



UNIVERSIDAD DE JAÉN
Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación

EPILEPSIA INFANTIL:

Evaluación e Intervención Neuropsicológica a través de un caso clínico

Alumno/a: **Marta de la Rosa Ramírez**

Tutor/a: Carmen Saez Zea

Dpto: Psicobiología

Junio, 2017

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	4
2. OBJETIVOS.....	5
3. CARACTERÍSTICAS EPILEPSIA INFANTIL.....	6
3.1. Criterios diagnósticos.....	6
3.2. Sustratos neuroanatómicos.....	7
3.3. Etiología.....	8
3.4. Clasificación crisis epilépticas.....	10
3.5. Síndromes epilépticos neonatales e infantiles.....	15
3.6. Tratamiento.....	20
4. CASO CLÍNICO.....	23
4.1. Evaluación neurológica.....	23
4.2. Evaluación motora y neuropsicológica.....	27
5. INTERVENCIÓN.....	30
5.1. Distribución de las sesiones.....	36
5.2. Resultados.....	37
6. CONCLUSIONES.....	38
7. REFERENCIAS.....	39
 ANEXOS.....	 41

RESUMEN

La epilepsia se define como una alteración eléctrica en el cerebro, con la consiguiente repercusión cognitiva, motora y social en las personas que la sufren. Ésta es sin duda una de las enfermedades más antiguas y enigmáticas de la medicina así como una de las más prevalentes en España, con unos 400.000 casos estudiados. Sin embargo, a pesar de su alta incidencia, sigue siendo una de las más estigmatizadas. El objetivo prioritario de este trabajo es estudiar en profundidad la epilepsia infantil a través de la descripción de sus características clínicas, sustrato neuroanatómico, etiología, tipología y tratamiento. Además, se expone un caso clínico real de una niña de cinco años diagnosticada con el Síndrome CDKL5, a la cual se le realiza una breve intervención basada en la utilización de los Sistemas de Comunicación Alternativos.

Palabras clave: Epilepsia Infantil, Síndrome CDKL5, Sistemas de Comunicación Alternativos.

ABSTRACT

The epilepsy is defined as an electric variation in the brain, with the consequent cognitive, motor and social repercussion in the people affected. This is, without a doubt, one of the most ancient and enigmatic illnesses in medicine; as well as one of the most prevalent in Spain, with about 400.000 cases. Nevertheless, whilst its high impact it continues being one of the most stigmatized illnesses. The aim of this project is to study in depth childhood epilepsy through the description of its clinical characteristics, neuroanatomical substrates, etiology, typology and treatment. Moreover, it is explained a real clinical case of a five years' old girl diagnosed with CDKL5 Syndrome, who received a brief intervention based on the utilization of Alternative Communication Systems.

Key words: Childhood Epilepsy, CDKL5 Syndrome, Alternative Communication Systems.

1. INTRODUCCIÓN

Definir la epilepsia ha sido una tarea difícil desde su aparición puesto que a lo largo de la historia se le ha ido caracterizando de forma distinta.

La palabra "epilepsia" proviene de una palabra griega "*epilambanein*" cuyo significado es "*ser agarrado, atacado o atrapado por fuerzas externas*", es decir, los griegos consideraban la epilepsia como un fenómeno sobrenatural, la enfermedad divina. En los 2000 años siguientes han surgido diversas teorías, de las cuales una identificaba a los epilépticos como personas poseídas por espíritus y demonios. Más tarde, se pensó que la epilepsia era una producción de flema en las arterias que conducían a la cabeza, lo que provocaba un corte en el aporte de aire; y por último, se pensó que ésta era una enfermedad infecciosa causada por toxinas que atacaban el cuerpo desde fuera (Lennart Gram y Mogens Dam, 1995). Sin embargo, es J.H Jackson quien en el siglo XIX da sentido al término de epilepsia a través del estudio de diferentes casos clínicos. De sus observaciones, Jackson formula la nueva definición de epilepsia caracterizándola al principio como una "*descarga ocasional, excesiva y desordenada de tejido nervioso*", y añadiendo posteriormente que "*esta descarga ocurre en todos los niveles; ocurre en todo tipo de situaciones, en todo tipo de enfermedades y en todas las edades, bajo innumerables circunstancias*". Por lo tanto, podemos decir que la epilepsia es un síntoma complejo causado por una variedad de procesos patológicos en el cerebro. Asimismo, ésta se caracteriza por descargas ocasionales (paroxísticas), excesivas y desordenadas de neuronas que pueden detectarse mediante manifestaciones clínicas, electroencefalogramas o por ambas (Browne, R y Holmes, G., 2008).

Actualmente, la *ILAE (International League Against Epilepsy)* para evitar confusiones, distingue entre epilepsia versus crisis epiléptica. Así, define *crisis epiléptica* como la aparición transitoria de signos y/o síntomas provocados por la actividad neuronal anómala excesiva o sincrónica del cerebro. Siendo *la epilepsia* un trastorno cerebral caracterizado por una continua predisposición a la aparición de crisis epilépticas y por las consecuencias cognitivas, neurobiológicas, psicológicas y sociales que conlleva. En definitiva, una crisis es un evento y la epilepsia es la enfermedad que conlleva crisis recurrentes no provocadas.

De todas formas, hay que remarcar que, para un paciente epiléptico, el trastorno

se define en términos más personales como lo que el paciente experimenta o recuerda de sus experiencias, lo que los demás observan y describen, la frecuencia y duración de los ataques, y el impacto en la imagen personal y el ajuste social del mismo (Browne, R y Holmes, G., 2008).

Siguiendo una revisión realizada por la Fundación Española de Enfermedades Neurológicas (FEEN) la prevalencia de la epilepsia activa, en 2011 supondría aproximadamente unos 360.000 casos en España. Además, los autores señalan que la incidencia anual de epilepsia es de 31 a 57/100.000 (entre 12.400 y 22.000 casos nuevos cada año en España), siendo la incidencia superior en niños entre 6 y 14 años (incidencia de 3,7/1000 habitantes) y adolescentes y ancianos. También se conoce que alrededor del 5-10% de la población experimentará una crisis a lo largo de su vida y hasta un 20% de los afectados tendrán crisis recurrentes.

En España se calcula que hay unos 400.000 pacientes con epilepsia, de los cuales, más del 50% de las crisis son parciales. Por otro lado, el 75-80% de los pacientes se controlan bien con el tratamiento impuesto durante los dos primeros años después del diagnóstico. Sin embargo, en conjunto, se calcula que en España aproximadamente un tercio de los cerca de 400.000 epilépticos tiene crisis que no controladas por la medicación.

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivo general

- Estudiar en profundidad la epilepsia infantil y describir un caso clínico que lo ejemplifique, planteando una intervención orientada a mejorar la autonomía de la paciente.

2.2. Objetivos específicos

- Conocer en profundidad la epilepsia infantil haciendo hincapié en sus características clínicas, sustrato neuroanatómico, etiología, tipología y tratamiento.
- Comparar los diferentes síndromes epilépticos neonatales e infantiles.
- Describir neurológica y neuropsicológicamente un caso real infantil con crisis epilépticas.

- Elaborar un plan de intervención con el objetivo de promover una mejor comunicación entre el entorno más cercano y la paciente.

3. CARACTERÍSTICAS EPILEPSIA INFANTIL

3.1. Criterios diagnósticos

Los criterios que la ILAE (2005) propone para poder realizar un diagnóstico de epilepsia son:

- I. Al menos dos crisis no provocadas (o reflejas) con más de 24 horas de separación.
- II. 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%) tras la aparición de crisis no provocadas.
- III. Diagnóstico de un síndrome de epilepsia, el cual se define como "el grupo de signos y síntomas que configuran un trastorno epiléptico único".

El diagnóstico de epilepsia no es una tarea sencilla puesto que esta enfermedad engloba un compendio de signos y/o síntomas que pueden darse en otras muchas enfermedades. De hecho, un diagnóstico de epilepsia se basa fundamentalmente en información clínica, centrándose en la experiencia del paciente antes, durante y tras una crisis, así como en la información aportada por los observadores que hayan estado presentes durante el transcurso de la misma. Sin embargo, esta información no es suficiente y para poder definir la tipología de las crisis que presenta el paciente, la etiología de las mismas e identificar los factores que las puedan estar precipitando es necesario que se realicen distintas pruebas como:

- Un *examen neurológico* dirigido a descubrir la presencia de algún traumatismo encefálico pasado o reciente; infecciones de oídos y sinusitis; anormalidades congénitas, anormalidades neurológicas, abuso de alcohol u otras drogas, etc.
- Un *electroencefalograma (EEG)* para poder confirmar la presencia de actividad eléctrica anómala, que nos aporte información sobre el tipo de crisis y que revele la localización del foco epiléptico. Este estudio puede realizarse cuando el paciente está despierto, en privación de sueño, o cuando está dormido, estas dos

últimas condiciones son las más proclives para encontrar alteraciones, pues son las principales activadoras de descargas epilépticas.

- *Otras pruebas* como la Resonancia Magnética (RM), la Tomografía por Emisión de Positrones (TEP) o la Tomografía Computerizada por Emisión de fotón único (SPECT) se precisan ante algunas epilepsias concretas o como pruebas prequirúrgicas.

(Gregory L.Holmes, 2008; Kwan P., 2012; Martin J., 2012; Schachter, S.,2012; Thomas R.Browne, 2008).

3.2. Sustratos neuroanatómicos

A pesar del desconocimiento que existe alrededor de los eventos que ocurren desde el periodo entre crisis a la convulsión misma, se sabe que un gran número de mecanismos pueden verse implicados, es decir, ningún mecanismo simple es suficiente para explicar la actividad epiléptica.

La epilepsia es el resultado de la disfunción de una población celular relativamente grande, la cual provoca una *descarga paroxística local (crisis focal o parcial)*, quizá por una liberación excesiva de glutamato o aspartato y una mayor actividad del receptor N-metil-D-aspartato (NMDA). La descarga excitatoria supera los mecanismos inhibitorios regulados por las neuronas gammaaminobutíricas (GABA)-érgicas. El papel de otros transmisores en la generación de la crisis epiléptica es limitado; es posible que la noradrenalina participe de manera inhibitoria en la restricción de la dispersión de las crisis. Por otro lado, el sistema dopaminérgico tiene una función menor como influencia inhibitoria en la propagación de las crisis, mientras que las proyecciones colinérgicas difusas a través del encéfalo pueden mejorar el proceso epiléptico. Todas las regiones del cerebro son en potencia epileptógenas: por tanto, se reconocen patrones diferentes de crisis (John Gilroy, 2000).

Estas descargas pueden propagarse desde el sitio original a través de una red dendrítica anormal que carece de mecanismos inhibitorios para reclutar neuronas de otros sitios, pudiéndose extender posteriormente a todo el cerebro convirtiéndose en una *crisis generalizada*.

3.3. Etiología

Desde el momento que el paciente presenta una crisis epiléptica, el clínico debe esforzarse por encontrar la etiología de la misma. Para ello existen cinco grupos etiológicos, no jerárquicos, como son genéticos, infecciosos, metabólicos, inmunológicos y de origen desconocido. A pesar de que haya estos grupos clasificatorios, un paciente puede ser clasificado en más de uno de ellos (Scheffer et al., 2017).

- Etiología de tipo estructural

Una etiología de tipo estructural hace referencia a anomalías visibles que se encuentran en pruebas de neuroimagen. Éstas se pueden adquirir como con un derrame cerebral, trauma, una infección, o pueden venir determinadas genéticamente como son muchas malformaciones del desarrollo cortical. Para su identificación se requiere de estudios de IRM (Imagen de Resonancia Magnética) (Scheffer et al., 2017).

Por otro lado, las lesiones traumáticas al cerebro durante el parto pueden ejercer diferentes efectos, pudiendo dañar directamente al cerebro; deformando la cabeza al momento de pasar por el canal del parto, provocando así una herniación de la cara medial del lóbulo temporal. Aunque esta deformación se resuelve tan pronto se libera la cabeza, la herniación es suficiente para ocasionar daño a la cara medial del lóbulo temporal con la consecutiva gliosis. Se presenta una alteración en el metabolismo y funcionamiento de las neuronas circundantes, generándose descargas anormales, que se propagan a las neuronas vecinas. Así, junto con el desarrollo de conexiones sinápticas anormales, se induce un incremento del número de neuronas en el proceso anormal y por último el área se vuelve epileptógena en una fase posterior de la vida. Este mecanismo es la causa de las crisis parciales complejas (psicomotoras o del lóbulo temporal. (Gilroy, J., 2010).

- Etiología genética

El concepto de epilepsia genética asume que ésta proviene directamente de una conocida o presumida mutación en la que las crisis son el principal síntoma. La inferencia de una etiología genética puede estar basada solamente en la historia familiar de una enfermedad autosómica dominante; o encontrarse una base molecular que implique un solo gen o una variante de alguna copia. Sin embargo, debemos tener en

cuenta que una etiología genética no tiene porqué excluir una contribución ambiental (Scheffer et al., 2017).

Es importante resaltar que el término "genético" no equivale con "heredado". Esto significa que el paciente posee una nueva mutación que ha surgido en él o ella, y que por lo tanto es muy raro que tenga una historia familiar de crisis y que no haya heredado tal mutación genética. Sin embargo, este paciente es posible que tenga una epilepsia heredable, que puede aparecer o no en su hijo dependiendo de la penetración de la mutación (Scheffer et al., 2017).

Adentrándonos más aún, los pacientes pueden ser un mosaico de una misma mutación. Esto significa que tienen dos poblaciones de células, unas que tienen insertas la mutación y otras que tienen el alelo normal. El mosaicismo puede modificar la gravedad de la epilepsia (Scheffer et al., 2017).

- Etiología infecciosa

Ésta es la más común mundialmente, y hace referencia a que la principal causa proviene directamente de una infección conocida en la cual las crisis son el síntoma principal de la enfermedad. Una etiología de tipo infeccioso denota un paciente con epilepsia, más que crisis que ocurren en el escenario de una infección grave como pueden ser la meningitis o encefalitis (Scheffer et al., 2017).

- Etiología metabólica

Una gama de enfermedades metabólicas están asociadas con la epilepsia. En este tipo de etiología la epilepsia del paciente proviene directamente de una conocida o presumida enfermedad metabólica en la cual las crisis epilépticas son el principal síntoma de la enfermedad. Las causas metabólicas hacen referencia a un defecto metabólico bien definido con manifestaciones o cambios bioquímicos a lo largo de todo el cuerpo. La identificación de las causas metabólicas de la epilepsia es de total importancia debido a sus implicaciones en terapias específicas y la potencial prevención de una deficiencia intelectual (Scheffer et al., 2017).

Además, se conoce que muchas toxinas y fármacos son epileptógenos. Las causas tóxicas halladas con más frecuencia incluyen la supresión de alcohol, supresión súbita de barbitúricos o fenitoína en el epiléptico, dosis altas de fármacos psicotrópicos,

envenenamiento con monóxido de carbono, plomo o mercurio, ingestión de antihistamínicos e inyección intravenosa de heroína o cocaína. (John Gilroy, 2001).

- Etiología inmunológica

El concepto de epilepsia de tipo inmunológico es que ésta proviene directamente de una enfermedad inmunológica en la cual las crisis son el principal síntoma de la enfermedad. Una etiología de este tipo puede ser conceptualizada como que existe evidencia de una inflamación autoinmuno-mediada del sistema nervioso central (Scheffer et al., 2017).

- Etiología desconocida

Desconocimiento implica que la causa de la epilepsia no se conoce todavía. En esta categoría no es posible realizar un diagnóstico aparte del basado en la semiología electroclínica (Scheffer et al., 2017).

3.4. Tipología de crisis epilépticas

La clasificación de la epilepsia se realiza en función de la presentación clínica de las crisis, concretamente en función de los síntomas y signos que se presentan durante la ocurrencia de la misma (John Gilroy, 2000; R.Fisher, 2017).

Las crisis se clasifican según el tipo de inicio, diferenciando entre crisis focales, que son aquellas que se originan en unos límites concretos de un hemisferio; y crisis generalizadas, las cuales se originan en un punto pero rápidamente se expanden a áreas distribuidas bilateralmente. Asimismo, en las crisis focales se puede hacer una distinción en función de *si hay pérdida o no de conciencia* durante la convulsión, y si la conciencia del evento se ve afectada en cualquier punto de la crisis, este tipo de convulsión se clasificará como "crisis focal con pérdida de conciencia". Esta diferenciación no es necesaria realizarla cuando tiene lugar una crisis generalizada puesto que en éstas siempre hay pérdida de conciencia (R. Fisher, 2017).

Habiendo aclarado la primera clasificación que se realiza cuando tiene lugar una crisis, el siguiente nivel se corresponde con la presentación de síntomas motores o no-motores. La última clasificación de la ILAE propone la siguiente clasificación:

3.4.1. Crisis focales

a) Las crisis focales de tipo motor incluyen las siguientes características:

- *Atónicas* (pérdida focal del tono muscular),
- *tónicas* (rigidez focalizada),
- *clónica* (sacudidas rítmicas focales),
- *mioclónicas* (breves e irregulares sacudidas focales),
- *Espasmos epilépticos* (flexión o extensión de los brazos y flexión del tronco).

La distinción entre clónica y mioclónica es algo arbitraria: *clónica* implica sacudidas estereotípicas sostenidas, y repartidas regularmente; mientras que las *mioclónicas* son menos regulares y tienen una duración más breve. Otras variaciones de síntomas motores son las actividades hipercinéticas y automatismos (actividades motoras más o menos coordinadas, sin propósito y repetitivas) (R. Fisher, 2017).

Una crisis focal de tipo motor con cese de la actividad son difícil de diagnosticar ya que es común que durante el comienzo de las crisis focales se produzca un cese del movimiento; el aspecto distintivo es que en éstas el cese de la actividad se produce durante la práctica totalidad de la convulsión.

b) Crisis focales de tipo no-motor

- La crisis *focales autonómicas* se presentan con sensaciones gastrointestinales, sensaciones de frío o calor, enrojecimiento, piloerección, palpitaciones, excitación sexual, cambios respiratorios, u otros efectos autónomos.
- Las *crisis focales cognitivas* se identifican cuando el paciente relata o muestra déficits en el lenguaje, en el pensamiento o en otras funciones cognitivas superiores durante las crisis y cuando estos síntomas destacan por encima de los demás. Entre los fenómenos cognitivos anómalos que se pueden encontrar estarían los déjà-vu, los jamais-vu,

alucinaciones, ilusiones, pensamiento forzado.

- Las *crisis focales de tipo emocional* se presentan con cambios emocionales, incluyendo miedo, ansiedad, agitación, ira, paranoia, placer, alegría, euforia, risa (gelásticas), o llanto (dacríticas). Muchos de estos fenómenos son subjetivos y deben ser reportados por el propio paciente o la persona cuidadora del mismo.
- Una *crisis focal sensitiva* puede producir sensaciones somatosensoriales, olfatorias, visuales, auditivas, gustativas, sensaciones de calor-frío, o sensaciones vestibulares.

3.4.2. Crisis generalizadas

a) Crisis generalizadas de tipo motor

- Las *crisis tónicas-clónicas* sustituyen el término "Grand Mal" que se utilizaba en las anteriores clasificaciones, puesto que ha surgido un nuevo tipo caracterizado por *movimientos mioclónicos* que preceden a los movimientos tónicos y clónicos. De ahí la importancia de cerciorarse de que los primeros movimientos de una crisis tónico-clónica son tónicos. La *fase clónica* de una crisis tónica-clónica muestra un descenso regular de la frecuencia de sacudidas durante la convulsión. Asimismo, mientras tiene lugar una crisis tónico-clónica, la conciencia se pierde antes o al mismo tiempo que tienen lugar las sacudidas y los movimientos rígidos.
- Las *crisis generalizadas de tipo clónico* comienzan de manera progresiva, y terminan con sacudidas rítmicas de las extremidades en ambos lados del cuerpo que se prolongan durante un tiempo, y que generalmente afectan a la cabeza, cuello, cara y tronco. Este tipo es menos común que las tónico-clónicas, y normalmente se presentan en niños. Éstas se manifiestan mostrando una rigidez o elevación bilateral

de las extremidades, así como con el cuello rígido. La clasificación propuesta asume que la actividad tónica no estará seguida de movimientos clónicos.

- Por otro lado, las *crisis generalizadas mioclónicas* pueden ocurrir aisladamente o en conjunto con actividad tónica o atónica. Éste tipo de crisis se diferencian de las clonías por ser más breves y no repetirse de manera regular.
- Las *crisis generalizadas mioclónicas-tónico-clónicas* comienzan con unas pocas sacudidas mioclónicas seguidas de actividad tónico-clónica. Éstas se suelen observar en pacientes con epilepsia juvenil mioclónica y ocasionalmente en algunas epilepsias generalizadas.
- Las *crisis mioclónicas-atónicas* presentan breves sacudidas de las extremidades o el tronco, seguidas de una breve caída.

El término **atónico** significa "sin tono muscular". Por ello cuando se pierde el tono muscular en la pierna durante una crisis generalizada de tipo atónico, el paciente cae de culo o sobre sus rodillas y cara. La recuperación es bastante rápida, normalmente en segundos se encuentra totalmente recuperado. Por contrapartida, las crisis tónicas o tónico-clónicas hacen que el paciente se caiga hacia atrás.

- También nos podemos encontrar con *espasmos epilépticos*, que se presentan como una repentina flexión, extensión o una mezcla de ambas de los músculos proximales y músculos del tronco. Éstos normalmente ocurren en grupos y más a menudo durante la infancia.

b) Crisis generalizadas de tipo no motor

Las crisis generalizadas no motoras comprenden una amplia variedad de *crisis de ausencia*. Siguiendo la clasificación de 1981, basada en el análisis de numerosas grabaciones de video-electroencefalogramas, las crisis de ausencia son consideradas como atípicas cuando están asociadas a cambios en el tono más pronunciados que una ausencia típica o cuando el comienzo o final de las mismas no es repentino. Es por ello, por lo que es necesario realizar un electroencefalograma para asegurarnos de qué tipo de ausencia se trata, es decir, si es típica o atípica.

- Una *crisis de ausencia mioclónica* se define como una crisis de ausencia con movimientos mioclónicos rítmicos cada tres segundos, causando una separación de las extremidades superiores y produciendo una progresiva elevación de los brazos, asociados con las ondas de descargas cada 3 segundos. La duración es de unos 10 a 60 segundos.
- La *mioclonía palpebral* son sacudidas mioclónicas de los párpados y una desviación hacia arriba de los ojos. Ésta puede estar asociada a las ausencias, pero también puede aparecer en convulsiones motoras, dificultando así su clasificación.

3.5. Síndromes epilépticos neonatales e infantiles

Síndrome	Edad de Inicio	Aspectos clínicos	EEG	Pronóstico
<i>Crisis neonatales auto-limitantes</i>	4-7 días de vida	No hay historia familiar Crisis clónicas, unilaterales. Pueden incluir características tónicas, vocalizaciones, características autonómicas y/o automatismos.	Puede aparecer un patrón discontinuo o puede ser normal. Pueden encontrarse anormalidades durante el sueño. Durante el periodo ictal se encuentran picos rítmicos y ondas lentas, que pueden ser focales o generalizados.	Las crisis remiten entre los 4-6 meses de edad. No suelen interferir en el desarrollo normal del paciente.
<i>Epilepsia familiar neonatal auto-limitante</i>	4-7 días de vida	Existe una historia familiar. Crisis clónicas, unilaterales. Pueden incluir características tónicas, vocalizaciones, características autonómicas y/o automatismos.	Puede aparecer un patrón discontinuo o puede ser normal. Pueden encontrarse anormalidades durante el sueño. Durante el periodo ictal se encuentran picos rítmicos y ondas lentas, que pueden ser focales o generalizados.	Las crisis remiten entre los 4-6 meses de edad. No suelen interferir en el desarrollo normal del paciente.
<i>Epilepsia infantil familiar</i>	3-20 meses de edad (Pico a los 6 meses)	Presenta una herencia autosómica dominante (el alelo alterado es dominante sobre el normal, y basta una sola copia para que se exprese la enfermedad). Crisis focales con una detención del comportamiento, descenso de la capacidad de reacción, expresión vacía, automatismos y desviación de los ojos y de la cabeza; así como movimientos clónicos.	Durante el periodo ictal, las crisis van acompañadas de descargas locales y pueden expandirse a otros hemisferios.	Las crisis son frecuentes al inicio pero van remitiendo a lo largo del primer año. Se espera que el paciente tenga un desarrollo normal.
<i>Encefalopatía mioclónica temprana (encefalopatía epiléptica)</i>	Dos primeros meses de vida	Presenta frecuentes crisis intratables y una severa encefalopatía temprana que provoca un desarrollo limitado y una reducida esperanza de vida. Aparecen anormalidades en los exámenes neurológicos. Presenta crisis mioclónicas y erráticas, que migran de una parte a otra del cuerpo, siguiendo un patrón asincrónico, asimétrico y aleatorio. Pueden ocurrir crisis focales acompañadas de desviación ocular y apnea o enrojecimiento facial.	El EEG muestra anormalidades en todos los estadios. La mioclonía errática no suele tener un patrón ictal, pero aparece en forma de estallidos.	Puede desarrollar microcefalia, así como un severo retraso del desarrollo que puede ir acompañado o no de regresión. Por tanto, el pronóstico es muy pobre, siendo el riesgo de mortalidad muy alto durante los primeros años.

TABLA 1. Clasificación Síndromes Epilépticos Neonatales e Infantiles (International League Against Epilepsy, 2017)

Síndrome	Edad de Inicio	Aspectos clínicos	EEG	Pronóstico
<i>Síndrome de Ohtahara (encefalopatía epiléptica)</i>	Primer mes de vida (1-3 meses)	Presenta crisis frecuentes intratables y una encefalopatía temprana que limita el desarrollo y reduce la esperanza de vida. Los exámenes neurológicos presentan anomalías cerebrales. Crisis consistentes en una flexión tónica hacia arriba.		Se puede observar microcefalia. Así como un retraso en el desarrollo que puede ir acompañado o no de regresión.
<i>Síndrome de West</i>	Primer año de vida (3-12 meses)	Suele comenzar con espasmos epilépticos, que pueden concluir en una crisis. Hay una mayor incidencia en varones.	Hipsarritmia	Es frecuente observar un déficit global en el desarrollo, aunque dependerá de la etiología del mismo.
<i>Síndrome de Dravet</i>	Primer año de vida	El diagnóstico se ve respaldado por la presencia de anomalías en los canales de sodio del gen SCN1A. Presenta crisis prolongadas focales o generalizadas tónico-clónicas. También pueden observarse crisis mioclónicas y crisis típicas de ausencia.	Al principio suele ser normal, pero suele presentar descargas generalizadas de polyspikes (series de crisis múltiples y repetitivas).	Desde el segundo año de vida los pacientes muestran retraso cognitivo y del comportamiento. Pueden desarrollar ataxia y signos piramidales.
<i>Epilepsia mioclónica de la infancia</i>	6-2 años	Las crisis mioclónicas suelen ser principalmente de la cabeza, los globos oculares, las extremidades superiores y el diafragma. Se mantiene la capacidad de respuesta aunque puede verse reducida.	Suelen aparecer crisis de pico y onda generalizadas, y de polyspike-y-onda, yendo o no acompañadas de sacudidas mioclónicas al comienzo de las mismas.	Pueden observarse dificultades cognitivas, comportamentales y motoras.
<i>Epilepsia de la infancia con crisis focales migratorias</i>	Primer año de vida	Comienza con crisis focales refractarias asociadas a una encefalopatía severa. Las crisis focales surgen independientemente en ambos hemisferios y pueden migrar de una región cortical a otra.	Al comienzo el EEG puede ser normal, aunque puede aparecer algo de actividad focal que va migrando de una parte a otra del cerebro.	En la mayoría de los casos los pacientes desarrollan microcefalia. El desarrollo suele ser normal al comienzo, aunque sí es típico encontrar regresión y un severo retraso del desarrollo en los años posteriores.

TABLA 1. Clasificación Síndromes Epilépticos Neonatales e Infantiles (International League Against Epilepsy, 2017)

Síndrome	Edad de Inicio	Aspectos clínicos	EEG	Pronóstico
<i>Encefalopatía mioclónica en trastornos no progresivos</i>	Se presenta desde el primer día de vida hasta los 5 años.	Se caracteriza por la presencia de repetidos episodios de estados mioclónicos epilépticos (crisis mioclónicas subcontinuas intercaladas con crisis de ausencia o de ausencia mioclónicas) que ocurren en días. Estas sacudidas pueden involucrar a los párpados, la cara y las extremidades. Los pacientes pueden ver reducida su capacidad de respuesta, babear, y ver reducida su movilidad y presentar incoordinación. La mayoría tienen una enfermedad cromosómica subyacente y otros presentan anomalías en el desarrollo o anomalías en alguna estructura cerebral.	Se observa actividad lenta sobre todo en regiones centrales o parietoccipitales. Durante el periodo ictal las sacudidas mioclónicas pueden no correlacionar con los hallazgos del EEG o pueden estar acompañadas de descargas de pico-y-onda multifocales o difusas, o de actividad theta o delta.	
<i>Crisis febriles plus, epilepsia genética con crisis febriles plus</i>	6 meses y 6 años	Se diferencian en la causa genética que subyace a la epilepsia genética con crisis febriles plus. Crisis múltiples, autolimitantes. Pueden aparecer crisis afebriles generalizadas (convulsivas, atónicas, mioclónicas, mioclónicas-atónicas o de ausencia) o focales.	Puede ser normal o mostrar descargas de pico-y-onda generalizados o focales.	Desarrollo normal. Las crisis suelen desaparecer en la pubertad.
<i>Epilepsia con crisis mioclónicas-atónicas</i>	6 meses - 6 años	Se caracteriza por tener crisis mioclónicas, mioclónicas-atónicas, ausencias y crisis tónicas	Es normal al comienzo, pero progresa presentando descargas irregulares de pico-y-onda generalizadas.	Pueden observarse déficits en el inicio de las crisis o después de este.
<i>Epilepsia con mioclonías de párpados</i>	2-14 años	Presentan mioclonías de párpados con o sin ausencias. Éstas son breves, repetitivas y rítmicas, y pueden ir asociadas o no a una pérdida de conciencia y de capacidad de respuesta.	Presentan descargas generalizadas polyspike, o de pico-y-onda de gran amplitud, manteniendo los ojos cerrados	El desarrollo suele ser normal, aunque sí hay individuos que presentan déficits intelectuales

TABLA 1. Clasificación Síndromes Epilépticos Neonatales e Infantiles (International League Against Epilepsy, 2017)

Síndrome	Edad de Inicio	Aspectos clínicos	EEG	Pronóstico
<i>Síndrome de Lennox-Gastaut</i>	Primer año de vida-7 años (pico 3-5 años)	Presencia de múltiples tipos de crisis intratables, con presencia de déficits cognitivos y comportamentales	Patrón de punta-onda lenta generalizada	El estancamiento en el desarrollo o la regresión del niño es típica tras la aparición de las crisis.
<i>Epilepsia de ausencias infantil</i>	2-12 años	Epilepsia genética. Es más común en niñas. Crisis de ausencia diarias provocadas por la hiperventilación.	Suele observarse un patrón normal con descargas de pico-y-onda generalizadas.	Pueden observarse trastornos por déficit de atención e hiperactividad, así como dificultades lectoras
<i>Epilepsia con ausencias mioclónicas</i>	1-12 años.	Crisis de ausencia mioclónicas diarias. También pueden observarse convulsiones generalizadas y crisis atónicas.	Descargas generalizadas que correlacionan con la mioclonía.	Se observan dificultades lectoras en un 70% de los casos.
<i>Síndrome de Panayiotopoulos</i>	1-14 años	Crisis autonómicas y auto-limitantes, aunque no son muy frecuentes.	El EEG es normal, salvo durante el periodo ictal en el que se puede observar pequeños picos acompañados de una actividad rítmica lenta.	Las crisis suelen remitir unos años después de su comienzo. Durante los periodos activos de crisis se pueden observar déficits en el lenguaje y en las funciones ejecutivas
<i>Epilepsia occipital infantil (Tipo Gastaut)</i>	15 meses-19 años	Son crisis fácilmente controlables. Las crisis pueden extenderse más allá del lóbulo occipital, causando hemiparesia, convulsiones hemiclónicas o bilaterales.	Durante el periodo ictal aparecen ritmos occipitales más rápidos con picos de baja amplitud.	La remisión de las crisis suele tener lugar 2-4 años después de su inicio

TABLA 1. Clasificación Síndromes Epilépticos Neonatales e Infantiles (International League Against Epilepsy, 2017)

Síndrome	Edad de Inicio	Aspectos clínicos	EEG	Pronóstico
<i>Epilepsia fotosensible (lóbulo occipital)</i>	4-12 años	Presencia de crisis visuales focales breves. Las crisis son breves, pero si se alargan suelen ir asociadas a movimientos de cabeza y ojos, dolor de cabeza, comportamientos extraños o incluso evolucionar provocando una convulsión bilateral.	Durante el periodo ictal aparecen patrones en el lóbulo occipital que pueden extenderse al lóbulo temporal ipsilateral.	Una proporción de pacientes han presentado retrasos en el desarrollo y dificultades lectoras
<i>Epilepsia infantil con picos centro-temporales</i>	3-14 años	Crisis breves, hemifaciales que pueden ser secundariamente generalizadas si ocurren por la noche. Pueden presentar movimientos clónicos, síntomas laríngeos, afasia, sudoración o fuertes movimientos de mandíbula e hiper-salivación.	Las crisis no son muy frecuentes, por lo que es difícil encontrar una grabación de EEG durante el periodo ictal.	En el transcurso del síndrome pueden encontrarse déficits del comportamiento y neurológicos, particularmente en el lenguaje y funciones ejecutivas.
<i>Síndrome de Landau-Kleffner</i>	3-8 años	Se caracteriza por tener un comienzo subagudo de una afasia adquirida en un niño con un desarrollo motor y cognitivo previo normal. Las crisis no tienen porqué presentarse en todos los casos	Aparecen ondas centrotemporales de tipo agudo que aumentan considerablemente durante el sueño.	Riesgo elevado de adquirir un déficit del lenguaje. Los niños se vuelven progresivamente más incapaces de comprender el lenguaje oral. Se suelen observar cambios comportamentales, así como algunos déficits psiquiátricos y cognitivos.
<i>Epilepsia nocturna autosómica dominante de lóbulo frontal</i>	Edad media: 9 años	Es hereditaria. Un 30% de los casos son farmacorresistentes. Se presentan las primeras crisis focales de tipo motor en la infancia.	El EEG durante el periodo ictal puede ser normal o puede demostrar patrones ictales que incluyen ondas agudas o picos repetitivos, con actividad rítmica de tipo theta.	El desarrollo es normal, pero sí se observan en algunos casos déficits cognitivos y algunos trastornos mentales.

TABLA 1. Clasificación Síndromes Epilépticos Neonatales e Infantiles (International League Against Epilepsy, 2017)

3.6. Tratamiento

Para el tratamiento de la epilepsia no existe un tratamiento establecido, puesto que la decisión de iniciar un tratamiento con fármacos antiepilépticos debe ser individualizada para cada paciente. Si se considera necesario la iniciación de un tratamiento antiepiléptico deben tenerse en cuenta los siguientes factores: seguridad del diagnóstico, tipo de síndrome epiléptico, riesgo de recurrencia de crisis y sus consecuencias, eficacia del fármaco y sus efectos secundarios, y la opinión de los padres. El objetivo del tratamiento antiepiléptico es disminuir la frecuencia de las crisis e incluso conseguir su remisión y control absoluto, apostando primero por un tratamiento monoterapéutico para disminuir los efectos secundarios que este tipo de medicamentos poseen (Roldán Aparicio, S. y Arrabal Fernández, L.M., 2015).

A continuación haré una revisión sobre los tratamientos que se llevan a cabo en los pacientes epilépticos, comenzando por los fármacos antiepilépticos más utilizados, y los efectos secundarios más comunes de los mismos:

- Fenobarbital: es un barbitúrico (actúa como sedante del Sistema Nervioso Central), y actualmente no es uno de los más usados para tratar las crisis epilépticas, excepto en los neonatales. Tiene propiedades sedantes e hipnóticas (Mantovani Guerreiro, M., y Mantovani Guerreiro, C.A., 2014). Algunos de los efectos secundarios que presenta son irritabilidad, alteraciones del sueño, sedación, déficit cognitivo, nistagmo (movimiento espasmódico involuntario y rápido de los globos oculares), ataxia (Roldán Aparicio, S. y Arrabal Fernández, L.M., 2015).
- Fenitoína: es uno de los antiepilépticos más utilizados desde su aparición para el tratamiento de las crisis epilépticas, siendo efectiva en el control de las crisis focales. Sin embargo, está contraindicada en crisis de ausencia y crisis mioclónicas, en el síndrome de Lennox-Gastaut y en otras encefalopatías epilépticas infantiles. Controla la propagación de la actividad epiléptica al prevenir la entrada de sodio a las neuronas, estabilizando así el umbral en contra de la hiperexcitabilidad causada por la estimulación excesiva de los neurotransmisores excitatorios (Gilroy, J., 2000). Se han observado efectos

secundarios desfavorables, que conllevan una repercusión negativa sobre el rendimiento escolar de los niños. De hecho, como efectos adversos más frecuentes se citan las arritmias, la hipertrofia de encías, exantema (erupción de la piel), nistagmo, alteraciones de memoria, concentración, pensamiento y rapidez mental y motora (Roldán Aparicio, S. y Arrabal Fernández, L.M., 2015).

- Carbamazepina: es uno de los antiepilépticos de primera línea en el tratamiento de crisis parciales en adultos y niños. Es eficaz en las epilepsias parciales y en algunas formas de epilepsias generalizadas, actuando por medio del bloqueo de los canales de sodio dependientes de voltaje en las membranas neuronales. Es una de los antiepilépticos que menos repercute negativamente sobre las funciones cognitivas, aunque si es acompañado de Ácido Valproico sí que puede causar un cuadro confusional (Campos-Castelló, J., y Campos-Soler, S., 2004; Gilroy, J., 2010). Además, su uso en monoterapia también puede presentar efectos secundarios como vértigo, somnolencia, diplopía (ver doble), problemas digestivos, astenia.
- Ácido Valproico (nombre comercial: Depakine): es un ácido graso ramificado que se usa como antiepiléptico por su actuación sobre diversos canales de Sistema Nervioso Central. Se usa en diferentes tipos de epilepsia ya que bloquea los disparos sostenidos y repetitivos de alta frecuencia de las neuronas. De hecho, es un fármaco antiepiléptico de primera elección para el tratamiento de todos los tipos de crisis y epilepsias. En cuanto a los efectos adversos que provoca sobre las funciones cognitivas son probablemente dosisdependientes (TargasYacubian, E.M., 2014).
- Oxcarbazepina: es un análogo de la carbamazepina, efectivo tanto en monoterapia como en politerapia, aunque los efectos son menos frecuentes y graves (Campos-Castelló, J., y Campos-Soler, S., 2004).
- Clozapam (Clozapina): se utiliza para tratar los síntomas de la esquizofrenia, sobre todo la infantil, y trastornos psicóticos. Pertenece a la clase de antipsicóticos atípicos, que actúan sobre receptores de serotonina y receptores

dopaminérgicos (Braga, P., 2014). Entre los efectos adversos se encuentran vértigo, cansancio, aumento de peso y ataxia (dificultad de coordinación de movimientos) (Roldán Aparicio, S. y Arrabal Fernández, L.M., 2015).

- Stesolid (Diazepam): es un tipo de medicamento perteneciente al grupo de las benzodiacepinas indicado para el tratamiento de las convulsiones epilépticas (Braga, P., 2014).
- Levetiracetam: es un fármaco antiepiléptico caracterizado por ser altamente efectivo, de amplio espectro, con una interacción muy escasa con otros fármacos, por lo que se ha posicionado como uno de los fármacos con mayor seguridad. Es efectivo en modelos crónicos de epilepsia (Rios-Pohl, L., 2014). Se han señalado como efectos adversos más frecuentes la somnolencia, la agresividad, confusión y alucinaciones (Campos-Castelló, J., y Campos-Soler, S., 2004).

Otro tipo de tratamientos no farmacológicos son la dieta cetogénica, el estimulador del nervio vago, y la cirugía de la epilepsia.

- Dieta cetogénica: es una dieta consistente en un 80% de grasas, 15% de proteínas y 5% de hidratos de carbono. Este tipo de dieta favorece la formación de cuerpos cetónicos similares estructuralmente al ácido- γ -aminobutírico (GABA) implicado en el control de la epileptogénesis (Pereira de Brito Sampaio, L., 2014).
- Estimulador del nervio vago: indicado para epilepsias refractarias (Roldán Aparicio, S. y Arrabal Fernández, L.M., 2015).
- Cirugía de la epilepsia: se contempla cuando puede pronosticarse que los beneficios de la extirpación serán mayores que los perjuicios asociados a la pérdida de ese tejido cerebral (Espinosa García, M., 2015).

4. CASO CLÍNICO

4.1. Evaluación neurológica

Paula nació el 04 de febrero de 2012, siendo la primogénita de unos padres que ya habían intentado hasta en tres ocasiones ampliar la familia. Nació sin complicaciones, en un parto normal, con un peso de 3070 gr, un perímetro cefálico de 35 cm y con una puntuación en el test de Apgar de 9/10.

Paula sigue un crecimiento normal, presentando los hitos del desarrollo correspondientes a su edad, como son la sonrisa social y el sostén cefálico. Sin embargo, a los dos meses los padres comienzan a observar movimientos de extremidades superiores e inferiores extraños en su hija por lo que deciden acudir al servicio de Urgencias del Complejo Hospitalario de Jaén. En este momento, los especialistas deciden hospitalizarla tras observar un episodio de crisis de unos 20 segundos con clonías de inicio en miembro superior derecho, revulsión ocular y desconexión del medio, las cuales no ceden con la sujeción. Este será el comienzo de un sinfín de visitas hospitalarias e ingresos, caracterizados por la aparición de una marcada farmacorresistencia durante los primeros meses que supondrán el continuo cambio de tratamiento, así como la posterior aparición de un grave retraso cognitivo y motor que suponen la búsqueda incesante de un diagnóstico que explique la sintomatología que presenta la paciente.

A continuación, se describirá la evolución neurológica general que ha presentado Paula desde la aparición de los primeros síntomas hasta la actualidad (*Ver anexo I*):

- A los dos meses de vida tiene lugar el primer ingreso pues Paula viene mostrando una media de 3 crisis epilépticas de tipo tónico-clónico generalizadas al día, sin que intervengan en el comportamiento y desarrollo, pues presenta durante todo el tiempo una buena conexión con el medio y una exploración neurológica adecuada a su edad. Es por ello por lo que se decide darle el alta, diagnosticándola con convulsiones neonatales e imponiéndole un tratamiento basado en Fenobarbital en suspensión, Piridoxina y Clozaban.

- Con tres meses, Paula sigue presentando farmacoresistencia no pudiendo controlar por tanto sus crisis. Por ello se producen varios cambios en el tratamiento, añadiendo Ácido Valproico (Depakine) y Stesolid, modificaciones que desgraciadamente no producen el efecto esperado.
- Con cuatro meses Paula vuelve a presentar un episodio de crisis tónico-clónica de 5 minutos de duración. Esta nueva crisis hace que los médicos se planteen un nuevo diagnóstico: epilepsia idiopática con crisis generalizadas, es decir, epilepsia de causa desconocida, pero probablemente de tipo genético, que involucra ambos hemisferios.
- Con cinco meses, en Julio de 2012, hay un punto de inflexión: Paula ingresa esta vez por un episodio de hiperamonemia secundaria (trastorno en el que la concentración de amonio en sangre es muy elevada, lo que puede dar lugar a desorientación, irritabilidad, hipotonía o hipertonia, ataxia, convulsiones, vómitos, coma, etc.) a Ácido Valproico, presentando crisis de desconexión con movimientos tónicos-clónicos generalizados que se repiten durante las 72 horas que se encuentra ingresada y que finalizarán con su traslado en ambulancia al Hospital Virgen del Rocío de Sevilla debido a la falta de control de las crisis. En este complejo hospitalario se encuentra ingresada durante 8 días, tiempo durante el cual aumentan Levetiracetam. Este cambio no tiene éxito alguno puesto que persisten las crisis consistentes en posición tónica de los miembros superiores, en extensión y mirada fija, seguidas por un acercamiento al tronco de miembros superiores e inicio de postura tónica de ambos pies seguidos de clonías distales durante el sueño.
- En Agosto de 2012, a los seis meses de vida, Paula vuelve a ser ingresada al no disminuir sus crisis. Se le diagnostica de crisis generalizadas criptogénicas, es decir, presuntamente debidas a una alteración cerebral que se supone que existe. Éstas tienen su origen en área suplementaria frontal, observándose una hipoperfusión del polo anterior del lóbulo temporal izquierdo así como una hipoperfusión frontal de predominio derecho poco específico, es decir, una falta de riego sanguíneo a esas zonas, e hiperlactacidemia, un exceso de ácido láctico

en la sangre. Además, se modifica el tratamiento (Oxcarbacepina y Ácido Valproico) intentando controlar las crisis.

- A los ocho meses Paula ya tiene controladas sus crisis. En este momento se evalúa desde el punto de vista cognitivo y motor observándose un retraso psicomotor elevado (edad perceptiva:3-4 meses). Dichas evaluaciones se describirán al detalle en un apartado posterior al ser uno de los objetivos de estudio del presente TFG.
- A los nueve meses: Paula empieza a presentar espasmos epilépticos, lo que supone la sospecha de inicio de síndrome de West e hipsarritmia (patrón desorganizado y caótico que aparece en un electroencefalograma, y que suele asociarse al Síndrome de West), aunque posteriormente se descarta dicha hipótesis al desaparecer de forma espontánea esta sintomatología.
- Cuando Paula ya tiene un año, en 2013, se realiza un estudio genético para valorar el diagnóstico de Síndrome de RETT. Dicha sospecha diagnóstica fue promovida por la observación de estereotipias (movimientos de las manos) y retraso cognitivo y motor. En este estudio se analizan 16 genes asociados a una presentación clínica de Síndrome de Rett, incluidos los genes CDKL5, MECP2 y FOXP1, así como otros genes que pueden solaparse con este Síndrome. Sin embargo, este ensayo no cubre el 100% de las regiones codificantes de dichos genes por lo que el resultado no es totalmente fiable.
- Con dos años, en 2014, los distintos informes neurológicos no apuntan ninguna novedad. Sólo se señalan episodios diarios de regurgitaciones.
- A los tres años, en 2015, se obtienen los resultados genéticos para Síndrome de RETT. Estos descartan haber encontrado la causa molecular de la patología que Paula presenta, por lo que se descarta el diagnóstico de este Síndrome.
- Con 4 años, en 2016, destacan la buena evolución de las crisis que ha tenido Paula pero resaltan el retraso psicomotor, la hipotonía, la lateralización cefálica

hacia la derecha, la ataxia (dificultad para coordinar los movimientos) y el temblor distal y cefálico, así como el escaso contacto con el medio externo. Asimismo, se mantiene el diagnóstico de crisis generalizadas criptogénicas, la epilepsia parcial sintomática y ataxia del tronco con temblor distal. Por último, recomiendan realizar una valoración del Trastorno del Espectro Autista, así como la solicitud de unos estudios genéticos más amplios que los solicitados en 2013.

- Con 5 años de edad, Paula recibe los resultados de esta última prueba diagnóstica. Estos muestran una mutación presente en el gen CDKL5, causante de toda la sintomatología presente hasta este momento. Esta mutación es la causante del ***Síndrome de Rett atípico***.

Este síndrome apareció en el mundo de la medicina en 2005 por lo que se sabe muy poco acerca de la enfermedad. La mutación del gen CDKL5 provocaba crisis epilépticas tempranas, presentando un fenotipo diferente al ya conocido para el Síndrome de Rett (Fehr, S., 2016). Este gen da las instrucciones para la fabricación de una proteína que es esencial para el desarrollo normal del cerebro. Sin embargo, poco se sabe acerca de la función de la proteína, sólo que actúa como una quinasa, es decir, una enzima que cambia la actividad de otras proteínas mediante la adición de átomos de oxígeno y fosfato. A pesar del desconocimiento sobre la misma, se sospecha que debe ejercer un papel en la regulación de la actividad de otros genes, incluyendo el gen MECP2 (del Síndrome de Rett), debido al enorme parecido existente entre ambos síndromes (Kilstrup-Nielsen, C. et al, 2012). La mutación presente en este síndrome pertenece al gen CDKL5, y se localiza en Xp22, localizado en X; por lo que es más común en las niñas (Kilstrup-Nielsen, C. et al, 2012).

Gracias a recientes investigaciones con pacientes que presentaban este tipo de mutación se han podido establecer algunos criterios diagnósticos para esta enfermedad, son los siguientes (Artuso, R. et al., 2010):

- *Criterios necesarios*
 - Historia pre-natal normal
 - Irritabilidad, somnolencia y succión pobre durante el periodo perinatal, antes del comienzo de las crisis.
 - Epilepsia temprana, con un inicio entre la primera semana y los primeros 5 meses de vida.
 - Estereotipias manuales
 - Retraso psicomotor severo
 - Hipotonía severa

- *Criterios de apoyo*
 - Espasmos infantiles al inicio o durante el curso de la epilepsia
 - Pobre contacto visual y ausencia de respuesta a las interacciones sociales.
 - Ausencia de discurso
 - Ausencia de habilidades manuales
 - Ausencia de escoliosis
 - Perímetro cerebral normal al nacimiento
 - Peso y altura normal
 - Disfunciones neurovegetativas: alteraciones gastrointestinales, irregularidades respiratorias, extremidades frías.

A continuación describiré con mayor detalle la evolución motora y cognitiva de Paula.

4.2. Evaluación motora y neuropsicológica

La primera evaluación neuropsicológica y motora fue llevada a cabo por el CAIT (Centro de Atención Infantil Temprana) cuando Paula tenía 8 meses de edad. Esta primera evaluación reveló una escasa conexión con el medio, inestabilidad a la hora de fijar la mirada, poca atención, un rastreo visual inconstante y una pobre manipulación a la hora de coger objetos siendo incapaz de cambiarlos de una mano a otra. Asimismo, se observaron estereotipias como llevarse las manos a la boca continuamente, incapacidad para dar palmas y volteo sólo hacia un lado.

En el momento en el que a los padres se les comunica el enorme retraso cognitivo y motor que posee su hija éstos deciden iniciar una intervención multidisciplinar tanto a nivel privado con fisioterapia y logopedia, como a nivel público en ADACEA (Asociación de Daño Cerebral Adquirido de Jaén) a través de una neuropsicóloga, una terapeuta ocupacional y una logopeda.

En la actualidad acude al colegio Gloria Fuertes en el cual se encuentra en un aula adaptada a los niños con discapacidades y sigue recibiendo el apoyo multidisciplinar tanto en la asociación como a nivel privado.

A lo largo de los años 2014, 2015, 2016 se emiten distintos informes por parte de ADACEA y el CAIT apuntando los avances que realiza Paula (*Ver anexo II*).

- A los **2 años y 9 meses** la evaluación realizada por ADACEA refiere que:
 - A *nivel motor*, no es capaz de voltearse por sí sola, no reptar de manera autónoma y no gatea. Asimismo, no es capaz de pasar de una posición a otra ni de andar de forma autónoma aunque sí con ayuda. Tampoco utiliza la pinza inferior pero sí agarra objetos aunque los suelta enseguida, siendo incapaz de realizar la transferencia de los mismo de una mano a otra.
 - A *nivel cognitivo*, es capaz de seguir con la mirada un estímulo en movimiento pero durante poco tiempo puesto que presenta una atención bastante laxa. La permanencia del objeto se encuentra iniciada pero sin embargo debe perfeccionarse. En cuanto a la resolución de problemas, suele usar la mirada para mostrar interés por algún juego u objeto, aunque suele guiarse más por el sonido de los objetos que por sus aspectos visuales. A nivel lingüístico presenta grandes déficits pues es incapaz de repetir sílabas, comprender prohibiciones o responder instrucciones.

La interacción conjunta de todos los déficits hace que Paula, a nivel social, interaccione poco con sus compañeros, aunque es capaz de diferenciar y mostrar rechazo a los extraños y personas que no le agradan, reaccionando ante éstos con ansiedad: comienza a llorar y gritar.

- Cuando Paula tiene 3 años y 4 meses se realiza una nueva evaluación de seguimiento por la misma asociación. Los cambios vislumbrados son los siguientes:
 - A *nivel motor* ya es capaz de voltearse por sí misma, pero siguen sin haber cambios en cuanto a la reptación o gateo, no estando todavía presente la deambulación autónoma. En cuanto a motricidad fina, ya es capaz de agarrar y soltar objetos utilizando la pinza inferior, pero sigue siendo incapaz de intercambiarlos de una mano a otra. Tampoco realiza las palmitas de forma correcta, pues tiende a curvar las palmas de la mano, y presenta estereotipias llevándose las manos a la boca de manera constante.
 - A *nivel cognitivo*, la permanencia del objeto ha mejorado, siendo capaz de destapar, todas las veces que se le propone, un objeto escondido bajo un pañuelo o dentro de una taza. Sin embargo, la atención sigue siendo laxa, por lo que el seguimiento y la fijación visual son inconsistentes. A pesar de ello, Paula la mirada para expresar deseo, además de emitir el sonido vocálico /a/ durante un tiempo prolongado cuando algo le agrada. A nivel lingüístico, Paula repite algunas sílabas pero de manera esporádica, y va tolerando algo más de alimento en la boca, aunque presenta problemas de regurgitación. Además, a nivel de comprensión, es capaz de responder a prohibiciones o demandas aunque no siempre. Asimismo, en este tiempo ha mejorado su adaptación social, ya que Paula va interaccionando cada vez más con sus iguales. Además, al verse en el espejo reacciona riéndose.
- A los 3 años y 9 meses consigue la deambulación autónoma, aunque ésta no es perfecta pues tiene tendencia a inclinar el cuerpo hacia delante al andar.
- A los 4 años, se vuelve a emitir un informe por parte del CAIT, concretamente por la logopeda del centro. Esta nueva evaluación se señala que Paula sigue presentando problemas de regurgitación, por lo que no come alimentos sólidos. Además persisten los problemas de coordinación a nivel ojo-mano, aunque es capaz de sacar objetos de un eje. A nivel cognitivo, informan de que mantiene la atención durante más tiempo, aunque hay que cambiar de actividad cada 2 ó 3 minutos. Por otro lado,

Paula comienza a fijar la mirada en su interlocutor favoreciéndose así la interacción social con su entorno.

Con toda esta información, los especialistas en esta última evaluación estiman que Paula tiene una edad madurativa de 12 meses.

En la actualidad, **con 5 años**, no ha hecho grandes avances, aunque sí se observan mejoras en cuanto a motricidad gruesa y nivel cognitivo, aunque su atención no es sostenida y la focalización de la mirada sigue siendo pobre. A nivel social, Paula ha mejorado las relaciones sociales tanto con los familiares como con los compañeros.

5. **INTERVENCIÓN**

Teniendo en cuenta el caso clínico que nos compete, y tras un intenso análisis del mismo desde el punto de vista neurológico y cognitivo nos disponemos a elaborar un plan de intervención. Para ello nos entrevistamos con la familia para intentar averiguar el desempeño funcional de Paula y los aspectos que los padres creen que pueden mejorar la autonomía de su hija, así como las relaciones intrafamiliares. Tras dicha anamnesis establecemos como objetivo de nuestra intervención mejorar la comunicación a través del diseño de un **Sistema de Comunicación Alternativo (SCA)** que mejore la interacción intrafamiliar, social y académica.

Los SCA engloban todas aquellas opciones o estrategias que se utilizan para facilitar la comunicación de aquellas personas que tienen graves problemas para la ejecución del habla. Estos sistemas de comunicación se suelen utilizar en personas con Trastorno del Espectro Autista, Afásicos, con Parálisis Cerebral, con Discapacidad Intelectual, con Enfermedades Neurológicas como la Esclerosis Lateral Amiotrófica, la Esclerosis Múltiple, etc. (Basil, C., 2017).

Los SCA tienen dos características principales:

- i. Son conjuntos organizados de elementos no-vocales para comunicar.
- ii. No surgen espontáneamente, sino que se adquieren mediante aprendizaje formal.

Para la consecución de nuestro principal objetivo, compensar las dificultades de comunicación y lenguaje, tenemos que evaluar qué sistema vamos a utilizar, es decir, qué método vamos a elegir como base principal de la comunicación. Además, debemos elegir el modo de acceso y el material o ayuda técnica que necesita para sostener los símbolos o signos elegidos (Torres, S. y Gallardo, M.V., 2001).

Los SCA se dividen en:

- a) *Sistemas con apoyo externo*: necesitan de otros elementos a parte del propio sujeto. Una vez aprendidos permanecen en el tiempo, facilitando así el procesamiento de la información y comunicación de aquellas personas que lo utilizan. Esto a su vez supone que los sujetos realicen un menor esfuerzo cognitivo y las habilidades motrices no tengan porqué ser excelentes (Torres, S., 2001).
- b) *Sistemas sin apoyo*: no dependen de elementos ajenos al propio sujeto que comunica. Además, son mucho más manejables, dinámicos y autónomos. Sin embargo, suelen desaparecer con el tiempo, además de requerir un gran esfuerzo cognitivo por parte de las personas que lo utilizan (Torres, S., 2001).

Teniendo en cuenta lo anterior, en nuestra intervención haremos uso de los sistemas aumentativos de comunicación con apoyo, debido a las carencias motrices y lingüísticas que presenta Paula.

A continuación, realizaré un breve resumen sobre los principales SCA con apoyo existentes:

- *Símbolos Pictográficos para la comunicación (SPC)*: éste es un sistema de comunicación no oral basado en símbolos pictográficos que se asemejan mucho a los objetos reales. Este tipo de sistema está destinado a niños pequeños, personas con discapacidad cognitiva, personas sin lectoescritura o poblaciones sin conocimiento del idioma en situaciones de emergencia (Gallardo, M.V., 2001) (Figura 1).
- *Sistema Bliss*: los símbolos de este sistema son gráficos-visuales que representan significados. Estos símbolos se combinan de distintas formas para formar nuevos significados, creándose un sistema complejo capaz de expresar diferentes

conceptos. Cada símbolo tiene un significado lógico, ya aparezca solo o en combinación con otros (Such, P., 2001)(Figura 2).



Figura 1. Símbolos pictográficos para la comunicación

Valor	Nombre	Símbolo	Valor	Nombre	Símbolo	Valor	Nombre	Símbolo
si	Pajaro	☞	pe	Tamiz	o	ngüë	Leopardo	♂
baka	Plato	⊙	nyam	Cakalla	é	memfi	Cakra	†
kuo	Escalera	≡	wuo	Piedra	∧	men-gob	Gallo	♂
nöd	Cuerpo	ℝ	tu	Cabeza	☼	nyu	Cabello	☞
mon	Hije	ℓ	ndab	Hembra	~	kuob	Palmeral	☞
nüë	Serpiente	∫		Ojo	∇	kom	Culmilla	∇
sie	Zanja	⌈			Δ	ndab	Casa	∫
tüt	Oído	♯	mi	Cara	⊕	tām	Lodo	☞

Figura 2. Sistema BLISS

Cada uno de los sistemas con apoyo existentes hacen uso de diversas ayudas técnicas. Éstas se definen como "todo instrumento mecánico o electrónico diseñado para que la persona pueda comunicarse mejor, ya sea aumentando o bien supliendo su habla oral" (Soro-Camats, 1998). Entre estos encontramos:

- *Cajetines para calendarios*: son estanterías divididas en paneles de forma que cada cajetín se corresponde con la actividad de una determinada franja horaria.
- *Clasificadores verticales para calendarios*: son organizadores verticales de plástico transparente que organizan los objetos para indicar las acciones a realizar a lo largo de una jornada.
- *Arco de estimulación/comunicación*: son soportes que se colocan en mesas o estabilizadores verticales de manera que el niño puede señalar visualmente y/o manipular los objetos.
- *Tableros de comunicación*: consisten en la organización del sistema gráfico determinado para una persona en un espacio adaptado a las posibilidades visuales y motrices, que se acomodará en tamaño y material a las características de cada usuario.
- *Cuadernos*: se asemejan a álbumes de fotos que la persona puede trasladar fácilmente.
- *Hules*: son un tipo de hule serigrafiado para aumentar la durabilidad, portabilidad y protección de la humedad y suciedad.
- *Cuadro ETRAN*: son soportes transparentes, verticales donde se colocan los símbolos o gráficas para la señalización con la mirada, ya que el interlocutor se

encuentra en frente.

- *Pulsadores*: son dispositivos que sirven para accionar cualquier aparato con batería o conectado a la red eléctrica. Se conectan a juguetes a pilas, aparatos domésticos, comunicadores y ordenadores.
- *Comunicadores mecánicos y/o eléctricos*: son aparatos que pueden ser accionados de forma directa o mediante un conmutador y tienen la opción de un rastreo o barrido.
- *Comunicadores con voz digitalizada o sintética*
- *Programas para orden*

En nuestra intervención haremos uso de un **tablero de comunicación**. Estos SCA son útiles ya que, si el entorno más cercano practica la estimulación lingüística y usa símbolos gráficos, como pictogramas, imágenes, etc., el niño lo reconoce como una herramienta eficaz para comunicarse (Jonsson, A., Kristoffersson, L., Ferm, U., y Thunberg, G., 2011). Para la introducción de un tablero de comunicación se deben seguir los siguientes pasos:

- 1) Debe contar con un soporte accesible, motriz y visualmente adaptado a la forma de indicación del usuario. En nuestra intervención utilizaremos un tablero de madera forrado con tela que nos permita colocar los diferentes pictogramas preparados. Este presenta unas dimensiones de 430 x 495 mm.
- 2) Deben considerarse las limitaciones físicas, sobre todo en lo que se refiere a la forma de señalización. En nuestro caso, Paula no realiza la conducta de señalar. Es por ello, por lo que daremos como buena la conducta de tocar con la palma de la mano el pictograma. Sin embargo, a pesar de no ser tan rígidos al comienzo de la intervención, conforme vayan transcurriendo las sesiones entrenaremos la precisión de Paula, cogiéndole el dedo índice y ayudándole a señalar la imagen deseada.

Otra limitación a tener en cuenta es que Paula no fija la mirada de forma constante. En un primer momento intentaremos llamar su atención mediante señales externas pero si dicha estrategia no es efectiva moveremos directamente la cabeza de Paula para dirigirla hacia el pictograma que estemos enseñándole y,

por ende, la mirada. Además, las primeras sesiones serán muy cortas, aumentaremos progresivamente el tiempo y el número de pictogramas utilizados en función de los avances conseguidos.

- 3) La persona debe conocer previamente los símbolos que van a formar parte del panel, correspondientes a actividades cotidianas y de interés para ella. En el momento que conozca unos cuantos se pondrán en el panel y se irán añadiendo a los que vaya incorporando a su vocabulario. Para la selección de los pictogramas me entrevisté con los padres. Las acciones (colegio, comer, bañarse, dormir e ir al parque) y objetos (yogurt, el biberón y agua) se determinaron en función de la preferencia, utilidad y grado de atraktividad para la paciente. Posteriormente elaboré los pictogramas, utilizando para ello la aplicación PictoSelector. Ésta dispone de múltiples pictogramas que puedes ir seleccionando para la creación del mismo. Además, permite modificar el tamaño de los pictogramas (Ver figura 3). En nuestro caso los ampliamos a 140 x 90 mm debido a la dificultad visual que presenta la paciente, la cual necesita elementos de gran tamaño que llamen su atención y en los que sea capaz de fijar su mirada (Ver figura 4).



Figura 3. Aplicación Pictoselector



Figura 4. Tablero de comunicación

Una vez seleccionados los pictogramas y determinado su tamaño los plastifiqué y recorté de modo que quedaron en forma de tarjetas. Tras esto, a cada uno le coloqué velcro por detrás para poder pegarlos sobre el tablero.

- 4) Deben utilizarse distribuciones sencillas, con pocos elementos, bien separados entre sí para facilitar la discriminación visual y la señalización.

- 5) El orden para colocar los símbolos es importante ya que favorecerá el aprendizaje del modelo sintáctico que en él se vea reflejado. Para la introducción de los pictogramas seguí la propuesta de Begoña Espejo, la cual a partir de la secuencia propuesta por Clave Fitzgerald para la lengua inglesa, realiza una nueva adaptada a la lengua española:



En el caso de Paula, primero introduciremos a las personas de su entorno más cercano, es decir, su hermano, sus padres y sus abuelos. Tras esto, introduciremos las acciones.

Teniendo claro los distintos pictogramas que vamos a utilizar, la metodología a seguir durante las sesiones será la siguiente:

- 1) Creación de un clima de confianza entre la paciente y la terapeuta. Para ello trabajé con Paula la interacción intensiva (Intensive Interaction). Este nuevo enfoque pretende desarrollar la comunicación pre-verbal y la sociabilidad en personas con discapacidades severas a través de las interacciones que ocurren entre padres e hijos. Busca sacar el máximo provecho de las interacciones entre dos personas, adaptándose el adulto al lenguaje del niño y no al revés. Se trata de utilizar estas interacciones como un juego, imitando todas las conductas que realiza el paciente. De esta forma, ellos se sienten comprendidos y conectados con su entorno más cercano al mismo tiempo que se divierten (Firth, G. et al., 2007). Este tipo de intervención facilita la posterior introducción de los pictogramas.
- 2) Explicar la correspondencia entre cada símbolo con el objeto que representa, con su nombre (oralmente).
- 3) Asociar el símbolo con el objeto correspondiente mediante una respuesta gestual o una forma de indicación, en nuestro caso, señalar el pictograma.
- 4) Emparejar el símbolo con la fotografía, el dibujo o el objeto que corresponda.

5.1. Distribución de las sesiones

A continuación, describiré de forma más específica las actividades llevadas a cabo con Paula en las diferentes sesiones:

- *Sesiones 1 y 2:* en estas dos primeras sesiones trabajé únicamente con Paula la interacción intensiva. Para ello me convertí en su sombra, repitiendo cada movimiento y cada sonido que emitía. De esta forma conseguí que ella me viese como alguien en quien puede confiar y que la comprende. Esta forma de interacción la utilizaré al principio de todas las sesiones para establecer un clima de confianza.
- *Sesiones 3 y 4:* introduje los primeros pictogramas, comenzando con los que representaban a los familiares más cercanos: su madre, su padre y su hermano. Fue complicado que Paula se acostumbrase a trabajar con los pictogramas. Sin embargo, el hecho de que éstos representasen a miembros de su familia muy cercanos facilitó el aprendizaje de los mismos.
- *Sesión 5:* introduje las acciones de comer un yogurt y beber agua.
Le mostré en primer lugar el pictograma nombrándolo y, posteriormente, enseñándole el objeto real que representa. Una vez que Paula empieza a asociar el pictograma con el objeto real, comienzo a mezclar los pictogramas para poder observar si Paula sabe diferenciarlos.
En la actualidad, aunque Paula va diferenciando los distintos pictogramas no lo hace de manera constante, por lo que necesitaré más sesiones para conseguir la diferenciación completa de las acciones elegidas.

Además, los padres tienen instrucciones de continuar mostrándole los diferentes pictogramas en la rutina diaria de Paula cuando los vayan a usar. De esta forma pretendo afianzar lo aprendido durante las sesiones, así como ir introduciendo de manera paulatina esta forma de comunicación en las interacciones familiares.

5.2. Resultados

Teniendo en cuenta lo anterior, no estoy en disposición de aportar resultados cuantitativos, puesto que el número de sesiones es aún insuficiente. El aprendizaje de Paula es lento y costoso, ya que su nivel de concentración es fluctuante, siendo imposible realizar en ocasiones las sesiones de intervención. Sin embargo, durante este tiempo, he observado cómo Paula cada vez interacciona más conmigo y se familiariza a trabajar con los pictogramas incluidos en el tablero de comunicación. Además, la participación activa de los padres hace que el trabajo sea mucho más fácil, favoreciéndose así la introducción de este SCA en su rutina diaria.

Aunque no pueda quedar reflejado en el presente trabajo de fin de grado continuaré con las sesiones de intervención bajo la supervisión de mi tutora. Consideramos que la introducción de este nuevo sistema de comunicación será beneficioso tanto para Paula como para su familia, pues aumentará su grado de autonomía y funcionalidad además de mejorar las relaciones intrafamiliares. Teniendo en cuenta tanto la baja incidencia de esta patología como la escasa investigación a nivel de evaluación e intervención cognitiva de este síndrome creemos que puede ser de gran utilidad seguir con el proceso de intervención ya que, si éste es efectivo, podría considerarse este método en otros pacientes que padezcan este mismo síndrome.

También consideramos que sería interesante continuar con la intervención multidisciplinar que se está realizando con Paula, haciendo más conscientes a los padres de la importancia de su implicación en este proceso, favoreciendo así que se extrapolen los resultados obtenidos a su día a día, sintiéndose más respaldada, apoyada y comprendida aún por su familiares más cercanos.

6. CONCLUSIONES

La realización de este trabajo, tanto la breve revisión bibliográfica realizada al comienzo del mismo como la posterior descripción e intervención de un caso clínico real, me han permitido extraer las siguientes conclusiones:

- Desde el punto de vista clínico destaca la complejidad definitoria y diagnóstica de la epilepsia desde su aparición hasta la actualidad, así como la alta prevalencia que presenta en nuestro país.
- Es llamativo la falta de información acerca de los sustratos neuroanatómicos que la sustentan, lo cual enlaza con la múltiple variedad de formas de presentación que existen tanto a nivel de crisis epilépticas, diferenciando entre crisis focales y generalizadas, como a nivel de síndromes, los cuales se clasifican en función de la etapa madurativa en la que aparecen. Debido al amplio espectro de formas de presentación que presenta la epilepsia existe una amplia variedad de tratamiento. Sin embargo, hay que tener en cuenta que la efectividad de un mismo medicamento puede ser diferente en pacientes que presenten la misma sintomatología.
- Todo lo anterior concuerda con las diferentes etiologías que presenta la epilepsia diferenciando entre estructural, genética, infecciosa, metabólica, inmunológica y desconocida, haciendo hincapié en el hecho de que un mismo paciente puede ser clasificado en más de una de éstas.
- La variabilidad remarcada en los puntos anteriores resalta la importancia de una atención individualizada para cada paciente. Esto se refleja en el caso clínico que se describe en el presente trabajo, el cual representa la historia clínica de una niña que manifiesta durante sus primeros meses de vida una amplia variedad de crisis epilépticas que no remiten con los fármacos más utilizados en otros pacientes. Además, denota la importancia de una evaluación exhaustiva de la paciente, tanto a nivel neurológico como neuropsicológico para poder establecer una intervención lo más temprana posible adecuada a las carencias que presenta, permitiéndonos de esta forma minimizar los problemas que pueda presentar en un futuro.

Por lo tanto, a modo de conclusión el presente trabajo refleja la necesidad e importancia de un diagnóstico certero y precoz de la epilepsia, fundamental para que los

pacientes reciban una intervención individualizada y temprana de calidad dirigida a minimizar los déficits que pueden presentar en el futuro.

7. **REFERENCIAS**

- Artuso, R. et al. (2010). Early-onset variant of Rett syndrome: Definition of the clinical diagnostic criteria. *Brain & Development*. Vol. 32, 17-24.
- Basil, C. (2017) ARASAAC. Aragón: Departamento de Educación, Cultura y Deporte del Gobierno de Aragón. Recuperado de: <http://www.arasaac.org/aac.php>
- Browne, T., Holmes, G. (2008). Handbook of epilepsy. USA. *Lippincott Williams & Wilkins*.
- Campos-Castelló, J. y Campos-Soler, S. (2004) Revisión: Neuropsicología y epilepsia. *Revista de Neuropsicología*. Vol. 39 (2), 166-177.
- Espinosa García, M. (2015). Cirugía de la epilepsia infantil. Arnedo Montoro, M., Bembibre Serrano, J., Montes Lozano, A. y Triviño Mosquera, M. (Coords.). *Neuropsicología infantil a través de casos clínicos* (121-132) Madrid, España: Panamericana.
- Fehr, S. et al (2016). Seizure variables and their relationship to genotype and functional abilities in the CDKL5 disorder. *Neurology*. Vol. 87(21), 2206-2213.
- Firth, G. et al (2008). Intensive Interaction as a Novel Approach in Social Care: Care Staff's Views on the Practice Change Process. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*. Vol. 21, 58-69.
- Fisher, R. et al. (2017). Instruction manual for the ILAE 2017 operational classification of seizures types. *Epilepsia*. Vol.58, 531-542.
- García-Ramos, R., García Pastor, A., Masjuan, J., Sánchez, C. y Gil, A. (2011). Revisión: FEEN: Informe sociosanitario FEEN sobre la epilepsia en España. *Neurología*. Vol. 26 (9), 548-555.
- ILAE Commission on Classification and Terminology. (2017) *International League Against Epilepsy*. <https://www.epilepsydiagnosis.org/>

- Jonsson, A., Kristoffersson, L., Ferm, U., y Thunberg, G. (2011). The comalong communication boards: parents' use and experiences of aided language stimulation. *Augmentative and Alternative Communication*. Vol. 27(2), 103-116.
- Jurado, M.A., y Junqué, C. (2009). El lóbulo frontal y sus disfunciones. Junqué, C y Barroso, J. (Coords.), *Manual de Neuropsicología*(207-224). Madrid, España: Síntesis.
- Kilstrup-Nielsen, C. et al. (2012). Review Article: What we know and would like to know about CDKL5 and its involvement in Epileptic Encephalopathy. *Neural Plasticity*. Vol. 22, 1-11.
- Martin, J., Schachter, S., Kwan P. (2012). *Fast facts: Epilepsy*. Oxford, United Kingdom: Health Press.
- Roldán Aparicio, S. y Arrabal Fernández, L.M. (2015) Epilepsia infantil. Arnedo Montoro, M., Bembibre Serrano, J., Montes Lozano, A. y Triviño Mosquera, M. (Coords.). *Neuropsicología infantil a través de casos clínicos*(97-109) Madrid, España: Panamericana.
- Scheffer, I. E., Berkovic, S., Capovilla, G., Connolly, M. B., French, J., Guilhoto, L., Hirsch, E., Jain, S., Mathern, G. W., Moshé, S. L., Nordli, D. R., Perucca, E., Tomson, T., Wiebe, S., Zhang, Y.-H. and Zuberi, S. M. (2017). ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*, Vol.58 ,512-521.
- Targas Yacubian, E.M., Contreras-Caicedo, G. y Ríos-Pohl, L. (2014) *Tratamiento Farmacológico de las Epilepsias*. Bela Vista, São Paulo: ALADE.
- Torres Monreal, S. (2001). *Sistemas alternativos de comunicación*. Málaga, España: Aljibe
- Wirrell, E., Nickels, K. (2010). Pediatric Epilepsy Syndromes. *Continuum Lifelong Learning Neurology*, Vol. 16 (3), 57-85.

ANEXOS

ANEXO I: Evolución neurológica desde 2012 a la actualidad.

ANEXO II: Informes evaluativos emitidos por ADACEA en los años 2014 y 2015.

ANEXO I

Evolución neurológica desde 2012 a la actualidad.

2012				CH. JAÉN	MOTIVO	ÁREA	MOTIVO CONSULTA	CRISIS			PRUEBAS REALIZADAS						JUICIO CLÍNICO	TRATAMIENTO*															
AÑO	MES	Nº VISITAS	CENTRO					Nº	TIPO	DUR	EEG	RM	Analítica	Ecografía transfontanellar	Estudio molecular	PEV		SPECT	Fenorbital	Piridoxina	Clozaban	Ac. Valproico/Depakine	Stesolid	Levetiracetam	Omeprazol	Ranitidina	OXC						
	ABRIL	2		INGRESO	Pediatría	Presenta crisis con clonías de inicio en MSD, revulsión ocular y desconexión del medio	3	Convulsión tónico-clónica generalizada	20s	No anomalías	Normal	Normal	Sin alteraciones estructurales Sistema ventricular de tamaño normal no desplazado. No LOEs No desplazamiento LÍNEA MEDIA	Portadora homocigota de la mutación C677T			Convulsiones neonatales en estudio	↓	★	★													
	MAYO						3	Convulsión tónico-clónica generalizada	20s	Episodio crítico descargas punta-punta-onda	Normal	Normal																					
	JUNIO	3		REV.	Neurología pediátrica	Control											Convulsiones neonatales en estudio		⊗	★													
				URG.																Convulsiones neonatales en estudio		↓	★										
				REV		Registra crisis	Tónica y clónica	5 min	Crisis generalizadas	Normal										Epilepsia idiopática, crisis generalizadas			★	★									
* TRATAMIENTO: ★ Se incluye/mantiene el medicamento. ↓ Disminuye la dosis del fármaco. ↑ Aumenta la dosis del fármaco. ⊗ Se elimina el medicamento.																																	

AÑO	MES	Nº VISITAS	CENTRO	MOTIVO	ÁREA	MOTIVO CON SULTA	CRISIS			PRUEBAS REALIZADAS							JUICIO CLÍNICO	TRATAMIENTO*											
							Nº	TIPO	DUR.	EEG	RM	Analítica	Ecografía transfrontelar	Estudio molecular	PEV	SPECT		Fenobarbtal	Piridoxina	Clozaban	Ac.Valproico o/ Depakine	Stesolid Levetiracetam	Omeprazol	Ranitidina	OXC.				
2012	JULIO	3	CH. JAÉN	INGRESO	Pediatría	Hiperanomien mia secundaria a Ac.Valproico	2-4	Desconexió n, con movimient os tónicos-clónicos generalizad os									Hiperamoniemia secundaria a Ac. Valproico. Epilepsia idiopática. TRASLADO				↑	⊘		☆	☆				
			HHUU VIRGEN DEL ROCIO	INGRESO	Neurología pediátrica	Traslado desde Jaén por Hiperamoniemia	4-6			Crisis Lóbulo Frontal (20s)						Área de perfusión, región temporomesial y polo anterior del temporal izq. Hipocaptación prefrontal	Crisis generalizadas criptogénicas Hipoperfusión polo anterior Lob.Temp.Izq Hipoperfusión frontal predominio dcho. Hiperlactacidemia				↓	↑		↑					
				CONSULTA		Persisten crisis	2-3																	☆	☆				
2012	AGOSTO	1	HHUU VIRGEN DEL ROCÍO	INGRESO	Neurología pediátrica	Incremento crisis		Una media de 3-4 crisis tónico clónicas que van disminuyendo hasta desaparecer				Normal					Se añade: retraso psicomotor leve					↑		↓					
	OCTUBRE	1		REV	Neurología pediátrica	Control		Última crisis en agosto									Se añade: Epilepsia sintomática Ataxia tronco con temblor distal Retraso psicomotor (edad perceptiva -4 meses)					☆	☆						

* TRATAMIENTO:

☆

 Se incluye/mantiene el medicamento.

↓

 Disminuye la dosis del fármaco.

↑

 Aumenta la dosis del fármaco.

⊘

 Se elimina el medicamento.

* TRATAMIENTO: ☆ Se incluye/mantiene el medicamento. ↓ Disminuye la dosis del fármaco. ↑ Aumenta la dosis del fármaco. ⊘ Se elimina el medicamento.

AÑO	MES	Nº VISITAS	LUGAR	MOTIVO	ÁREA	MOTIVO DE CONSULTA	CRISIS	PRUEBAS REALIZADAS						JUICIO CLÍNICO	TRATAMIENTO*											
								EEG	RM	Análítica	Ecografía transfrontelar	Estudio molecular	PEV		SPECT	Fenobarbital	Piridoxina	Clozaban	Ac. Valproico/Depakine	Stesolid	Levetiracetam	Omeprazol	Ranitidina	OXC.		
2012	NOVIEMBRE	3	HHUU VIRGEN DEL ROCÍO	REV	Neurología pediátrica	Sospecha Epilepsia parcial. Espasmos en extensión desde 7/11/12		No hipsarritmia					Normal							☆		☆				
				REV	Neurología pediátrica	Sospecha hipsarritmia		Anomalías epileptiformes multifocales												☆		☆				
				INGRESO	Neurología pediátrica	Sospecha Hipsarritmia. Sospecho inicio SD.WEST		No hipsarritmia								Se corrige: Retraso psicomotor edad perceptiva 4-5 meses.				☆		☆				
2013	FEBRERO	1	A.H SAN AGUSTÍN	REV	Neuropediatría	Control y seguimiento crisis		Sin alteraciones							Epilepsia sintomática Epilepsia parcial Retraso de desarrollo psicomotor global				↓	☆	☆					
	JULIO	1	A.H SAN AGUSTÍN	REV	Neuropediatría	Seguimiento		No anomalías							Epilepsia sintomática Epilepsia parcial Retraso de desarrollo psicomotor global						☆					
	OCTUBRE	1	HHUU VIRGEN DEL ROCIO	REV	Neurología pediátrica	Control	Última crisis 30/08/12	epileptiformes interictales focales de expresión temporal Izq. Que difunden en		Normal					Crisis generalizadas criptogénicas. Epilepsia parcial sintomática Ataxia con temblor distal Retraso psicomotor Hipoperfusión Polo anterior Lob.Temp.Izq Hipoperfusión frontal Hiperlactacidemia						☆					
	NOVIEMBRE	1	A.H SAN AGUSTÍN	REV	Neuropediatría	Seguimiento				Normal					Epilepsia sintomática Epilepsia parcial Retraso de desarrollo psicomotor global						☆					

*TRATAMIENTO:

Se incluye/mantiene el medicamento.

Disminuye la dosis del fármaco.

Aumenta la dosis del fármaco.

Se elimina el medicamento.

*TRATAMIENTO: ☆ Se incluye/mantiene el medicamento. ↓ Disminuye la dosis del fármaco. ↑ Aumenta la dosis del fármaco. ⓧ Se elimina el medicamento.

AÑO	MES	Nº VISITAS	CENTRO	MOTIVO	ÁREA	MOTIVO CONSULTA	CRISIS	PRUEBAS REALIZADAS				JUICIO CLÍNICO	TRATAMIENTO*		EVOLUCIÓN
								Estudio genético	EEG	RM Craneal	Revisión oftalmológica		Levetiracetam	OXC	
2016	SEPTIEMBRE	1	HHUU VIRGEN DEL ROCIO	REV	Neurología pediátrica	Control y seguimiento	No presenta crisis desde 30/08/12	Negativo para S.RETT-Like	Sin alteraciones	No hallazgos de significado patológico	Déficit visual central y para fijar la mirada lateraliza	Crisis generalizadas criptogénicas Epilepsia focal sintomática Lateralización con la mirada Retraso psicomotor TEA Estereotipias manuales que recuerdan S.RETT Hipoperfusión polo anterior Lob.Temp.Izq Hipoperfusión frontal predominio dcho. Hiperlactacidemia Hipermetropía y sospecha déficit visual	☆	☆	Ha evolucionado con buen control de crisis pero con retraso psicomotor, hipotonía, lateralización cefálica a la derecha y ataxia de tronco con temblor distal y cefálico. Escaso contacto con el medio externo. Escasa ganancia ponderal Hiperlactacidemia intermitente Presenta regurgitaciones en aumento desde Septiembre 2015, algunos de coloración negra.
2017	MAYO	1	A.H. SAN AGUSTÍN	REV	Neuropediatría	Informe	No presenta crisis desde 30/08/12	Positivo para Síndrome CDKL5				Síndrome CDKL5 (Síndrome Rett Atípico)	☆	☆	

* TRATAMIENTO:



Se incluye/ mantiene el medicamento.



Disminuye la dosis del fármaco.



Aumenta la dosis del fármaco.



Se elimina el medicamento.

ANEXO II

Informes evaluativos emitidos por ADACEA en los años 2014 y 2015.

TERAPIA OCUPACIONAL	ÁREA DE TRABAJO		ACTIVIDAD	NOVIEMBRE 2014	JUNIO 2015
	MOTRICIDAD GRUESA	Control cefálico y de tronco	Boca abajo, tiende la mano para agarrar, apoyándose en la mano del hemicuerpo contrario		
		Volteo	Pasa de boca arriba a boca debajo de forma autónoma y con solvencia, tanto a la izq, como a la dcha.		
		Arrastre y ganeo	Se arrastra hacia atrás apoyándose en las manos, hasta un metro		
			Repta hacia delante hasta un metro si le apoyamos la planta del pie		
			Repta hacia delante hasta un metro sin apoyo		
			Repta de forma independiente por un espacio amplio y con el sentido de coger y/o explorar		
			En posición de ganeo puede levantar una mano para agarrar y equilibrarse con la otra y las rodillas, 3 puntos de equilibrio		
			Gatea de forma armónica coordinando movimientos de las manos y las rodillas con sentido exploratorio		
		Cambios posturales	Pasa de boca abajo a sentado sin ayuda		
			Pasa de sentado a tumbado boca abajo		
			Pasa de sentado a posición de ganeo		
			Pasa de ganeo a posición de sentado		
			Pasa de rodillas o en posición de ganeo a de pie apoyándose en un mueble		
		Postura erecta y marcha	Anda cuando el adulto le sujeta las caderas		
			Pasa de sentado o de rodillas a de pie apoyándose en un mueble		
			De pie apoyada, se pone de puntillas para coger algo		
			De pie camina lateralmente con apoyo en mesa, sofá o mueble		
	MOTRICIDAD FINA	Agarrar y soltar	Utiliza la pinza inferior		
			Agarra un cubo que está en la mesa		
			Utiliza la pinza superior		
			Suelta varios objetos, cubos, en un recipiente de forma sistémica e intencional		
			Imita una construcción (posa un objeto encima de otro con base más amplia)		
		Manipulación	Juega con sus pies agarrándolos		
			Coge la galleta sin soltarla		
			Coge la galleta y se la lleva a la boca, dándole un mordisco		
			Coge objetos y los traslada		
			Coge objetos mientras se está columpiando con una mano		
		Coordinación bimanual	Coge objetos con las dos manos mientras se columpia		
	COGNICIÓN	Fijación y seguimiento visual	Emplea ambas manos en realizar una acción, tirar una pelota, tocar un tambor con dos palillos, etc.		
			Mantiene la mirada en un objeto todo el tiempo que se le muestra		
			Mientras está columpiándose sigue con la mirada el objeto que se le expone		
		Vías sensoriales	Vía táctil		
			Vía propioceptiva		
			Vía vestibular		
		Resolución de problemas	Usa la mirada para que el adulto repita un juego de su interés		
			Tira de un cordel horizontal para conseguir un objeto o producir un efecto		
		Comprensión espacial	Busca o intenta tocar objetos que desaparecen de su vista haciendo ruido		
			Busca objetos que han salido de su campo visual		
	LENGUAJE Y DEGLUCIÓN		Repite sílabas fundamentalmente papapa, mamama, bababa		
			Buena normalización tanto del tono como de sensibilidad táctil y propioceptiva orofacial		
			Escucha al hablante centrando su atención durante un espacio prolongado		
			Responde a una instrucción de tipo social, por ejemplo "hola", "dame un abrazo", "dame un beso"		
	ADAPTACIÓN SOCIAL	Sociabilidad	Sonríe a su imagen vista en el espejo		
			Interacciona con los compañeros de centro		
			Mira lo que señala el adulto con el dedo		
			Participa y realiza algún juego sencillo de interacción: cucú, lobitos...		
			Diferencia a los extraños reaccionando a veces con ansiedad		

Iniciada
En proceso
Conseguida
No iniciada
No hace alcances

NEUROPSICOLOGÍA	ÁREA DE TRABAJO		ACTIVIDAD	NOVIEMBRE 2014	JUNIO 2015
	MOTRICIDAD GRUESA	Control cefálico y de tronco	Boca abajo, tiende la mano para agarrar, apoyándose en la mano del hemicuerpo contrario		
		Volteo	Pasa de boca arriba a boca abajo de forma autónoma y con solvencia, tanto a la izq. como a la dcha.		
		Arrastre y gateo	Repta hacia delante hasta un metro si le apoyamos la planta del pie		
			Repta hacia delante hasta un metro sin apoyo		
			Repta de forma independiente por un espacio amplio y con el sentido de coger y/o explorar		
			En posición de gateo puede levantar una mano para agarrar y equilibrarse con la otra y las rodillas, 3 puntos de equilibrio		
			Gatea de forma armónica coordinando movimientos de las manos y las rodillas con sentido exploratorio		
		Cambios posturales	Pasa de boca abajo a sentado sin ayuda		
			Pasa de sentado a tumbado boca abajo		
			Pasa de sentado a posición de gateo		
			Pasa de gateo a posición de sentado		
		Postura erecta y marcha	Pasa de sentado o de rodillas a de pie apoyándose en un mueble		
			De pie apoyada, se pone de puntillas para coger algo		
	MOTRICIDAD FINA	Agarrar y soltar	Utiliza la pinza inferior		
			Agarra un cubo que está en la mesa		
			Utiliza la pinza superior		
			Suelta varios objetos, cubos, en un recipiente de forma sistémica e intencional		
			Imita una construcción (posa un objeto encima de otro con base más amplia)		
		Manipulación	Saca objetos de una caja pequeña		
			Pasa páginas de un cuento de cartón, manteniéndolo el adulto		
		Coordinación bimanual	Emplea ambas manos en realizar una acción, tirar una pelota, tocar un tambor con dos palillos, etc.		
	COGNICIÓN	Fijación y seguimiento visual	Sigue con la mirada una canica que se desplaza por la superficie		
			Sigue movimientos rápidos de personas y objetos hasta dos metros		
		Permanencia del objeto	Destapa y encuentra un objeto de su interés parcialmente escondido		
			Destapa un objeto escondido totalmente, debajo de un pañuelo		
			Encuentra un objeto debajo de una taza o dentro de ella		
			Encuentra un objeto abriendo la tapa de una caja		
		Resolución de problemas	Usa la mirada para que el adulto repita un juego de su interés		
			Tira de un cordel para conseguir un objeto o producir un efecto		
		Comprensión espacial	Busca o intenta tocar objetos que desaparecen de su vista haciendo ruido		
			Busca o intenta objetos que desaparecen de su vista sin hacer ruido		
			Busca objetos que han salido de su campo visual		
	LENGUAJE	Sonido y vocabulario	Repite sílabas labiales, dentales y nasales (P,T,D,N)		
		Comprensión	Comprende una prohibición		
			Responde a una instrucción de tipo social, por ejemplo "di adiós"		
			Identifica tres objetos habituales por el nombre		
	ADAPTACIÓN SOCIAL	Sociabilidad	Sonríe a su imagen vista en el espejo		
			Mira lo que le señala el adulto con el dedo		

Iniciada
En proceso
Conseguida
No iniciada
No hace alcances

