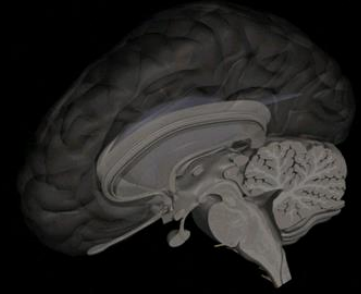


# SÍNDROME CONVULSIVO EN PEDIATRÍA

DR. PATRICIO GUERRA  
NEURÓLOGO INFANTIL Y ADOLESCENTES  
MAGÍSTER NEUROCIENCIAS  
ESCUELA DE MEDICINA UNIVERSIDAD SAN SEBASTIÁN PUERTO MONTT

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## TRES GRANDES GRUPOS ETIOLÓGICOS:



### 1. CRISIS PROVOCADAS O SECUNDARIAS A FENÓMENOS ORIGINADOS INICIALMENTE FUERA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL (REFLEJAS):

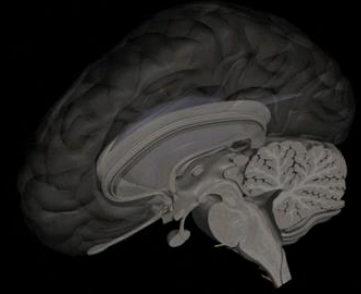
- ALTERACIONES METABÓLICAS
- HIPOXIA-ANOXIA
- TRASTORNOS HIDROELECTROLÍTICOS
- INTOXICACIONES
- SÍNDROME DE PRIVACIÓN OH
- TRAUMATISMOS (TEC)
- INFECCIONES
- OTRAS CAUSAS

\*FENÓMENOS **AGUDOS** Y QUE REQUIEREN QUE SE SOSPECHE QUE SON PRODUCIDOS POR UNA NOXA ESPECÍFICA Y QUE REQUIEREN UNA TERAPIA ESPECÍFICA

\*TAMBIÉN LLAMADAS CRISIS CONVULSIVAS NO EPILÉPTICAS

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## GRANDES GRUPOS ETIOLÓGICOS:



## 2. CONVULSIONES FEBRILES:

CRISIS EN RELACIÓN A LA PRESENCIA DE FIEBRE, EN EL CONTEXTO HABITUAL DE UN CUADRO INFECCIOSO, ANTES DE LOS 5 AÑOS DE EDAD, SIGNO DE UNA SUSCEPTIBILIDAD INDIVIDUAL FRENTE A ESTOS

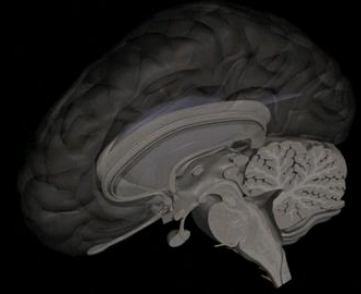
CLASIFICADAS COMO **SIMPLES O COMPLEJAS**

FRECÜENTES EN LA PRÁCTICA CLÍNICA HABITUAL

NO NECESARIAMENTE RELACIONADAS A MAYOR RIESGO DE EPILEPSIA

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## GRANDES GRUPOS ETIOLÓGICOS:



### 3. CRISIS EPILÉPTICAS:

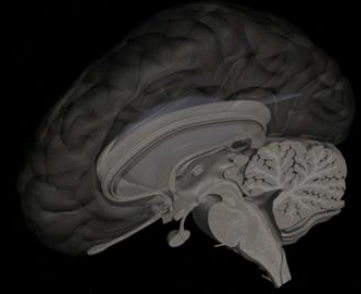
HABITUALMENTE RELACIONADAS A CRISIS CONVULSIVAS, PERO QUE ADEMÁS DE LAS CLÁSICAS CONVULSIONES TÓNICAS, CLÓNICAS O TÓNICO-CLÓNICAS, PUEDEN PRESENTARSE CON UNA AMPLIA GAMA DE SIGNOS O SÍNTOMAS, MOTORES O NO MOTORES, FOCALES O GENERALIZADOS

SE ORIGINAN POR ACTIVIDAD BIOELÉCTRICA EXCESIVA Y ANORMAL DE UN GRUPO DE NEURONAS, CORTICALES, SUBCORTICALES O INCLUSO DE TRONCO-ENCÉFALO

EL CONCEPTO DE EPILEPSIA CONLLEVA RIESGO DE RECURRENCIA

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

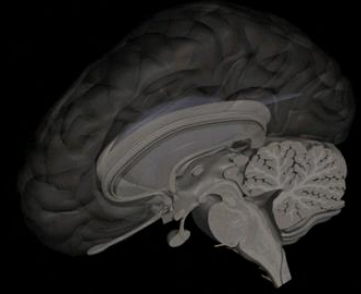
## TERMINOLOGÍA



- CONVULSIÓN: MOVIMIENTO Y AGITACIÓN ALTERNADA DE CONTRACCIÓN Y ESTIRAMIENTO DE UNO O MÁS MÚSCULOS O MIEMBROS DEL CUERPO
- SEIZURE: DETENCIÓN, “ATAQUE”
- CRISIS: OCURRENCIA TRANSITORIA DE SIGNOS O SÍNTOMAS DEBIDO A ACTIVIDAD NEURONAL ANORMAL EXCESIVA O SINCRÓNICA NEURONAL EN EL CEREBRO
- PAROXISMO: FENÓMENOS RECURRENTES DE SIGNOS O SÍNTOMAS FUERA DEL CONTEXTO DE CONDUCTAS ASUMIDAS HABITUALMENTE COMO “NORMALES” EN UN SUJETO, ESTEREOTIPADAS O RELATIVAMENTE SIMILARES, CUYA NATURALEZA DESCONOCEMOS

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## TRASTORNOS PAROXÍSTICOS EN LA INFANCIA



-GRUPO DE ALTERACIONES CONDUCTUALES, MOVIMIENTOS, SIGNOS O SÍNTOMAS QUE PUEDEN LLEVAR AL DIAGNÓSTICO ERRÓNEO DE FENÓMENOS DE TIPO EPILÉPTICO:

ALTERACIONES CARDIOLÓGICAS (SÍNCOPE)

TICS

TREMOR

DISTONÍAS

TRASTORNOS DEL SUEÑO-NARCOLEPSIA

FENÓMENOS DIGESTIVOS (S. SANDIFER)

CALAMBRES

FENÓMENOS EMOCIONALES-PSIQUIÁTRICOS

APNEAS EMOTIVAS

ALTERACIONES ELECTROLÍTICAS RECURRENTES

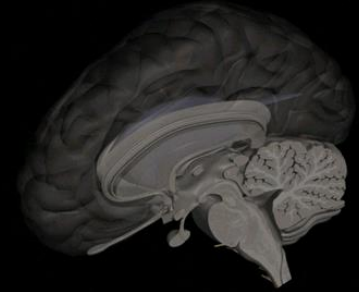
FENÓMENOS AUTONÓMICOS (LIPOTIMIAS)

JAQUECAS

VÉRTIGO

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## TRASTORNOS PAROXÍSTICOS EN LA INFANCIA

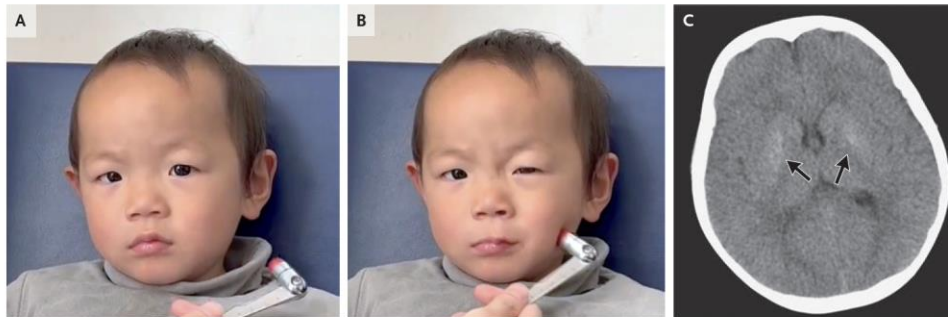


THE NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

### IMAGES IN CLINICAL MEDICINE

Stephanie V. Sherman, M.D., Editor

## Chvostek's Sign in Familial Hypoparathyroidism



A PREVIOUSLY HEALTHY 2-YEAR-OLD BOY WAS BROUGHT TO THE EMERGENCY department after he had had four generalized seizures in the previous week. After his second seizure, he had been taken to another hospital, where he had received treatment for a low serum calcium level. At the current presentation, physical examination was notable for brisk tendon reflexes in all four limbs. Involuntary twitching of the muscles of the face was observed after tapping of the ipsilateral facial nerve (Panels A and B and video), a finding known as Chvostek's sign that indicates neuromuscular irritability. Laboratory studies were notable for low total calcium, magnesium, and parathyroid hormone levels and an elevated phosphorus level. Computed tomography of the head showed patchy hyperdensities in the basal ganglia (Panel C, arrows), a finding consistent with chronic hypoparathyroidism. Owing to concern for a genetic cause of hypoparathyroidism, whole-exome sequencing was performed, which revealed one de novo variant allele in *GCM2*. A diagnosis of familial isolated hypoparathyroidism type 2 was made. The patient was treated with intravenous and oral calcium, and the seizures resolved. Long-term treatment with calcitriol and calcium supplementation was initiated. At the 3-month follow-up, the patient was seizure-free and had a low-normal serum calcium level.

Zhigang Yang, M.D.

Henan Children's Hospital  
Zhengzhou, China

Jie Deng, M.D.

Beijing Children's Hospital  
Beijing, China  
drdengjie@163.com

This article was published on  
October 26, 2024, at NEJM.org.

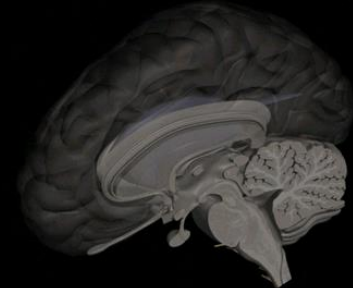


A video is  
available at  
NEJM.org



# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## MANEJO AGUDO DE CRISIS:



CRISIS SINTOMÁTICAS

SUMARLE MANEJO CAUSA ESPECÍFICA

CRISIS EPILÉPTICAS

CRISIS CONVULSIVAS FEBRILES

BAJAR T°

TRATAMIENTO URGENTE

CON ANTICONVULSIVANTES

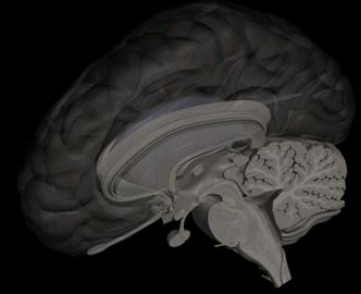
DEMORA EN TRATAMIENTO

- RIESGO DAÑO SINAPSIS
- POTENCIACIÓN CRISIS
- RIESGO VITAL



## CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

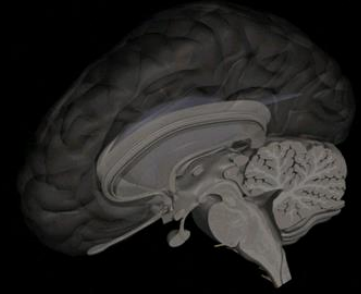
### MANEJO DE CRISIS FUERA DEL HOSPITAL



- DEJAR ACOSTADO, DECÚBITO LATERAL (RIESGO ASPIRACIÓN VÓMITO)
- DESPEJAR OBSTÁCULOS MECÁNICOS VÍA AÉREA (ROPA, PRÓTESIS DENTAL)
- PROTEGER LA CABEZA DE GOLPES
- SOLICITAR AYUDA
- NO INTRODUCIR **NADA** EN LA BOCA
- NO TIENE UTILIDAD AFIRMAR BRAZOS O LIMITAR MOVIMIENTOS
- CRISIS DURAN MENOS DE 1 MINUTO EN UN 91% DE CASOS: SIN RIESGO VITAL
- USO DE FÁRMACOS SI LOS TUVIERA INDICADO (RESCATAR ANTECEDENTES)

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## MANEJO DE CRISIS DENTRO DEL HOSPITAL



### ABC (PRIORIDADES Y MANEJO EN PARALELO)

- DESPEJAR VÍA AÉREA, EVENTUAL USO DE CÁNULA MAYO Y ASPIRACIÓN
- APLICAR OXÍGENO MASCARILLA AL 100% - OXIMETRÍA DE PULSO
- EVALUAR RESPIRACIÓN Y FRECUENCIA CARDÍACA –SIGNOS VITALES
- YUGULAR CRISIS CONVULSIVA
- VÍA VENOSA PERMEABLE
- ADMINISTRAR SUERO GLUCOSADO AL 10%
- HEMOGLUCOTEST
- EVALUACIÓN CLÍNICA Y LABORATORIO

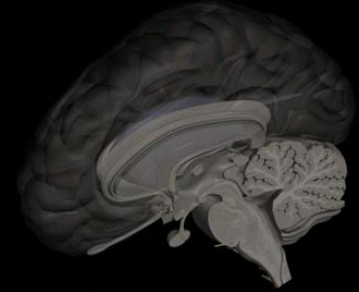
## PRIORIDADES:

### INICIO TEMPRANO DEL TRATAMIENTO Y CONTROL DE CRISIS:

MENOR POSIBILIDAD SE, MENOR MORTALIDAD, MENOS SECUELAS

(North London Pediatric Convulsive SE Study: Por cada minuto de demora entre el inicio del SE a la llegada al SU, 5% de riesgo acumulado de que el episodio demore más de 60 minutos)

↓ ABC + Glucosa 10% 5ml/k bolo iv (glucosa 30% 2ml/k vía central)  
↓ Enfrentamiento etiológico

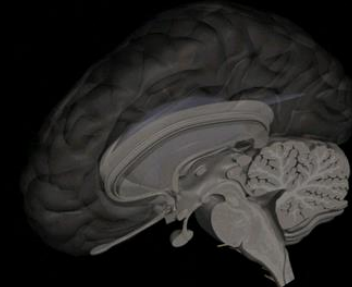


### PRIMERA LÍNEA: BENZODIAZEPINAS (x1-2 veces)

- LORAZEPAM 0,1 MG/K/DOSIS IV-MUCOSA ORAL, DOSIS MÁXIMA 2 MG HASTA 6 AÑOS (30k)
- MIDAZOLAM 0,2 MG/K/DOSIS IV-VO-IM-IN, DOSIS MÁXIMA 5 MG EN NIÑOS (30k)
- DIAZEPAM 0,3 MG/K/DOSIS IV-0,5 A 0,6 MG/K/DOSIS RECTAL, DOSIS MÁXIMA 10 MG

SEGUNDA LÍNEA: - LEVETIRACETAM 40-60 MG/K/BOLO IV  
(30-40%)  
- FENITOINA IV-FENOBARBITAL IV-VALPROICO IV BOLO  
- ¿KETAMINA?

TERCERA LÍNEA: COMA ANEST. TIOPENTAL-PROPOFOL-PENTOBARBITAL-ISOFLUORANO  
(20%)



### General considerations:

- > Stabilize patient, check ABCDE and address basic life support > monitor vital signs/ECG
- > Establish IV line, check and start diagnostic work up: laboratory parameters, glucose
- > Time duration of the seizure

**Phase 0**  
0 - 5 min



**Phase 1**  
> 5 min

After 5 min administer a first **benzodiazepine**:

| Medication                            | Dosage per dose                                                           | Maximal dosage |
|---------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|----------------|
| Midazolam, buccal                     | 3 mos.-1 yr.: 2.5 mg, 1-5 yr.: 5 mg<br>5-10 yr.: 7.5 mg, 10-18 yr.: 10 mg | 10 mg          |
| If not available:<br>Diazepam, rectal | <15 kg: 5 mg, >15 kg: 10 mg                                               | 5-10 mg        |



**Phase 2**  
5 - 10 min

After 5 min administer another **benzodiazepine** intravenously:

| Medication                       | Dosage per dose | Maximal dosage |
|----------------------------------|-----------------|----------------|
| Lorazepam IV                     | 0.1 mg/kg       | 4 mg           |
| If not available:<br>Diazepam IV | 0.2-0.3 mg/kg   | 5-10 mg        |
| Midazolam IV                     | 0.1 mg/kg       | 10 mg          |

If no IV access could be obtained, consider midazolam IM (0.2-0.3 mg/kg, max. 5 mg), midazolam buccal or an intraosseous access.



**Phase 3**  
10 - 30 min

- > Evaluate indication of cranial imaging (CT, MRI) and of further diagnostics
- > Start continuous EEG, but do not delay treatment
- > Inform intensive care unit

After 10 min another **antiseizure medication** should be started intravenously. Choose from the following:

| Medication                     | Loading dose                  | Max. rate     | Comment                                         |
|--------------------------------|-------------------------------|---------------|-------------------------------------------------|
| Levetiracetam IV               | 40-60 mg/kg<br>(max. 4500 mg) | 2-5 mg/kg/min | KI: reduce in renal insuff.                     |
| Fosphenytoin IV                | 20 mg PE/kg<br>(max. 1500 mg) | 150 mg PE/min | KI: AV Block<br>(monitor EKG/BP)                |
| <b>Alternatives:</b>           |                               |               |                                                 |
| Valproic acid IV               | 20-40 mg/kg<br>(max. 3000 mg) | 10 mg/kg/min  | KI: liver insuff.,<br>mitochondriopathy         |
| Phenobarbital IV<br>(neonates) | 10-20 mg/kg<br>(max. 1g)      | 50 mg/min     | KI: porphyria, liver- or<br>respiratory insuff. |
| Phenytoin IV                   | 18-20 mg/kg<br>(max. 1g)      | 1 mg/kg/min   | skin reaction                                   |
| Lacosamide IV                  | 4-10 mg/kg<br>(max. 600 mg)   | 10 mg/min     | KI: II-III AV-Block<br>KI: II-III AV-Block      |



**Phase 4**  
> 30 min

- > Move to intensive care unit
- > Intubation, induce therapeutic coma
- > Continuous EEG monitoring to monitor treatment response

After 30 min induce a **pharmacological coma**. Choose from the following:

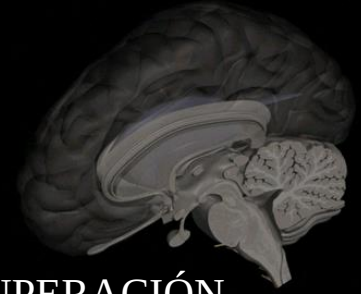
| Medication    | Loading dose | Maintenance                  | Comment                                            |
|---------------|--------------|------------------------------|----------------------------------------------------|
| Midazolam IV  | 0.2 mg/kg    | 0.05-2 mg/kg/hr              | accumulation in fat and<br>kidney failure          |
| Propofol IV   | 1-2 mg/kg    | 1-5 mg/kg/hr<br>(only 24 hr) | PRIS, cardiorespir.<br>depression                  |
| Thiopental IV | 2-7 mg/kg    | 0.5-12 mg/kg/hr              | cardiorespir. depression,<br>lileus, hypernatremia |
| Ketamine IV   | 0.5-5 mg/kg  | 1-10 mg/kg/hr                | tachycardia, arrhythmia,<br>hypertension           |

Also consider another additional **antiseizure medication** from **Phase 3\***, ketogenic diet, epilepsy surgery.

## Treatment of pediatric convulsive status epilepticus

Lena-Luise Becker<sup>1,2,3</sup>, Alexander Grätz<sup>4</sup>, Christine Prager<sup>1,2</sup>

# STATUS EPILÉPTICO (SE)



MORTALIDAD ALREDEDOR 20%

- SE CLÁSICO: 30 MINUTOS O MÁS DE CRISIS O CRISIS ITERATIVAS SIN RECUPERACIÓN DE CONCIENCIA ENTRE ELLAS
- SE OPERACIONAL: 5 MINUTOS O MÁS DE CRISIS (SOBRE ESE PLAZO NO ES ESPERABLE QUE CRISIS CESEN EN FORMA ESPONTÁNEA)
- SE INMINENTE (“AMENAZA DE STATUS): MÁS DE 5-10 MINUTOS (USO DE BZD)
- SE ESTABLECIDO: AL MENOS 30 MINUTOS (FNT-FBB-AV-LVT-LACOSAMIDA)
- SE REFRACTARIO: CRISIS PROLONGADAS QUE PERSISTEN DESPUÉS DE LA ADMINISTRACIÓN DE 2 FAE DE DIFERENTE MECANISMO DE ACCIÓN O FÁRMACOS DE ADMINISTRACIÓN CONTÍNUA INDEPENDIENTEMENTE DE LA DURACIÓN (60 MINUTOS) MANEJO CON ANESTÉSICOS (PROPOFOL-TIOPENTAL)
- SE SUPER-REFRACTARIO: STATUS DE 24 HORAS O MÁS DESPUÉS POST MEDICAMENTOS ANESTÉSICOS (KETAMINA-MgSO<sub>4</sub>-INMUNOMODULADORES)

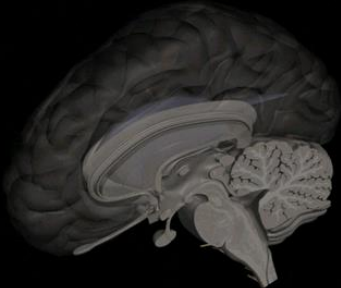
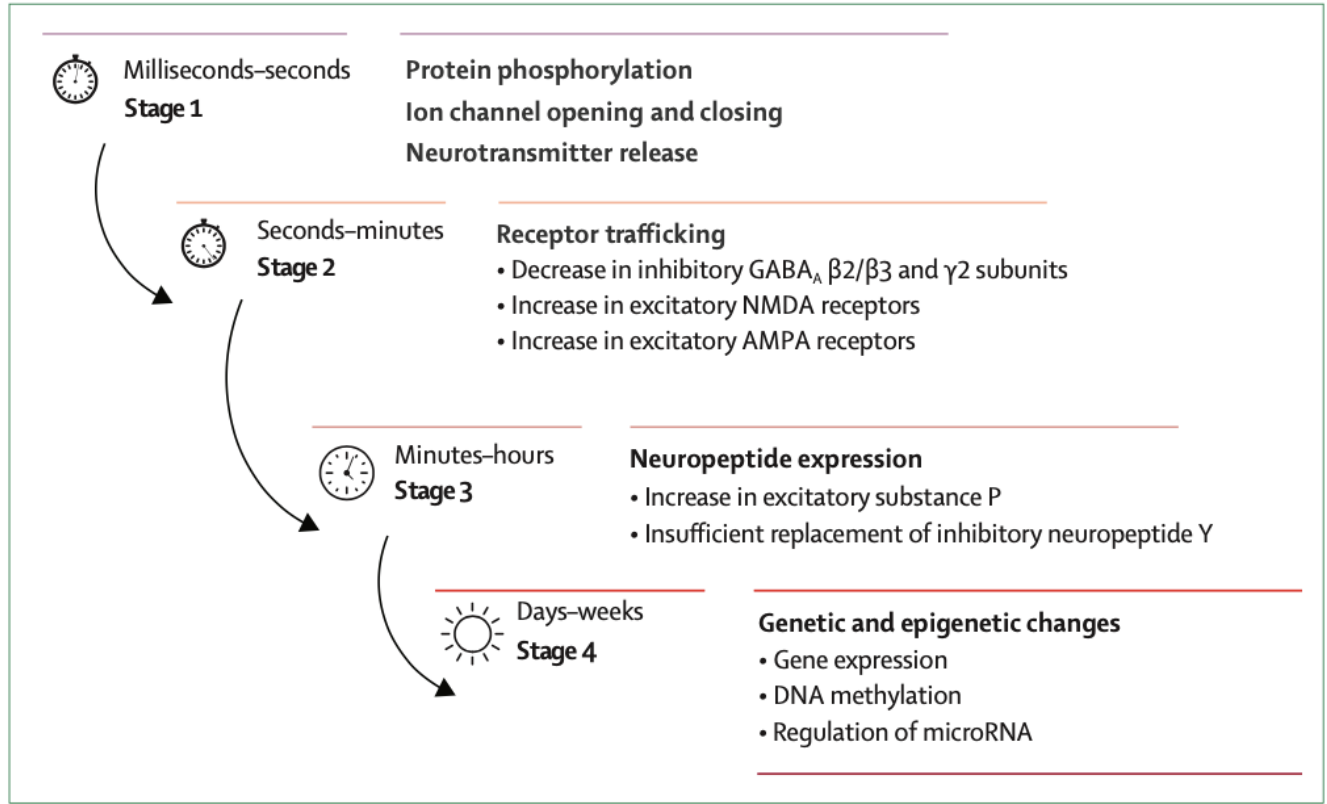


Figure 1: Cascade of selected mechanisms involved in the transition of a single seizure to status epilepticus

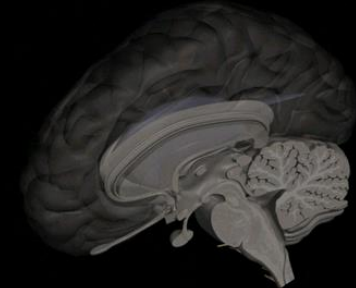
## Status epilepticus in adults

John P Betjemann, Daniel H Lowenstein

TABLE 1 SE definition according to ILAE.

| SE type                              | Treatment initiation (t1) | Suspected long-term consequences (t2) |
|--------------------------------------|---------------------------|---------------------------------------|
| Tonic–clonic SE                      | 5 min                     | >30 min                               |
| Focal SE with impaired consciousness | 10 min                    | >60 min                               |
| Absence SE                           | 10–15 min                 | unknown                               |

Treatment should be started at time point t1 as a seizure becomes unlikely to self-terminate, and treatment should be exacerbated aggressively to prevent long-term consequences at time point t2. Adopted from Trinka et al. 2015 (10).



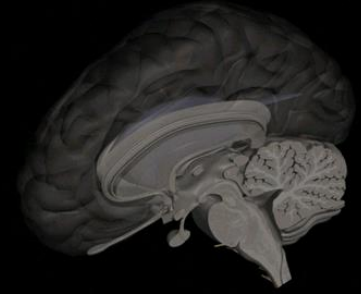
**TABLE 1 SE definition according to ILAE.**

| SE type                              | Treatment initiation (t1) | Suspected long-term consequences (t2) |
|--------------------------------------|---------------------------|---------------------------------------|
| Tonic-clonic SE                      | 5 min                     | >30 min                               |
| Focal SE with impaired consciousness | 10 min                    | >60 min                               |
| Absence SE                           | 10–15 min                 | unknown                               |

Treatment should be started at time point t1 as a seizure becomes unlikely to self-terminate, and treatment should be exacerbated aggressively to prevent long-term consequences at time point t2. Adopted from Trinka et al. 2015 (10).

## CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

### CONVULSIONES FEBRILES

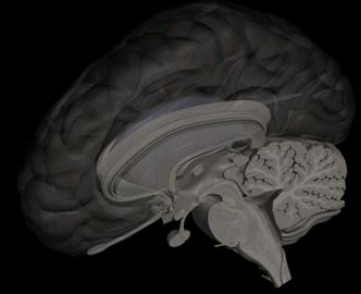


- CRISIS, HABITUALMENTE MOTORAS, PRODUCIDAS EN LA INFANCIA TEMPRANA, RELACIONADAS A ALZAS FEBRILES EN EL CONTEXTO DE CUADRO INFECCIOSO, EXCLUYENDO INFECCIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL
- FRECUENTES (2-5% POBLACIÓN PEDIÁTRICA OCCIDENTAL)
- EDAD CARACTERÍSTICA DE APARICIÓN: 18 MESES
- RANGO HABITUAL PRESENTACIÓN: 1-4 AÑOS
- SI BIEN PUEDEN APARECER EN MENORES DE 1 AÑO, NO ES LO HABITUAL, POR LO CUAL DEBEN EXTREMARSE LAS MEDIDAS PARA DESCARTAR UN CUADRO INFECCIOSO DEL SNC (MENINGITIS, ENCEFALITIS): CONSIDERAR QUE BAJO EL AÑO DE EDAD, LA AUSENCIA DE SIGNOS MENÍNGEOS NO LAS DESCARTA
- SOBRE LOS 6 AÑOS DE EDAD, O SE ESTÁ FRENTE A UNA CONVULSIÓN DE TIPO EPILÉPTICA GATILLADA POR LA FIEBRE, O SE TRATA DE UNA MENINGITIS O ENCEFALITIS



# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## CONVULSIONES FEBRILES



- SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA

- PUEDEN OCURRIR EN ETAPA PREVIA AL INICIO DEL CUADRO FEBRIL

- SE DIVIDEN EN SIMPLES Y COMPLEJAS (MÁS DE 10 MINUTOS, FOCAL, MÁS DE UNA CRISIS EN 24 HRS, PACIENTE CON RDSM , EEG ALTERADO)

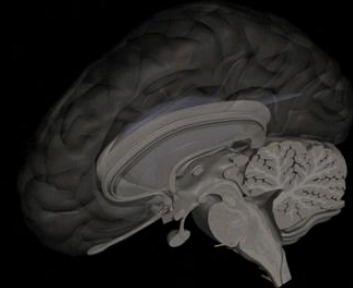
- ANTE UNA PRIMOCONVULSIÓN FEBRIL SIMPLE: 30% RECURRENCIA EN 6 MESES

- RIESGO DESARROLLO EPILEPSIA, CF SIMPLE 2%, CF COMPLEJA 7%, RIESGO AUMENTA EN RELACIÓN A ANTECEDENTES FAMILIARES DE EPILEPSIA, CF COMPLEJA Y LA PRESENCIA DE RETRASO PSICOMOTOR

- SIN INDICACIÓN DE USO DE FÁRMACOS PROFILÁCTICOS

- FRENTE A PRIMERA CRISIS SIN INDICACIÓN DE EEG NI NEUROIMÁGENES

- LO MÁS IMPORTANTE: NO DEJAR PASAR UNA MENINGITIS (RIESGO 0,2-0,6%)



**TABLE 3-1** Key Action Statements on the Indications of Lumbar Puncture (Cerebrospinal Fluid Examination) in a Child Who Presents With Seizure and Fever<sup>a</sup>

**In Any Child Who Presents With a Seizure and Fever,  
a Lumbar Puncture:**

**Level of Evidence**

1a: Should be performed if the child has meningeal signs and symptoms or history or examination raises a possibility of meningitis or intracranial infection

B (Overwhelming evidence from observational studies)

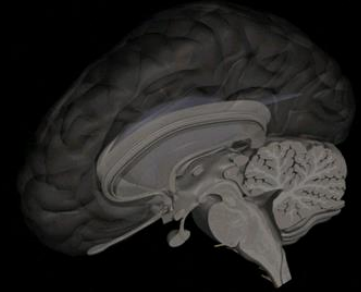
1b: Is an option in an infant 6–12 months of age when the child is considered deficient in *Haemophilus influenzae* type b (Hib) or *Streptococcus pneumoniae* immunizations or when immunization status cannot be determined

D (Expert opinion, case reports)

1c: Is an option when the child has been pretreated with antibiotics, because antibiotic treatment can mask the signs and symptoms of meningitis

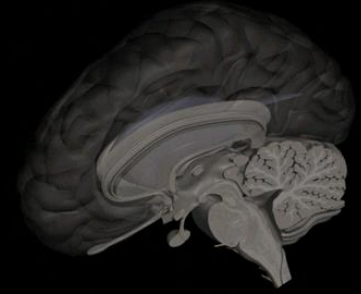
D (Reasoning from clinical experience, case series)

<sup>a</sup> Data from Subcommittee on Febrile Seizures; American Academy of Pediatrics, Pediatrics.<sup>3</sup>



**Box 1: Red flags suggestive of central nervous system infection<sup>31-33</sup>**

- History of irritability, decreased feeding, or lethargy
- Complex febrile seizures
- Any physical signs of meningitis or encephalitis (bulging fontanelle, neck stiffness, photophobia, focal neurological signs)
- Prolonged postictal altered consciousness or neurological deficit (>1 hour)
- Drowsiness with limited response to social cues (lasting >1 hour)
- Previous or current treatment with antibiotics
- Incomplete immunisation in children aged 6-18 months against *Haemophilus influenzae* b and *Streptococcus pneumoniae*
- In children <2 years old, symptoms and signs of meningeal irritation such as meningism and photophobia may be absent in meningitis and further assessment by a senior paediatrician (or general practitioner with suitable training, depending on the setting) may be required. If there is genuine uncertainty, a lumbar puncture should be performed but postponed if there is reduced consciousness



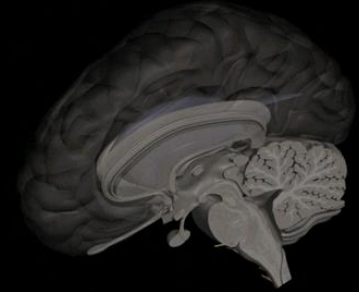
## CLINICAL REVIEW

### The bottom line

- Febrile seizures are the commonest childhood seizure
- There is a low risk (1 in 40) of developing epilepsy in simple febrile seizures
- Benzodiazepines can be used as rescue treatment for recurrent prolonged febrile seizures
- There is no evidence of benefit for prophylactic antiepileptic drugs
- Children with simple febrile seizures have good cognitive outcomes
- Some children with recurrent or prolonged febrile seizures may have some memory impairment. It is not yet clear if this is permanent or if they “catch up” in time

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## EPILEPSIA - DEFINICIÓN



-ENFERMEDAD DEL CEREBRO DEFINIDA POR CUALQUIERA DE LAS SIGUIENTES CONDICIONES:

1. **PRESENCIA DE DOS CRISIS NO PROVOCADAS EN LAPSO MAYOR A 24 HRS** (UNA PRIMOCONVULSIÓN AFEBRIL TIENE UN 50% DE RECURRENCIA)

2. **UNA CRISIS NO PROVOCADA Y UN RIESGO ESTIMADO DE RECURRENCIA MAYOR AL DE LA RECURRENCIA GENERAL DESPUÉS DE DOS CRISIS NO PROVOCADAS** (AL MENOS 60% EN LOS PRÓXIMOS 10 AÑOS):

-DÉFICIT NEUROLÓGICO

-EEG CON ACTIVIDAD EPILEPTIFORME INTERICTAL INEQUÍVOCA

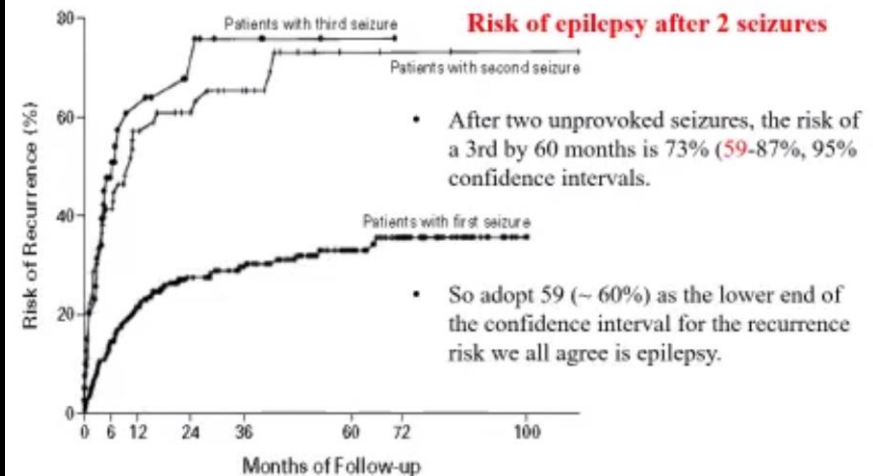
-NEUROIMÁGENES ANORMALES

-PACIENTE/FAMILIA/MÉDICO

CONSIDEREN RIESGO INACEPTABLE EL PRESENTAR UNA SEGUNDA CRISIS CONVULSIVA

3. **DIAGNÓSTICO DE UN SÍNDROME EPILÉPTICO**

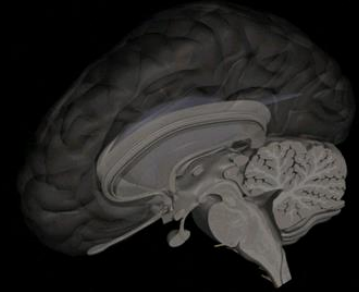
### Where Does the 60% Lower Limit Come From?



Hauser et al. Risk of recurrent seizures after two unprovoked seizures. NEJM 1998;338:429.

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## EPILEPSIA – CONCEPTOS GENERALES



- AFECTA AL 1-2 % DE LA POBLACIÓN
- IMPORTANTE CARGA DE ENFERMEDAD
- UN PORCENTAJE DE PACIENTES EVOLUCIONA A LA CRONICIDAD
- UN PORCENTAJE DE PACIENTES EVOLUCIONA A LA CURACIÓN
- GRAN HETEROGENEIDAD CLÍNICA
- ESTIGMA SOCIAL IMPORTANTE

Epilepsia, 46(4):470-472, 2005  
Blackwell Publishing, Inc.  
© 2005 International League Against Epilepsy

### Definition of “Seizure”

Epilepsia 2005

Special Article

Epileptic Seizures and Epilepsy: Definitions Proposed by the International League Against Epilepsy (ILAE) and the International Bureau for Epilepsy (IBE)

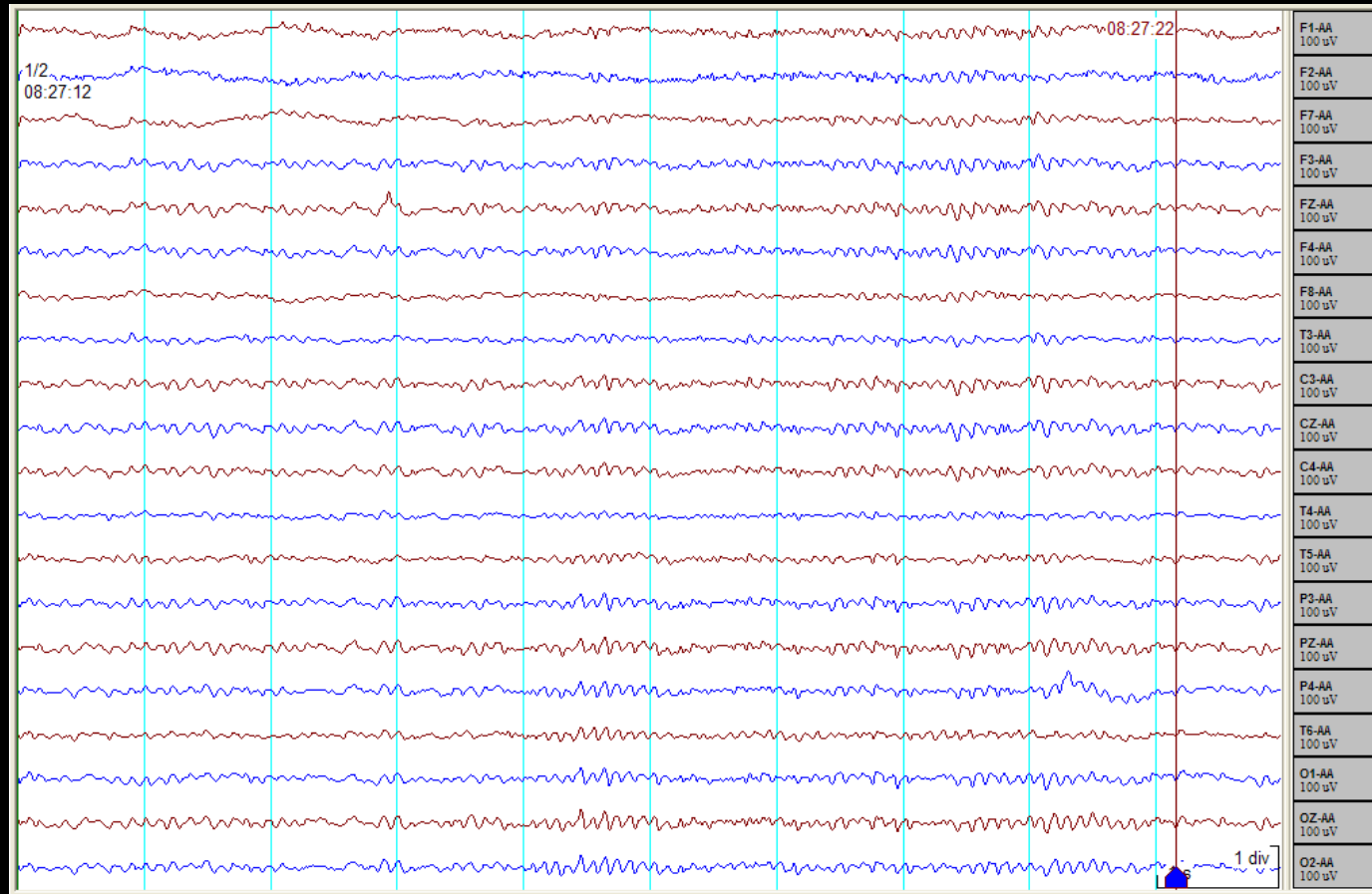
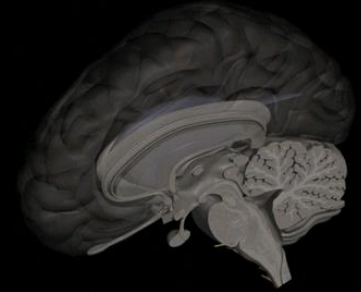
\*Robert S. Fisher, †Walter van Emde Boas, ‡Warren Blume, §Christian Elger, ||Pierre Genton, ¶Phillip Lee, and \*\*Jerome Engel, Jr.

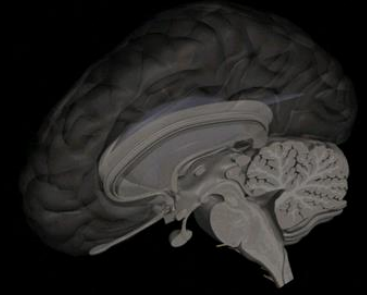
**An epileptic seizure is a transient occurrence of signs and/or symptoms due to abnormal excessive or synchronous neuronal activity in the brain.**

- Defined by Johns Hughlings Jackson in 1875
- Does it distinguish from other conditions, e.g., tremor ?
- Do we need to take the network into account ?
- Need an updated definition of seizure

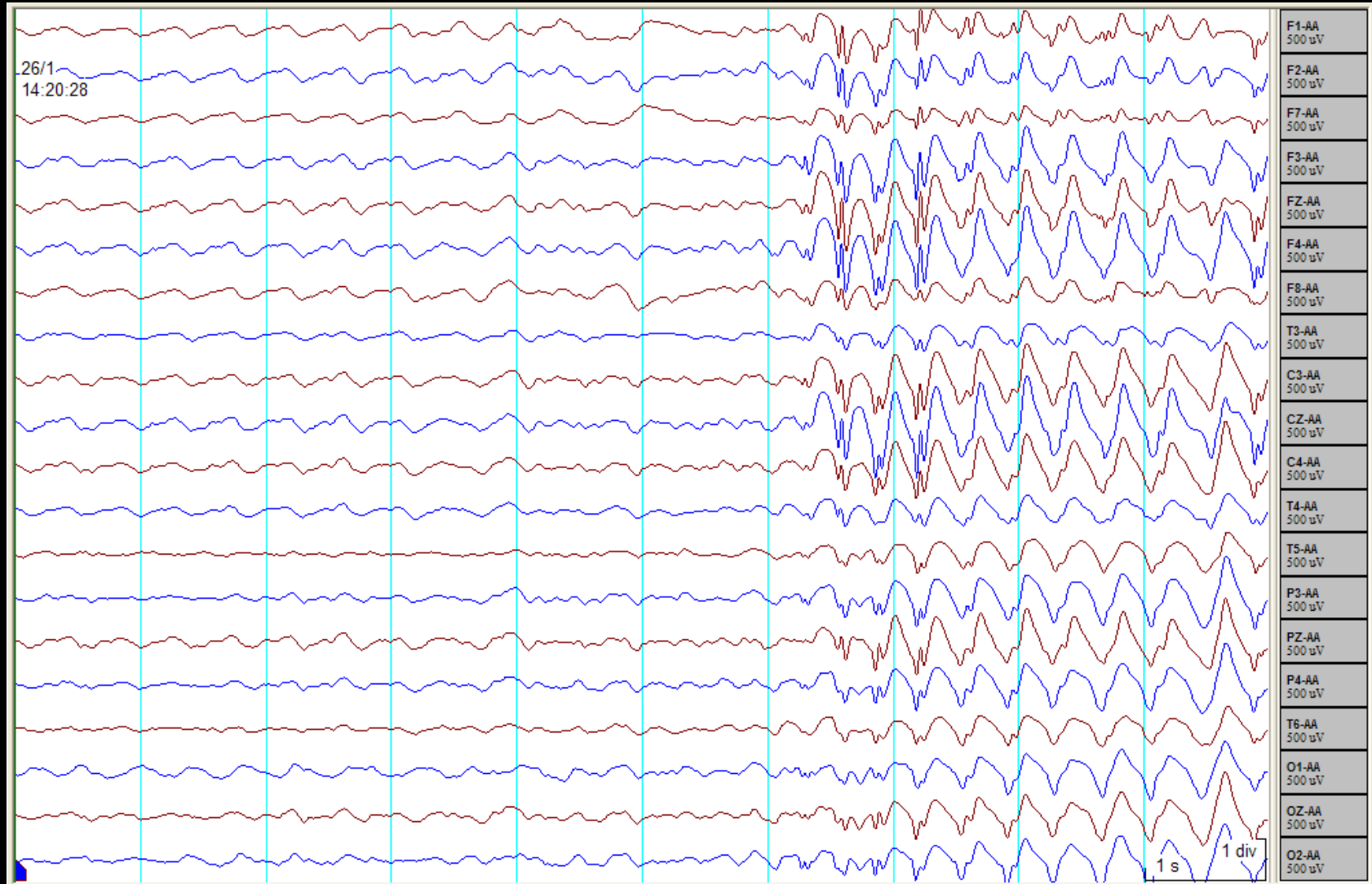


# TRAZADO ELECTROENCEFALOGRÁFICO NORMAL

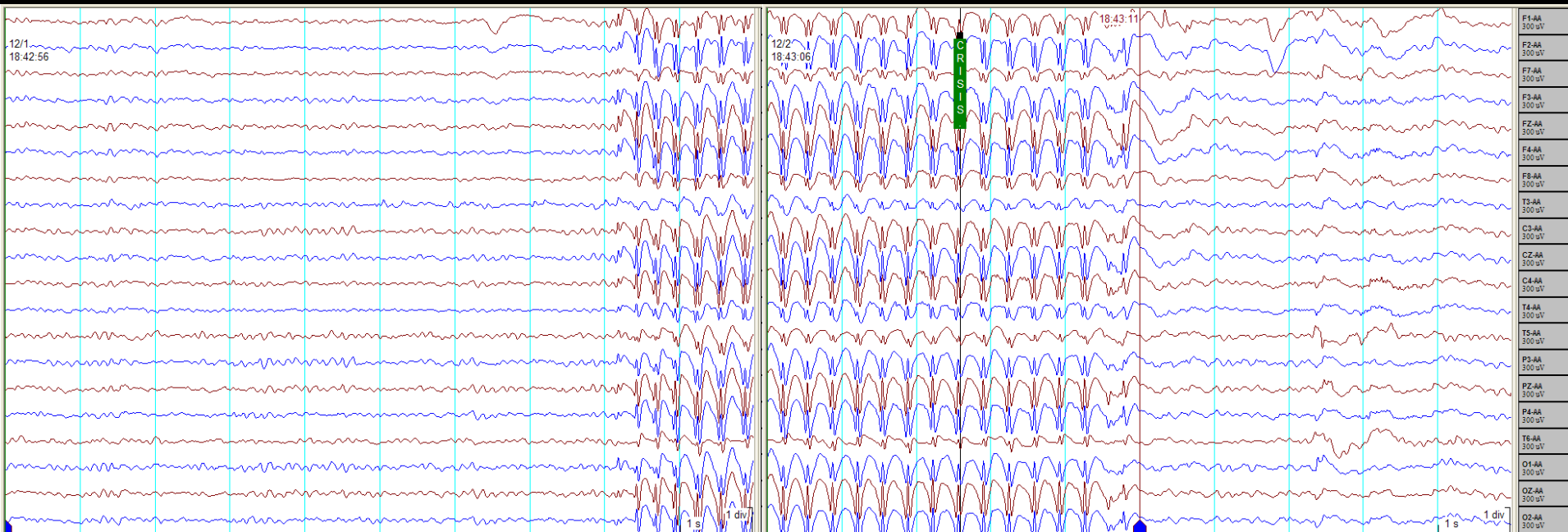


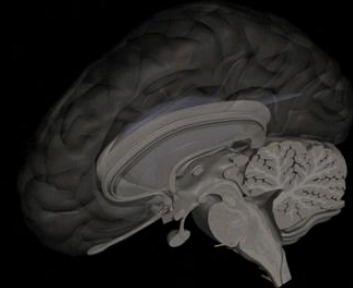


## REGISTRO ELECTROENCEFALOGRÁFICO CON CRISIS DE INICIO FOCAL







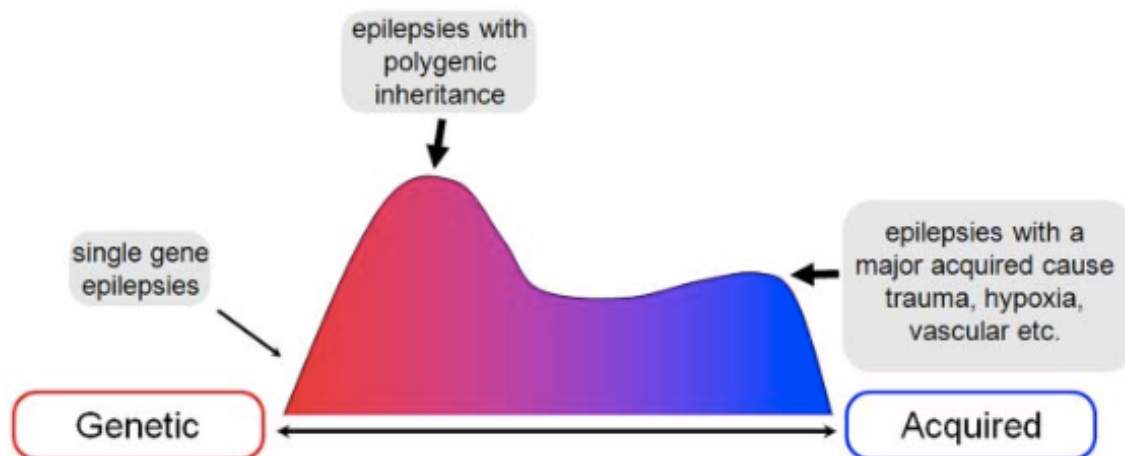


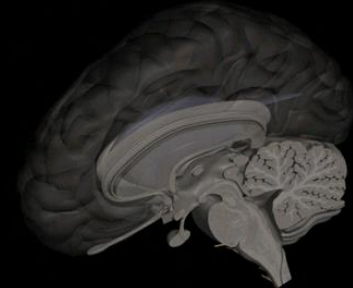
## CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

### EPILEPSIA – ETIOLOGÍA

1. GENÉTICA
2. INFECCIOSA
3. METABÓLICA
4. INMUNE
5. DESCONOCIDA

**Figure 1** Contributions to common epilepsies. The causation of common epilepsies is a biological continuum due to the overlap between genetic and acquired cases. The vertical axis represents approximate frequency. Among genetic epilepsies polygenic cases are predominant and the vast majority remain unsolved. Adapted from.<sup>5</sup>

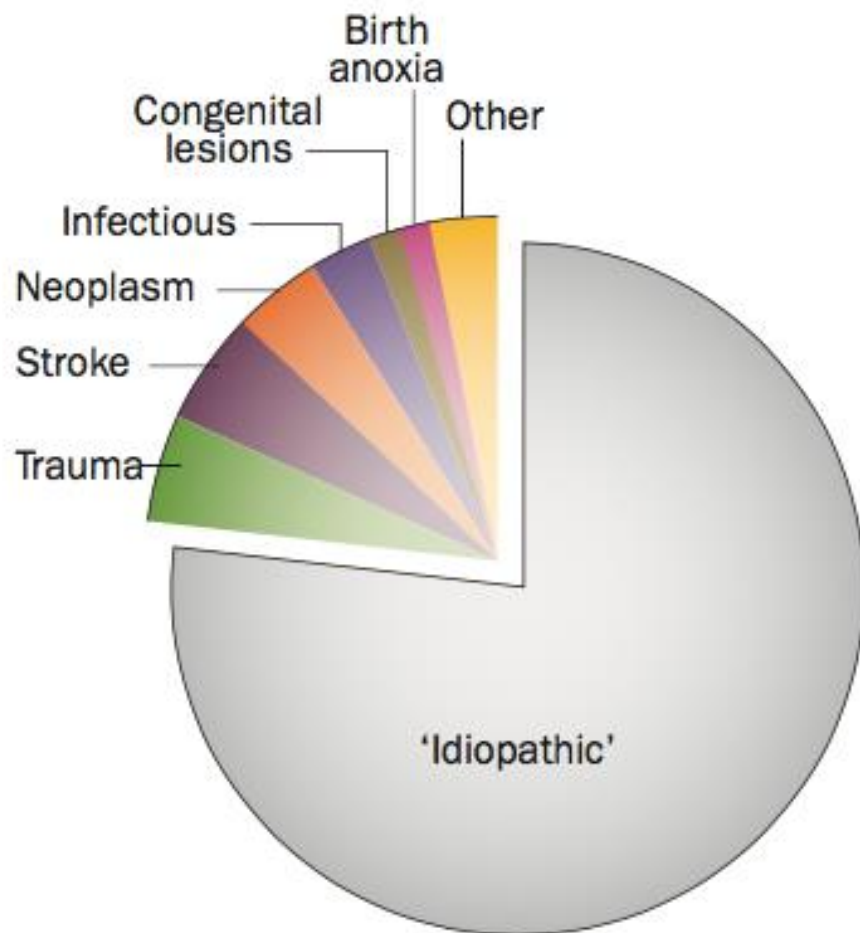




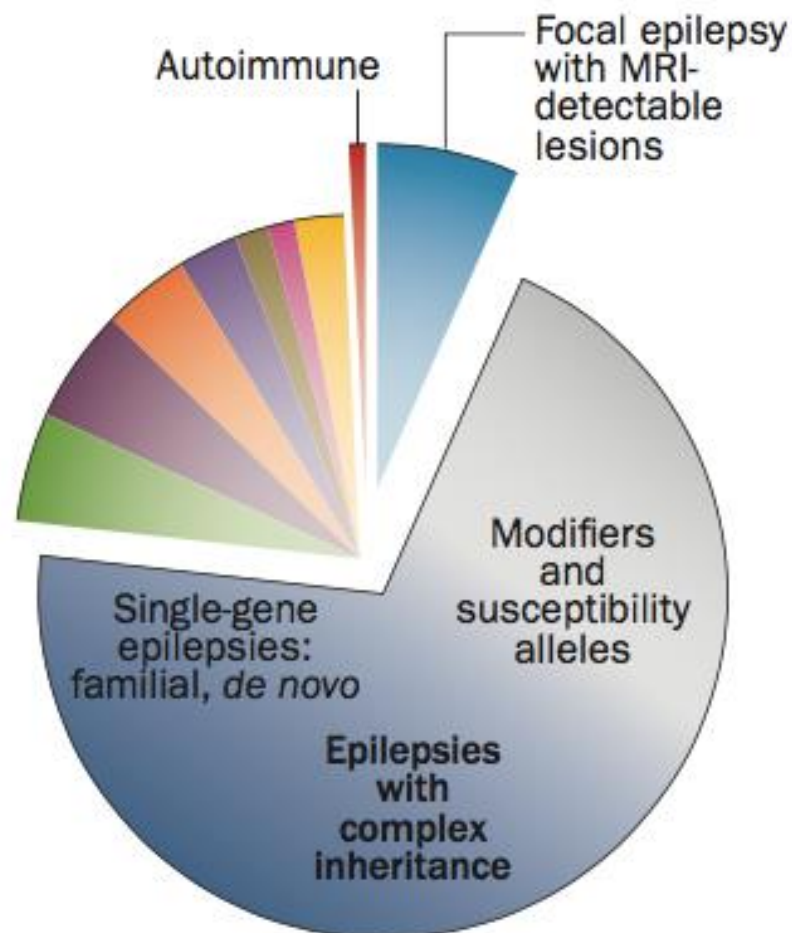
# The hidden genetics of epilepsy—a clinically important new paradigm

Rhys H. Thomas and Samuel F. Berkovic

Thomas, R. H. & Berkovic, S. F. *Nat. Rev. Neurol.* advance online publication 15 April 2014;



1975 (Hauser & Kurland<sup>15</sup>)

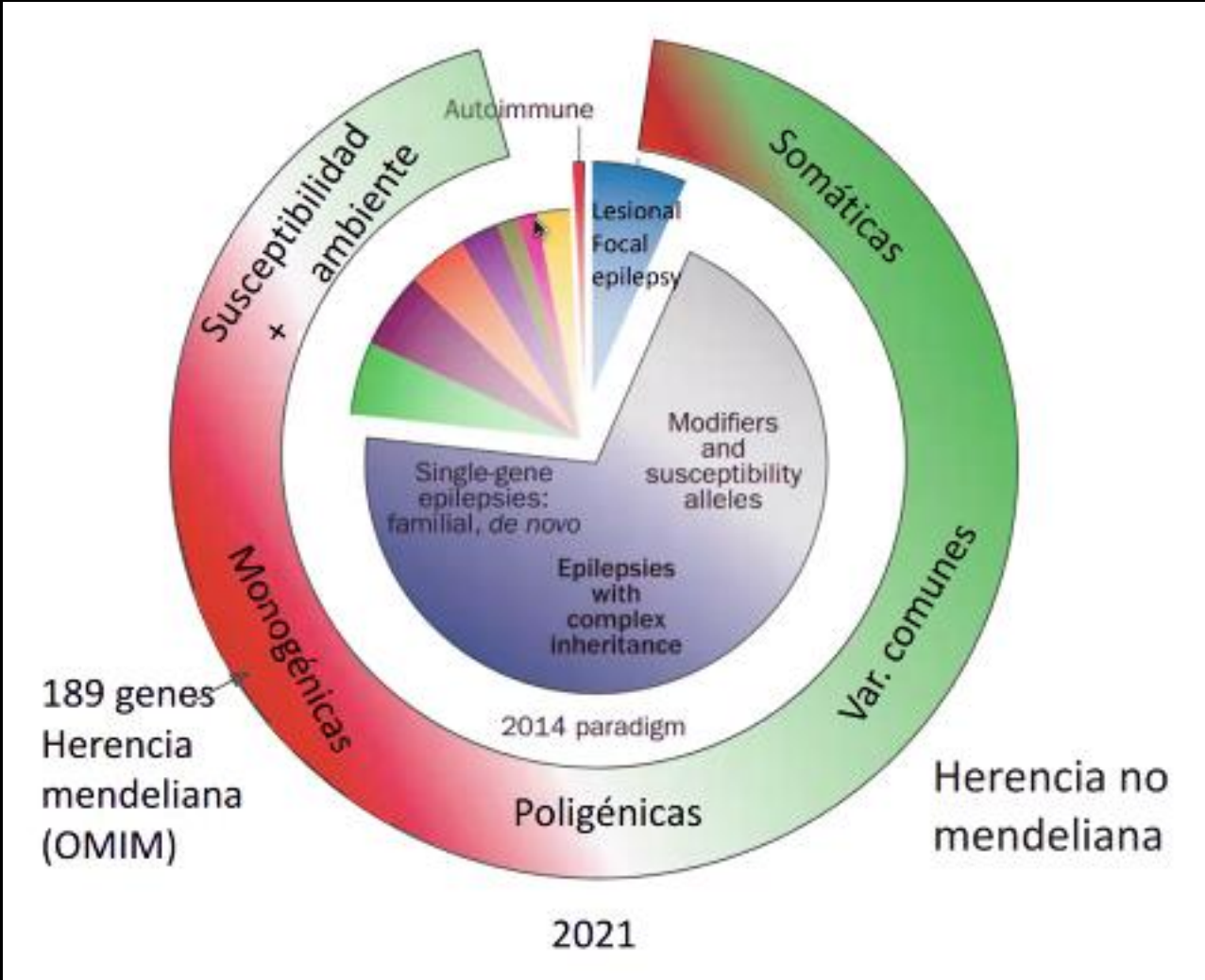
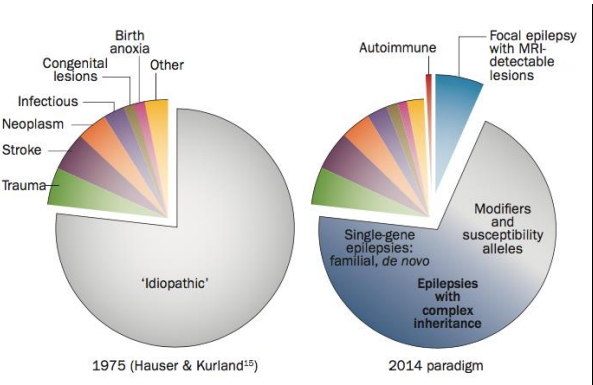
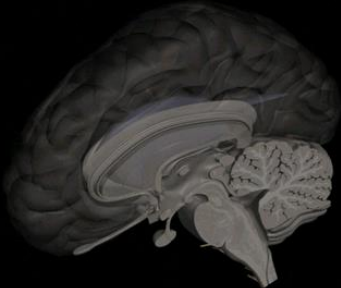


2014 paradigm

# The hidden genetics of epilepsy—a clinically important new paradigm

Rhys H. Thomas and Samuel F. Berkovic

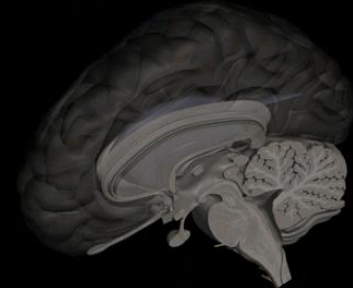
Thomas, R. H. & Berkovic, S. F. *Nat. Rev. Neurol.* advance online publication 15 April 2014;





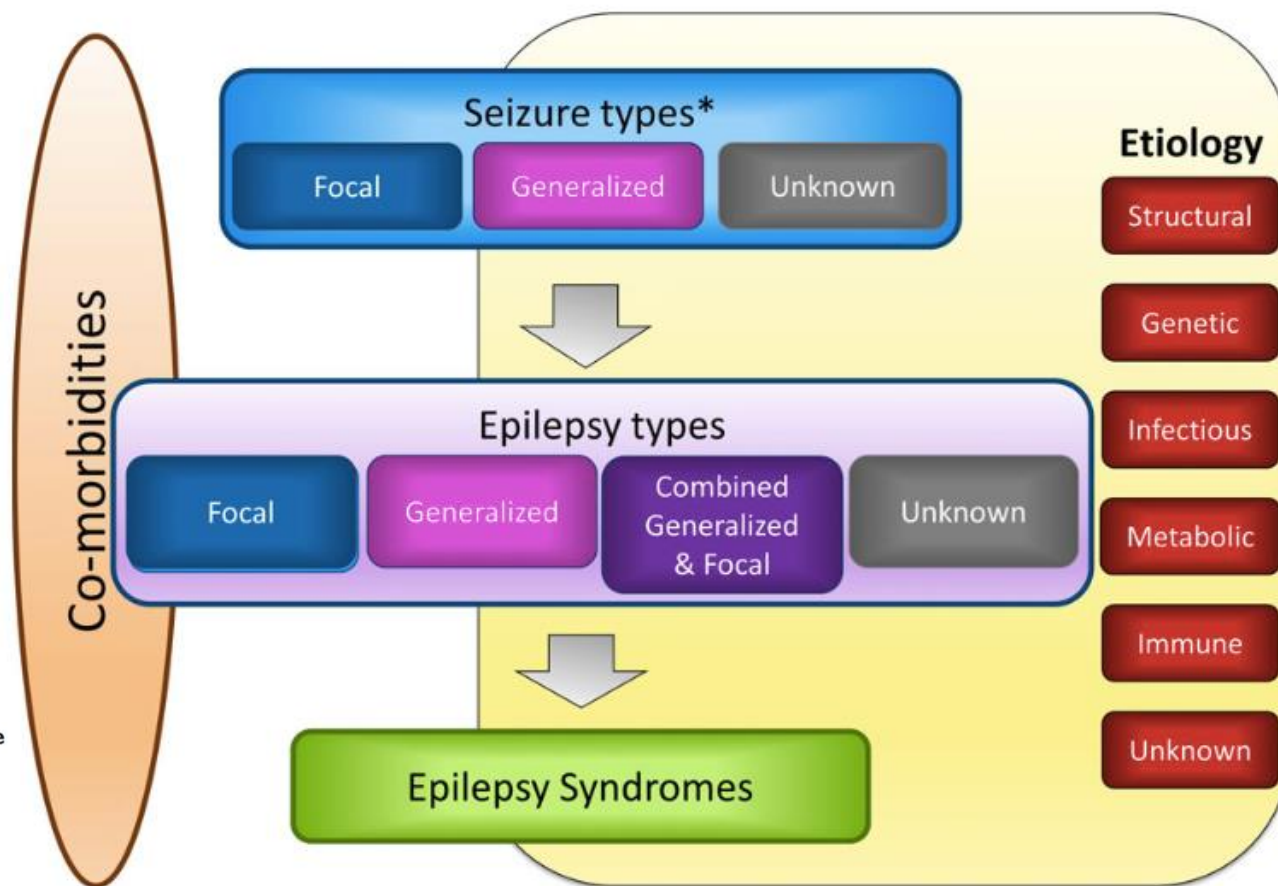
# ¿CÓMO CLASIFICAR UNA EPILEPSIA?

¿QUÉ TIPO DE EPILEPSIA TIENE? CONSIDERACIONES  
ETIOLOGÍA, TRATAMIENTO, PRONÓSTICO



ILAE 2017

## Classification of the Epilepsies



**Figure 1.**  
Framework for classification of the  
epilepsies. \*Denotes onset of seizure.  
*Epilepsia* © ILAE

ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the  
ILAE Commission for Classification and Terminology

<sup>1,2,3</sup>Ingrid E. Scheffer, <sup>4</sup>Samuel Berkovic, <sup>5</sup>Giuseppe Capovilla, <sup>6</sup>Mary B. Connolly,  
<sup>7</sup>Jacqueline French, <sup>8</sup>Laura Guilhoto, <sup>9</sup>Edouard Hirsch, <sup>10</sup>Satish Jain, <sup>11</sup>Gary W. Mathern,  
<sup>12</sup>Solomon L. Moshé, <sup>13</sup>Douglas R. Nordli, <sup>14</sup>Emilio Perucca, <sup>15</sup>Torbjörn Tomson,  
<sup>16</sup>Samuel Wiebe, <sup>17</sup>Yue-Hua Zhang, and <sup>18,19</sup>Sameer M. Zuberi

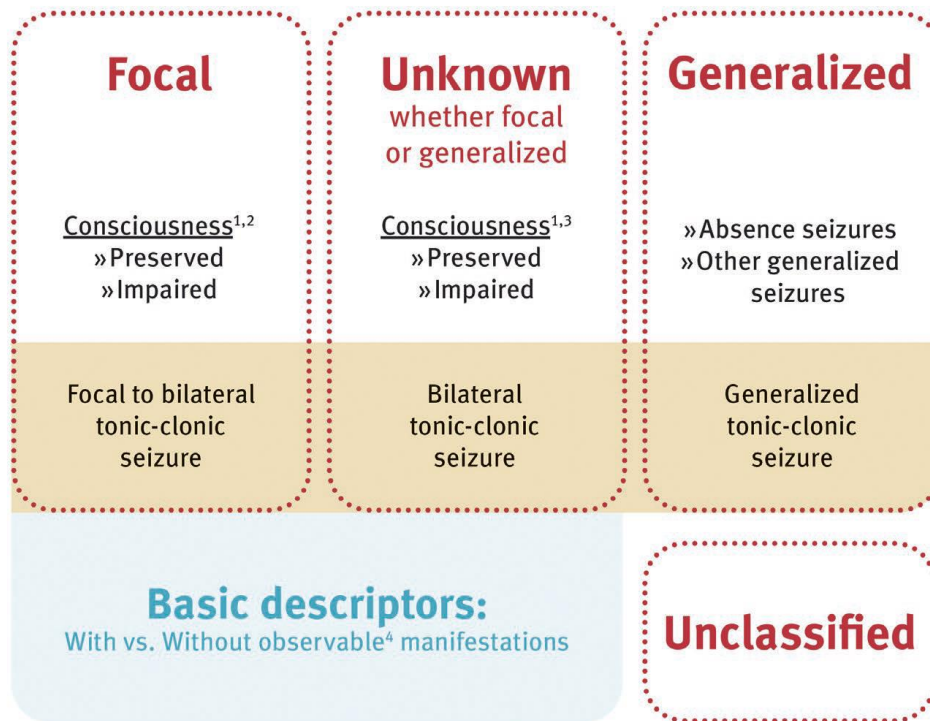
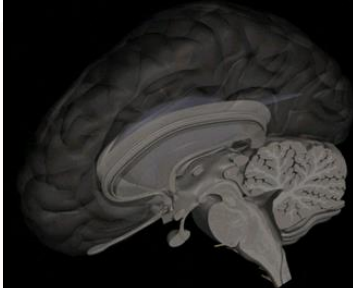
# CRISIS CONVULSIVAS CLASIFICACIÓN ILAE 2025

Received: 19 August 2024 | Revised: 12 February 2025 | Accepted: 14 February 2025  
DOI: 10.1111/epi.18038

SPECIAL REPORT

Epilepsia

Updated classification of epileptic seizures: Position paper  
of the International League Against Epilepsy



1. Operationally defined by awareness and responsiveness.
2. If the state of consciousness is unknown, classify as focal (without specifying the sub-classification)
3. If the state of consciousness is unknown, classify as unknown whether focal or generalized (without specifying the sub-classification)
4. Observable manifestations are readily recognized by an eyewitness. These may be motor, aphasic, autonomic or other (see Table 2). Impaired consciousness qualifies as an observable manifestation.

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

# CRISIS CONVULSIVAS CLASIFICACIÓN ILAE 2025

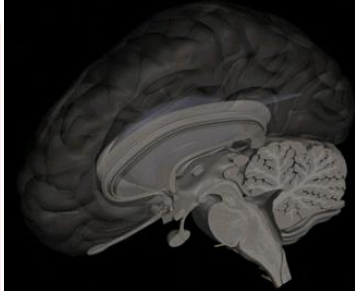
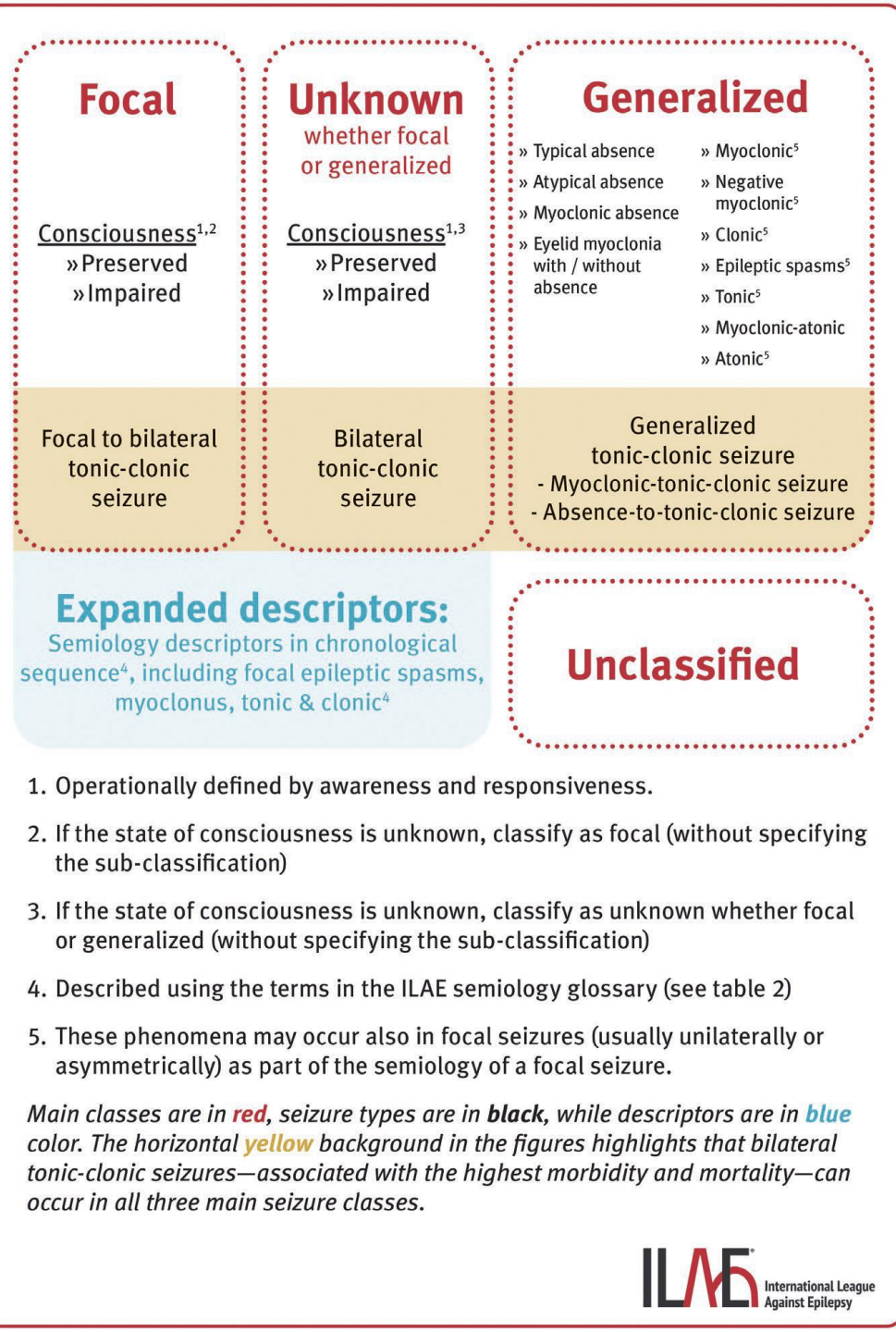
(versión expandida)

Received: 19 August 2024 | Revised: 12 February 2025 | Accepted: 14 February 2025  
DOI: 10.1111/epi.18038

SPECIAL REPORT

Epilepsia

Updated classification of epileptic seizures: Position paper  
of the International League Against Epilepsy





# CRISIS CONVULSIVAS CLASIFICACIÓN ILAE 2025

(descriptores  
semiológicos)

Revised: 19 August 2024 | Revised: 12 February 2025 | Accepted: 14 February 2025  
DOI: 10.1111/epi.18338

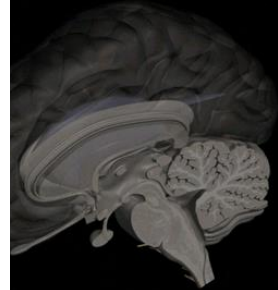
SPECIAL REPORT

Epilepsia

Updated classification of epileptic seizures: Position paper  
of the International League Against Epilepsy

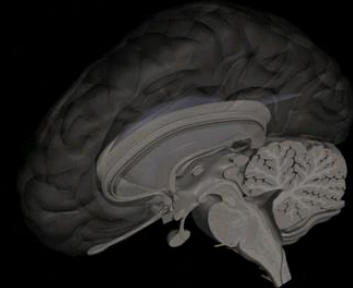
TABLE 2 Descriptors for focal seizures and for seizures unknown whether focal or generalized.

| Somatotopic modifiers                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Side (left, right, bilateral-symmetric, bilateral-asymmetric) + body part                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Semiological features                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| 1. Elementary motor phenomena <sup>a</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 5. Autonomic phenomena <sup>c</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Akinetic</li><li>• Astatic</li><li>• Atonic</li><li>• Clonic</li><li>• Dystonic</li><li>• Epileptic nystagmus</li><li>• Epileptic spasm</li><li>• Eye blinking</li><li>• Eye deviation</li><li>• Gyratory</li><li>• Head orientation</li><li>• Ictal paresis</li><li>• Myoclonic</li><li>• Myoclonic-atonic</li><li>• Epileptic negative myoclonus</li><li>• Tonic (focal tonic, chapeau de gendarme, fencing posture)</li><li>• Tonic-clonic (figure-of-four)</li><li>• Versive</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>• Cardiovascular<ul style="list-style-type: none"><li>○ Ictal asystole</li><li>○ Ictal bradycardia</li><li>○ Ictal tachycardia</li></ul></li><li>• Cutaneous/thermoregulatory<ul style="list-style-type: none"><li>○ Flushing</li><li>○ Piloerection</li><li>○ Sweating</li></ul></li><li>• Epigastric</li><li>• Gastrointestinal<ul style="list-style-type: none"><li>○ Borborygmi</li><li>○ Flatulence</li><li>○ Hypersalivation</li><li>○ Nausea/vomiting</li></ul></li><li>• Polydipsia</li><li>• Sialorrhea</li><li>• Spitting</li><li>• Pupillary<ul style="list-style-type: none"><li>○ Miosis</li><li>○ Mydriasis</li></ul></li><li>• Respiratory<ul style="list-style-type: none"><li>○ Apnea</li><li>○ Choking</li><li>○ Hyperventilation</li><li>○ Hypoventilation</li></ul></li><li>• Urinary<ul style="list-style-type: none"><li>○ Incontinence</li><li>○ Urinary urge</li></ul></li></ul> |
| 2. Complex motor phenomena <sup>a</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 6. Affective (emotional) phenomena <sup>c</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Automatisms<ul style="list-style-type: none"><li>○ Gestural automatisms—distal</li><li>○ Gestural automatisms—genital</li><li>○ Gestural automatisms—proximal</li><li>○ Ictal grasping</li><li>○ Mimic automatisms (gelastic, dacrystic)</li><li>○ Oroalimentary automatisms</li><li>○ Verbal automatisms</li><li>○ Vocal automatisms</li></ul></li><li>• Hyperkinetic behavior</li></ul>                                                                                                  | <ul style="list-style-type: none"><li>• Anger</li><li>• Anxiety</li><li>• Ecstatic/bliss</li><li>• Fear</li><li>• Guilt</li><li>• Mirth</li><li>• Mystic</li><li>• Sadness</li><li>• Sexual</li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| 3. Sensory phenomena <sup>b</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 7. Indescribable aura <sup>b</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Auditory</li><li>• Body-perception illusion</li><li>• Depersonalization</li><li>• Gustatory</li><li>• Olfactory</li><li>• Somatosensory<ul style="list-style-type: none"><li>○ Painful</li><li>○ Nonpainful</li></ul></li><li>• Vestibular/dizziness</li><li>• Visual</li></ul>                                                                                                                                                                                                            | <ul style="list-style-type: none"><li>• Postictal phenomena<ul style="list-style-type: none"><li>○ Autonomic signs</li><li>○ Blindness (hemianopsia or amaurosis)</li><li>○ Confusion</li><li>○ Headache</li><li>○ Language dysfunction</li><li>○ Nose-wiping</li><li>○ Palinacousis</li><li>○ Paresis (Todd's paresis)</li><li>○ Psychiatric signs</li><li>○ Unresponsiveness</li></ul></li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 4. Cognitive and language phenomena <sup>c</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Aphasia</li><li>• Confusion/disorientation</li><li>• Dysmnnesia<ul style="list-style-type: none"><li>○ Amnesia</li><li>○ Déjà vu/déjà vécu/jamais vu/dreamy state/reminiscence</li></ul></li><li>• Forced thinking</li><li>• Other focal cognitive deficits (e.g., anosognosia, apraxia, neglect)</li></ul>                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |

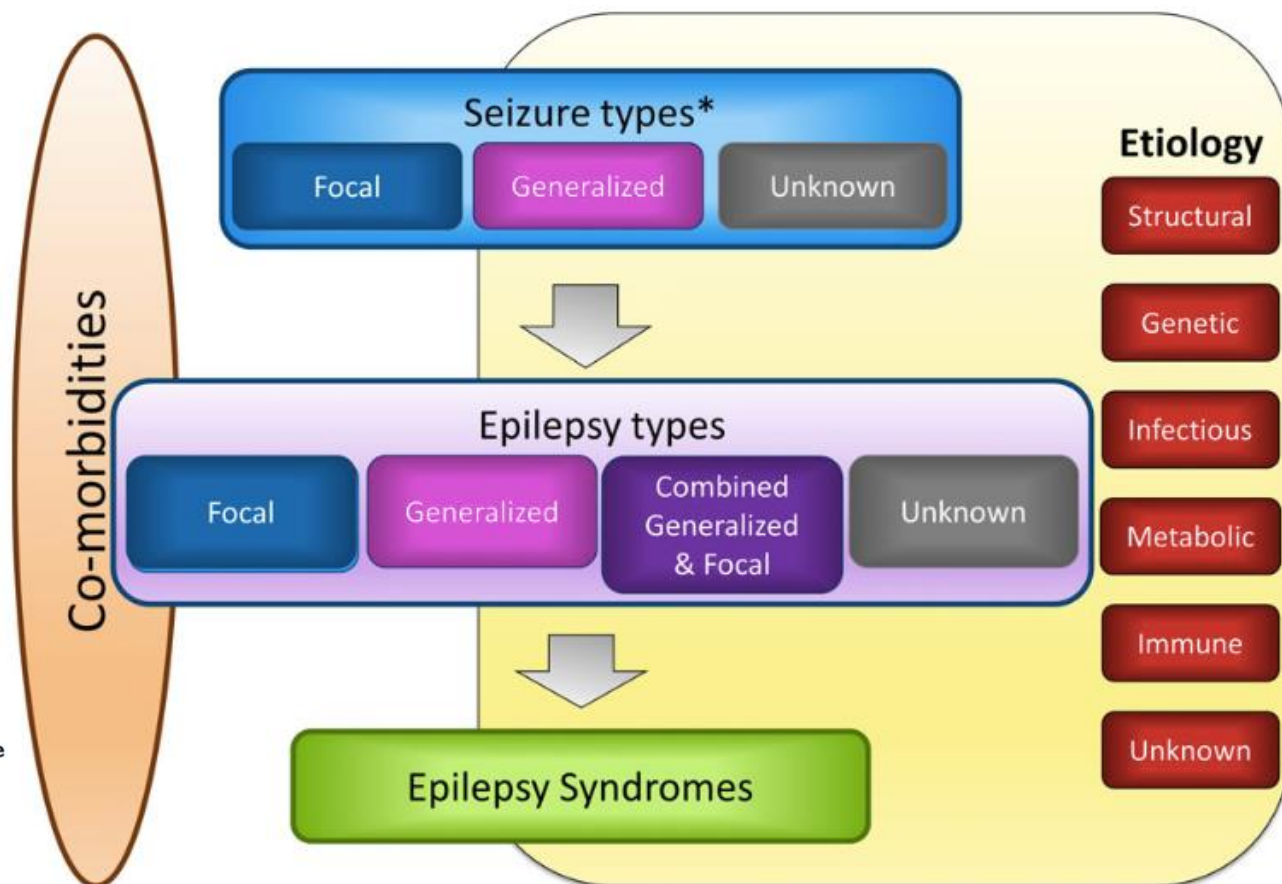




# ¿CÓMO CLASIFICAR UNA EPILEPSIA? ILAE 2017



## Classification of the Epilepsies

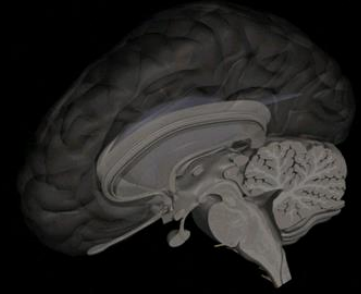


**Figure 1.**  
Framework for classification of the  
epilepsies. \*Denotes onset of seizure.  
*Epilepsia* © ILAE

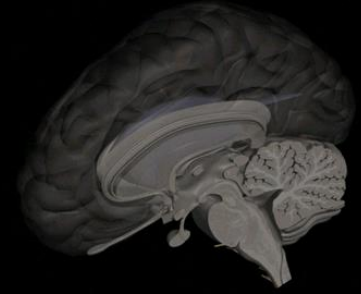
ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the  
ILAE Commission for Classification and Terminology

<sup>1,2,3</sup>Ingrid E. Scheffer, <sup>1</sup>Samuel Berkovic, <sup>4</sup>Giuseppe Capovilla, <sup>5</sup>Mary B. Connolly,  
<sup>6</sup>Jacqueline French, <sup>7</sup>Laura Guilhoto, <sup>8,9</sup>Edouard Hirsch, <sup>10</sup>Satish Jain, <sup>11</sup>Gary W. Mathern,  
<sup>12</sup>Solomon L. Moshé, <sup>13</sup>Douglas R. Nordli, <sup>14</sup>Emilio Perucca, <sup>15</sup>Torbjörn Tomson,  
<sup>16</sup>Samuel Wiebe, <sup>17</sup>Yue-Hua Zhang, and <sup>18,19</sup>Sameer M. Zuberi

## SÍNDROMES EPILÉPTICOS (SÍNDROMES ELECTRO-CLÍNICOS)



- GRUPO DE CARÁCTERÍSTICAS CLÍNICAS, ELECTROENCEFALOGRÁFICAS, IMAGENOLÓGICAS QUE TIENDEN A AGRUPARSE
- A MENUDO SON EDAD-DEPENDIENTE EN SU CLÍNICA EN CUANTO A INICIO Y REMISIÓN
- COMPARTEN CARÁCTERÍSTICAS COMO TIPOS DE CRISIS, DESENCADENANTES, VARIACIÓN HORARIA Y PRONÓSTICO
- PUEDEN TENER DIFERENTES COMORBILIDADES, POR EJEMPLO, DISFUNCIÓN COGNITIVA O PSIQUIÁTRICA
- CLASIFICAR A UN SUJETO EN UN SÍNDROME EPILÉPTICO TIENE IMPLICANCIAS EN ETIOLOGÍAS ASOCIADAS, PRONÓSTICO Y TRATAMIENTO

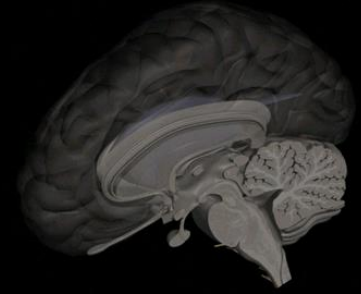


## SÍNDROMES EPILÉPTICOS EN PEDIATRÍA

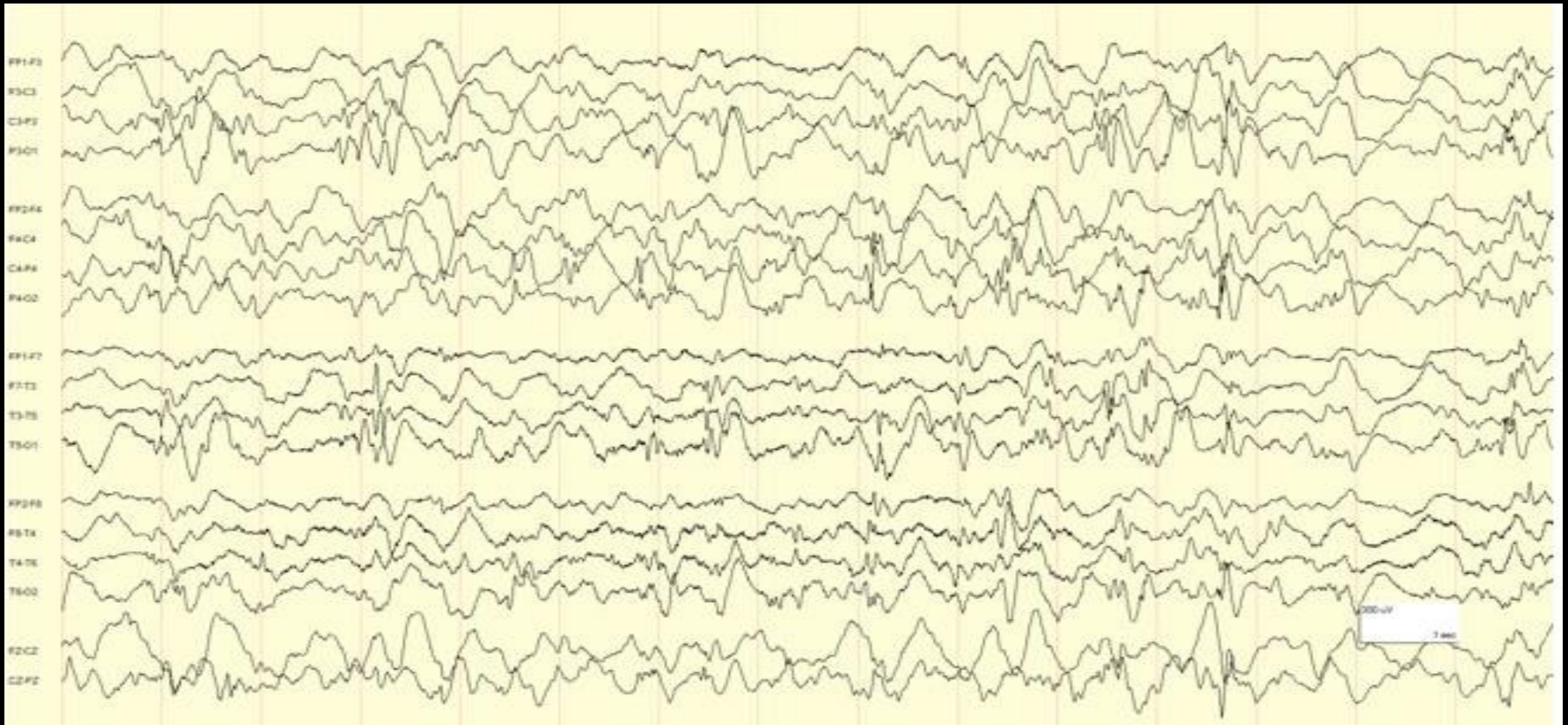
- SÍNDROME DE WEST (ESPASMOS INFANTILES)
- SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT
- AUSENCIAS CLÁSICAS
- EPILEPSIA ROLÁNDICA O BENIGNA DE LA INFANCIA (ESPIGAS CENTRO-TEMPORALES)
- EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

# SÍNDROMES EPILÉPTICOS EN PEDIATRÍA

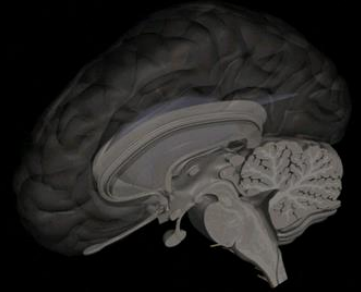
## SÍNDROME DE WEST (ESPASMOS EPILÉPTICOS INFANTILES)



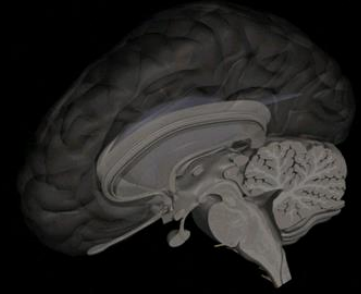
- ESPASMOS EN FLEXIÓN, HIPSARRÍTMIA, RDSM (DETERIORO)
- LACTANTES MENORES: 6-18 MESES
- ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA
- URGENTE DIAGNÓSTICO Y MANEJO PRECOZ (ACTH)







# SÍNDROMES EPILÉPTICOS EN PEDIATRÍA



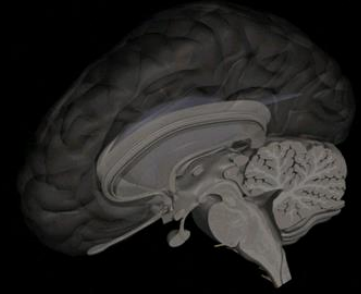
## SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

- PREESCOLARES (3-5 AÑOS)
- CRISIS ATÓNICAS, TÓNICAS, AUSENCIAS
- HABITUALMENTE NIÑOS CON DAÑO NEUROLÓGICO O RDSM PREVIO
- ALTA REFRACTARIEDAD A TRATAMIENTO
- ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA
- ETIOLOGÍA: DAÑO ESTRUCTURAL SNC-GENÉTICA



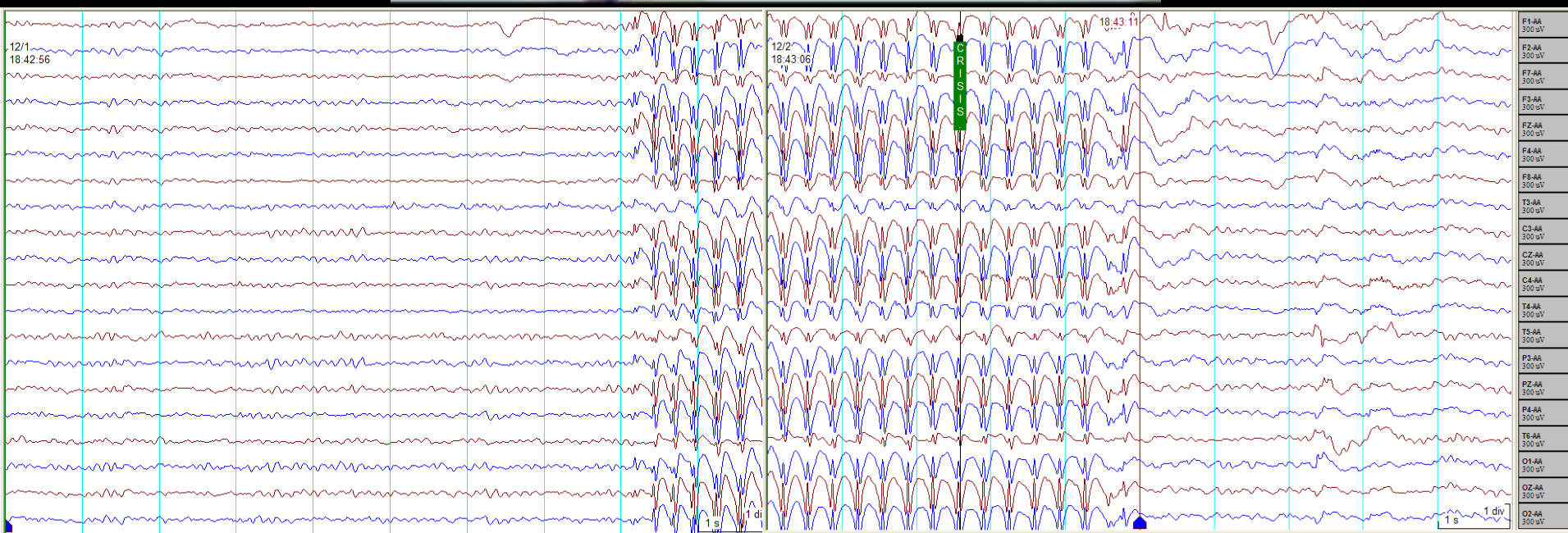
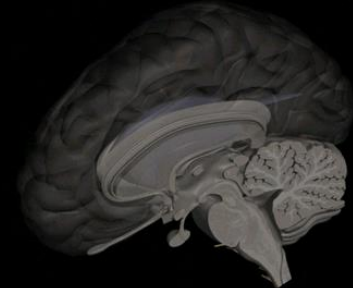


# SÍNDROMES EPILÉPTICOS EN PEDIATRÍA



## AUSENCIAS CLÁSICAS

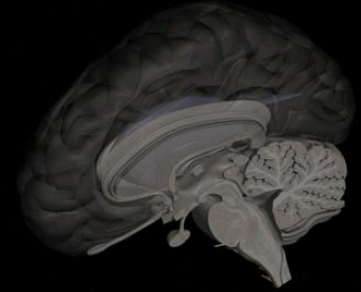
- EPILEPSIA GENERALIZADA DE BASE GENÉTICA
- PREESCOLARES DE 2 A 12 AÑOS (MÁXIMA INCIDENCIA 5-6 AÑOS)
- DECENAS DE EPISODIOS DE DESCONEXIÓN DEL MEDIO
- CRISIS DE SEGUNDOS DE DURACIÓN DE COMPROMISO DE CONCIENCIA
- A VECES RELACIONADAS A PARPADEO Y/O AUTOMATISMOS FACIALES
- SIN CONCIENCIA PERSONAL DE SU OCURRENCIA
- MUCHAS VECES DETECTADAS POR PROFESORES
- HABITUALMENTE SE OBSERVAN EN NIÑOS SANOS Y CON DSM NORMAL
- PATRÓN EEG CARÁCTERÍSTICO
- DESENCADENADAS POR HIPERVENTILACIÓN
- PUEDEN RELACIONARSE A PROBLEMAS DE APRENDIZAJE-CONCENTRACIÓN
- SIN INDICACIÓN DE NEUROIMÁGENES



DESCARGAS ESPIGA-ONDA GENERALIZADAS A 3 HZ ASOCIADA A CLÍNICA DE AUSENCIAS

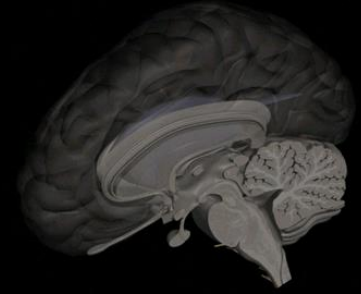
# SÍNDROMES EPILÉPTICOS EN PEDIATRÍA

## EPILEPSIA CON ESPIGAS CENTRO-TEMPORALES (ROLÁNDICA O BENIGNA DE LA INFANCIA)

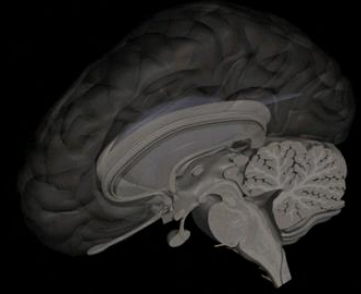


- NIÑOS DE 3-14 AÑOS (MÁXIMO 8-9 AÑOS) CRISIS HEMIFACIALES FRECUENTES EN EL DORMIR (A VECES CRISIS FOCALES O TCG NOCTURNAS)
- CLÁSICAMENTE DEFINIDA COMO AUTOLIMITADA EN UNA EDAD ESPECÍFICA
- HABITUALMENTE OCURRE EN NIÑOS SANOS Y CON DSM NORMAL
- PUEDE RELACIONARSE A ALTERACIONES FUNCIONES EJECUTIVAS
- PATRÓN EEG CARACTERÍSTICO





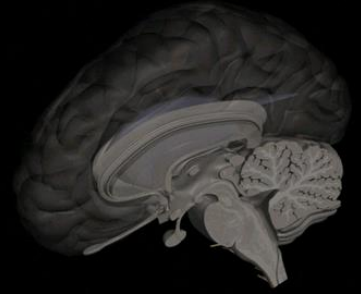
# SÍNDROMES EPILÉPTICOS EN PEDIATRÍA

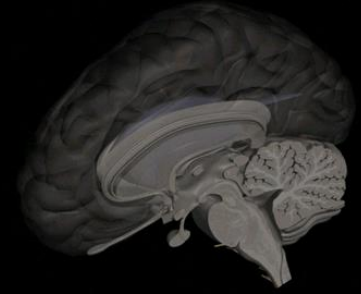


## EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

- UNA DE LAS EPILEPSIAS MÁS FRECUENTES EN JÓVENES Y ADULTOS
- DETERMINADAS GENÉTICAMENTE
- CON TENDENCIA A LA CRONICIDAD
- EL 5% TIENE EL ANTECEDENTE DE EPILEPSIA DE AUSENCIAS EN NIÑEZ
- CRISIS MIOCLÓNICAS Y GENERALIZADAS TÓNICO-CLÓNICAS, AUSENCIAS
- MIOCLONÍAS EVIDENCIADAS MÁS FRECUENTEMENTE AL DESPERTAR
- PATRÓN EEG CARACTERÍSTICO
- INICIO ENTRE LOS 8-15 AÑOS DE EDAD
- FOTOSENSIBILIDAD ES COMÚN
- SUJETOS SANOS, DSM Y NIVEL INTELECTUAL NORMALES
- EXACERBACIÓN POR CIERTOS FÁRMACOS ANTICONVULSIVANTES (CBZ)



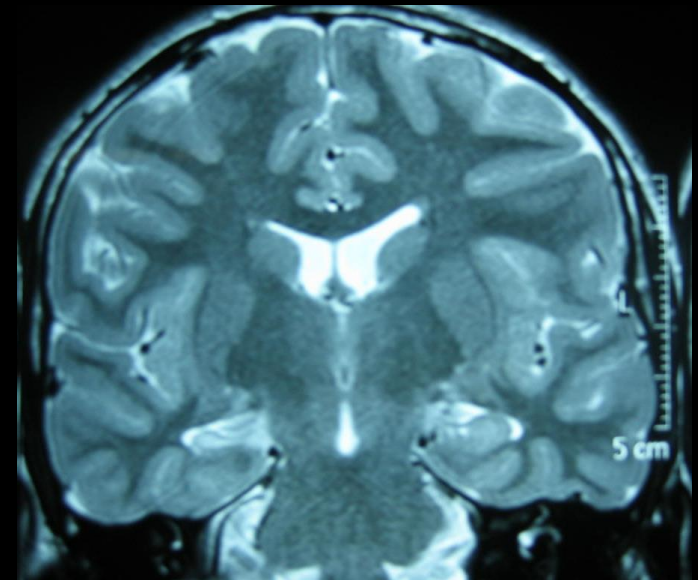
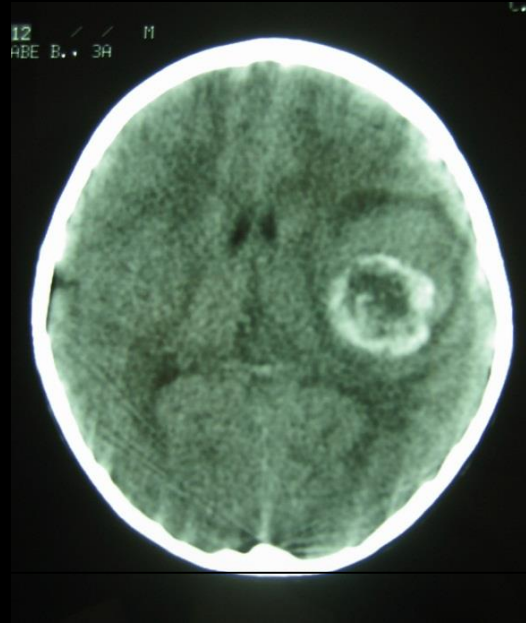
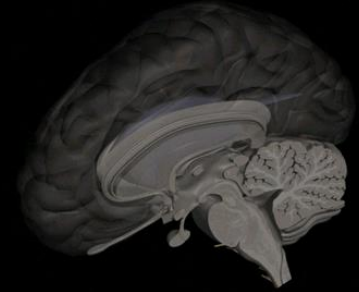




## CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA EPILEPSIA – ESTUDIO

- HISTORIA CLÍNICA DETALLADA
- HISTORIA FAMILIAR
- ANTECEDENTES PERINATALES-DESARROLLO NEUROLÓGICO
- EEG ESTÁNDAR, CON PRIVACIÓN DE SUEÑO (PARCIAL O TOTAL)
- VIDEO-MONITOREO EEG EN CASOS SELECCIONADOS
- HOLTER EEG EN CASOS SELECCIONADOS
- RMN CEREBRAL CON PROTOCOLO DE EPILEPSIA (TAC CEREBRAL)
- PET SCAN?
- EVALUACIONES NEUROPSICOLÓGICAS (WISC-EMOCIONAL-PEDAGÓGICAS)
- EXÁMENES GENERALES
- ESTUDIOS GENÉTICOS
- ESTUDIOS METABÓLICOS (EIM)

## ESTUDIO NEUROIMÁGENES

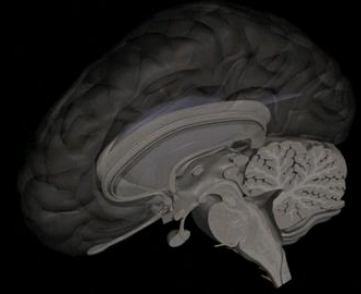


GLIOSIS SUSTANCIA BLANCA POSTERIOR

PROCESO EXPANSIVO HEMISFÉRICO

CORTES CORONALES EN T2 HIPOCAMPOS

# ESTUDIO GENÉTICO EN EPILEPSIA



-CARIOGRAMA

-ESTUDIO DE UN GEN O GRUPO DE GENES ESPECÍFICOS (MLPA-FISH-TEST METILACIÓN)

-PANELES DE EPILEPSIA

--CARIOTIPO MOLECULAR (MICROARRAY CGH)

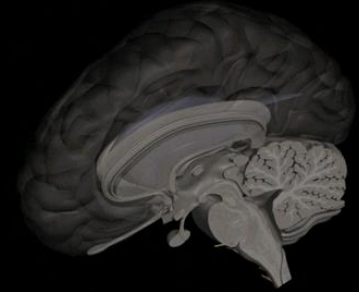
-EXOMA

-CARIOTIPO MOLECULAR + EXOMA

-SECUENCIACIÓN DE EXOMA COMPLETO

-ESTUDIOS DE EXPANSIÓN DE TRIPLETES

# ESTUDIO GENÉTICO EN EPILEPSIA: PANEL DE EPILEPSIA



Name  
Lucas Palacios

DOB  
12.22.2016

Patient Name

DOB  
12.22.2016

Sex  
Male

MRN

Invitae #  
RQ306892

Clinical Team  
Genometrics Chile  
Jovanka Pavlov

Report Date  
03.08.2018

Sample  
Type  
Saliva

Sample Collection Date  
02.14.2018

Sample Accession Date  
02.21.2018

## Test Performed

Sequence analysis and deletion/duplication testing of the 189 genes listed in the results section below.

- Add-on FLNA Gene
- Add-on Genes for Glycine Encephalopathy
- Add-on PTEN Gene
- Add-on Preliminary-evidence Genes for Epilepsy
- Add-on RANBP2 Gene
- Invitae Epilepsy Panel

## Reason for Testing

Diagnostic test for a personal history of disease

## Summary

Positive result. Pathogenic variant identified in **SCN1A**.

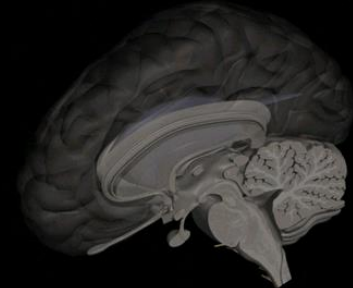
Variants of Uncertain Significance identified in **GLDC, KCNH2 and SCN5A**.

## Clinical Summary

- A Pathogenic variant, c.2593C>T (p.Arg865\*), was identified in **SCN1A**.
  - The **SCN1A** gene is associated with a spectrum of autosomal dominant seizure disorders ranging from simple febrile seizures (MedGen UID: 338959) and genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+) (MedGen UID: 388117) to Dravet syndrome (MedGen UID: 148243) and intractable childhood epilepsy with generalized tonic-clonic seizures (ICE-GTC) (MedGen UID: 148243). Other **SCN1A**-related conditions have been reported (OMIM: 607208).
  - This result is consistent with a predisposition to, or diagnosis of, **SCN1A**-related conditions.
  - **SCN1A**-related conditions are seizure disorders with varying severity and early childhood onset. Febrile seizures are childhood seizures that occur with fever and often resolve by six years of age. GEFS+ is also characterized by febrile seizures; however with GEFS+, both febrile and afebrile seizures may continue throughout an affected individual's lifetime. Dravet syndrome is one of the most severe seizure disorders and is characterized by intractable seizures and usually associated with progressive dementia. ICE-GTC is considered a late-onset Dravet syndrome. Intrafamilial variability in seizure type, persistence, and response to treatment has been documented, as has reduced penetrance (<http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-GEFS.pdf>).
  - Close relatives (children, siblings, and parents) have up to a 50% chance of being a carrier of this variant. More distant relatives may also be carriers. Parental testing may clarify the inheritance of this variant and may inform recurrence risk and risk for other close relatives. Testing for this variant is available.

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

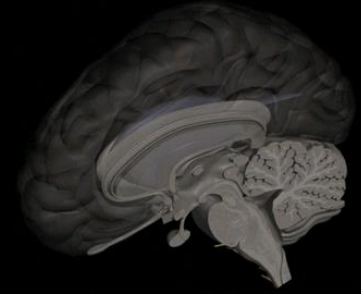
## EPILEPSIA



### ENFRENTAMIENTO CLÍNICO FRENTE A UNA PRIMERA CRISIS CONVULSIVA MANEJO POR MÉDICO GENERAL:

- ABC
  - YUGULAR CRISIS
  - SIEMPRE DESCARTAR EN UN ESCENARIO AGUDO, QUE NO SEA UNA CRISIS PROVOCADA (SINTOMÁTICA): HISTORIA-EXAMEN FÍSICO-EXÁMENES GENERALES-TAC-PL (ESTUDIO LCR: VIRUS-BACT-Ac)-¿ACICLOVIR?¿AB?
  - IDEALMENTE PRIMERA CRISIS, HOSPITALIZAR
- 
- HISTORIA CLÍNICA DETALLADA
  - HISTORIA FAMILIAR COMPLETA
  - ANTECEDENTES PERINATALES-DESARROLLO NEUROLÓGICO
  - EEG ESTÁNDAR, CON PRIVACIÓN DE SUEÑO (PARCIAL O TOTAL)
  - NEUROIMÁGENES
  - EVALUACIÓN POR ESPECIALIDADES





## CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA EPILEPSIA

### ENFRENTAMIENTO CLÍNICO FRENTE A PRIMERA CRISIS CONVULSIVA

- PACIENTE PREVIAMENTE SANO, DSM (N), EXAMEN NEUROLÓGICO (N), EEG Y NEUROIMÁGENES NORMALES: OBSERVAR SIN FÁRMACOS, POSIBILIDAD DE RECURRENCIA DE CRISIS 50%  
**ENTRENAR A FAMILIA EN MANEJO DE CRISIS**  
**EVITAR FACTORES DESENCADENANTES O PREDISPONENTES**
- CLÍNICA ASUMIBLE DENTRO DEL CONTEXTO DE UN SÍNDROME EPILÉPTICO: TRATAMIENTO CON FÁRMACOS ANTI EPILÉPTICOS (FAE)
- PACIENTE EN QUE SE ASUME QUE POR SUS CARÁCTERÍSTICAS DE BASE O HALLAZGOS CLÍNICOS O DE LABORATORIO, TENGA UNA POSIBILIDAD MAYOR DE RECURRIR: INICIO DE TRATAMIENTO CON FAE

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA EPILEPSIA



## ENFRENTAMIENTO CLÍNICO FRENTE A PRIMERA CRISIS CONVULSIVA

- EXÁMENES GENERALES
- ESTUDIO EEG
- NEUROIMÁGENES



DECISIÓN DE INICIO DE  
TRATAMIENTO



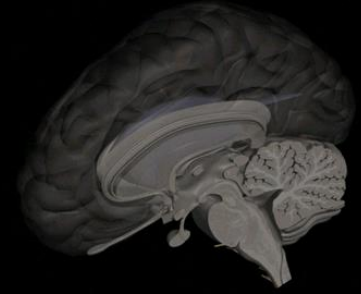
FÁRMACOS ANTIEPILÉPTICOS DOS AÑOS SIN CRISIS Y EEG(N):  
DECISIÓN DE SUSPENSIÓN (2/3 BUENA EVOLUCIÓN)



RECAÍDAS SE DAN MAYORMENTE EN LOS PRIMEROS 6 MESES POSTERIORES A  
SUSPENSIÓN DE FAE:  
RIESGO ACUMULADO DE RECURRENCIA, PRIMER AÑO 25% -SEGUNDO AÑO 29%)



**CRITERIO DE EPILEPSIA CURADA: 10 AÑOS SIN CRISIS Y AL MENOS 5 SIN FAE**



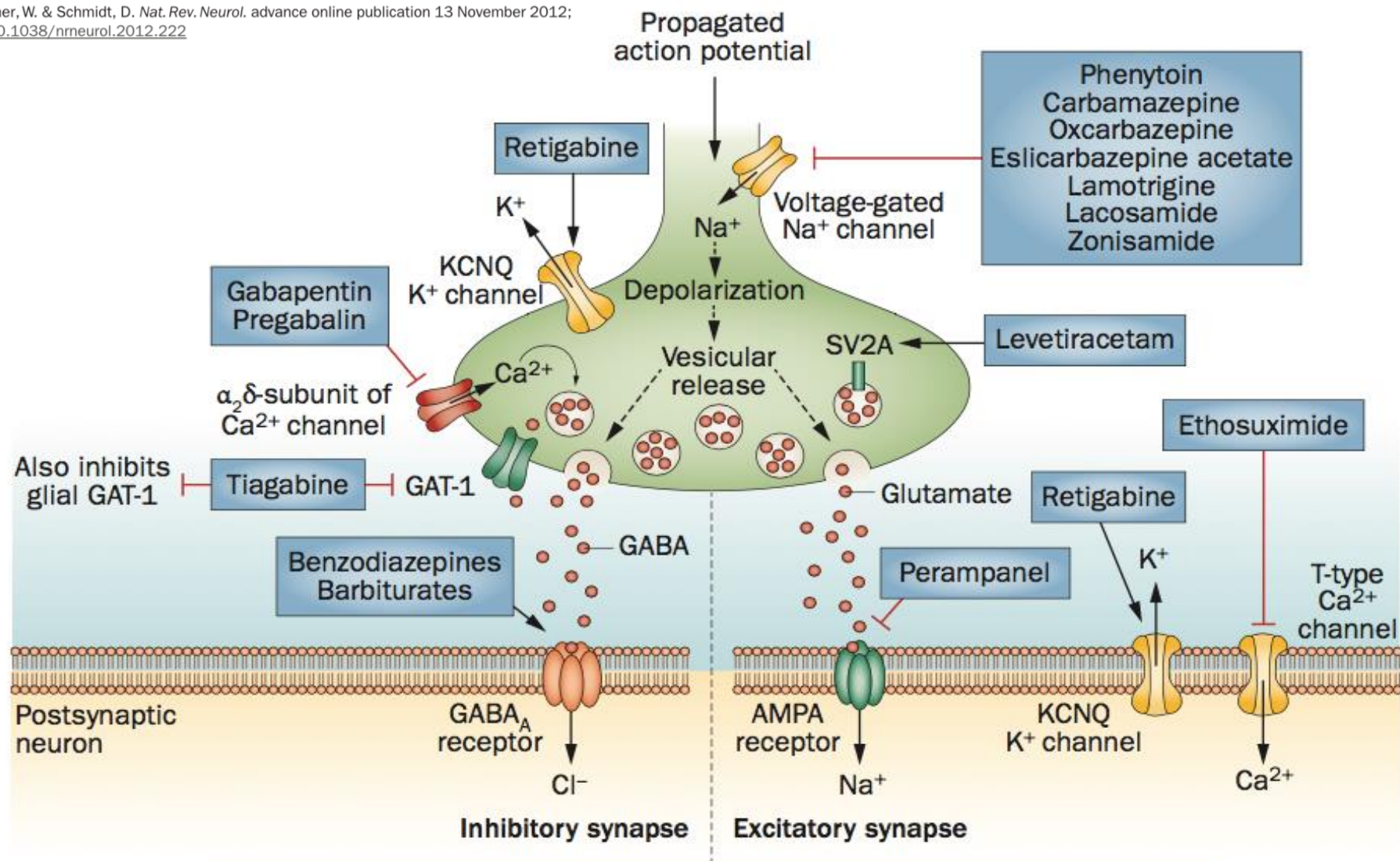
## CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA EPILEPSIA

### EPILEPSIA REFRACTARIA

- CUADRO EPILÉPTICO CON MANTENCIÓN DE CRISIS PESE AL USO CORRECTO DE DOS FÁRMACOS ANTIEPILÉPTICOS (FAE) DE DISTINTO MECANISMO DE ACCIÓN EN LAS DOSIS Y CON LAS INDICACIONES ADECUADAS PARA ESE PACIENTE EN PARTICULAR
- REPRESENTA AL 20-25% DE LOS PACIENTES CON EPILEPSIA

#### OBSERVACIONES:

- CONSIDERAR SIEMPRE EN ESTOS CASOS QUE EL DIAGNÓSTICO DE EPILEPSIA NO SEA CORRECTO Y ESTEMOS TRATANDO CON FAE OTRO TIPO DE CUADRO
- REQUIERE DERIVACIÓN Y MANEJO EN CENTRO DE REFERENCIA EN EPILEPSIA

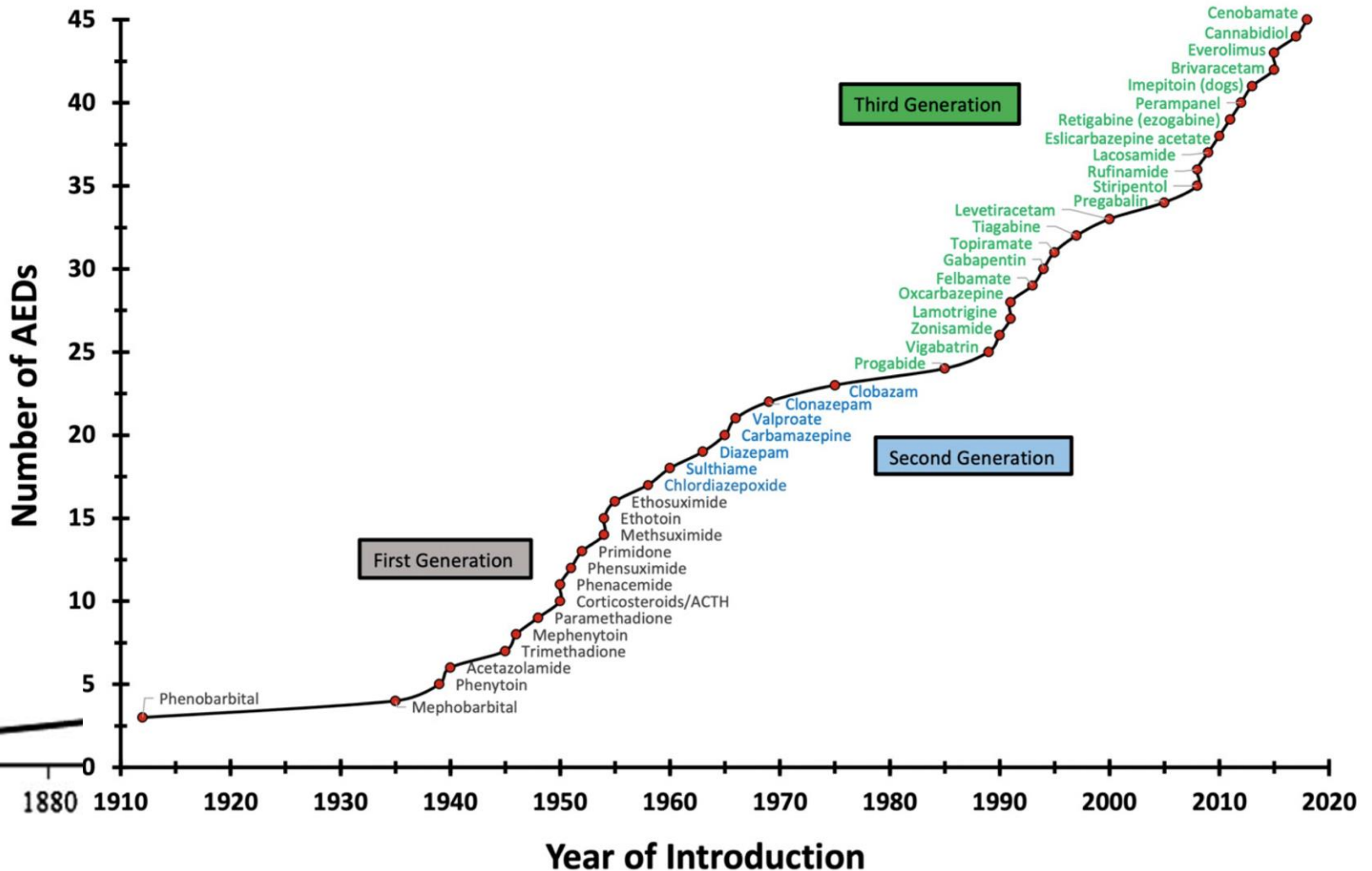
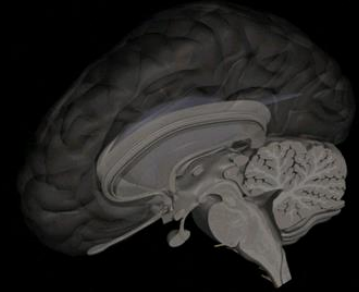


*Not illustrated:*

- Vigabatrin → ↓ GABA degradation
- and drugs with multiple mechanisms:
- Valproate → ↑ GABA turnover, ↓ Na<sup>+</sup> channels, ↓ NMDA receptors
- Topiramate → ↓ Na<sup>+</sup> channels, ↓ AMPA/kainate receptors, ↑ GABA<sub>A</sub> receptors
- Felbamate → ↓ Na<sup>+</sup> channels, ↑ GABA<sub>A</sub> receptors, ↓ NMDA receptors

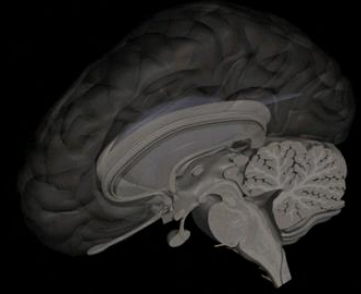
# DESARROLLO DE FÁRMACOS ANTICONVULSIVANTES

Sarah Elmer, and Doodipala Samba Reddy J Pharmacol  
Exp Ther 2022;381:188-196



# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## EPILEPSIA: FÁRMACOS ANTIEPILÉPTICOS



- FENOBARBITAL (depresión respiratoria)
- FENITOINA (vo **NO** en Pediatría, arritmias)
- CARBAMAZEPINA (agrava mioclonías, ↓ Na)
- ÁCIDO VALPROICO (hepatotox, teratóg)
- PRIMIDONA
- ETOSUXIMIDA
- CLOBAZAM
- CLONACEPAM
- GABAPENTINA
- LAMOTRIGINA (alergia)
- OXCARBAMAZEPINA (idem CBZ)
- TOPIRAMATO (litiasis)
- LACOSAMIDA
- LEVETIRACETAM (psicosis, irritabilidad)
- VIGABATRINA
- ACTH
- PREGABALINA
- PERAMPANEL
- SULTIAME
- STIRIPENTOL
- RUFINAMIDA



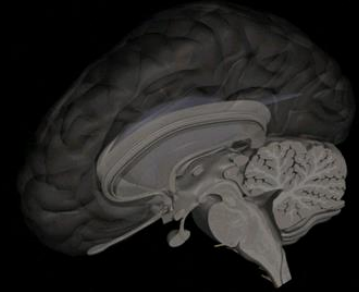
### CONCEPTOS GENERALES:

- INSTALACIÓN LENTA
- SUSPENSIÓN LENTA
- CONOCER EFECTOS ADVERSOS
- NIVELES PLASMÁTICOS
- MONITOREO CLÍNICO-LABORATORIO
- REACCIONES ADVERSAS
- RIESGOS TERAPIAS ASOCIADAS
- REACCIONES IDIOSINCRÁTICAS

**PRIMER FAE: CONTROL CRISIS 50%**  
**SEGUNDO FAE: CONTROL CRISIS 63%**  
**TERCER-CUARTO FAE: PLUS 3-4%**



# TRATAMIENTOS DISPONIBLES EPILEPSIA 2022

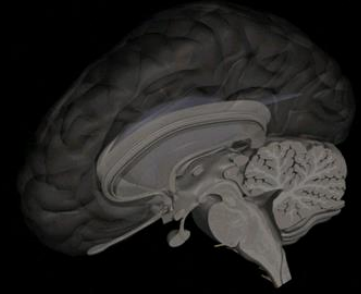


- a. Acetazolamide (Diamox, Diamox Sequels)
- b. ACTH
- c. Brivaracetam (Briviact)
- d. Cannabidiol (Epidiolex)
- e. Carbamazepine (Carbatrol, Epitol, Equetro, Tegretol, Tegretol XR)
- f. Clobazam (Onfi, Frisium)
- g. Clonazepam (KlonoPIN)
- h. Eslicarbazepine acetate (Aptiom)
- i. Ethosuximide (Zarontin)
- j. Felbamate (Felbatol)
- k. Immunoglobulins
- l. Lacosamide (Vimpat)
- m. Lamotrigine (Lamictal)
- n. Levetiracetam (Keppra, Roweepra, Spritam)
- o. Nitrazepam
- p. Oxcarbazepine (Oxtellar XR, Trileptal)
- q. Perampanel (Fycompa)
- r. Phenobarbital (Solfoton, Luminal)
- s. Phenytoin (Dilantin, Phenytek)
- t. Prednisone (Rayos, Sterapred, Deltasone)
- u. Pyridoxine (Vitamin B6, Vitelle Nestrex, Pyridoxal 5'-Phosphate)
- v. Retigabine (Potiga)
- w. Rufinamide (Banzel)
- x. Steroids
- y. Stiripentol (Diacomit)
- z. Sulthiame
- aa. Topiramate (Topamax, Qudexy XR Sprinkle, Topamax Sprinkle, Trokendi XR, Topiragen)
- bb. Valproate
- cc. Vigabatrin (Sabril, Vigadrone)
- dd. Zonisamide (Zonegran)
- ee. Atkins diet
- ff. Casein free diet
- gg. Gluten free diet
- hh. Ketogenic diet
- ii. Corpus callosotomy
- jj. Gamma knife radiosurgery
- kk. Hemispherectomy
- ll. Lobectomy
- mm. Resection surgery
- nn. Subpial transection
- oo. Vagal nerve stimulator (VNS) surgery

# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

## EPILEPSIA

### TERAPIAS NO FARMACOLÓGICAS

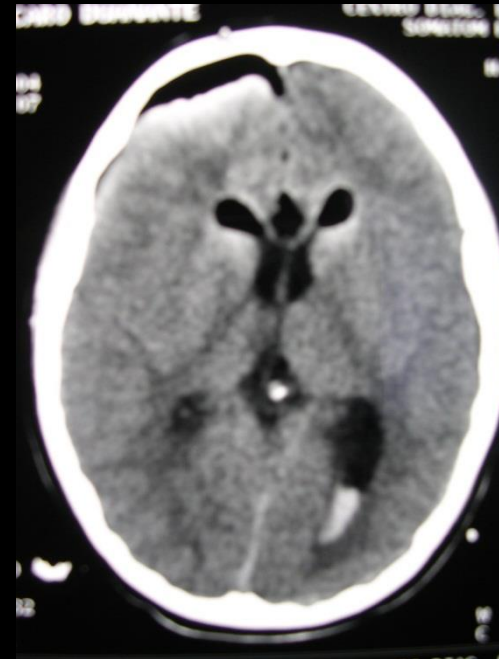


-DIETA CETOGÉNICA

-CIRUGÍA DE LA EPILEPSIA

-ESTIMULADOR VAGAL

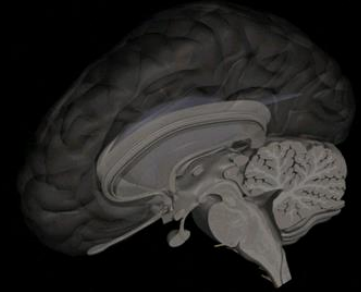
-BIO-FEEDBACK



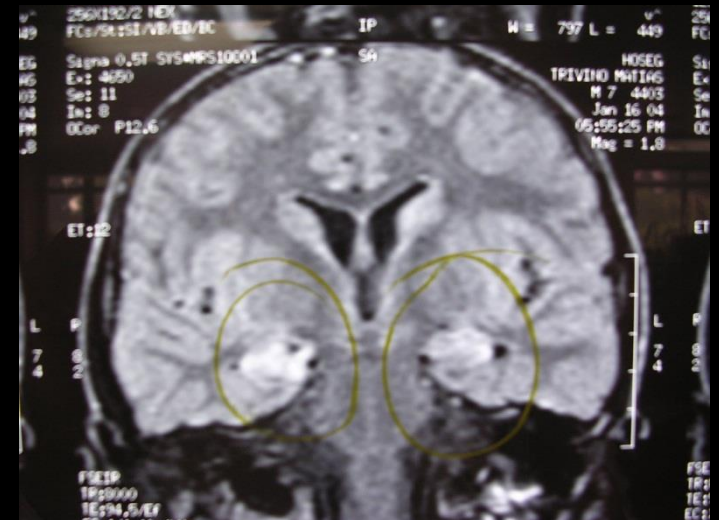
# CRISIS CONVULSIVAS EN LA INFANCIA

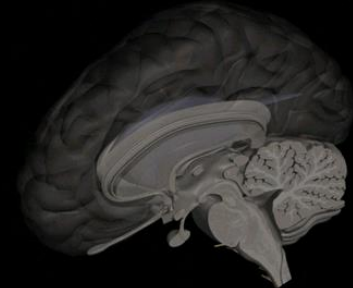
## EPILEPSIA

## SECUELAS



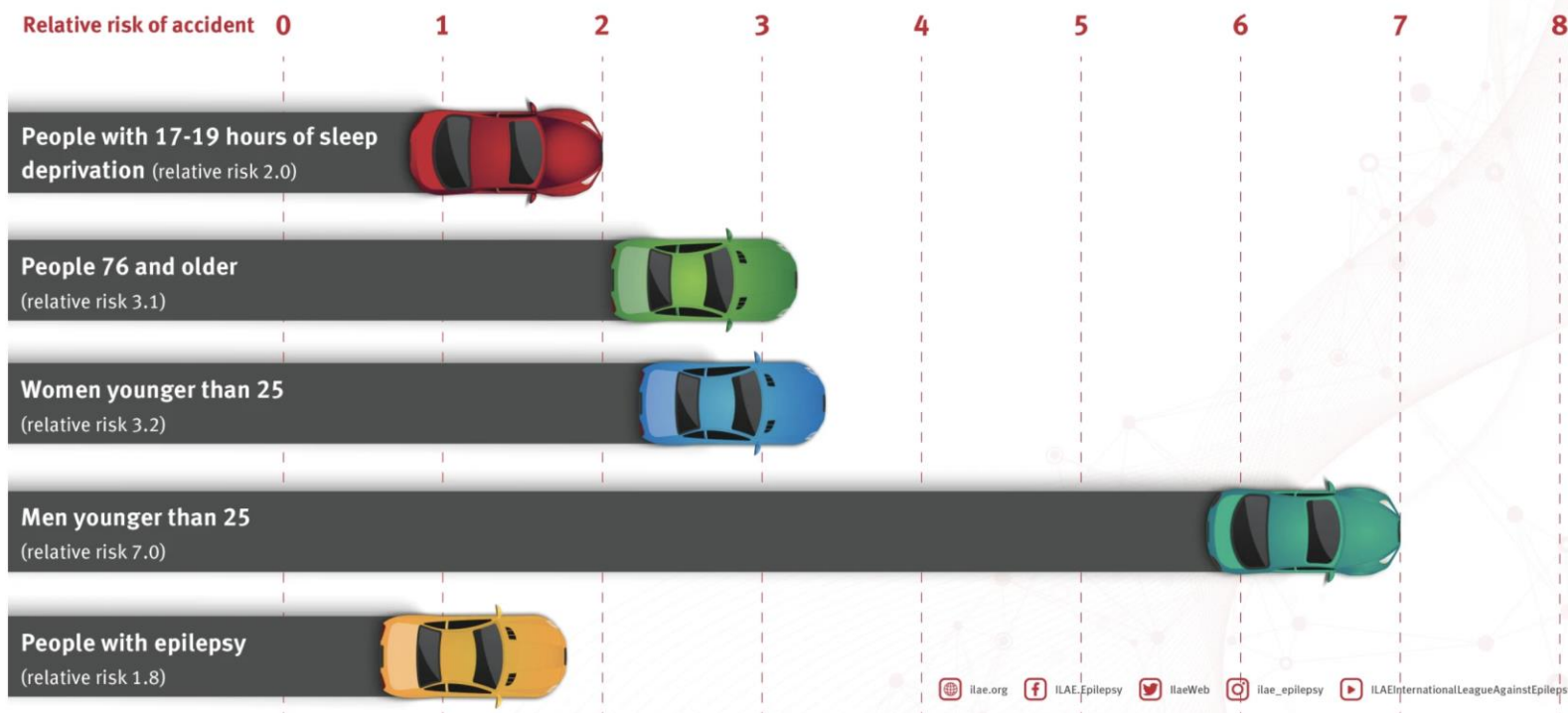
- MUERTE
- SUDEP
- DAÑO NEUROLÓGICO
- DETERIORO INTELECTUAL
- ESTIGMA SOCIAL
- COMPROMISO AUTOESTIMA-VIVENCIA
- ”MALCRIANZA”
- COMPROMISO CAPACIDADES APRENDIZAJE
- PSICOPATOLOGÍA
- SOCIO-ECONÓMICAS



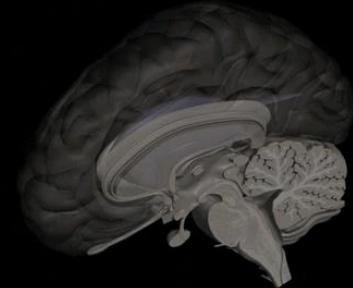


## Relative risk of having a traffic accident, compared with general population

Source: Belgian Traffic Bureau, 2001



Source: Belgian Traffic Bureau, 2001



## International League Against Epilepsy

*Working toward a world where no person's life is limited by epilepsy*



### > Overview

Welcome **pguerra!**

Logout

#### Overview

Video Help

Give Feedback

Seizure Classification

Generalized seizures ▶

Focal seizures ▶

Focal/Generalized ▶

Epilepsy syndromes

Neonatal/Infantile ▶

Childhood ▶

Adolescent/Adult ▶

Variable Age ▶

Epilepsies by Etiology

Genetic ▶

Structural ▶

Metabolic ▶

Immune ▶

Infectious ▶

Unknown ▶

Unclassified epilepsies

Epilepsy imitators

## EpilepsyDiagnosis.org

The ILAE Commission on Classification and Terminology welcomes you to EpilepsyDiagnosis.org, a cutting edge online diagnostic manual of the epilepsies.

### Goal

The goal of ***epilepsydiagnosis.org*** is to make available, in an easy to understand form, latest concepts relating to seizures and the epilepsies. The principle goal is to assist clinicians who look after people with epilepsy anywhere in the world to diagnose seizure type(s), diagnose epilepsy syndromes and define the etiology of the epilepsy. The site is principally designed for clinicians in primary and secondary care settings caring for people with epilepsy and we hope will also serve as a useful teaching aid.

### Structure

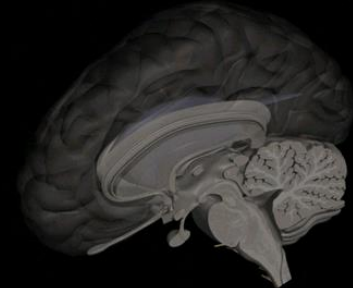
The structure of this site reflects the importance of seizure type, syndrome, and etiology in clinical practice. On this website, you will find current classification concepts for seizures, with their clinical features, video examples, EEG correlate, differential diagnosis and related epilepsy syndromes. Epilepsy syndromes are detailed by their clinical features, seizure types, EEG, imaging and genetic correlates and differential diagnoses. The site includes sections on etiologies of epilepsies and epilepsy imitators with cross-referencing between these sections and seizure and syndrome sections.

### Definition of epilepsy

Epilepsy is a disease of the brain defined by any of the following conditions:

- At least two unprovoked (or reflex) seizures occurring more than 24 hours apart
- One unprovoked (or reflex) seizure and a probability of further seizures similar to the general recurrence risk (at least 60%) after two unprovoked seizures, occurring over the next 10 years
- Diagnosis of an epilepsy syndrome





29 de Mayo, 2017



vimeo



SEDES



CONTACTO



600 300 1515 - (+56) 22699 2288



NOSOTROS

SERVICIOS

BENEFICIOS

SEDES

ACTIVIDADES

CURSOS

INFO MÉDICOS

EPILEPSIAS

LISTA DE MEDICAMENTOS ▾

- CONSULTA DE MEDICAMENTOS
- AGOTADOS, DISCONTINUADOS
- INCORPORADOS

MEDICAMENTOS SUJETOS A >  
CONTROL DE SALDO

CÓDIGOS DE PSICOTRÓPICOS

SOLICITUD DE INSCRIPCIÓN >  
MÉDICA

SOLICITUD DE RECETARIOS >

ENLACES MÉDICOS >

EVENTOS CIENTÍFICOS >

PLAN ESTRATÉGICO DE >  
ACCIÓN DE EPILEPSIA

CENTRO DE >  
DOCUMENTACIÓN

## Info Médicos

# Lista de Medicamentos



La Liga Chilena contra la Epilepsia cuenta con la mayoría de los antiepilepticos existentes en el país y otros medicamentos de uso neurológico y psiquiátrico para las personas con epilepsia y la comunidad en general.

Busque su medicamento [aquí](#).

Para **mayor información** llame al teléfono (56) 226967281 o al 600 300 1515 (desde Regiones).

[Pinche aquí para una lista de medicamentos en pdf](#)



