

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

Roberto H. Caraballo

Jefe de Clínica, Unidad de Monitoreo Video-EEG  
Servicio de Neurología.  
Hospital J. P. Garrahan.



**SERVICIO DE NEUROLOGÍA**  

---

**Hospital de Pediatría S.A.M.I.C.**  
**"Prof. Dr. Juan P. Garrahan"**

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

- Epilepsia, descargas epileptiformes y los trastornos del desarrollo
  - ⊙ Trastornos de atención con o sin hiperactividad
  - ⊙ Trastornos del lenguaje
  - ⊙ Espectro autista
  - ⊙ Patrones clínicos- EEG particulares

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

- **Trastornos de atención con o sin hiperactividad y epilepsia**
  - El ADHD 3 a 5 veces más frecuente en niños con epilepsia comparados con la población de niños sanos (Aldenkamp y col., 2006)
  - Factores que favorecen: daño cerebral, efecto crónico de las crisis y del EEG y efecto de los FAEs (Caraballo y Cersósimo 2010).
  - Mayor incidencia: epilepsias del lóbulo temporal, frontal y epilepsias focales y generalizadas idiopáticas de la niñez (Sanchez-Carpintero y Neville 2003)
  - Predomina déficit de atención, y son más comunes problemas comórbidos (ansiedad, trastorno oposicionista-desafiante)
  - FAEs: FB, BDZ y TPM.
  - Presencia de espigas centrotemporales, es más frecuente que en la población normal (Holtman y cols., 2003)

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

- **Trastornos de atención con o sin hiperactividad y epilepsia**
  - ⊙ Estudio 42 niños con ADHD (EEG de sueño nocturno): 57% descargas focales (espigas centro-temporales) y 2% descargas generalizadas. Piernas inquietas 26% (Silvestri y cols., 2007).
  - ⊙ Diagnóstico diferencial con epilepsias del lóbulo frontal: crisis hipercinéticas (Weinstock y cols., 2003).
  - ⊙ La asociación de ADHD, alteraciones EEG y epilepsia nos plantean interrogantes en la génesis de ambas patologías y dificultades en el tratamiento farmacológico.
  - ⊙ Tratamiento del ADHD: metilfenidato, atomoxetina.
  - ⊙ Niños con ADHD y descargas EEGs evitar FB y BDZ, e indicar CBZ o OXC en niños con descargas focales y AVP en niños con descargas generalizadas (Caraballo, Fejerman 2009),

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

## ➤ Trastornos del lenguaje y epilepsia

- Trastornos permanente del habla: 4%, el 1.5% corresponde a trastornos específicos del habla (Narbona 2007)
- Trastornos del lenguaje en niños que asocian descargas EEG: disfasias del desarrollo, síndrome de Landau-Kleffner y EE con punta-onda continua durante el sueño lento (Maccario y cols., 1982, Echenne y cols., 1982).
- Pueden presentar una misma causa o debido a un fenómeno epiléptico (Caraballo et al., 2013, 2024).
- Disfasia del desarrollo: 9% de alteraciones EEG vs 1% de la población normal (Tuchman y cols., 1991).
- EEG durante el sueño vs la vigilia, mayor porcentaje de descargas EEG (Duvelleroy-Hommer y cols., 1995)

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

## ➤ Trastornos del lenguaje y epilepsia

- ⊙ Niños con disfasias del desarrollo debemos realizar EEG de sueño (Caraballo y cols., 2014)
- ⊙ Espectro clínico-EEG amplio: Formas focales idiopáticas-disfasias del desarrollo-----síndrome de Landau-Kleffner (Carvill y cols., 2013).
- ⊙ Existen formas intermedias: gen GRIN2A (Lemke et al., 2013).
- ⊙ Hermanas gemelas homocigotos: una SLK, otra disfasia del desarrollo (Echenne y cols., 1992).

# Síndromes de Landau-Kleffner y encefalopatía epiléptica (EE) con Punta-Onda Continua durante Sueño Lento

- **Los Síndromes de Landau-Kleffner y EE con Punta-Onda Continua durante Sueño Lento** cursan con varios tipos de crisis, parciales y aparentemente generalizadas, y patrón EEG de punta-onda continua durante sueño lento. El pronóstico es reservado debido a la presencia de disturbios cognitivos, a pesar generalmente de un buen control de las crisis epilépticas (Commission, 1989).

# Síndrome de Landau-Kleffner

- El síndrome de Landau-Kleffner asocia afasia adquirida, descargas multifocales y paroxismos de espíga-onda. Crisis epilépticas y trastornos del comportamiento y psicomotores ocurren en dos tercios de los pacientes. Desarrollan una agnosia auditiva verbal y una rápida pérdida del lenguaje. Las crisis epilépticas son, más frecuentemente, convulsivas generalizadas, o parciales. Estas crisis generalmente son raras y remiten, como así también las anomalías electroencefalográficas, antes de los 15 años de edad (Commission, 1989).

F1-F7 25/1  
750.0  $\mu$ V 12:05:13

F7-T3  
750.0  $\mu$ V

T3-O1  
750.0  $\mu$ V

O1-O2  
750.0  $\mu$ V

O2-T4  
750.0  $\mu$ V

T4-F8  
750.0  $\mu$ V

F8-F2  
750.0  $\mu$ V

F2-F1  
750.0  $\mu$ V

100  $\mu$ V

1 sec.



F1-F7 32/2  
16:30:10  
500.0 uV

F7-T3  
500.0 uV

T3-O1  
500.0 uV

O1-O2  
500.0 uV

O2-T4  
500.0 uV

T4-F8  
500.0 uV

F8-F2  
500.0 uV

F2-F1  
500.0 uV



## EE con Punta-Onda Contínua durante Sueño Lento o (Status Epilepticus Eléctrico durante Sueño Lento)

- Patrón de punta-onda casi contínuo durante el sueño que se asocia a varios tipos de crisis, parciales y generalizadas, durante el sueño; ausencia atípicas ocurren en vigília. No presentan crisis tónicas. El EEG característico consiste en punta-onda contínuo durante el sueño lento (85% o más pero se incluyen casos con menor porcentaje de IEO), evidenciado luego del comienzo de las convulsiones. La duración varía de meses a años. Independientemente de la evolución benigna de las crisis, el pronóstico es reservado debido a los trastornos neuropsicológicos (COMMISSION, 1989).

F1-F7 11/1  
1500.0 10:01:12

F7-T3  
1500.0  $\mu$ V

T3-O1  
1500.0  $\mu$ V

O1-O2  
1500.0  $\mu$ V

O2-T4  
1500.0  $\mu$ V

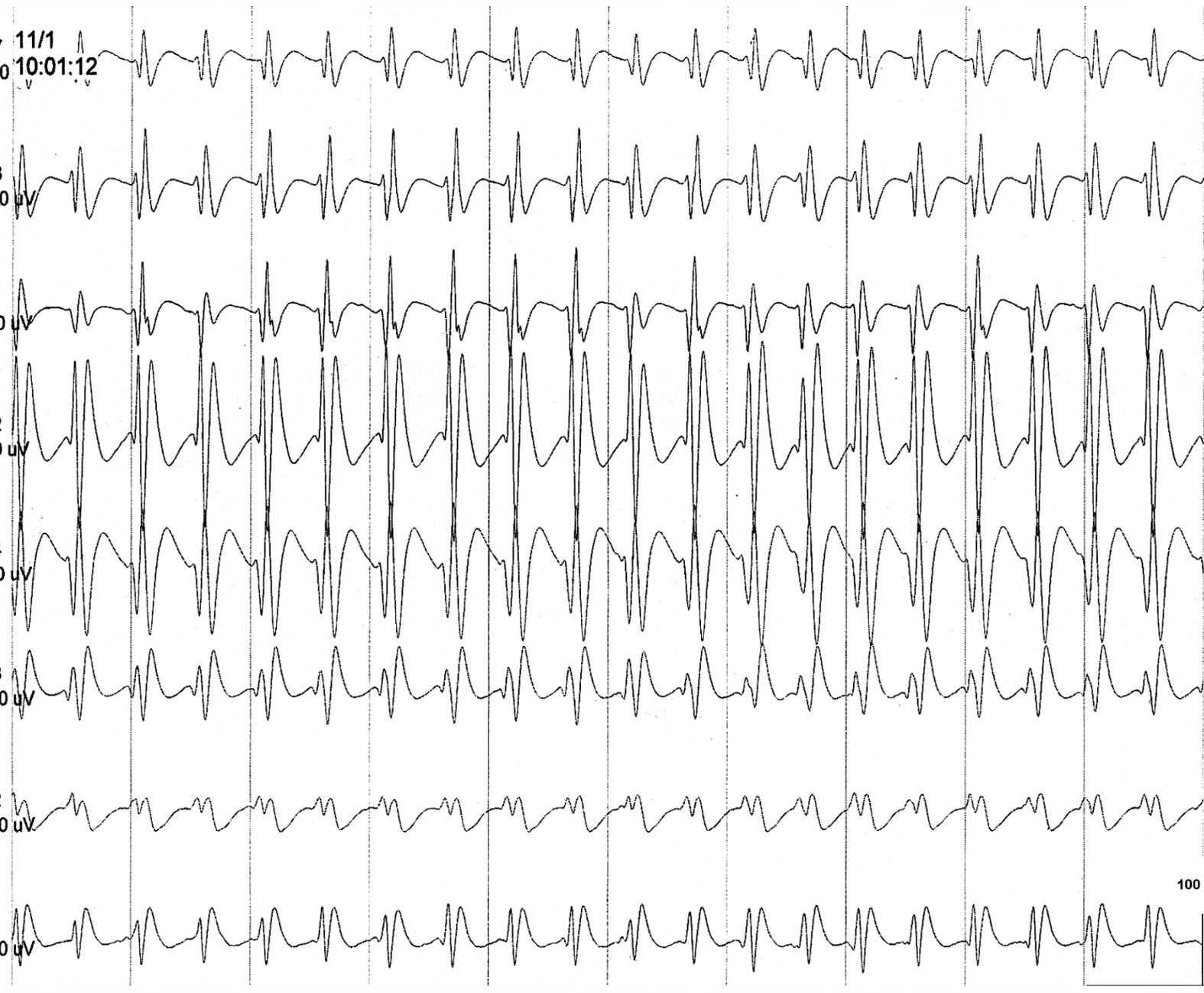
T4-F8  
1500.0  $\mu$ V

F8-F2  
1500.0  $\mu$ V

F2-F1  
1500.0  $\mu$ V

100  $\mu$ V

1 sec.



F1-F7 5/2  
300.0 uV 09:35:31

F7-T3  
300.0 uV

T3-O1  
300.0 uV

O1-O2  
300.0 uV

O2-T4  
300.0 uV

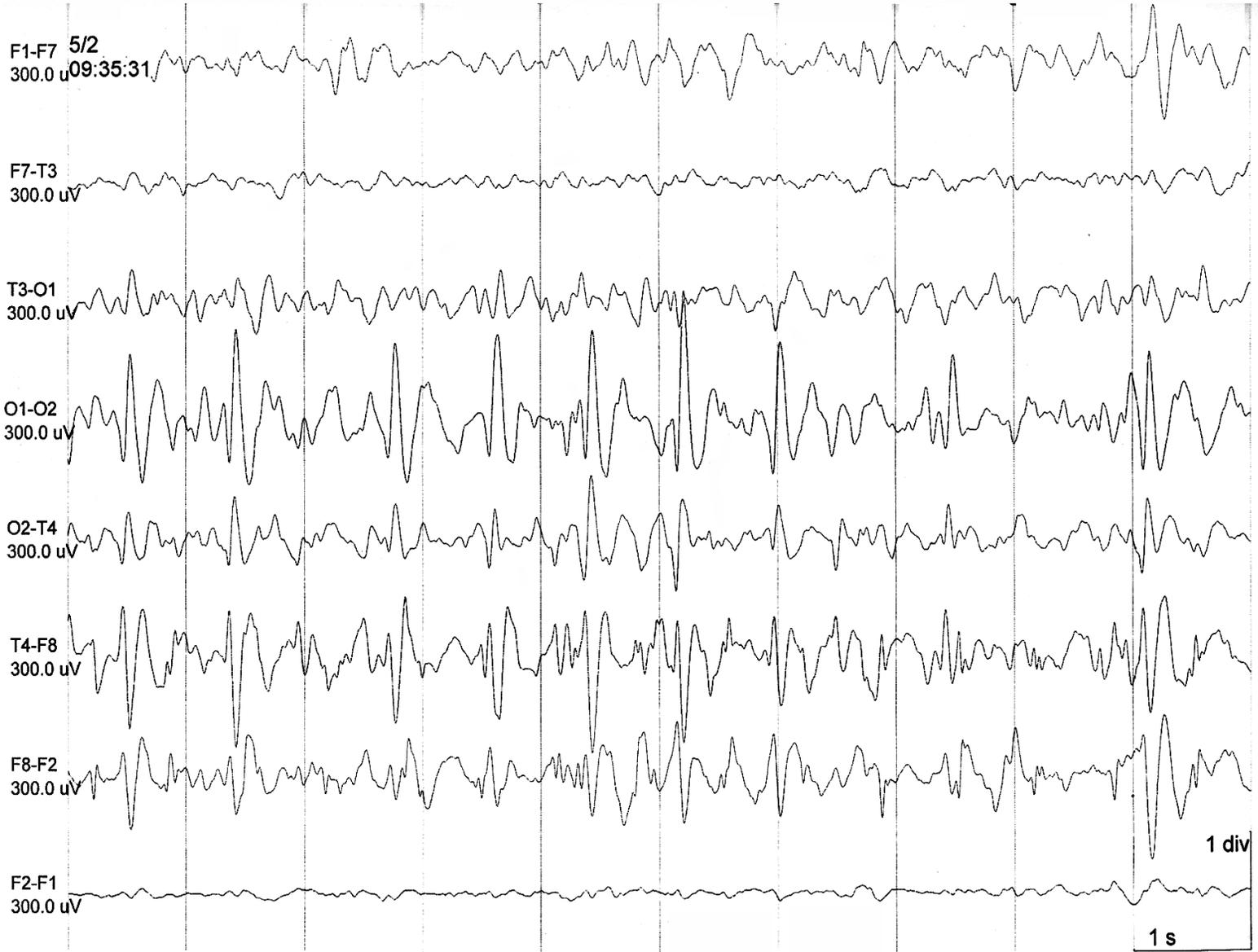
T4-F8  
300.0 uV

F8-F2  
300.0 uV

F2-F1  
300.0 uV

1 div

1 s



slow sleep

F1-F7

F7-T3

T3-O1

O1-O2

O2-T4

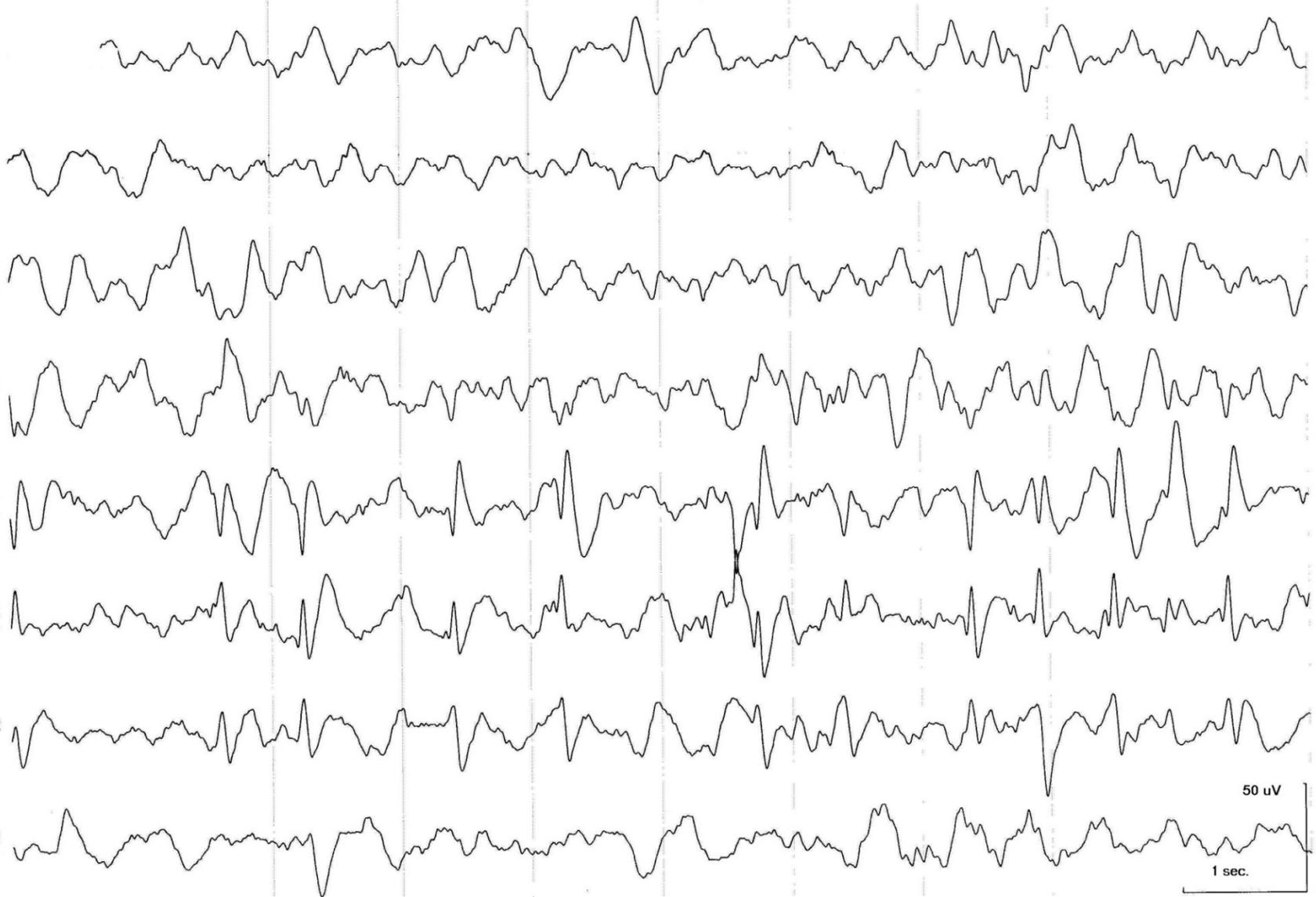
T4-F8

F8-F2

F2-F1

50  $\mu$ V

1 sec.



Slow  
sleep

F1-F7

86/2  
18:15:04

F7-T3

T3-O1

O1-O2

O2-T4

T4-F8

F8-F2

F2-F1

F1-F3

300  $\mu$ V

F3-C3

C3-P3

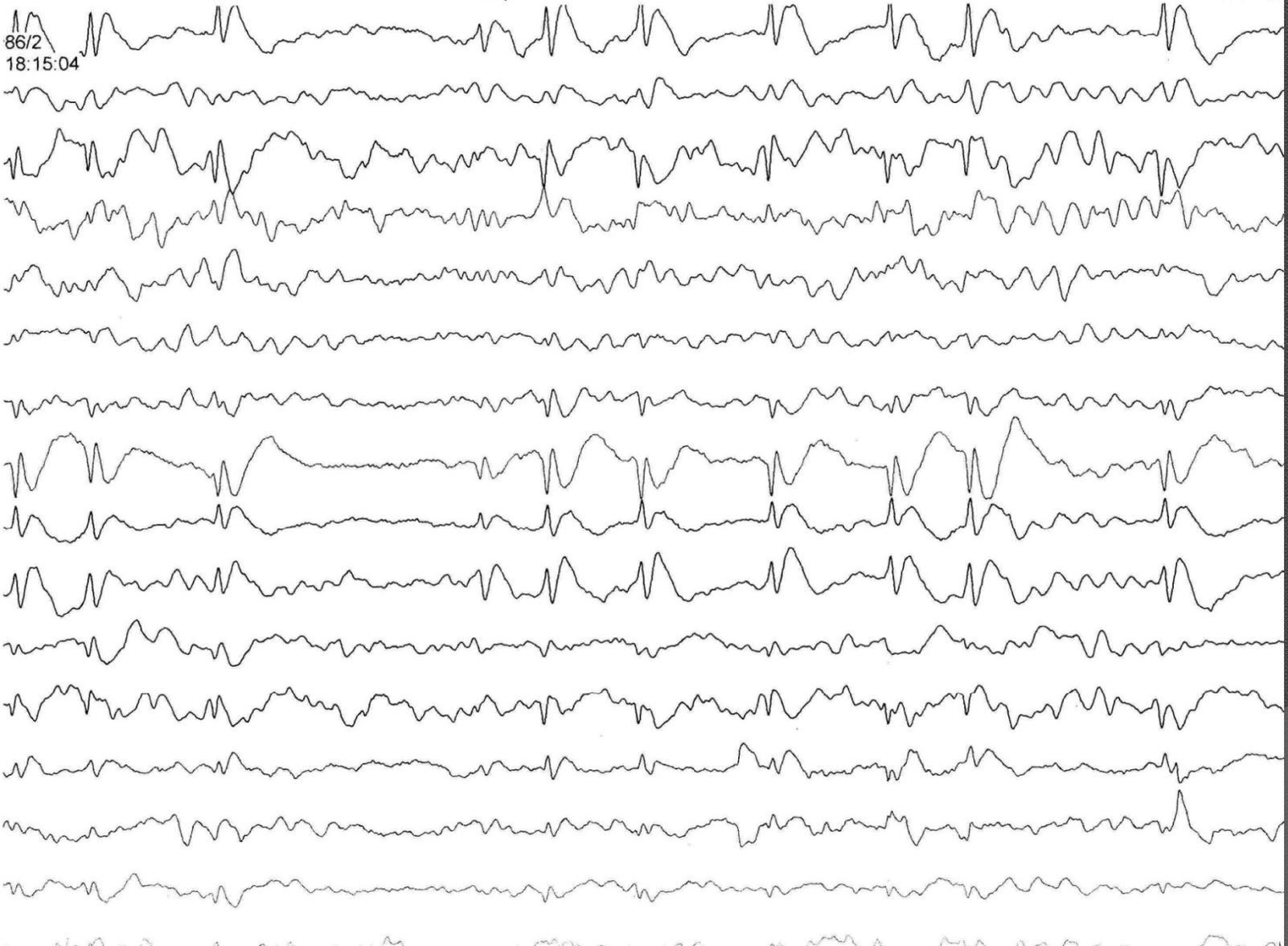
P3-O1

F2-F4

F4-C4

C4-P4

P4-O2



# Trastornos del desarrollo y epilepsia

- Trastornos del lenguaje y epilepsia (Síndromes epilépticos familiares asociados a trastornos del lenguaje)
  - Familias con epilepsia focal rolándica, autosómica dominante asociada con dispraxia del habla (Scheffer y cols., 1995)
  - Una familia con iguales características con un patrón de herencia ligado al cromosoma X: mutación SRPX2 (Roll y cols., 2006).
  - Familia con epilepsia con crisis focales y generalizadas, EEG con descargas multifocales y generalizadas y disfasia del desarrollo (Michelucci y cols., 2008).

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

## ➤ Espectro autista y epilepsia

- Prevalencia de epilepsia: 11 al 39% (Olson y cols., 1988; Steffenburg 1991; Tuchman y Rapin 1997; Kawasaki y cols., 1997; Kobayashi y Murata, 1998)
- Frecuencia de convulsiones depende de: 1) edad de los pacientes, 2) nivel intelectual, 3) severos trastornos de conducta.
- Pico de inicio de las convulsiones: primeros 3 años y, pero más frecuentes adolescencia (Olson y cols., 1998, Caraballo y Cersósimo 2010).
- Crisis más frecuentes: focales complejas, CTC generalizadas, y combinaciones de ambos tipos.
- En los casos asociados a esclerosis tuberosa o malformaciones del desarrollo cerebral y retardo mental, las posibilidades de tener epilepsia son aún mayores (Caraballo y Cersósimo 2010)

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

## ➤ Espectro autista y epilepsia

- En estos niños la presencia de síndrome de West aumenta la posibilidad de desarrollar signos y síntomas compatibles con el espectro autista. También, lo hemos observado en otras encefalopatía epilépticas, tales como síndrome de Dravet, epilepsia con crisis mioclónica-atónicas.
- En estos niños sin lesión cerebral, el fenómeno epiléptico en un cerebro en desarrollo podría jugar un rol importante en la génesis del trastorno conductual.
- En niñas con espasmos epilépticas y trastornos severos del desarrollo debido al gen CDKL5, el trastorno conductual puede deberse además a su etiología genética (Caraballo y Cersósimo, 2010).
- Superposición de los niños autistas con el síndrome de Landau-Kleffner (Shinnar y col., 2001; Sy y cols., 2003)

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

## ➤ Espectro autista y epilepsia

- ⊙ Conductas particulares: diferenciar con crisis epilépticas (Caraballo y Cersósimo 2010)
- ⊙ Manierismos faciales, brazos y piernas complejos.
- ⊙ Movimientos ticosos.
- ⊙ Retroversión ocular: fenómeno catatónico estereotipado.
- ⊙ Video-EEG, estudio crucial para definir su origen.

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

## ➤ Espectro autista y epilepsia

- Síndrome de Asperger: aumento de riesgo de presentar epilepsia (Cederlung y Gillbert 2004).
- TGD no especificado, difícil su identificación como así también la prevalencia de epilepsia (Sttefenburg y cols., 1996).
- Trastorno desintegrativo de la niñez: 77% de riesgo de desarrollar epilepsia (Mouridsen y cols., 1999).
- Síndrome de Rett: prevalencia de epilepsia 63-94% (Calls y cols., 2003; Sttefenburg y cols., 1996)

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

## ➤ Espectro autista y epilepsia

- ⊙ Trastornos EEG sin epilepsia (Caraballo y Cersósimo 2010)
- ⊙ En 392 niños autistas sin epilepsia: anomalías epileptiformes 15% (Tuchman y Rapin 1997).
- ⊙ Otros estudios en niños con TEA sin epilepsia mostraron alteraciones EEG entre el 20 y 30 % (Volkmar y Nelson 1990; Kawasaki y cols., 1997; Giovanardi Rossi y cols., 2000; ).
- ⊙ EEG de sueño prolongado nocturno o siesta nos permitiría reconocer descargas epileptiformes (Caraballo et al., 2013).

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

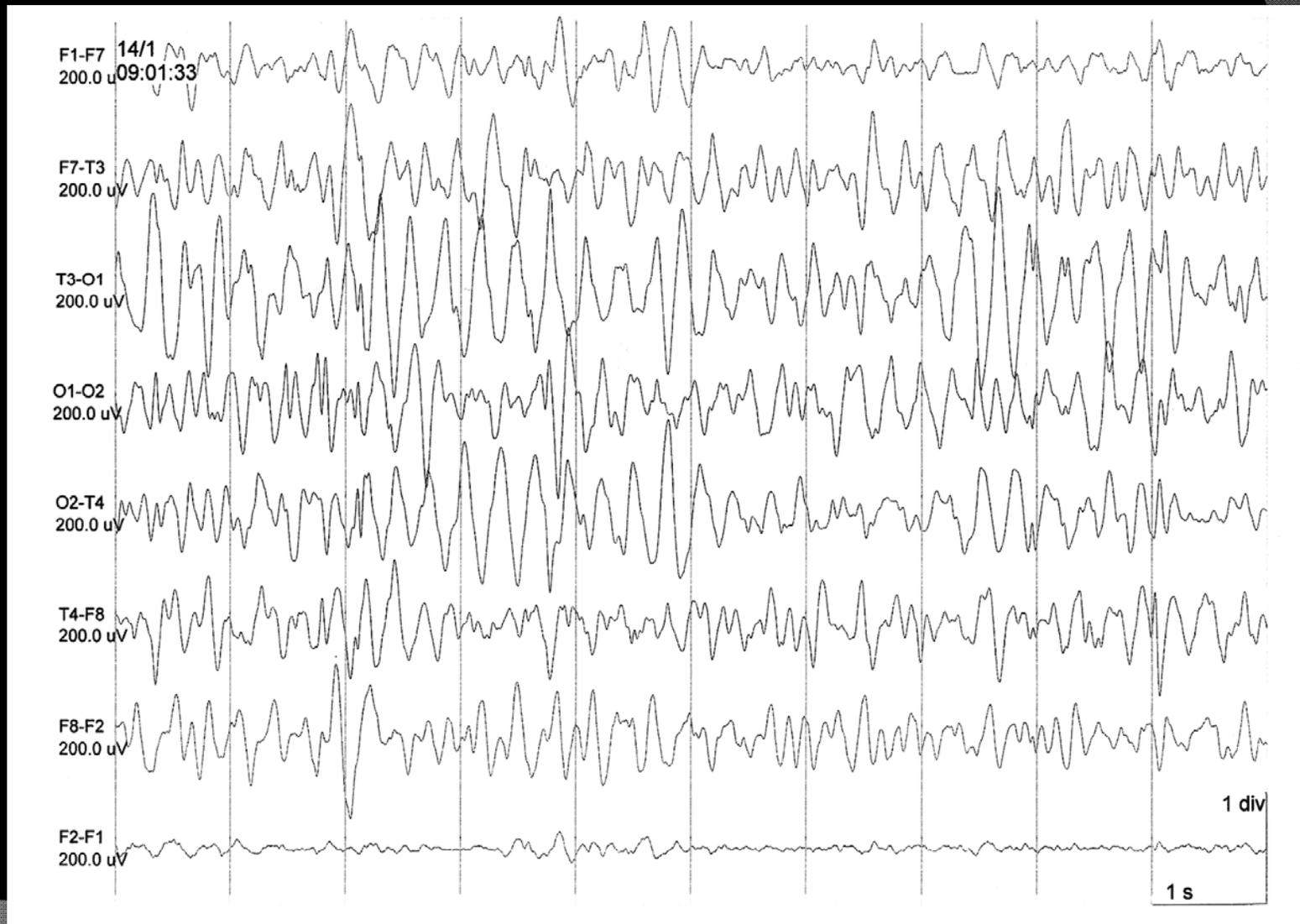
## ➤ Patrones clínicos-EEG particulares

- ⊙ Existen fenotipos electroclínicos, que en su mayoría reúnen los criterios de estado de mal epiléptico no convulsivo y que generalmente corresponden a encefalopatías epilépticas debido a etiologías bien definidas que pueden expresarse a través de cambios cognitivos-conductuales con o sin retardo mental previo.
- ⊙ El reconocimiento temprano de estos cuadros clínicos-EEG son importantes, desde el punto de vista etiológico, sindromático epiléptico, terapéutico y evolutivo.

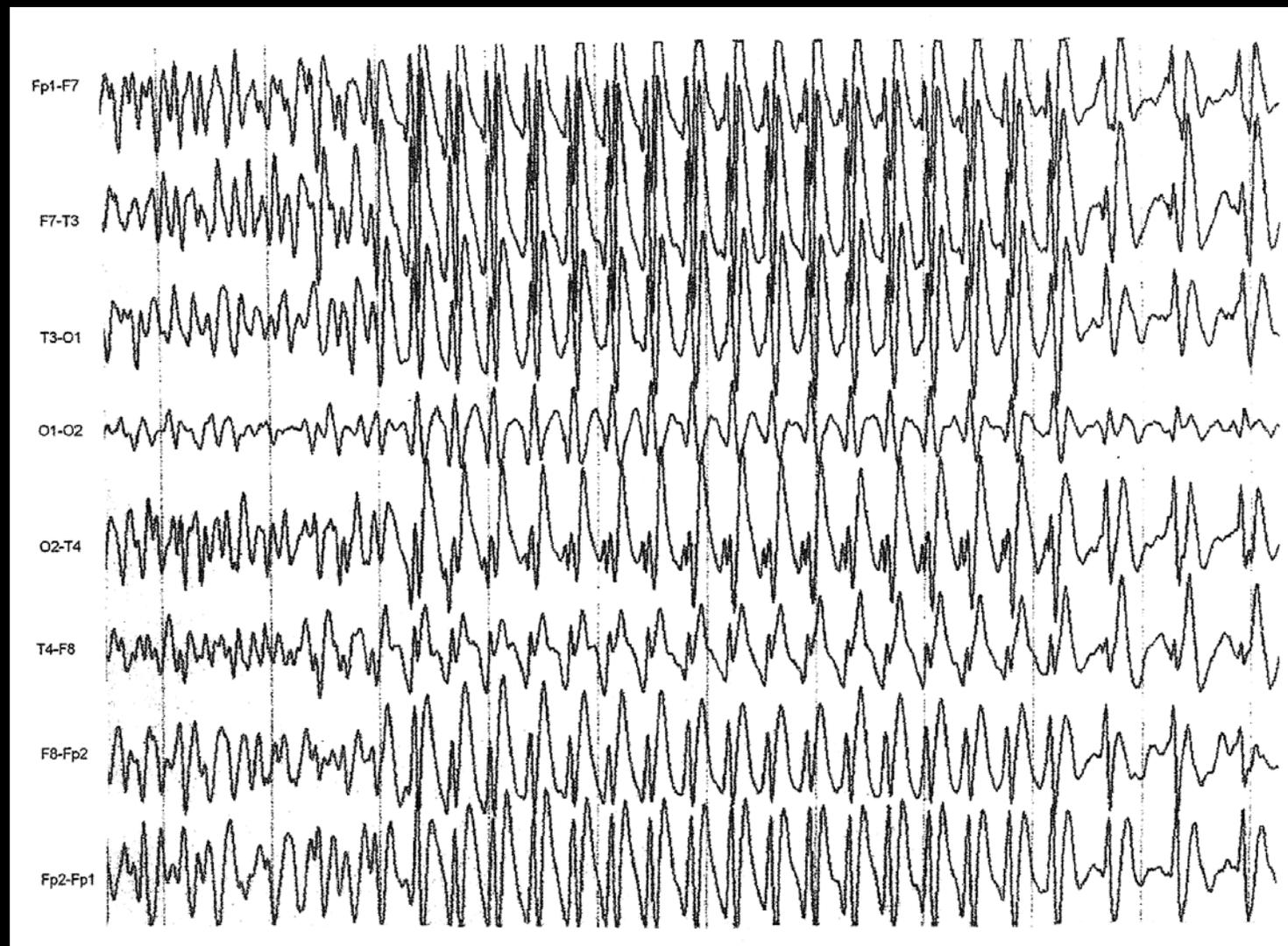
# Síndrome de Angelman



# Síndrome de Rett



# Síndrome del cromosoma 20 en anillo



F1-F7 20/1  
500.0 uV 14:18:24

F7-T3  
500.0 uV

T3-O1  
500.0 uV

O1-O2  
500.0 uV

O2-T4  
500.0 uV

T4-F8  
500.0 uV

F8-F2  
500.0 uV

F2-F1  
500.0 uV

1 div

1 s



# Estado de mal epiléptico no convulsivo



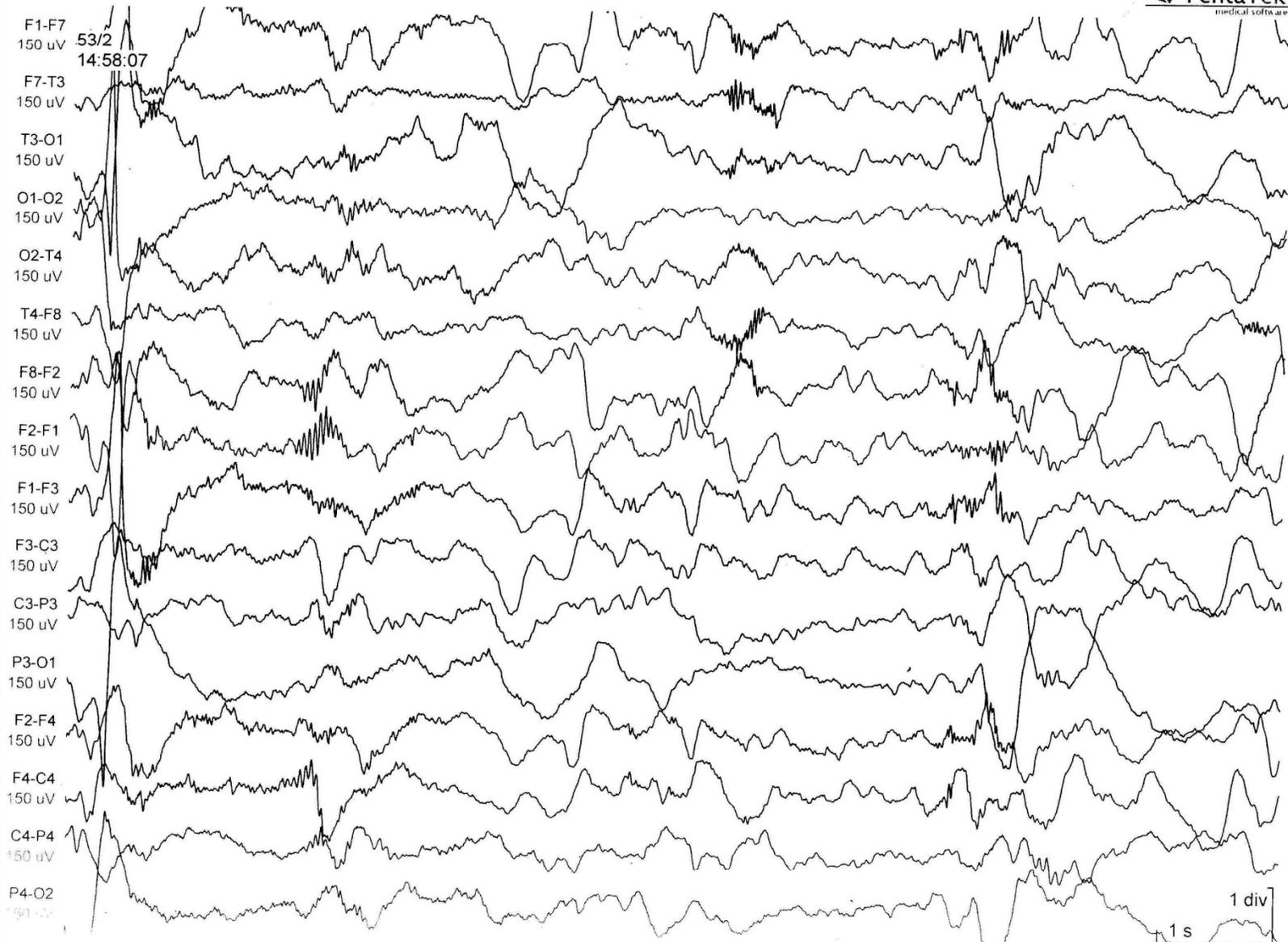
332-001386-01/ Zolorsa, A. (M, 8) - ( 26/02/2014 )

Modo de Toma: Vigilia con ojos cerrados Montaje: VX/HALO+PARASAG



332-001386-01/ Zolorsa, A. (M, 8) - ( 26/02/2014 )

Modo de Toma: Vigilia con ojos abiertos Montaje: VX/HALO+PARASAG



# Trastornos del desarrollo y epilepsia

## ➤ Conclusiones

- Existen manifestaciones clínicas que indiquen disfunción de un área cerebral determinada.
- Las crisis epilépticas y/o las alteraciones electroencefalográficas y la etiología pueden interferir con el funcionamiento cerebral, causando o contribuyendo al trastorno del lenguaje y/o conducta.
- Trastornos del desarrollo, y elevada prevalencia de alteraciones EEGs con o sin epilepsia y mejoría con tratamiento con FAEs sustentan su estrecha relación (Deona 1993., Nass y cols., 1998).

# Trastornos del desarrollo y epilepsia

## ➤ Conclusiones

- Encefalopatía epiléptica con POCSL: el mecanismo epiléptico explica los trastornos cognitivo-conductual. En los niños con autismo asociado a alteraciones EEGs significativas con o sin epilepsia, también el fenómeno epiléptico podría jugar un rol importante en su génesis.
- Es muy importante comprender la asociación de los trastornos del desarrollo y la epilepsia, no solo para un mejor conocimiento de la fisiopatología sino también para elaborar un tratamiento correcto