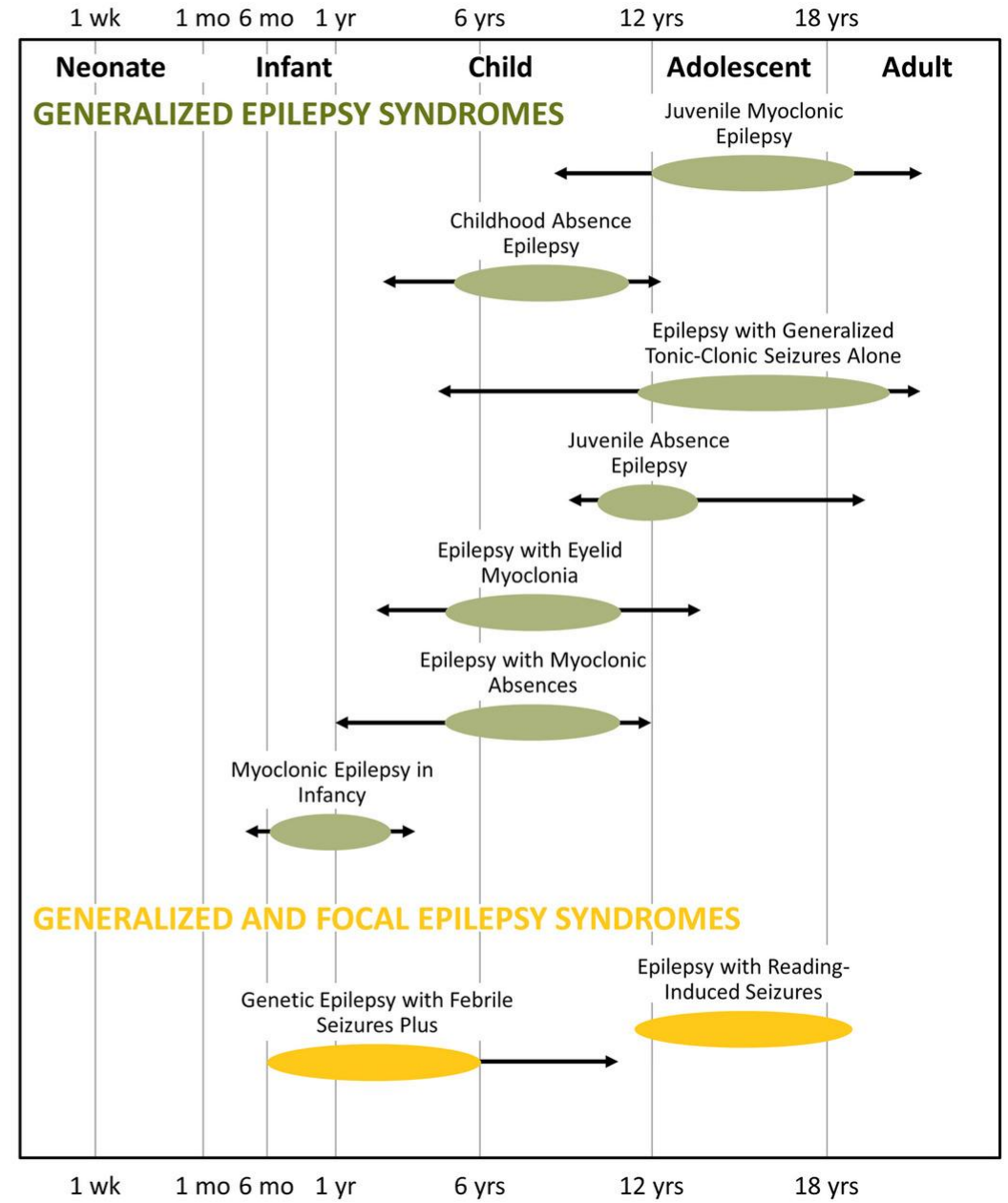
Los síndromes pueden dividirse en aquellos con:

- crisis de inicio generalizadas
- crisis de inicio focal
- crisis de inicio focal y generalizado
- encefalopatías epilépticas y/o del desarrollo o con deterioro neurológico progresivo.

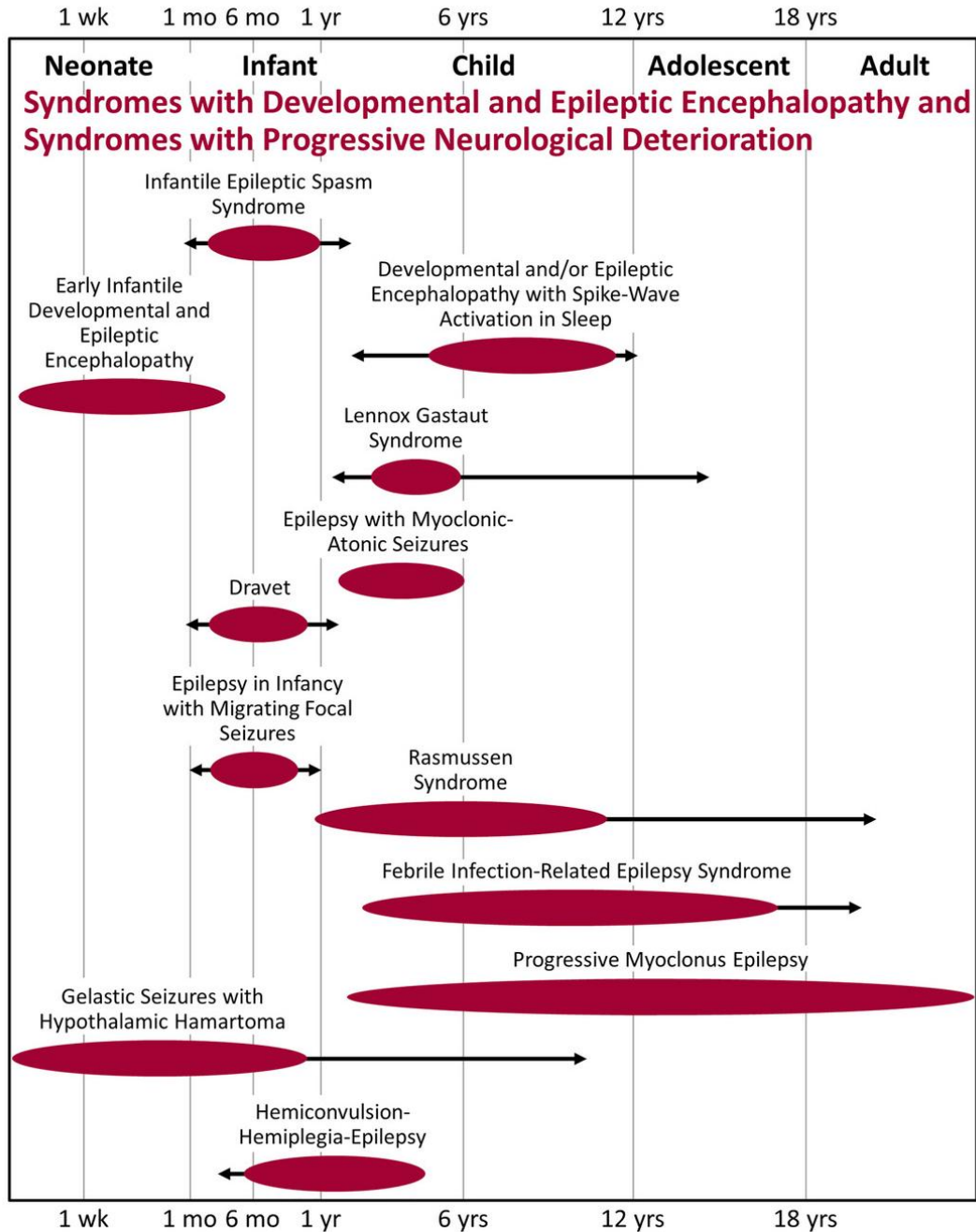
(A)



(B)



(C)



DOI: 10.1111/epi.18265

SPECIAL REPORT

Epilepsia®

## Operational definition of developmental and epileptic encephalopathies to underpin the design of therapeutic trials

Ingrid E. Scheffer<sup>1,2,3</sup> | Jacqueline French<sup>4</sup> | Kette D. Valente<sup>5</sup> | Stéphane Auvin<sup>6,7,8</sup> | J. Helen Cross<sup>9</sup> | Nicola Specchio<sup>10,11</sup>

### 2 | OPERATIONALIZING THE DEFINITION OF DEEs

A diagnosis of a DEE includes the following criteria

1. Frequent seizures and/or EEG studies showing frequent epileptiform discharges
2. History of developmental slowing or regression
3. The underlying etiology also contributes to developmental impairment



# Clasificación sindrómica de las epilepsias de inicio en el neonato y lactante (hasta los 2 años)

## Self-limited epilepsies

- Self-limited neonatal epilepsy (SeLNE)
- Self-limited familial neonatal-infantile epilepsy (SeLFNIE)
- Self-limited infantile epilepsy (SeLIE)
- Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+)
- Myoclonic epilepsy in infancy (MEI)

## Developmental and epileptic encephalopathies (DEE)

- Early infantile developmental and epileptic encephalopathy (EIDEE)
- Epilepsy in infancy with migrating focal seizures (EIMFS)
- Infantile epileptic spasms syndrome (IESS)
- Dravet syndrome (DS)

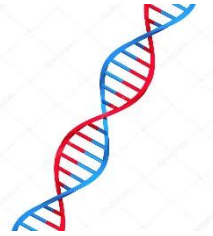
## Etiology-specific syndromes

- *KCNQ2*-DEE
- Pyridoxine-dependent (*ALDH7A1*)-DEE (PD-DEE)
- Pyridox(am)ine 5'-Phosphate Deficiency (PNPO)-DEE (PSPD-DEE)
- *CDKL5*-DEE
- *PCDH19* clustering epilepsy
- Glucose Transporter 1 Deficiency Syndrome (GLUT1DS)
- Sturge Weber syndrome (SWS)
- Gelastic seizures with hypothalamic hamartoma (GS-HH)

# Epilepsia Neonatal (familiar) Autolimitada del neonato (SeLNE)

## Genética:

- Patrón de herencia AD, a penetrancia incompleta.
- Variantes patogénicas *de novo* en los genes **KCNQ2** y **KCNQ3**.
- Antecedentes familiares necesarios para la epilepsia neonatal familiar autolimitada. Variantes en KCNQ2 son la causa más común (más del 80%).



RMC normal

## Presentación

En RN sano entre días 2 y 7 de vida.

## Convulsiones:

Inicio tónicas focales  
Secuencial con cambios en la lateralización.  
Pueden incluir vocalizaciones, automatismos y manif. autonómicas.  
Clusters de convulsiones con comportamiento normal entre eventos.

## Pronóstico:

- Remisión de convulsiones generalmente antes de 6m
- Mayoría cesa a las 6 semanas.
- Posible interrupción de FACE en semanas.
- Desarrollo normal en la mayoría de los casos.
- Algunos casos dificultades de aprendizaje o leve deterioro motor.



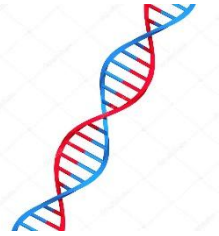
## EEG:

- Fondo normal o anomalías no específicas.
- Alt. epileptiformes focales interictales comunes.
- Patrón ictal típico con atenuación inicial seguida de descargas repetitivas

# Epilepsia Neonatal-Infantil Autolimitada (SeLFNIE)

## Genética:

- Herencia AD con alta penetrancia.
- Asociado principalmente con variantes patogénicas en el gen de la subunidad del canal de sodio: **SCN2A**



RMC normal

## Presentación

- Entre 1 día y 23 meses de vida (media de 11 s, mediana de 13 s).
- en RN sano sin antecedentes

## Convulsiones:

- Inicialmente tónicas focales con desviación de cabeza y ojos, seguidas de otras tónicas y clónicas.
- Algunos apnea y mirada fija.
- Duración varía de 20 s a 4 min.
- Las convulsiones febriles son raras.

## Pronóstico:

- Frecuencia variable de las crisis, algunos tienen pocas crisis sin necesidad de tratamiento, otros clusters de muchas crisis al día.
- Cese de las convulsiones entre los 12 y 24 meses, sin recurrencias.
- Se controlan fácilmente con FACEs.



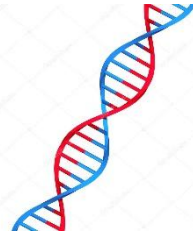
## EEG:

- Actividad de fondo típicamente normal.
- Durante períodos de convulsiones más activas, descargas focales, ppalmente en regiones posteriores o enlentecimiento generalizado.

# Epilepsia de lactante Autolimitada (SeLIE)

## Genética:

- Herencia AD con alta penetrancia.
- Asociado principalmente con variantes patogénicas en el gen **PRRT2**. Puede haber algunos casos con SCN8A o SCN2A



RMC normal

## Pronóstico:

- Cese de las convulsiones , recurrencia en 1-3 meses, pero finalmente remiten
- Aparición de tr del mov en la niñez.
- Desarrollo cognitivo normal.



## EEG:

- Actividad de fondo normal.
- Variante con espigas de vertex en sueño lento

## Presentación

Inicio entre 3-20 meses, pico a los 6 meses en lactante sano sin antecedentes

## Convulsiones:

- Convulsiones son frecuentes al principio y pueden ser difíciles de controlar, resuelven espontáneamente. Focales a BC
- Posteriormente, se amplió al síndrome familiar de Convulsiones Infantiles con Coreoatetosis que asocia un trastorno del movimiento de discinesia/distonía paroxística, con miembros de la familia afectados por convulsiones, trastorno del movimiento o ambos.

# Epilepsia de lactante Autolimitada (SeLIE)

# GEFS+

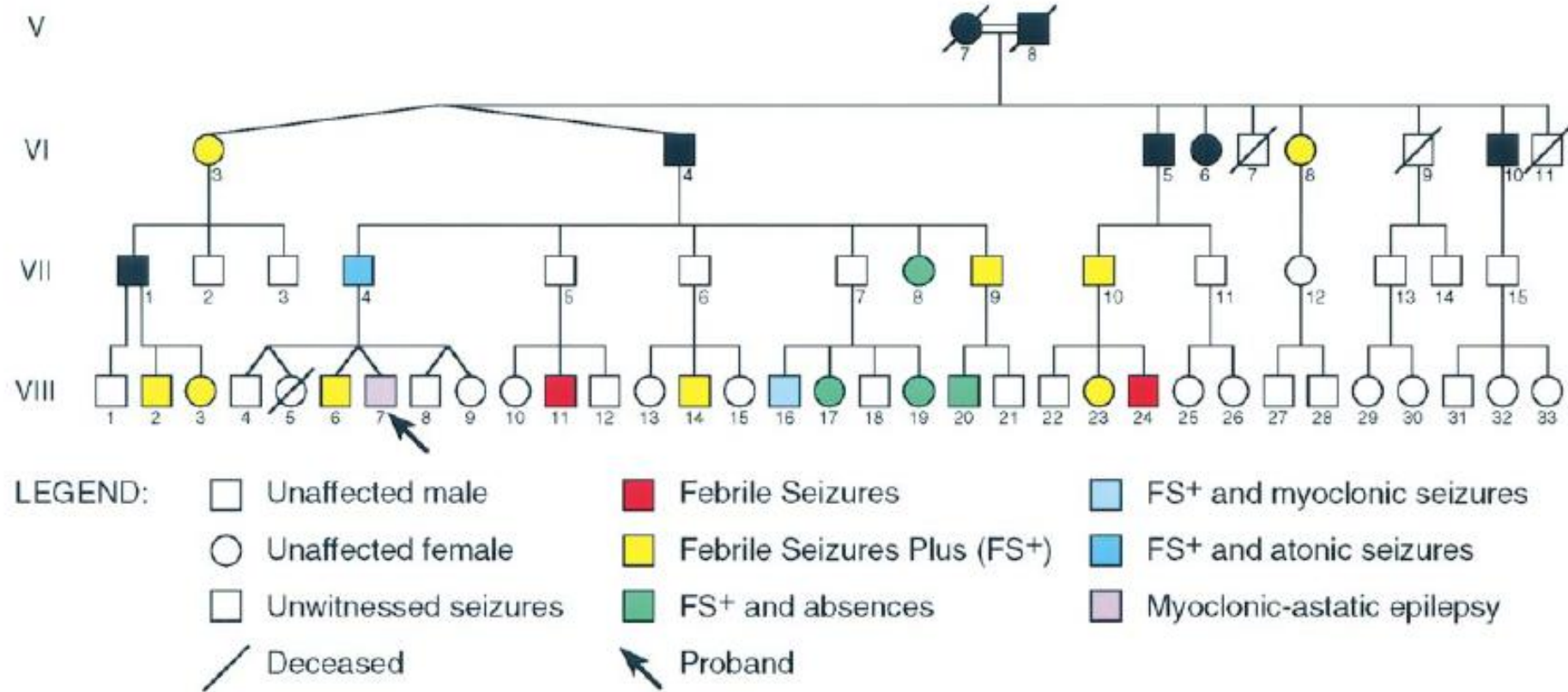


Fig. 4 Pedigree of the core family showing the heterogeneity of epilepsy phenotypes seen.

# Epilepsia Genética con Convulsiones Febriles Plus (GEFS+)

- **Descripción Inicial:**

- Inicialmente descrito como una epilepsia familiar AD con penetrancia variable.
- Espectro de fenotipos epilépticos presentes en la misma familia, el más frecuente CF y CF+, también epilepsia con crisis mioclónicas atónicas, Síndrome de Dravet, y otros síndromes epilépticos generalizados, así como focales.

- **Fenotipo Común - Convulsiones Febriles:**

- El fenotipo más común es el de convulsiones febriles clásicas.
- Otro fenotipo frecuente es "Convulsiones Febriles Plus" (FS+).

- **Genética**

- SCN1B fue el primer gen identificado. Variantes patógenas en SCN1A identificadas en ~10% de las familias con GEFS+.
- Otras variantes genéticas involucran canales iónicos como los de sodio, calcio y potasio, así como receptores iónicos ligandos, incluyendo subunidades del receptor colinérgico nicotínico, subunidades del receptor GABA A y la syntaxina 1B (STX1B).

# Epilepsia mioclónica del lactante (MEI)

**Genética:** se desconoce

## Pronóstico:

- Las crisis **remiten** en 6 meses a 5 años desde el inicio, la **mayoría** pueden retirar los FACES
- Aproximadamente el 10% desarrolla otras epilepsias, principalmente epilepsia mioclónica juvenil.
- Desarrollo normal en el 63%–85%
- Ocasional evolución con discapacidad intelectual (DI) leve, tr. del aprendizaje o de atención con el tiempo.
- Raramente, DI moderada a grave, no necesariamente correlacionada con la frecuencia de las crisis.



RMC normal



**EEG.**

- Obligatorio hacer EEG, preferiblemente con video y electromiografía, para confirmar la naturaleza epiléptica del mioclono y descartar el Síndrome de Espasmos Epilépticos Infantiles, mucho más común y grave
- Los pacientes con fotosensibilidad pueden tener crisis más difíciles de controlar.

## Presentación

- Inicio entre 4 meses-3 años, pico 6-18 meses

## Convulsiones:

- Convulsiones mioclónicas en el inicio, las cuales pueden ser desencadenadas por ruido repentino, sobresalto o tacto, y menos comúnmente por estimulación fótica.



# Encefalopatías Epilépticas y del Neurodesarrollo (DEEs)

# Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo Temprana de la Infancia (EIDEE)



Las pruebas de neuroimagen, metabólicas y genéticas permiten una clasificación etiológica precisa en aproximadamente el 80% de los casos.



## Presentación

Inicio de la epilepsia en los primeros 3 meses de vida con

EIDEE incluye a neonatos y lactantes previamente clasificados como síndrome de Ohtahara y encefalopatía mioclónica temprana.

Hallazgos anormales en el examen neurológico: alteraciones de la postura, tono o movimiento.

## Convulsiones:

crisis frecuentes que suelen ser resistentes a los medicamentos.

## Pronóstico:

- Retraso del desarrollo de moderado a profundo evidente con el tiempo

## EEG:

EEG interictal anormal, que puede incluir un patrón de supresión y ráfagas, ralentización difusa o descargas multifocales.

# Encefalopatía Epiléptica del Desarrollo Temprano en la Infancia (EIDEE)

## Crisis Epilépticas en DEE Relacionadas con Variantes Patogénicas:

### KCNQ2-DEE:

- Crisis secuenciales (tónico, clónico, mioclónico, espasmos epilépticos, autonómicas).
- También crisis tónicas exclusivas con patrón de supresión de ráfagas o EEG multifocal.
- DD-Historial familiar: epilepsia infantil familiar autolimitada.

### SCN2A-DEE:

- Crisis secuenciales con predominio tónico y características autonómicas.

### SCN8A-DEE:

- Crisis focales.

### STXBP1-DEE:

- Crisis tónicas asimétricas o secuenciales (tónicas, autonómicas, clónicas, espasmos epilépticos).

### CDKL5-DEE:

- Crisis tónicas.
- Secuencia de crisis: "hipercinético-tónico-espasmos".

### KCNT1-DEE:

- Crisis tónicas focales con síntomas autonómicos.

### UBA5-DEE:

- Crisis mioclónicas predominantes.

## Investigaciones del metabolismo recomendadas

- Ácidos orgánicos y aminoácidos en orina.
- Alfa amino adipato semialdehído en orina.
- Aminoácidos en plasma.
- Lactato, ácido úrico, cobre/ceruloplasmina, amonio.
- Perfil de acilcarnitina.
- Electroforesis de transferrina.
- Ácidos grasos de cadena muy larga.
- Glucosa, lactato, piruvato, aminoácidos
- neurotransmisores en líquido cefalorraquídeo

# Epilepsia de la Infancia con Crisis Focales Migratorias (EIMFS)

- Encefalopatía epiléptica poco frecuente con crisis focales migratorias.
- Asociada con variantes genéticas *de novo*, especialmente en el gen KCNT1.
- Otros genes asociados con este síndrome incluyen entre otros:

*SCN1A, SCN2A, SLC12A5, BRAT1, y TBC1D24*

- El pronóstico es desfavorable, con crisis resistentes a los FACEs, discapacidad neurológica y motora severa, y una expectativa de vida reducida.

# Consulta de neuropediatría

Acude una niña de 6 meses con sus padres

Habían llamado por teléfono el día anterior, diciendo que la niña hacía unos movimientos raros.

Los episodios se iniciaron hace una semana y se repiten a diario, especialmente por las mañanas y la despertar de la siesta

La niña no está cursando ningún proceso infeccioso, tampoco hay ambiente epidémico en la familia ni en la guardería.

Como antecedentes perinatales, tuvo una hipoglucemia tras el alta de neonatos, en casa. Sus padres la veían muy dormida y acudieron a urgencias, donde se detectó una hipoglucemia severa se ingresó en UCIN 5 días y se recuperó bien.

# Síndrome de Espasmos epilépticos infantiles

## **Características obligatorias para el diagnóstico:**

### **Crisis**

Espasmos epilépticos flexores, extensores o mixtos que a menudo ocurren en racimos o cluster

### **EEG Interictal:**

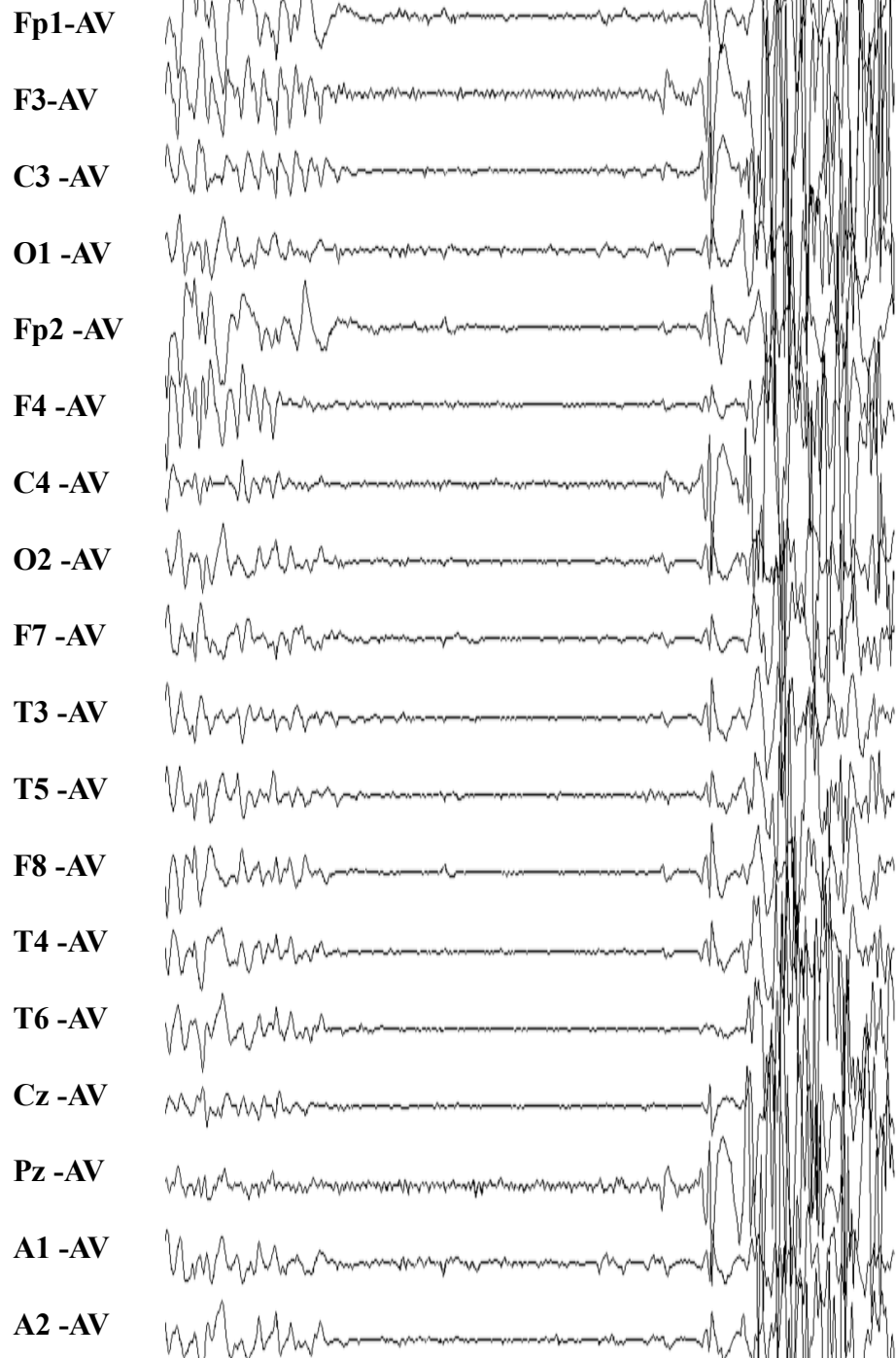
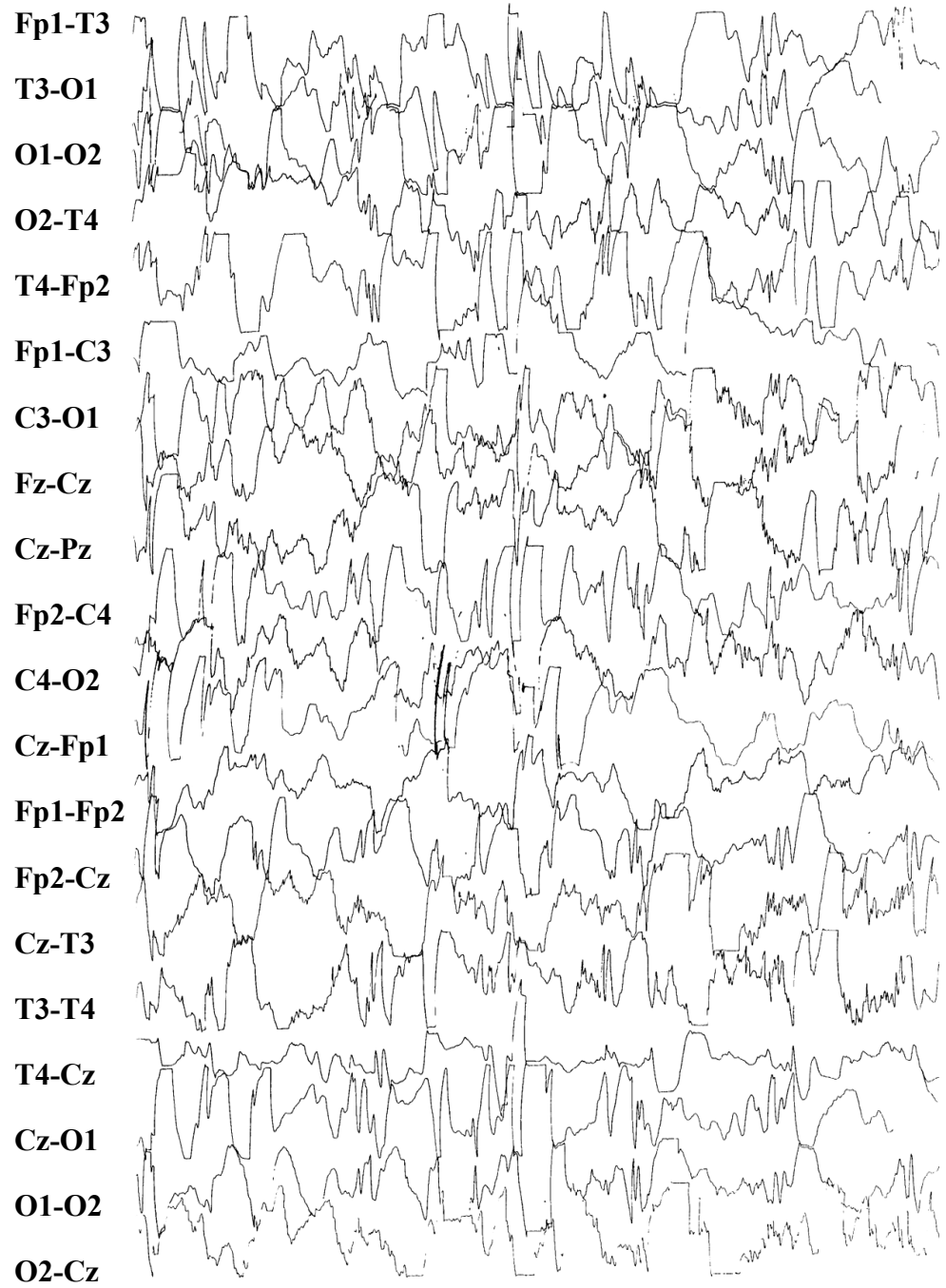
Hipsarritmia, descargas epileptiformes multifocales o focales

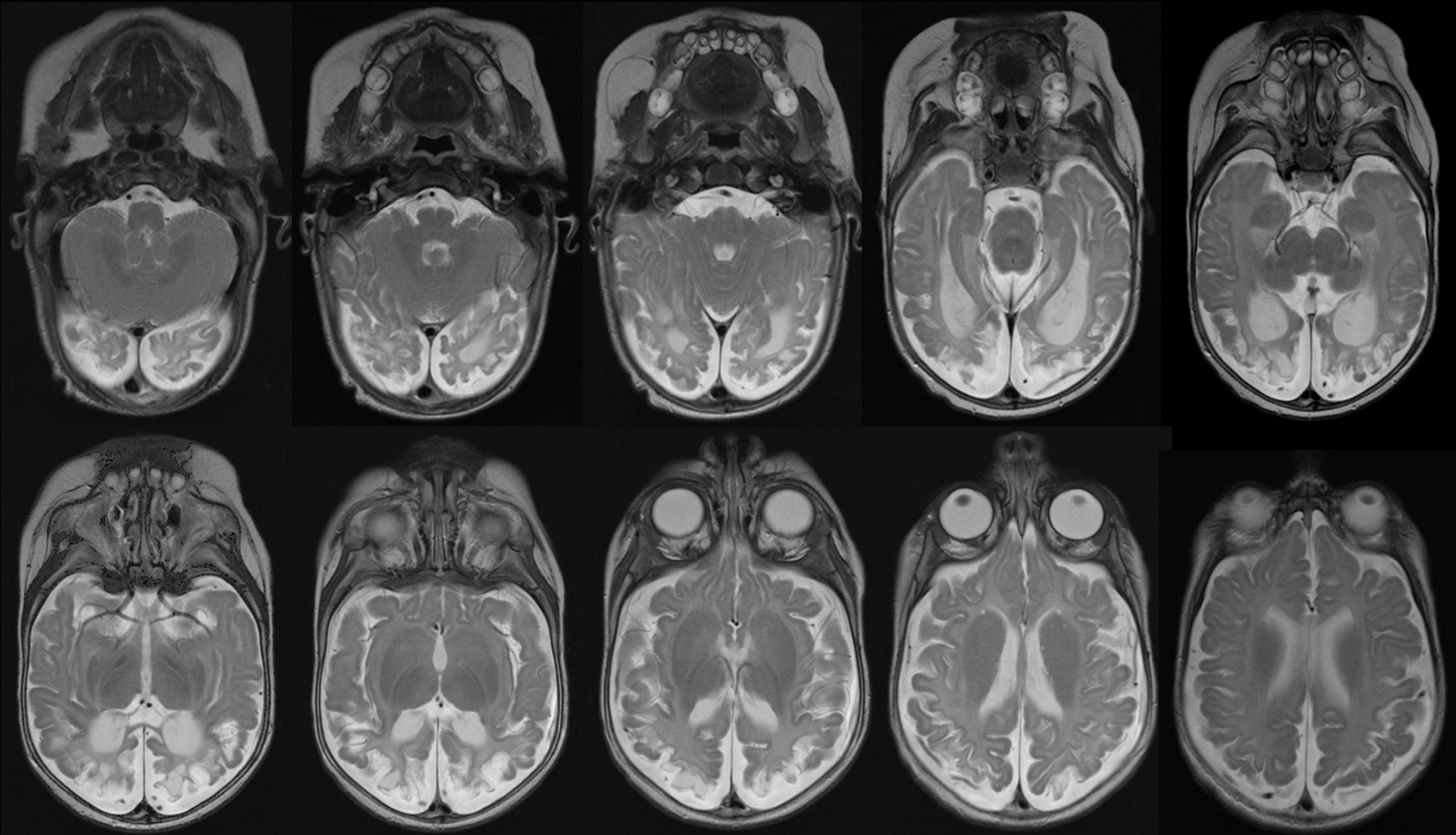
### **Edad de inicio**

1–24 meses ( si los espasmos epilépticos comienzan más tarde, no sería ISS)

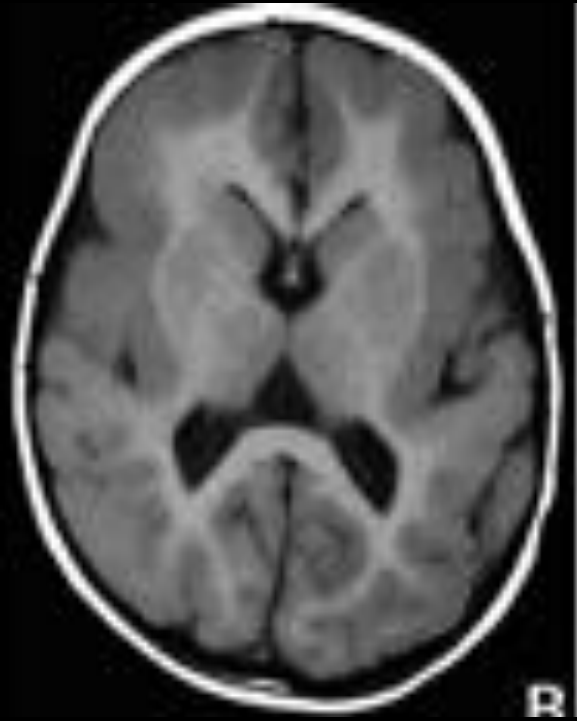
### **Comorbilidades**

Ralentización del desarrollo después del inicio de los espasmos, aunque puede estar ausente al principio del curso (difícil de determinar en un niño con trastornos del desarrollo significativos existentes)









**DCX**



**LIS1**

# Síndrome de Espasmos epilépticos infantiles

Variantes patógenas en muchos genes a menudo son *de novo*

Etiología genética puede definirse en hasta el 41% de los casos.

- incluyen la trisomía 21, ARX, CDKL5, STXBP1, IQSEC2, TSC1, TSC2 y muchos otros

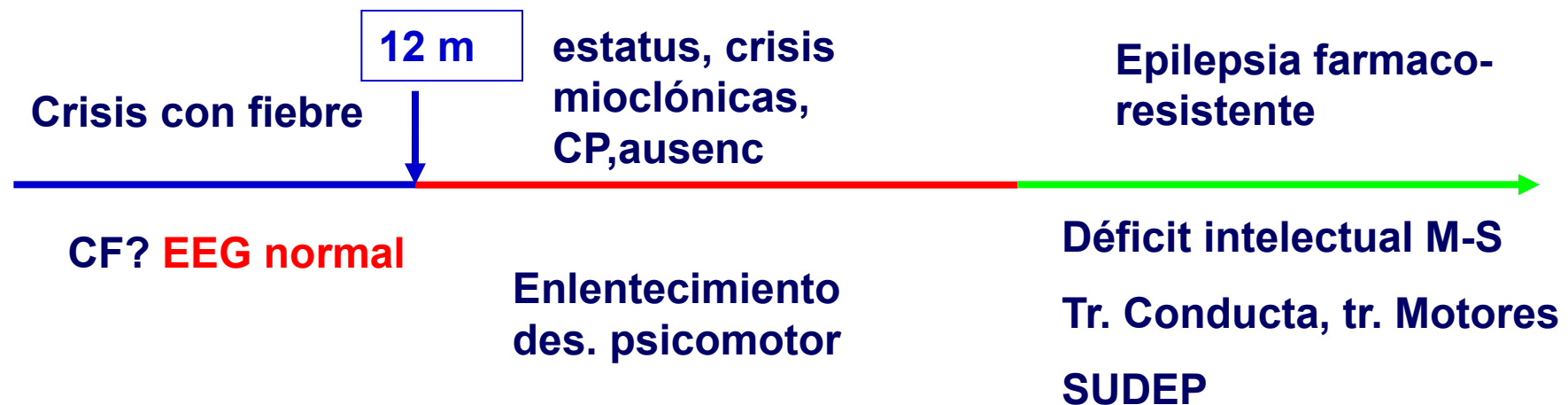
Causas de origen metabólico

# Síndrome de Dravet

Encefalopatía epiléptica y del neurodesarrollo que se inicia en el 1<sup>er</sup> año de vida con crisis convulsivas GTC o hemicorporales clónicas

- facilitadas por cambios de t<sup>a</sup> corporal: fiebre, baño
- en lactante con desarrollo previamente normal

Asociada en más de 90% de casos con alteraciones en el gen SCN1A



# Síndrome de Lennox-Gastaut

Inicio a los 3-5 años

Suelen tener déficit cognitivo previo

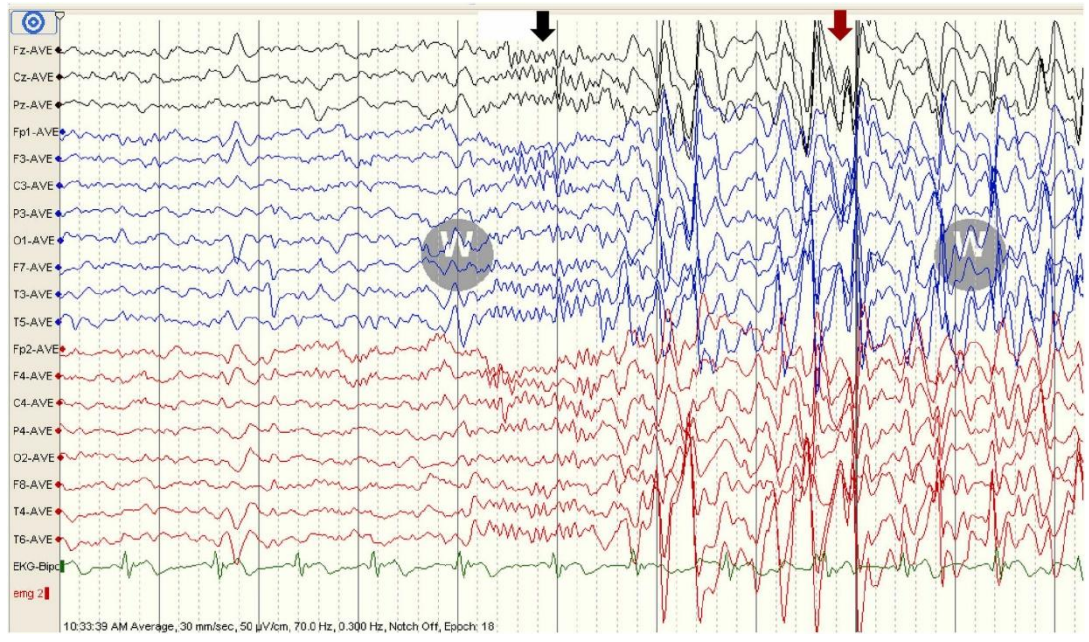
Varios tipos de crisis:

- Tónicas

- Atónicas

- Ausencias atípicas

Cursa con fármacorresistencia y discapacidad intelectual



# Síndromes etiología- específicos

- KCNQ2
- CDKL5
- *PCDH19* Clustering Epilepsy
- (*ALDH7A1*)-DEE: PD-DEE
- (*PNPO*)-DEE: P5PD-DEE
- Glucose transporter 1 deficiency syndrome (Glut1DS)
- Sturge-Weber syndrome (SWS)
- Gelastic seizures with hypothalamic hamartoma

# Síndromes de inicio en la niñez

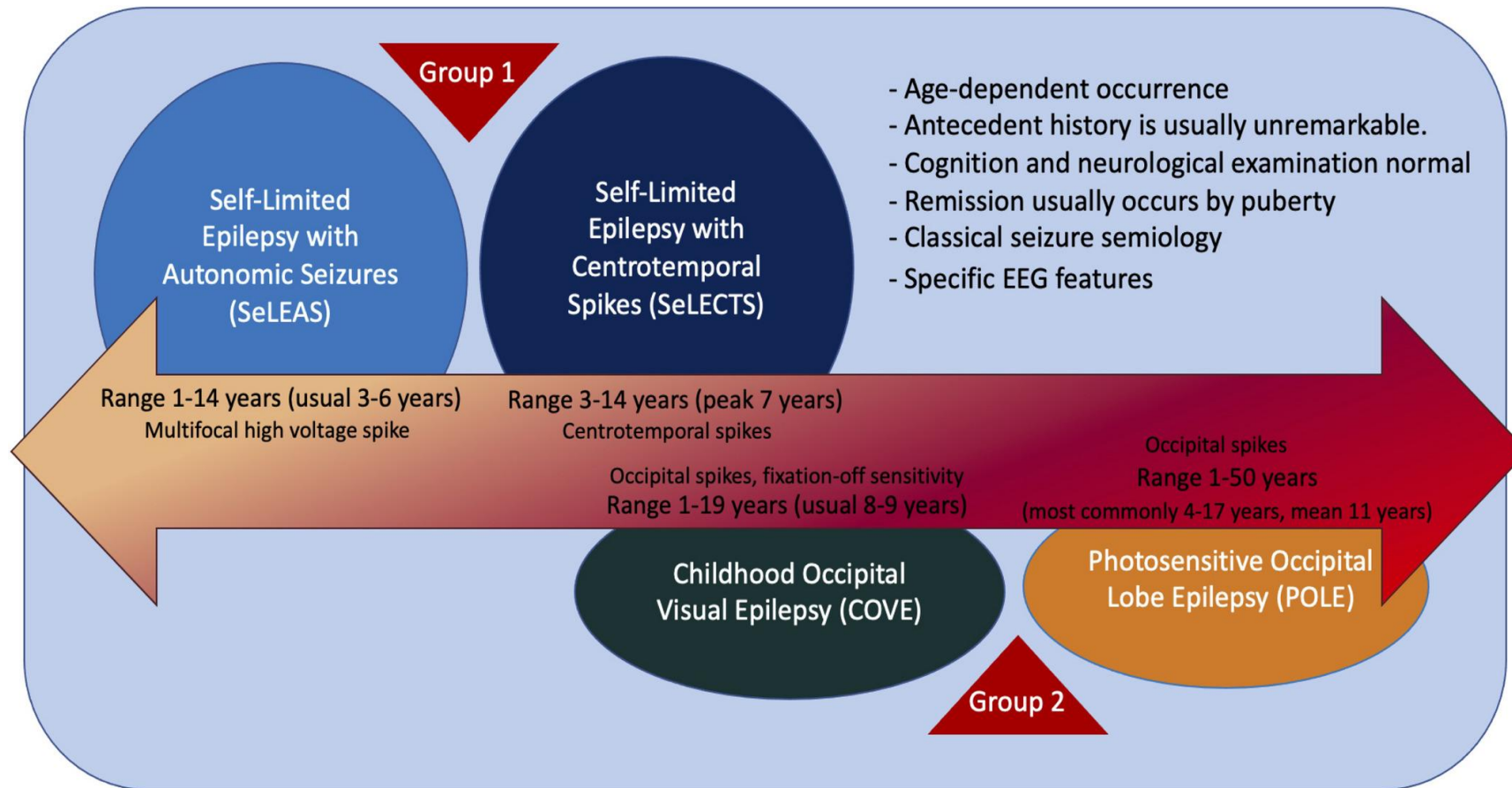
- Los síndromes con inicio en la infancia se dividen en tres categorías:
  - Síndromes con crisis focales
  - Síndromes con crisis generalizadas
  - encefalopatías epileptogénicas y/o del desarrollo
- Cada síndrome tiene tipos de convulsiones obligatorias, características en el electroencefalograma, edad de inicio y hallazgos de investigaciones clave.
- La identificación precisa de un síndrome epiléptico puede proporcionar información útil sobre el pronóstico y el manejo.

**TABLE 1** Childhood epilepsy syndromes

Self-limited focal epilepsies		Genetic generalized epilepsies		DEEs	
Epilepsy syndromes with focal seizures	Formerly known as	Epilepsy syndromes with generalized seizures	Formerly known as	DEEs	Formerly known as
SeLECTS	Childhood epilepsy with centrotemporal spikes, (benign) Rolandic epilepsy, (benign) epilepsy with centrotemporal spikes	CAE <sup>a</sup>	Pyknolepsy, petit mal	EMAtS	Doose syndrome
SeLEAS	Panayiotopoulos syndrome, early onset (benign) occipital epilepsy	EEM	Jeavons syndrome	LGS	No changes
COVE	Late onset (benign) occipital epilepsy or idiopathic childhood occipital epilepsy–Gastaut type	EMA	Bureau and Tassinari syndrome	DEE-SWAS EE-SWAS Landau–Kleffner syndrome (subtype of EE-SWAS)	Epileptic encephalopathy with continuous spike-and-wave in sleep, atypical (benign) partial epilepsy (pseudo-Lennox syndrome)
POLE	Idiopathic photosensitive occipital lobe epilepsy			FIRES HHE	AERRPS, DESC No changes



# Epilepsias focales autolimitadas de la niñez



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

# Epilepsias focales autolimitadas de la niñez

Focales autolimitadas: las más frecuentes en el niño

- Edad dependientes
- Buena respuesta al tto. A veces no precisan
- Epilepsia autolimitada de la niñez con puntas centrotemporales
- Epilepsia con paroxísmos occipitales:
  - Childhood epilepsy visual epilepsy (Gastaut)
  - Childhood epilepsy with autonomic symptoms (Panayiotopoulos)



(A)



(B)



(C)

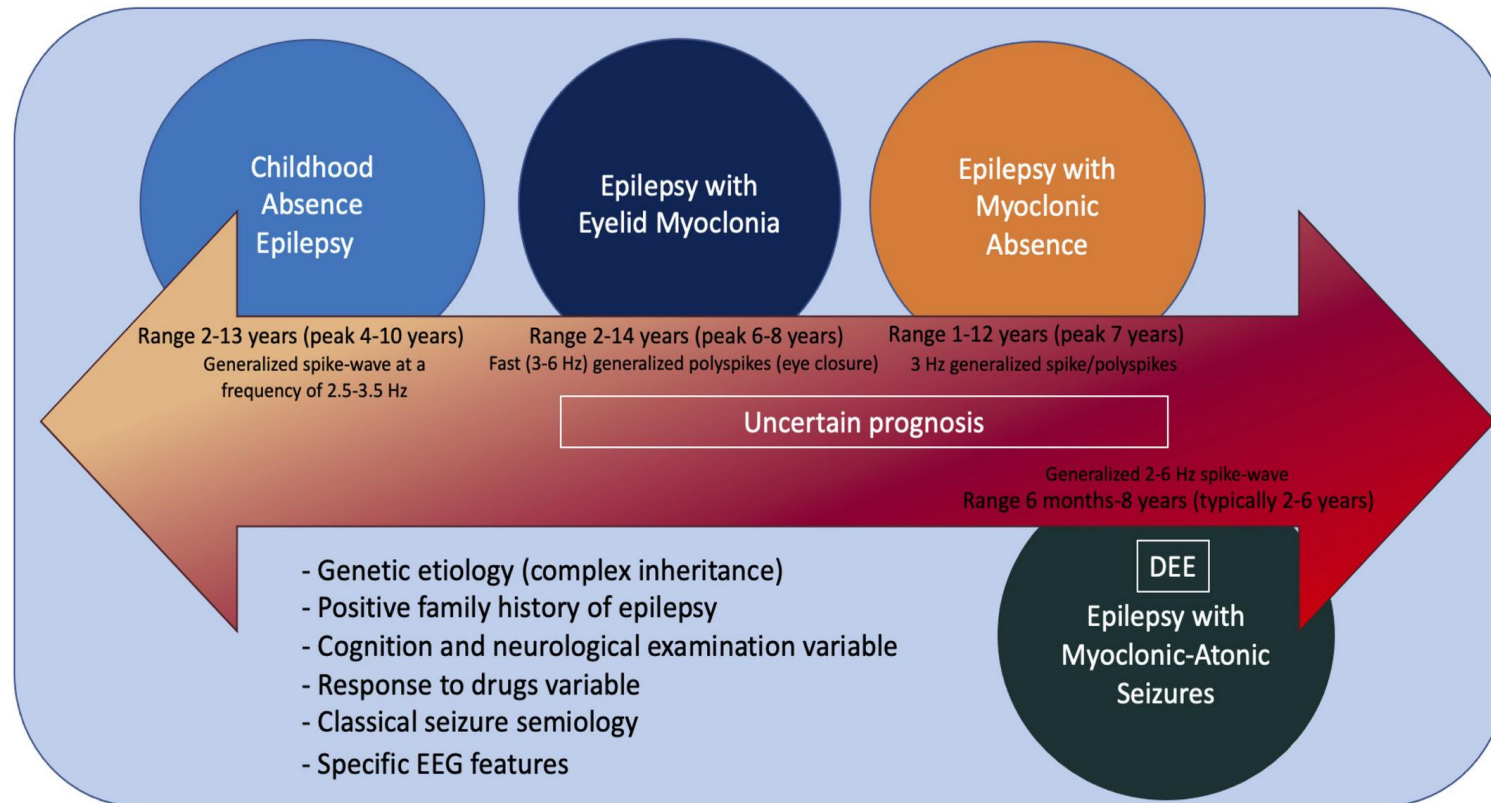
100  $\mu$ v

1 sec

# Epilepsia de la niñez con síntomas autonómicos

- Inicio en la infancia temprana de **convulsiones focales autonómicas a menudo prolongadas**.
- Las convulsiones focales autonómicas incluyen vómitos, palidez, enrojecimiento y cambios pupilo-cardiorespiratorios **y más del 70% ocurren durante el sueño**.
- El **EEG** puntas focales de alta amplitud con **localización variable**, activados por el sueño.
- Las **convulsiones son infrecuentes** en la mayoría de los pacientes, con solo un 25% teniendo una única convulsión. La epilepsia es autolimitada, con **remisión** generalmente dentro de unos pocos años desde el inicio. La **duración media de la enfermedad es de aproximadamente 3 años**.
- **Edad típica de inicio es entre 3 y 6 años**, afecta a ambos sexos por igual.
- SeLEAS es la causa más común de estatus epiléptico no convulsivo afebril en la infancia.
- SeLEAS puede **evolucionar a otros síndromes** epilépticos, siendo SeLECTS el más común.
- Diagnóstico diferencial incluye otras epilepsias focales, migraña y síncope.

# Síndromes epilépticos genéticos generalizados de la niñez



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

# Síndromes con crisis generalizadas

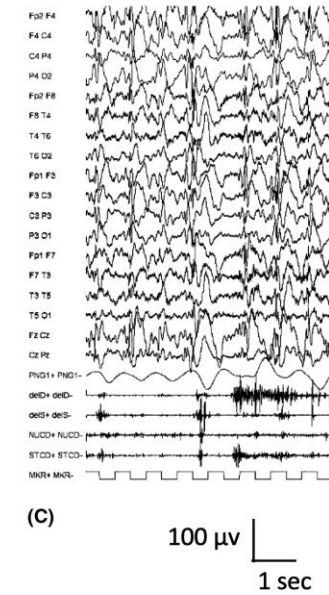
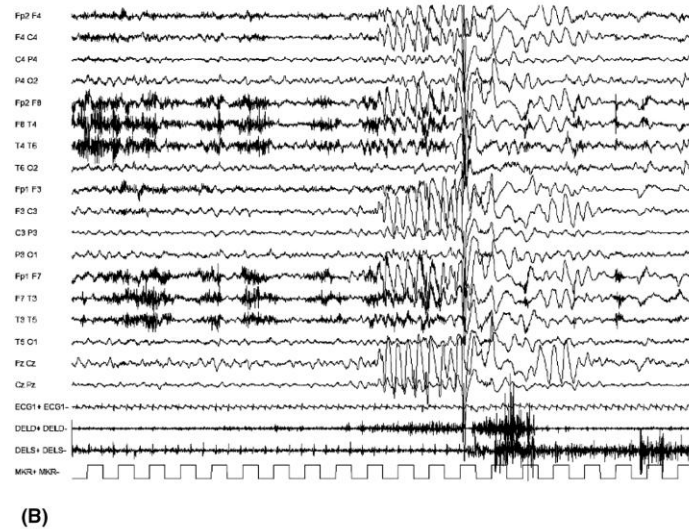
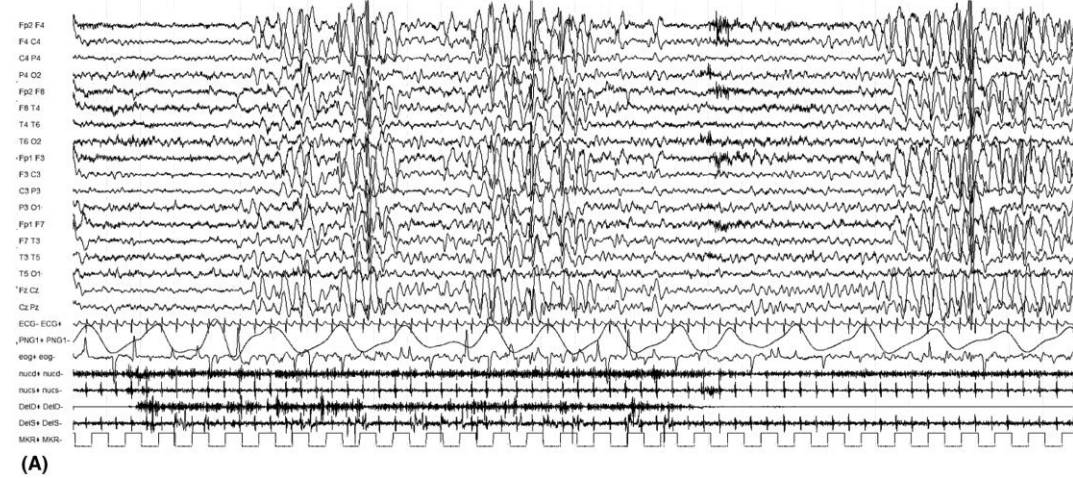
- Epilepsia de tipo ausencia infantil
  - Inicio 5-7 años. Crisis muy frecuentes
  - Desconexión de menos de 20" de duración x decenas
  - Precipitadas por hiperventilación
  - EEG típico con PO a 3Hz
  - Inicio temprano < 3 a : pensar en déficit de Glut-1
  - 90% desaparecen en edad adulta
- Epilepsia de tipo ausencia juvenil
  - Inicio 10-12 años
  - Ausencias menos frecuentes. 80% crisis GTC
  - Fotosensibilidad

# Encefalopatías epilépticas y/o del neurodesarrollo

# Epilepsia con crisis mioclonono-atónicas

- Inicio 2-6 años (6m-8a)
- $\frac{1}{4}$  antecedente de CF, fact buen pronostico
- Desarrollo previo N 2/3
- Inicio a menudo, explosivo de muchas convulsiones y tipos de convulsiones, a menudo generalizadas tónico-clónicas y mioclónicas crisis de caída, ausencias atípicas
- Las crisis a menudo son resistentes a los medicamentos, especialmente durante la fase de alta frecuencia
- Se observan episodios recurrentes de estatus epiléptico no convulsivo
- Durante esta fase, a menudo se evidencia estancamiento o incluso regresión del desarrollo,
- Pronóstico impredecible:
  - Desarrollo normal 2/3 a déficit intelectual 1/3
  - Control de crisis 2/3 o epilepsia fármacorresistente





Las anomalías interictales consisten en complejos generalizados de punta-onda o complejos de polipunta-ondas de 2 a 6 Hz a menudo en ráfagas de 2 a 6 s

Secuencias largas de descargas generalizadas irregulares de punta y onda deben plantear la pregunta sobre el estatus epiléptico no convulsivo.

# Epilepsia con crisis mioclono atónicas

## Crisis

- Crisis **mioclónicas-atónicas obligatorias** para el diagnóstico (breve espasmo mioclónico de músculos proximales, a menudo asociado con una ligera vocalización, seguido de un componente atónico muy breve, que puede ser sutil, con un movimiento de cabeza, o más prominente, con una caída abrupta).
- Las crisis atónicas puras, también comunes, sin componente mioclónico al inicio y con pérdida abrupta breve del tono axial, con movimientos de cabeza o caída repentina.
- Crisis **mioclónicas** y también pueden provocar caídas, **ausencias y crisis tónico-clónicas generalizadas con o sin fiebre** y son el tipo de convulsión de presentación en aproximadamente dos tercios de los casos.
- Las convulsiones tónicas aparecen en algunos pacientes más adelante en el curso y se asocian con un peor resultado a largo plazo.

# Epilepsias generalizadas idiopáticas de inicio en la adolescencia

- **Epilepsia mioclónica juvenil**

- Mioclonías y crisis tónico–clónicas generalizadas (GTC) al despertar en adolescentes, fotosensibilidad frecuente y necesidad de tratamiento muy prolongado

- **Epilepsia de ausencias juvenil**

- Ausencias menos frecuentes que diarias en adolescentes, a menudo asociadas a GTC

- **Epilepsia con solo crisis generalizadas tónico clónicas**

- GTC sin ausencias ni mioclonías, a menudo ligadas a privación de sueño, estrés o alcohol.

# Conclusiones

- Unificar clasificaciones ayuda a entenderse y poder compartir
- La clasificación sindrómica ayuda al tratamiento y a establecer un pronóstico
- Si quieres saber de epilepsia en el niño, deja los artículos de la ILAE en la mesilla de noche para leerlos a menudo y estudia cuidadosamente a tus pacientes con crisis.

¡Muchas gracias!

# Bibliografía

- <https://www.ilae.org/guidelines/definition-and-classification/classification-and-definition-of-epilepsy-syndromes>
- <https://www.ilae.org/guidelines/definition-and-classification/operational-classification-2017>
- <https://www.ilae.org/guidelines/definition-and-classification/ilae-classification-of-the-epilepsies-2017>

# Síndromes de inicio en la niñez

<b>Preescolar y escolar</b>	Epilepsia occipital visual de la niñez	EOVN
	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo con activación de descargas de espiga-onda lenta en el sueño	EED-EOL-S
	Encefalopatía epiléptica con activación de espiga-onda en el sueño	EE-EOL-S
	Epilepsia con mioclonías palpebrales	EMP
	Epilepsia con ausencias mioclónicas	EAM
	<u>Epilepsia con crisis mioclónico-atónicas</u>	EMAt
	Síndrome epiléptico relacionado a infección febril	SERIF
	Síndrome epiléptico con hemiconvulsión y hemiplejía	EHH
	<u>Síndrome de Lennox Gastaut</u>	SLG
	Epilepsia del lóbulo occipital fotosensible	ELOF
	<u>Epilepsia autolimitada con crisis autonómicas</u>	EA-CA
	<u>Epilepsia autolimitada con espigas centrotemporales</u>	EA-ECT

<b>Epilepsias generalizadas idiopáticas</b>	Epilepsia de ausencias de la infancia	EAI
	Epilepsia con crisis tónico clónicas solamente	ECTCs
	Epilepsia de ausencias juveniles	EAJ
	Epilepsia mioclónica juvenil	EMJ
<b>Edad variable</b>		
	Epilepsia del lóbulo temporal con síntomas auditivos	ELTSA
	Epilepsia con crisis inducidas por la lectura	ECIL
	Epilepsia familiar focal con focos variables	EFFV
	Epilepsia Familiar del lóbulo temporal mesial	ETM-F
	Epilepsia del lóbulo temporal mesial con sclerosis del hipocampo	ETM-EH
	Epilepsias mioclónicas progresivas	EMP
	Síndrome de Rasmussen	SR
	Epilepsia del lóbulo frontal hipermotora (hipercinética) del sueño	ELF-HS



Síndromes por grupo etáreo	Nombre del Síndrome	Abreviación
Neonatal-Lactante		
	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo por <i>CDKL5</i>	<i>EED por CDKL5</i>
	Síndrome de Dravet	SD
	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo temprana del lactante	EED-TL
	Epilepsia del lactante con crisis focales migratorias	ELCFM
	Epilepsia genética con crisis febriles plus	EGCF+
	Crisis gelásticas con hamartoma hipotalámico	CG - HH
	Síndrome por deficiencia de transportador de glucosa 1	SD - GLUT1
	Síndrome de espasmos epilépticos infantiles	SEEI
	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo por <i>KCNQ2</i>	<i>EED por KCNQ2</i>
	Epilepsia mioclónica del lactante	EML
	Epilepsia por racimos por <i>protocaderia 19</i>	Epilepsia por racimos por <i>PCDH19</i>
	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo dependiente de pridoxina ( <i>ALDH7A1</i> )	EED-DP
	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo por deficiencia de <i>piridox(am)ina 5'-fosfato</i>	EED - DP5F
	Epilepsia autolimitada neonatal y del lactante	EA-NL
Epilepsia autolimitada infantil	EA-I	
Epilepsia autolimitada neonatal	EA-N	
Síndrome de Sturge Weber	SSW	

# Links a diferentes tipos de crisis publicados en youtube

- <https://www.youtube.com/watch?v=XB7cBa38-uo> (espasmos infantiles)
- <https://www.youtube.com/watch?v=PLogshMJAfl> (varias ausencias breves con hiperventilación)
- <https://www.youtube.com/watch?v=2KXircyeG1s> (tónica con caída)
- <https://www.youtube.com/watch?v=GGzomX7c9BE> (focal un brazo)
- <https://www.youtube.com/shorts/kDIKCfsMqkg> (gelastic)
- <https://www.youtube.com/shorts/xweaBApbcCM?feature=share> (GTC peque)
- <https://youtu.be/HTIqY1u6D8w?t=13> (mioclónica juvenil)
- <https://www.youtube.com/watch?v=fsm0iJ6xTCU> (desvio ojos)
- <https://youtu.be/hf89s8Ftslk?t=9> (ausencia hiperventilación)

# Otros conceptos

- El término “convulsión” es un término popular, ambiguo, y no oficial, usado para expresar **actividad motora sustancial** durante una crisis. Tal actividad puede ser tónica, clónica o tónica-clónica. La palabra “convulsión” no forma parte de la clasificación de las crisis de 2017, pero indudablemente persistirá en el uso popular.
- El tipo de crisis “**focal a bilateral tónica-clónica**” es un tipo especial de crisis, correspondiente a la frase “inicio parcial con generalización secundaria” de la clasificación de 1981.
- Focal a bilateral tónica-clónica refleja el patrón de propagación de una crisis, mas que un tipo único de crisis, pero esta es una presentación tan frecuente e importante que la categorización separada se mantuvo.
- El término “focal a bilateral” en lugar de “secundariamente generalizada” **se utilizó para distinguir aún más el inicio focal de la crisis del inicio generalizado de una crisis**. El término “bilateral” es utilizado como patrón de propagación, y “generalizado” para crisis que involucran redes bilaterales desde el inicio.

# Clasificación ILAE 2017

Se establecieron tres niveles de diagnóstico: tipo de crisis, tipo de epilepsia y síndrome epiléptico

- **Ausencia de Clasificación de Síndromes Epilépticos de la ILAE:**
  - Aunque existían síndromes epilépticos reconocidos, no había una clasificación formalmente aceptada por la ILAE.
  - La Force Task de Nosología y Definiciones de 2017-2021 fue encargada de abordar este vacío.
- **Estructura de los Documentos de Posición de la ILAE:**
  - Se dividen en tres grupos: síndromes con inicio en neonatos e infantes, síndromes con inicio en la niñez y síndromes con inicio en una edad variable.
  - Se añade un cuarto documento sobre epilepsias generalizadas idiopáticas.
- **Contenido de los Documentos de Posición:**
  - Para cada síndrome, se proporcionan criterios electroclínicos de diagnóstico.
  - También se incluyen resultados esperados de otras investigaciones como imagen y genética.
  - Abordan comorbilidades frecuentes y describen la historia natural del síndrome.

# Otros conceptos

- El término “convulsión” es un término popular, ambiguo, y no oficial, usado para expresar **actividad motora sustancial** durante una crisis. Tal actividad puede ser tónica, clónica o tónica-clónica. La palabra “convulsión” no forma parte de la clasificación de las crisis de 2017, pero indudablemente persistirá en el uso popular.
- El tipo de crisis “**focal a bilateral tónica-clónica**” es un tipo especial de crisis, correspondiente a la frase “inicio parcial con generalización secundaria” de la clasificación de 1981.
- Focal a bilateral tónica-clónica refleja el patrón de propagación de una crisis, mas que un tipo único de crisis, pero esta es una presentación tan frecuente e importante que la categorización separada se mantuvo.

# Descripción de los distintos tipos de crisis

- **Crisis de Ausencia:** Caracterizadas por breves períodos de pérdida de conciencia, a menudo acompañadas de movimientos automáticos leves.
- **Crisis Tónico-Clónicas Generalizadas:** Anteriormente conocidas como "gran mal", estas crisis involucran pérdida de conciencia, rigidez muscular (fase tónica) y movimientos rítmicos (fase clónica).
- **Crisis Clónicas:** Caracterizadas por movimientos rítmicos y repetitivos, sin la fase tónica observada en las crisis tónico-clónicas.
- **Crisis Tónicas:** Se caracterizan por rigidez muscular sostenida.
- **Crisis Mioclónicas:** Involucran sacudidas musculares repentinas y breves.
- **Crisis Atónicas:** Caracterizadas por la pérdida súbita de tono muscular, lo que puede llevar a una caída repentina.
- **Crisis Focales o Parciales:** Inician en una parte específica del cerebro y pueden afectar una región limitada del cuerpo o provocar síntomas más complejos, dependiendo de la zona afectada.
- **Crisis con Conciencia Preservada:** En algunas crisis focales, la persona puede conservar la conciencia a pesar de la actividad anormal en el cerebro.
- **Crisis con Pérdida de Conciencia:** En otras crisis focales, la pérdida de conciencia puede estar presente.
- **Crisis No Clasificadas:** Algunas crisis no se pueden clasificar fácilmente en las categorías anteriores.