

## **Epilepsia de ausencia infantil y juvenil: características y evolución.**

Luisa Fernanda Ortiz Velásquez 1, Stephanie Sánchez Villa 1, Angélica Arteaga Arteaga 2, Laura Fernanda Niño-Serna 3

1. Residente de pediatría Universidad de Antioquia
2. Neuróloga Infantil Universidad de Antioquia
3. Pediatra, Magíster en epidemiología clínica, Hospital Pablo Tobon Uribe, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia.

### **RESUMEN**

**Objetivo:** Describir las características clínicas y electroencefalográficas en menores de 18 años con diagnóstico de epilepsia de ausencias infantil y juvenil, evaluados en la IPS Universitaria Clínica León XIII de la ciudad de Medellín entre 2012 al 2020.

**Materiales y métodos:** se realizó un estudio de corte transversal, con recolección retrospectiva de la información. Se incluyeron 103 pacientes en el periodo de estudio que cumplieron los criterios de elegibilidad.

**Resultados:** de los 103 pacientes, 65% eran de sexo femenino. El promedio de edad de la primera crisis fue 7 años. El 44% de los pacientes presentaba una historia personal de convulsiones. La mitad de los pacientes presentaban historia familiar de epilepsia. La duración promedio de las crisis fue de 30 segundos. De los 58 pacientes a los que se les practicó el test de hiperventilación, el 19.4% (20) eran positivos. Con relación al electroencefalograma, en la mayoría de los casos se reportó actividad anormal (68%). El tiempo de tratamiento tuvo una mediana de 2 años, el medicamento más utilizado fue el ácido valproico. El 53.4% no presentaba dificultades escolares. 14 pacientes tenían diagnóstico de TDAH.

**Conclusión:** las crisis de ausencias constituyen un síndrome epiléptico relativamente frecuente en la edad pediátrica, sobre todo en la edad escolar, que pueden pasar inadvertidas y afectar el rendimiento académico. La respuesta al tratamiento es excelente y su pronóstico es bueno. No obstante, las ausencias podrían ser la expresión inicial de distintos síndromes epilépticos y sería necesario mantener un riguroso control evolutivo de estos pacientes.

### **SUMMARY**

**Objective:** To describe the clinical and electroencephalographic characteristics in patients under 18 years old with a diagnosis of childhood and juvenile absences epilepsy, evaluated at the IPS Clínica Universitaria León XIII in the city of Medellín between 2012 and 2020. **Materials and methods:** a study was carried out descriptive, with retrospective collection of information. Data from 103 patients who met all the inclusion criteria and who had no exclusion criteria were analyzed.

**Results:** 65% of the 103 patients were female. The average age of the first seizure was 7 years. 44% of the patients had a personal background of seizures. Half of the patients had a family epilepsy background. The average duration of the seizures was 30 seconds. 20 of the 58 patients who underwent the hyperventilation test were

positive, that's 19.4%. Regarding the electroencephalogram, abnormal activity was reported in most cases (68%). The treatment time had a median of 2 years, the most used drug was valproic acid. 53.4% do not have school difficulties. 14 patients had a diagnosis of ADHD. **Conclusion:** absence seizures are a relatively frequent epileptic syndrome in pediatric age, especially in school age, which can go unnoticed and affect academic performance. The response to treatment is excellent and the prognosis is good. However, absences could be the initial expression of different epileptic syndromes and it would be necessary to maintain a rigorous evolutionary control of these patients.

Palabras clave: Epilepsia; Epilepsia ausencia infantil; Epilepsia ausencia juvenil; Epilepsia Tipo Ausencia

## INTRODUCCIÓN

Las epilepsias generalizadas idiopáticas suponen cerca de un tercio de las epilepsias infantiles y conforman un grupo heterogéneo de síndromes epilépticos posiblemente con patrones genéticos y mecanismos patogénicos diferentes que, aunque pueden darse a cualquier edad, tienen una mayor expresividad en la edad escolar y la adolescencia. Las características diferenciales entre los distintos síndromes epilépticos son difíciles de establecer debido al solapamiento semiológico que puede darse entre ellos y, de hecho, el control evolutivo de estos pacientes suele inducir diferentes diagnósticos sucesivos. [1-3]

Entre las epilepsias generalizadas idiopáticas, la epilepsia de ausencias es el tipo más prevalente. Esta se caracteriza por ausencias típicas frecuentes.

La epilepsia de ausencias de la niñez, representa del 15 al 20% de todas las epilepsias infantiles, con una incidencia anual de 4.7 a 8.0 por 100,000 niños entre las edades de 1 y 15 años [1-3].

El esquema diagnóstico de las epilepsias y síndromes epilépticos de la Liga internacional contra la epilepsia (ILAE, por sus siglas en inglés), reconoce la epilepsia de ausencias infantil como un síndrome epiléptico bien diferenciado dentro del grupo de epilepsias generalizadas idiopáticas, mientras que en el adolescente las crisis mioclónicas y las tónico-clónicas hacen parte de la epilepsia de ausencias juvenil [4].

El diagnóstico sindrómico de las ausencias plantea dificultades con relativa frecuencia, ya que constituye una semiología ictal común a distintos síndromes epilépticos, por tanto, conviene tener en cuenta que las ausencias, aparte de conformar un síndrome epiléptico específico en la infancia, pueden suponer la expresión inicial de distintos síndromes epilépticos y en consecuencia, el tratamiento sería inadecuado, lo que llevaría a un pobre control de la crisis, afectando la calidad de vida del paciente y su familia.

El tratamiento de primera línea para la epilepsia de ausencias infantil, según una revisión sistemática de Cochrane del 2017, es la Etosuximida, medicamento no disponible en nuestro medio [5]. Por lo cual la primera línea de tratamiento es el ácido valpróico.

Adicionalmente, se han descrito trastornos en las habilidades motoras finas y trastornos cognitivos, con bajo rendimiento escolar y una asociación con comorbilidades psiquiátricas en los pacientes con epilepsia de ausencias, predominando el trastorno por déficit de atención e hiperactividad, seguido por otros como ansiedad y depresión [6].

Por lo descrito anteriormente, es fundamental conocer las características de los pacientes con epilepsia de ausencias infantil y juvenil en nuestra población, las ayudas diagnósticas realizadas, los tratamientos recibidos y la frecuencia de trastornos cognitivos y comportamentales, ya que esto proporciona elementos para enfocar el diagnóstico y seguimiento en estos pacientes y así mejorar su calidad de vida. El objetivo del estudio fue describir las características clínicas y electroencefalográficas de un grupo de pacientes con epilepsia de ausencias tanto infantil como juvenil, permitiendo con los resultados ajustar protocolos institucionales.

## **MATERIAL Y MÉTODOS:**

### **Definiciones:**

*Epilepsia de ausencias:* La epilepsia de ausencias infantil se clasifica como un síndrome de epilepsia con una presunta causa genética (ILAE) [7,8]. El tipo de crisis distintiva, son las crisis típicas de ausencias, estas se presentan como episodios cortos y frecuentes de deterioro profundo de la conciencia sin pérdida del tono corporal, que duran aproximadamente 10 segundos en la infantil y hasta 30 segundos en la juvenil [9]. En el 80% de los pacientes con crisis de ausencias juvenil, se asocian crisis tónico-clónicas generalizadas y 1/5 tienen sacudidas mioclónicas esporádicas.

*Politerapia:* se definió como la presencia de dos medicamentos o más a dosis óptimas en un mismo momento.

*Fracaso académico:* pérdida de un año escolar lectivo.

Se realizó un estudio de corte transversal, con recolección retrospectiva de la información. Se incluyeron todos los pacientes con diagnóstico de epilepsia de ausencias, tanto infantil como juvenil, que cumplieran los criterios de inclusión, evaluados por consulta de neurología pediátrica y en el laboratorio de electroencefalografía de la IPS Universitaria Clínica León XIII (Medellín), entre 2012 al 2020.

Los criterios de inclusión fueron: pacientes menores de 18 años, con manifestaciones clínicas y electroencefalográficas de epilepsia generalizada genética tipo ausencia con registro disponible para el análisis. Se excluyeron pacientes con diagnóstico de otro síndrome epiléptico en su evolución posterior.

De cada historia clínica se registraron variables demográficas, antecedentes personales, antecedentes familiares de epilepsia, datos clínicos, electroencefalograma, exámenes complementarios como estudios de imagen del sistema nervioso central, así como datos del tratamiento. Además, se reportaron las comorbilidades psiquiátricas y el desempeño escolar.

La información recolectada se almacenó en una base de datos elaborada en Excel y luego se exportó al software estadístico SPSS para su análisis.

Para las variables cualitativas se calcularon frecuencias y proporciones; para las cuantitativas, se evaluó la normalidad y según esta se calcularon medidas de tendencia central (mediana o media) con su respectiva medida de dispersión (Rango intercuartílico (RIC) o desviación estándar (DE)).

Para el análisis de la información se utilizó el programa SPSS versión 20 (Inc., Chicago, IL, USA). El estudio fue aprobado por el comité de ética de la institución el 03 de diciembre del 2019.

## RESULTADOS

Se incluyeron en el análisis a 103 pacientes, de los cuales 67 (65%) eran de sexo femenino. Las edades de los pacientes en la última evaluación por neurología infantil estaban entre 1 a 18 años. La mediana de edad de la primera crisis fue de 7 años (RIC 5 - 10 años). El antecedente personal de crisis febriles y los antecedentes familiares se reportan en la Tabla 1. En 22 (21%) pacientes, el antecedente familiar de epilepsia era en un familiar de primer grado de consanguinidad.

**Tabla 1. Características clínicas y antecedentes de niños con epilepsia tipo ausencia infantil y juvenil**

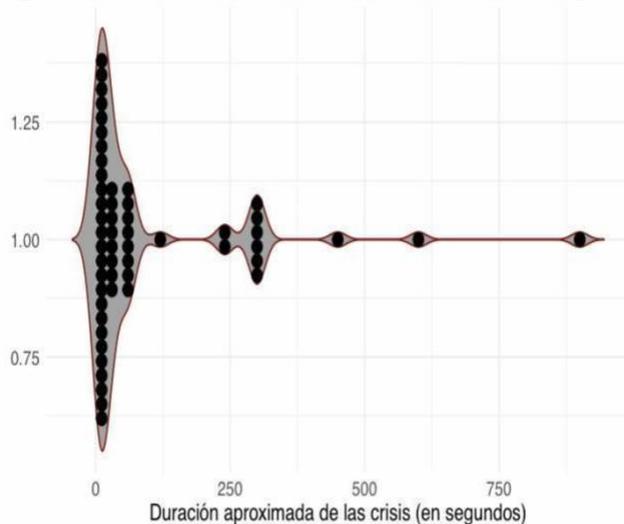
Edad, mediana (RIC <sup>a</sup> )	11 años (9 - 14)
<b>Sexo</b>	<b>n (%)</b>
Femenino	67 (65)
<b>Historia personal</b>	
Crisis febriles	8 (8)
<b>Historia familiar</b>	
Epilepsia	52 (51)
Epilepsia de ausencias	12 (12)

a. Rango intercuantil

La mediana de la duración de las crisis reportada por la familia fue de 30 segundos (RIC 10 a 60 segundos), con una duración mínima reportada de 2 segundos y máxima de 900 segundos (**Figura 1**).

La manifestación inicial en la epilepsia de ausencias juvenil fueron crisis tónico clónicas generalizadas en 15 pacientes (15%) y crisis mioclónicas en 7 (7%). En el resto de pacientes fueron ausencias típicas.

**Figura 1. Gráfico de violín: Duración aproximada de la crisis**



Con relación al electroencefalograma, este se realizó en 101 pacientes (98%); el tipo de EEG más frecuente fue en vigilia y sueño en 46 pacientes (46%), seguido por solamente en vigilia en 45 pacientes (45%). Menos frecuentes fue la videotelemetría en 7 pacientes (7%) entre 12 y 114 horas.

En la mayoría de los casos (70/101, 69%) se reportó actividad anormal, siendo la punta onda lenta a 3 Hz el hallazgo más frecuentemente descrito en 58 pacientes (57%).

En 11 pacientes (11%) se encontró actividad focal, donde la actividad frontal y frontal central fue la más frecuente en 6 pacientes (55%), focal central en 2 (18%) al igual que occipital (18%). Solo un paciente (9%) presentó actividad para-sagital izquierda.

De los 58 pacientes (56%) a los que se les practicó el test de hiperventilación, en 20 pacientes (19%) fue positivo.

Los estudios imagenológicos se realizaron en 45 pacientes (44%), de estos a 25 pacientes (56%) se les realizó resonancia magnética (RM) cerebral, a 11 pacientes (24%) tomografía axial computarizada (TAC), a 8 niños (18%) ambas imágenes, RM y TAC cerebral y a uno (2%) RMN y PET-CT.

Se describieron hallazgos anormales en las imágenes sólo en 3 pacientes (3%), describiendo en un paciente hipometabolismo temporal superior izquierda y compromiso leve de uncus temporal ipsilateral; otro paciente presentaba una lesión hiperintensa en T2 e hipointensa en T1 que no contactaba con la sustancia gris en la región subcortical parietal izquierda; un tercer paciente tenía una imagen sospechosa de microadenoma hipofisiario. En el primer y tercer casos, el EEG reportó punta onda lenta generalizada, mientras que en el segundo caso se describe como punta onda lenta focal central derecha.

El tiempo de tratamiento tuvo una mediana de 2 años (RIC 1-5 años), con periodo mínimo de un mes y máximo de 12 años. Ochenta pacientes (78%) presentaron buen control con el tratamiento, logrando suspenderse luego de un periodo libre de crisis en 14 pacientes (14%).

Con relación a los anticonvulsivantes que recibían los pacientes al llegar a la consulta de neuropediatría, el medicamento más utilizado fue el ácido valproico en 82 pacientes (80%), con una mediana de la dosis de 17.6 mg/kg/día (RIC: 14 - 21 mg/kg/día) siendo la dosis mínima de 3 mg/kg/día y máxima 37 mg/kg/día. Seis (6%) pacientes recibieron divalproato de sodio y uno (1%) valproato de magnesio. De los pacientes que recibieron ácido valproico, 65 (63%) tenían una dosis menor de 20 mg/kg/día; de estos 11 (17%) pacientes tenían terapia con ácido valproico y otro medicamento (lamotrigina o levetiracetam).

La lamotrigina se formuló en 23 pacientes (22%), y de estos, 6 (26%) como monoterapia, con una mediana de la dosis de 3 mg/kg/día (RIC 1.5 - 3.8 mg/kg/día). El levetiracetam se prescribió en 13 (13%), de los cuales 5 (38%) lo recibieron como monoterapia; la mediana de la dosis de levetiracetam fue de 30 mg/kg/día (RIC 20 - 36.5 mg/kg/día). Los anticonvulsivantes menos utilizados fueron la carbamazepina y clobazam en 2 pacientes (2%) respectivamente y fenitoína en uno (1%). Diecisiete pacientes (17%) requirieron politerapia.

Se reportaron eventos adversos en 8 pacientes (8%); en 4 pacientes (4%) se cambió el medicamento por persistencia de crisis; en 3 (3%) se documentó pobre adherencia y en un paciente (1%) disminución del rendimiento escolar, este último con ácido valproico.

Con relación a los trastornos del aprendizaje, se encontró en esta población que 22 pacientes (21%) presentaron algún trastorno de este tipo y de estos, 10/22 (45%) presentaron fracaso académico. Once pacientes (11%) presentaron algún trastorno del aprendizaje y TDAH. Necesitaron un aula de apoyo 21 pacientes (20%).

Catorce pacientes (14%) tenían diagnóstico de TDAH. En la tabla 2 se reportan las comorbilidades psiquiátricas, la mayoría de los pacientes no presentó estas.

**Tabla 2. Comorbilidades psiquiátricas en pacientes con epilepsia de ausencias infantil y juvenil. N=103**

	n (%)
<b>TDAH</b>	14 (14%)
<b>Ansiedad</b>	6 (6%)
<b>Depresión</b>	4 (4%)
<b>Depresión y ansiedad</b>	2 (2%)
<b>TAB</b>	1 (1%)

## **DISCUSIÓN**

En este estudio, se revisaron 103 historias clínicas de pacientes con diagnóstico de epilepsia de ausencias, incluyendo de tipo juvenil e infantil, el 65% eran de sexo femenino, con un promedio de edad de la primera crisis a los 7 años. La mitad de ellos con historia familiar de epilepsia. En relación a las características de las crisis de ausencias, en su mayoría la duración estuvo entre los 10 a 30 segundos, con prueba de hiperventilación positiva en el 19.4% de los casos. El electroencefalograma fue anormal en un 68% de pacientes. La mediana de duración del tratamiento fue de 2 años, siendo el ácido valproico el medicamento más utilizado.

La epilepsia de ausencias (CTA) infantil se caracteriza por comienzo entre los 4 y 10 años con un pico entre 5-7 años, la juvenil entre los 10 y los 12 años, y ambas claramente más frecuentes en el sexo femenino. En nuestro estudio encontramos un promedio de edad de la primera crisis a los 7 años. Llama la atención que tuvimos algunos pacientes en los que el diagnóstico se realizó antes de los 4 años de edad, descrito previamente en la literatura en asociación con la deficiencia subyacente del transportador de glucosa tipo 1 [10].

Encontramos un evidente predominio del sexo femenino (65%), que es lo usualmente descrito [11].

Aunque las crisis de ausencia típicas pueden surgir en pacientes con lesiones cerebrales adquiridas [12], ocurren con mayor frecuencia con síndromes de epilépticos generalizados idiopáticos que, por definición, no están asociados con cambios anatómicos macroscópicos. La mayoría de los casos surgen de una herencia compleja, algunos son monogénicos (familiares o esporádicos [de novo]) [13]. En nuestro estudio, la mitad de los pacientes tenía historia familiar de epilepsia, siendo en familiares de primer grado en el 21%, y específicamente, el antecedente familiar de epilepsia de ausencias referido en el 12% de los casos.

El carácter sutil de las crisis que a menudo las hace pasar desapercibidas o se diagnostican erróneamente como tics, despistes o movimientos estereotipados, podría explicar que el 68% de los pacientes no tenía ningún diagnóstico previo a la evaluación por el neurólogo pediatra.

En cuanto a su presentación clínica, los familiares y profesores suelen describir breves episodios en los que el paciente pierde la conciencia, no responde y tiene un paro conductual, con frecuencias de 10 a más de 30 veces durante el día. Un hallazgo llamativo en nuestro estudio, fueron pacientes en los que se describen crisis de duración muy prolongadas (300-900 segundos), esto podría ser explicado porque este dato se obtuvo del relato de los familiares, que posiblemente no tenían claridad de la duración exacta de la crisis, asociado al temor y a la angustia que generan los episodios [14].

Los movimientos clónicos o tónicos leves a menudo ocurren durante los primeros segundos de la crisis de ausencia y se ha establecido que entre el 35-60% de pacientes desarrollan crisis tonicoclónicas generalizadas en la etapa juvenil [15]. En nuestro caso, este tipo de crisis fue menor (15%).

La descarga eléctrica cerebral se desencadena por la hiperventilación voluntaria en más del 90% de los pacientes con epilepsia de ausencias. El uso de hiperventilación para diagnosticar de manera rápida e inequívoca a los pacientes con epilepsia de ausencia es ahora común. En los últimos años, se ha evaluado la eficacia de esta herramienta de diagnóstico e incluso se ha sugerido que un diagnóstico de epilepsia de ausencia "debería cuestionarse seriamente si no tiene una crisis con la hiperventilación"[16]. En este estudio, la hiperventilación no fue realizada en el 42% de los pacientes y fue positiva solo en el 19%, posiblemente se deba a que algunos pacientes ya recibían tratamiento anticonvulsivante y la prueba, pudo haberse usado más frecuentemente en el seguimiento y evaluación del control de la enfermedad, que como una ayuda diagnóstica.

El EEG es la principal herramienta de diagnóstico, se evidencian típicamente, descargas de picos y ondas de 3 Hertz(Hz) sincrónicas y simétricas bilaterales que comienzan y terminan abruptamente. En nuestros pacientes, el 68% tenían EEG anormales, siendo la punta onda lenta a 3 Hz el hallazgo más frecuentemente descrito. En un estudio realizado en Israel [17], describieron que en la hiperventilación en posición sentada sin inclinarse que se realiza durante el EEG, aumenta la probabilidad de provocar crisis de ausencia durante los registros de EEG de rutina. En los niños más pequeños, la duración de las crisis de ausencias en decúbito supino es más corta en comparación con la observada en niños mayores. Dado que actualmente el EEG de rutina se registra en posición supina, es posible que no se induzcan crisis de ausencias en algunos niños, particularmente en los más pequeños. Podría ser este el caso de algunos de nuestros pacientes, siendo un aspecto que podría ampliarse en otros estudios.

En general, las neuroimágenes no se requieren para el diagnóstico de este tipo de epilepsias, la mayoría de revisiones científicas en las que se usan tienen fines científicos que pretenden conocer mejor la enfermedad [18]. En nuestro estudio, el 44% de los pacientes tenía una neuroimagen, la mayoría de ellos resonancia magnética (25%), en algunos casos se indicó por difícil control de la enfermedad o porque algunos pacientes, debutaron con otras características semiológicas de las crisis, ya fuera crisis tónico clónicas generalizadas o mioclónicas, que hacen parte de la forma de presentación de las epilepsias de ausencias de tipo juvenil. Sin embargo, la tomografía axial computarizada, que no tiene ninguna indicación para este tipo de epilepsias, también fue realizada en un porcentaje de pacientes, posiblemente asociado al desconocimiento que se tiene de la entidad en la población médica.

Una vez que se reconocen, las epilepsias deben tratarse para mejorar la calidad de vida, el rendimiento escolar y la aceptación social, y posiblemente para reducir el riesgo de estatus epiléptico, que aunque es poco frecuente, puede presentarse. Un estado totalmente libre de crisis puede lograrse a menudo mediante un tratamiento farmacológico adecuado [3].

Se recomienda el uso de etosuximida como tratamiento de primera línea en la mayoría de los niños con epilepsia de ausencias infantil [5]. En Colombia aún no contamos con este medicamento, por lo que el ácido valproico, que es la segunda línea de manejo, sigue siendo la terapia inicial en nuestros pacientes. No se ha establecido una correlación satisfactoria entre la dosis diaria, la concentración sérica y el efecto terapéutico, por lo que la dosis óptima debe determinarse según la respuesta clínica, la dosis inicial es 10-15 mg/kg/día administrado en dos o tres tomas con incrementos semanales de 5-10 mg/kg/día hasta el control. Para el mantenimiento de la dosis se recomienda 30-60 mg/kg/día [19]. Por ende, en nuestro estudio, fue el medicamento más utilizado (86%), sin requerir dosis elevadas (RIC: 14 - 21 mg/kg/día). Este es un motivo más para realizar un estricto seguimiento en nuestra población, ya que en 2010 se inició un ensayo clínico aleatorizado, controlado, doble ciego y multicéntrico con 453 pacientes, comparando la eficacia, tolerabilidad y efectos secundarios de ácido valproico, etosuximida y lamotrigina, donde se evidenció que el grupo que recibió ácido valproico tuvo puntuaciones significativamente más bajas en las medidas de atención en comparación con los otros grupos [20].

No existen criterios unánimes sobre la duración del tratamiento y, en general, se recomienda entre uno y dos años sin crisis y con EEG normalizado como criterio para iniciar la supresión [21]. En nuestro estudio, al 14% de los pacientes fue posible suspender el tratamiento luego de periodo libre de crisis, que en promedio fue de 2 años, otros pacientes tenían dosis muy bajas de ácido valproico debido a que, ante el buen control clínico, estaban en desmonte del medicamento. Esto se relaciona con el buen pronóstico de la enfermedad.

Algunos pacientes, en el momento de llegar a la primera evaluación por neurología pediátrica, estaban recibiendo tratamiento con algunos bloqueadores de canales de sodio, esto nos confirma el desconocimiento de la enfermedad y del tratamiento adecuado, ya que este mecanismo de acción se asocia a exacerbación de las crisis de ausencias [5, 22].

Nuestros datos confirman, como otros estudios, que el porcentaje de pacientes con dificultades psicopedagógicas es muy elevado, en nuestro caso el 20% requerían aulas de apoyo y el 21% tenían algún trastorno específico del aprendizaje. Según otras series hasta el 38% de los pacientes con epilepsia de ausencias infantil presentarán problemas psicosociales, académicos, laborales y un riesgo mayor de accidentes, lo que podría evaluarse a futuro en estudios prospectivos [23].

El trastorno de déficit de atención es la comorbilidad psiquiátrica más común de las crisis de ausencias cuando se presentan como único tipo de crisis: pueden preceder a la primera crisis de ausencias (es decir, están presentes en niños pre sintomáticos), persistir incluso después de que las crisis se controlan farmacológicamente [21] y, como ya lo mencionamos, son mucho más frecuentes después de la monoterapia con ácido valproico que con etosuximida o lamotrigina [20]. En nuestro estudio el 14% tenían diagnóstico establecido de trastorno por déficit de atención e hiperactividad, mucho menor si lo comparamos con otras series como la de Barnes y Paolicchi [24], donde se encontró que el 61% de los niños con crisis de ausencias tienen el diagnóstico de TDAH de predominio inatento.

La presencia de comorbilidad neuropsiquiátrica se ha asociado con probables redes aberrantes cortico-tálamo-corticales que subyacen a las crisis de ausencias y se combinan con las redes anormales de los ganglios basales-límbicos-monoaminas subyacentes a los trastornos cognitivos y a los trastornos del estado de ánimo para generar el fenotipo neurológico y neuropsiquiátrico asociado a la epilepsia de ausencias. Las interacciones entre estas redes anormales podrían contribuir a un umbral convulsivo más bajo y a un mayor riesgo de comorbilidad [25].

El carácter retrospectivo de este estudio conlleva las limitaciones propias de este tipo de estudios como son la pérdida de datos.

## **CONCLUSIÓN**

La epilepsia de ausencias constituye un síndrome epiléptico relativamente frecuente en la edad pediátrica, sobre todo en la edad escolar. A pesar de las herramientas diagnósticas de fácil acceso, como son, el interrogatorio y la prueba de hiperventilación, comunes en todas las áreas del quehacer médico, existen retrasos en el diagnóstico. El uso de neuroimágenes y tratamientos inadecuados, nos confirma la importancia de realizar trabajos como éste, que permitan un mayor conocimiento de la epilepsia de ausencias en la población médica, con el objetivo de realizar diagnósticos y tratamientos oportunos que contribuyan a un mejor control de

la enfermedad y así, a la disminución en el impacto que esta tiene en calidad de vida, comorbilidades escolares y neuropsiquiátricas.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Jacobs-Brichford E., Horn P. Mapping Preictal Networks Preceding Childhood Absence Seizures Using Magnetoencephalography. *Journal of Child Neurology*. Vol. 29 (10) 1312-1319, 2014.
2. Galli J., Micheletti. S. Laura. Childhood Absence Epilepsy evolving to Eyelid Myoclonia with Absence Epilepsy. *Seizure: European Journal of Epilepsy* 61, 2018.
3. Sadleir LG, Farrell K, Smith S, et al. Electroclinical features of absence seizures in childhood absence epilepsy. *Neurology* 2006; 67:413.
4. Engel J Jr. A proposed diagnostic scheme for people with epileptic seizures and with epilepsy: Report of the ILAE Task Force on Classification and Terminology. *Epilepsia*, 342 pp. 796-803, 2001.
5. Brigo F, Igwe SC. Ethosuximide, sodium valproate or lamotrigine for absence seizures in children and adolescents. *Cochrane Database Syst Rev*. 2017 Feb 14;2(2).
6. Eric L. A. Fonseca Wald, Sylvia Klinkenberg, Twan P. C. Voncken, Saskia C. M. Ebus, Albert P. Aldenkamp, Johan S. H. Vles, R. Jeroen Vermeulen, Jos G. M. Hendriksen & Mariette H. J. A. Debeij-Van Hall. Cognitive development in absence epilepsy during long-term follow-up, *Child Neuropsychology*, 25:8, 1003-1021, 2019.
7. Berg AT, Berkovic SF, Brodie MJ, et al. Revised terminology and concepts for organization of seizures and epilepsies: report of the ILAE Commission on Classification and Terminology, 2005-2009. *Epilepsia* 2010; 51:676.
8. Scheffer IE, Berkovic S, Capovilla G, et al. ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia* 2017; 58:512.
9. Panayiotopoulos CP. *A clinical guide to Epileptic Syndromes and their treatment*. London. Springer, 2010.
10. Pearl, P. L. Epilepsy Syndromes in Childhood. *CONTINUUM: Lifelong Learning in Neurology*, 24, 186–209, 2018.
11. J.M. Serratos, et al. *Epilepsia en Neurología*, Sexta edición, Elsevier España, S.L.U. 17, 359-412, 2018.
12. Wakamoto H. Childhood absence epilepsy with clinically apparent genetic and acquired burdens: A diagnostic consideration. *Journal of Child Neurology*; 23: pp. 102-105, 2018.
13. Macdonald R.L., Kang J.Q., and Gallagher M.J. Mutations in GABAA receptor subunits associated with genetic epilepsies. *J. Physiol*. 2010; 588: pp. 1861-1869.
14. Matricardi, S., Verrotti, A., Chiarelli, F., Cerminara, C., & Curatolo, P. Current Advances in Childhood Absence Epilepsy. *Pediatric Neurology*, 50(3), 205–212, 2014.

15. Tenney, J. R., & Glauser, T. A. The current state of absence epilepsy: can we have your attention?. *Epilepsy currents*, 13(3), 135–140, 2013.
16. Salvati, K. A., Beenhakker, M. P. Out of thin air: Hyperventilation-triggered seizures. *Brain Research*, 2017.
17. Rozenblat T, Kraus D, Mahajnah M, Goldberg-Stern H, Watemberg H. Absence seizure provocation during routine EEG: Does position of the child during hyperventilation affect the diagnostic yield?. *Seizure - European Journal of Epilepsy* (79), 86-89, 2020.
18. Serrano PJ, Sánchez JC, Cañadillas FM, Galán JM, Moreno V, Mercadé JM; Sociedad Andaluza de Epilepsia. Guía de práctica clínica de consenso de la Sociedad Andaluza de Epilepsia para el diagnóstico y tratamiento del paciente con una primera crisis epiléptica en situaciones de urgencia. *Rev Neurol*; 48(1):39-50. 2009.
19. Comité de Medicamentos de la Asociación Española de Pediatría. *Pediamécum*. Edición 2015. Disponible en: [https:// www.aeped.es/comite - medicamentos/pediamecum/acido-valproico](https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum/acido-valproico).
20. Glauser TA, Cnaan A, Shinnar S, et al. Ethosuximide, valproic acid, and lamotrigine in childhood absence epilepsy. *N Engl J Med* 2010; 362:790.
21. Korff C. Childhood absence epilepsy. *Uptodate*. 2019
22. Medina M, Bureau M, Hirsch E, Panayiotopoulos C. Capítulo 17: Epilepsia con ausencias de la niñez. En: Bureau M, Genton P, Dravet C, Delgado A, Tassinari C, Thomas P, Wolf P. *Síndromes Epilépticos en lactantes, niños y adolescentes*. 5ª edición, editorial John Libbey Eurotex. 2016. Pág. 285-304.
23. Seneviratne U, Cook M, D'Souza W. The prognosis of idiopathic generalized epilepsy. *Epilepsia*. Dec;53(12):2079-90, 2012.
24. Barnes, G. N. y Paolicchi, J. M. Neuropsychiatric comorbidities in childhood absence epilepsy. *Nature Clinical Practice Neurology*, 4, 650-651. 2008
25. Crunelli V, Lőrincz, ML, McCafferty C, Lambert RC, Leresche N, Di Giovanni G, & David F. Clinical and experimental insight into pathophysiology, comorbidity and therapy of absence seizures. *Brain : a journal of neurology*, 143(8), 2341–2368, 2020.