

## Casos Clínicos

# Epilepsia Ausencia con Mioclonías Palpebrales o Síndrome de Jeavons: Caso Clínico

**Dra. Perla David G**

*Unidad de Neurología, Hospital Dr. Exequiel González Cortés*

**Dra. Carmen Quijada G.**

*Servicio de Neuropsiquiatría, Hospital Clínico San Borja Arriarán*

Se presenta el caso de una niña de 9 años producto de primer embarazo de una madre con epilepsia no controlada después de múltiples tratamientos antiepilépticos, quien suspendió el tratamiento anticonvulsivante 3 meses antes del inicio del embarazo. La paciente es hija única de padres no consanguíneos, y nació por parto normal después de un embarazo fisiológico. No tiene antecedentes mórbidos de importancia y su desarrollo psicomotor fue normal.

A los 8 años comienza a presentar breves y súbitas alteraciones de conciencia que gradualmente se hacen múltiples durante el día y se asocian a deterioro de su rendimiento escolar, motivo por el cual su madre consulta. Su examen segmentario y el examen neurológico son normales

Se plantea como diagnóstico sindromático una epilepsia ausencia de la niñez y se solicita electroencefalograma (EEG) que muestra poli espigas y poli punta onda lenta difusa 3 a 6 Hz. Por las características del EEG se efectúa Monitoreo TV EEG que muestra que las alteraciones descritas en el EEG ocurren durante el cierre palpebral y en sala iluminada, que no se presentan al realizar la maniobra en la oscuridad, y que son precipitadas o aumentadas con la hiperventilación y la foto estimulación manteniéndose con el trazado electroencefalográfico basal normal (Figuras 1 y 2).

Se plantea el diagnóstico de epilepsia ausencia con mioclonías palpebrales (EAMP) por las características electro clínicas y se solicita Tomografía Axial Computarizada (TAC) y Resonancia Magnética (RM) de cerebro que resultan normales (1-6). Se indica Ácido Valproico (AV) 30 mg/Kg/día logrando niveles plasmáticos terapéuticos, manteniéndose sin crisis aparentes durante 3 meses. Por recaída de las crisis que se repetían múltiples veces en el día se aumenta la dosis de AV hasta 50 mg/Kg./día llegando a niveles plasmáticos supramáximos en monoterapia.

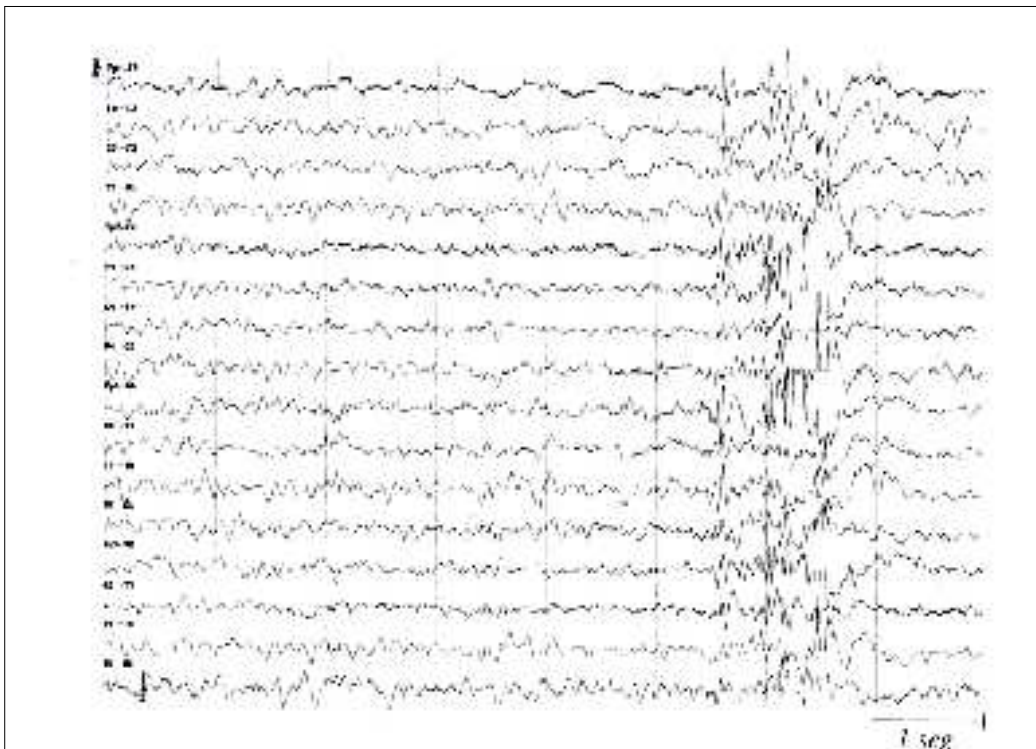
Por persistir las crisis después de 3 meses con este esquema se agrega etosuximida la que se debe suspender por intolerancia gástrica después de quince días de tratamiento asociado. Se indica entonces lamotrigina (0,2 mgrs/kg/peso) y uso de lentes polarizados por la asociación a fotosensibilidad con lo que desaparecen sus crisis y lleva una vida normal hasta la fecha.

La madre de la paciente no recibe fármacos antiepilépticos y aunque presenta crisis similares no desea tratarse porque estas crisis son poco frecuentes y muy breves.

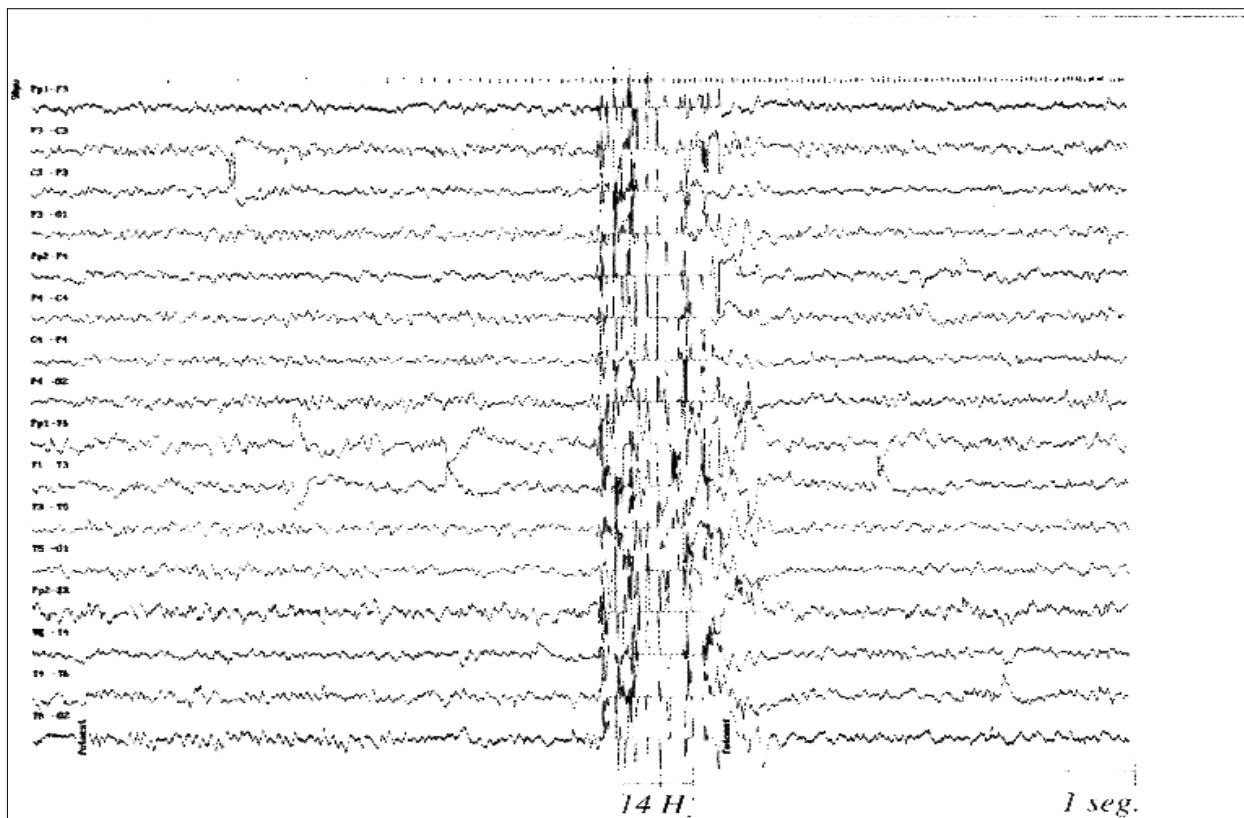
## COMENTARIO

Las manifestaciones clínicas de nuestra paciente y sus antecedentes personales y familiares, junto a sus manifestaciones clínicas y especialmente las de su EEG y monitoreo EEG-TV son características. Este es un síndrome especial cuya inclusión como síndrome independiente se encuentra en revisión en la nueva clasificación internacional de la ILAE.

El diagnóstico EAMP es fácil por las características de las mioclonías palpebrales. Sin embargo estas son a menudo subdiagnosticadas y diagnosticadas erróneamente como tics faciales. El diagnóstico debe sospecharse por la presencia de fotosensibilidad, su asociación con ausencias y con un EEG con descargas generalizadas que son gatilladas sólo durante el cierre ocular en condiciones de iluminación ambiental natural. Esta asociación de cierre ocular rítmico de corta duración con escaso compromiso de conciencia, que ocurre en concordancia con el cierre ocular, especialmente en condiciones de iluminación adecuada y su desaparición con la oscuridad aún con cierre ocular, la llevan a su distinción como un síndrome especial. Se le denomina Síndrome de Jeavons en honor a quien la describió como una entidad electro clínica en 1971.



**Figura 1. Hiperventilación**



**Figura 2. Fotoestimulación**

A diferencia de otras epilepsias fotosensibles la EAMP tiene el carácter distintivo de ser más reactiva al cierre ocular que al estímulo fótico como factor de gatillo de crisis. Sin embargo el cierre ocular requiere de luminosidad ambiental y es inefectivo al realizar la maniobra de cierre ocular en la oscuridad, lo que puede explicar que la luminosidad habitual del ambiente gatille las crisis en estos pacientes, hecho que debe ser buscado en la historia clínica. Por ser un síndrome de alta resistencia al tratamiento. En caso de reaparición de crisis la terapia de elección será el tratamiento asociado de AV con lamotrigine (LTG), clonazepam (CNZP) o clobazam (CBZ).

#### EPIDEMIOLOGIA

La prevalencia de la EAMP es 2,7% en los pacientes epilépticos adultos y dentro de las epilepsias generalizadas idiopáticas su prevalencia es de un 12.9% (Giannakodimos, Panayiotopoulos, 1996)

#### ETIOPATOGENIA

Es posible que en los pacientes EAMP exista un mal funcionamiento del núcleo reticular del tálamo generador del ritmo alfa y que ambos sistemas funcionales tanto el parvo celular como el magno celular estén alterados (Wilkins1995).

## DIAGNOSTICO

El método diagnóstico ideal es el monitoreo video-EEG ictal. En el EEG inter ictal son frecuentes las mioclonías palpebrales con sacudida de párpados o de otros músculos. El EEG ictal muestra poli espigas generalizadas de breve duración (1 a 2 segundos).

Las manifestaciones clínicas consisten en mioclonías palpebrales de 1 hasta 4 segundos con descargas en EEG simultáneas a temblor y ocasionalmente a sacudida de extremidades. Es de interés saber que ellas pueden ocurrir sin cambios electroencefalográficos aparentes.

## DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

La heterogeneidad de las ausencias epilépticas ha sido reconocida por la Comisión de Clasificación de la ILAE que describe cuatro síndromes con los que se debe hacer diagnóstico diferencial que son los síndromes de epilepsia ausencia de la niñez, juvenil, epilepsia mioclónica juvenil, epilepsias fotosensibles idiopáticas, criptogénicas y lesionadas (por haber encontrado en estos pacientes microdisgenesias frontales) a las que actualmente se ha agregado la epilepsia ausencia con mioclonías periorales que se asocia con crisis tónico crónicas y no se asocia a fotosensibilidad, ausencias con mioclono único no rítmico, que compromete la cabeza en un solo movimiento súbito, el estado de ausencias tardío que se presenta a mayor edad y se asocia a crisis tónico crónicas, las ausencias subclínicas que se encuentran en pacientes con crisis tónico crónicas, las ausencias reflejas que se presentan frente a distintos gatillos y las ausencias típicas sintomáticas y secundariamente generalizadas como las epilepsias de origen frontal. Además del diagnóstico diferencial, con estas crisis de ausencias se plantea que el diagnóstico diferencial se debe efectuar con otras condiciones no epilépticas como son los trastornos del desarrollo, ya que los pacientes presentan temporalmente déficit de atención concentración y cognitivos, y pueden confundirse además con estereotipias y con el síndrome de Tourette, por la presencia de tics motores palpebrales y otros movimientos anormales.

Otros esquemas de clasificación propuestos para facilitar el diagnóstico diferencial dividen las ausencias en cuatro grupos:

### **Grupo I**

Ausencias espontáneas, sin otras crisis con remisión antes de seis meses, con manifestaciones clínicas entre los 2 y 16 años, que son precipitadas por la hiperventilación y no por foto estimulación.

### **Grupo II**

Ausencias que se asocian a crisis tónico crónicas, escasas de 9 a 14 años, se controlan bien con AV.

### **Grupo III**

Ausencias que se asocian a crisis tónico crónicas escasas y las crisis son gatilladas por foto estimulación.

### **Grupo IV**

Ausencias de larga duración, con automatismos, resistentes a farmacoterapia con EEG inter ictal local. En el diagnóstico diferencial en la EAMP es útil tener presente que la respuesta foto convulsivo aparece en los pacientes no tratados después del cierre ocular y que las descargas son aumentadas por la hiperventilación y la foto estimulación. La fotosensibilidad está siempre presente al comienzo y declina con la edad (1-6). Este hallazgo puede estar ausente en pacientes mayores que están en tratamiento por tiempo prolongado (5-7).

## TRATAMIENTO

No existen estudios científicamente válidos para catalogar el mejor tratamiento. Las evidencias basadas en anécdotas muestran al AV como el medicamento más efectivo en monoterapia o su asociación con la

etosuximida, con clonazepan, clobazam y con pequeñas dosis de lamotrigine con la que se describen respuestas espectaculares (6).

Está contraindicado el uso de la carbamazepina, de vigabatrina, y de fenitoína en este síndrome.

## EVOLUCION Y PRONÓSTICO

Las manifestaciones clínicas se presentan mucho tiempo, probablemente de por vida y los pacientes presentan crisis múltiples en el día. Es uno de los síndromes epilépticos más resistentes al tratamiento.

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Giannakodimos S, Pannayiotopoulos CP. Eyelid myoclonia with absences in adults a clinical and video-EEG study. *Epilepsy* 1996; 37:36-44.
2. Baykan-Kurt B, Gokyigit A, Parman Y, Kinay D, Gurses C. Eye closure related and wave discharges: clinical and syndromic associations. *Clinical Electroencephalography* 1999; 30(3):106-10.
3. Kent L, Blake A, and Whitehouse W. Eyelid myoclonia: phenomenology in children. *Seizures* 1998; 7 (3): 193-9.
4. Wakamoto H, Nagao H, Manabe K, Kobayashi H, Hayashi M. Non convulsive status epilepticus in eyelid myoclonia with absences-evidence of provocation unrelated to photosensitive. *Neuropediatrics* 1999; 30(3): 149-50.
5. Panayiotopoulos CP. Eyelid myoclonia with absences. Neurobase (c) 2000. First Edition Copyright(c) 1993-2000 Arbor Publishing Corp. All rights reserved.
6. Engel J; Pedley T. Editors. *Epilepsy A comprehensive textbook*. Lippicott-Raven Publisher, Philadelphia 1997, volume III, Chapter 223, 2327-2346.
7. Jeavons PM, Bishop A, Harding GF. The Prognosis of Photosensitivity Epilepsia, 1986; 27 (5): 569-75.