

The misdiagnosis of epilepsy in children admitted to a tertiary epilepsy centre with paroxysmal events

P. Uldall, J. Alving, L.K. Hansen, M. Kibaek, J. Buchholt

Arch Dis Child 2006; 91: 219 – 221.

El diagnóstico de epilepsia es frecuentemente difícil. Una buena historia clínica de las crisis epilépticas depende, en parte, de las descripciones de los padres u otros observadores. Asimismo, la información obtenida de un electroencefalograma (EEG) interictal único es baja: frecuentemente es normal en niños con epilepsia y 2–5% de los niños sin epilepsia presentan descargas epileptiformes en el EEG. Más aún, un número de variantes electroencefalográficas benignas no relacionadas con la epilepsia muchas veces son interpretadas erróneamente como epileptiformes.

En unidades especializadas, el video-EEG o el monitoreo electroencefalográfico ambulatorio prolongado son muy útiles para el diagnóstico, pero estas técnicas no están disponibles en la mayoría de los casos.

Muchos eventos paroxísticos pueden ser confundidos con epilepsia, pero no había investigaciones que evaluaran extensamente este problema en la edad pediátrica.

El objetivo de este estudio fue describir los resultados de la evaluación diagnóstica en niños con eventos paroxísticos difíciles de tratar para determinar la proporción de niños que no presentaban epilepsia.

Se registraron los datos de 223 niños ingresados durante 1997 en el Departamento de Pediatría del Centro de Epilepsia de Dianalund, único centro terciario de este tipo en Dinamarca. Este centro es muy accesible para los pacientes epilépticos, dado que es gratuito y pueden ser referidos con pase de cualquier médico general o pediatra de Dinamarca. El número de los que ingresaron por primera vez es similar a la incidencia estimada en Dinamarca de niños epilépticos con crisis difíciles de tratar (25% del total de los epilépticos).

La mediana de edad fue 8 años y 6 meses (rango: 8 meses–17 años y 8 meses). El 54% eran varones. El promedio de la duración de la hospitalización fue de tres semanas. Durante su estadía, los niños fueron observados, filmadas sus crisis, estudiados con EEG interictales y al 62% se les realizó un monitoreo electroencefalográfico intensivo. La decisión final sobre si el niño tenía o no

epilepsia fue tomada por dos de los autores que se basaron en una evaluación exhaustiva de la información obtenida.

Los motivos para referir a los pacientes incluían aspectos relacionados con la clasificación o el tratamiento de la epilepsia, evaluación en vistas a la cirugía de la epilepsia, dudas acerca del diagnóstico de epilepsia, evaluación de problemas psicológicos o aspectos relacionados con el seguimiento.

De los 39 niños que habían sido referidos con dudas acerca del diagnóstico de epilepsia, se encontró que 32 (82%) no presentaban epilepsia. De los restantes 184 niños, cuyos médicos tratantes habían expresado no tener dudas en relación al diagnóstico de epilepsia, 55 (30%) fueron diagnosticados como no epilépticos.

De los 87 niños catalogados como no epilépticos, 35 estaban siendo tratados con fármacos antiepilépticos (FAE) al momento del ingreso. Otros 22 pacientes habían sido tratados previamente con FAE, pero se habían suspendido antes del ingreso.

Los diagnósticos en los 87 niños que no presentaban epilepsia fueron: episodios de mirada fija (46 pacientes – 22 de los cuales tenían retardo mental), crisis psicogénicas (9 pacientes), síncope (4), distonía (4) parasomnias (4), crisis de hiperventilación (3), migrañas (3), espasmos del sollozo (2), Munchhausen by proxy (2), narcolepsia (1), Gilles de la Tourette (1), temblor benigno (1), convulsiones febriles (1) y diagnóstico no clarificado (6).

Las crisis psicogénicas o pseudocrisis fueron diagnosticadas en 12 niños (2 varones y 10 niñas), con un rango de edades entre 8 y 17 años. De éstos, solo 3 niños –con retardo mental– presentaban, además, epilepsia concomitante.

Las dificultades en obtener un diagnóstico de epilepsia se manifiestan especialmente en 12 de los 87 pacientes no epilépticos que ya habían sido ingresados en los años previos, algunos de los cuales habían sido diagnosticados erróneamente como epilépticos en el ingreso anterior.

Comentarios

Este estudio refleja las dificultades que presenta el diagnóstico de epilepsia en los niños y la frecuencia con la que se pueden cometer errores diagnósticos en este tipo de pacientes. Casi la tercera parte de los pacientes con diagnóstico “seguro” de epilepsia, no tenían epilepsia. A su vez, la mayoría de los niños en los cuales quedaban dudas sobre el diagnóstico, tampoco tenían epilepsia. Es importante considerar que el diagnóstico de epilepsia en un niño puede ser difícil y que la tendencia es mayor hacia el sobrediagnóstico que hacia el subdiagnóstico.

Algunos médicos se conforman con diagnosticar “la epilepsia” en un niño con episodios paroxísticos recurrentes. Sin embargo, el término “epilepsia” incluye a múltiples trastornos de características clínicas muy diversas. Sería más correcto tener el concepto y referirse a ellos como “las epilepsias”. Asimismo, el médico debe procurar avanzar en el diagnóstico de los *síndromes epilépticos*, que se caracterizan por edades de inicio, factores hereditarios, tipos de crisis, alteraciones electroencefalográficas, respuestas a fármacos antiepilépticos, evoluciones y pronósticos determinados.

También es muy importante que el médico pediatra conozca en profundidad los numerosos diagnósticos diferenciales (los trastornos paroxísticos no epilépticos) que cobrarán mayor o menor importancia según cada caso clínico. En el lactante y el niño pequeño pueden presentarse episodios de mirada fija aislados, episodios de desviación paroxística benigna de los ojos hacia arriba, mioclonias infantiles benignas, episodios de estremecimiento (*shuddering attacks*), mioclonias neonatales benignas del sueño, síncope cardíacos (por ejemplo síndrome QTc prolongado), reflujo gastroesofágico (síndrome de Sandifer), espasmos del sollozo cianóticos o pálidos, vértigo paroxístico benigno, distonía infantil benigna, o episodios de autoestimulación y gratificación, entre otros. En el niño mayor, deberán considerarse los síncope neurocardiogénicos, las crisis de origen psiquiátrico, las disquinesias paroxísticas (distonías), las migrañas con aura, los tics complejos (síndrome de Gilles de la Tourette), las parasomnias (terrores nocturnos, pesadillas, sonambulismo), y la narcolepsia (especialmente en las crisis de cataplexia).

Algunos eventos paroxísticos no epilépticos pueden manifestarse con movimientos tónicos o clónicos, mordedura de lengua o incluso incontinencia esfinteriana, como en los síncope convulsivos o los espasmos de sollozo grado IV, lo cual dificulta aún más el diagnóstico.

El diagnóstico erróneo de una epilepsia en un niño es muy importante. Por un lado, deben tenerse en cuenta las consecuencias terapéuticas dado que recibirá un tratamiento innecesario con FAE, exponiéndose al riesgo de los raros efectos adversos mayores con riesgo vital (síndrome de Steven-Johnson, hepatitis fulminantes, aplasias medulares), y de los más frecuentes efectos secundarios menores con diversas manifestaciones orgánicas y cognitivas. Por otro lado, ese diagnóstico conlleva una significativa repercusión psicosocial, con consecuencias a nivel personal, familiar y del entorno educativo y social, que incluyen restricciones –la mayoría de las veces injustificadas– de las actividades cotidianas. Asimismo, la contracara del diagnóstico erróneo, es que el paciente pierde la posibilidad de ser tratado adecuadamente de su verdadera patología o trastorno.

Anteriormente se creía que “la epilepsia generaba epilepsia” y por lo tanto, retrasar el tratamiento podría aumentar las probabilidades de una “epilepsia crónica” difícil de controlar. La evidencia actual sugiere que eso no es así, y la mayoría de los autores sostienen que es “preferible” subdiagnosticar antes que sobrediagnosticar.

Todo esto debe alertar al pediatra y al neuropediatra que se enfrenta a este problema, sobre la posibilidad –cierta y no despreciable, como se pone de manifiesto en este estudio– de cometer errores en el diagnóstico y de las consecuencias de ello. Esto obliga a disponer del tiempo para la realización de una muy cuidadosa y detallada historia clínica. Como sostiene P.M. Jeavons “el diagnóstico será tan bueno como la historia clínica”. El médico deberá ser capaz de obtener la mejor información disponible a partir del relato del propio paciente –si ello es posible–, y de observadores que pueden haber presenciado toda la crisis o solamente una parte de la misma, y que seguramente vivieron ese momento con mucha angustia y temor. Posteriormente, deberá tener los conocimientos para elaborar las hipótesis diagnósticas e interpretar adecuadamente los exámenes paraclínicos, teniendo presente que el EEG interictal contribuye, pero no confirma ni descarta el diagnóstico. Aún así, debe estar siempre dispuesto a revisar el diagnóstico en aquellos niños que persisten con crisis, consciente de las limitaciones reales a las que nos vemos enfrentados y de la posibilidad de que nuestras presunciones diagnósticas no sean correctas. En los casos que ofrecen dudas cobran relevancia los centros de estudios de epilepsia, con posibilidades de monitorización videoelectroencefalográfica mediante los cuales se pueden llegar a obtener registros ictales.

Dr. Alfredo Cerisola

*Asistente de la Cátedra de Neuropediatría. Facultad de Medicina. UDELAR
Ex-asistente de Clínica Pediátrica. Facultad de Medicina. UDELAR*