

ARCHIVOS DE LA SOCIEDAD

LAS EPILEPSIAS MIOCLONICAS EN LA INFANCIA

Dr. J. Solé Sagarra

III REUNION DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROPSIQUIATRIA INFANTIL
Valencia, mayo-junio 1954

I. A medida que se van perfeccionando los métodos auxiliares de exploración neurológica (electroencefalografía, arteriografía, etc.), se ve que la mayoría de ataques convulsivos aparecidos en la primera década de la vida tienen mucho que ver con la epilepsia, contra lo que se creía no hace muchos años y que todavía está en la mente de no pocos pediatras y médicos en general. La problemática de las convulsiones infantiles viene complicada por el hecho clínico de que en la primera edad de la vida el cerebro reacciona con capacidad convulsiva aumentada, si se compara con la reactividad convulsiva cerebral del adulto. Causas endógenas y exógenas (metabólicas, fiebre, intoxicaciones) que en el adulto pocas veces originan convulsiones, desencadenan con facilidad en el niño un ataque, con todas las apariencias del gran mal epiléptico. La maduración (mielinización) cerebral del niño, en la primera infancia sobre todo, explica parte de la riqueza de formas epilépticas infantiles, ya que los ataques

convulsivos en lactantes y niños muy pequeños se caracterizan por la particular variación en su presentación clínica. Este aumento *per se* de la capacidad convulsiva en la infancia explica que muchas de las llamadas convulsiones ocasionales, secundarias a los más diversos patológicos del infante (sarampión, anginas, trastornos digestivos, etc.), tengan un pronóstico del todo favorable. Y lo mismo podemos decir en lo que se refiere al pronóstico de la mayoría de los mal delimitados conceptos nosológicos de la espasmofilia, tetania, laringospasmos funcionales, ataques convulsivos respiratorios y paroxismos vegetativos sincopales. El peligro de tal realidad clínica es la sobrevaloración de la benignidad de las convulsiones infantiles en general.

Estudios recientes (Lennox, Gastaut, Escardó, Sal y Rosas) dedicados a relacionar las convulsiones infantiles con la epilepsia demuestran bien claramente el nexo etiológico entre epilepsia crónica, disposicional, y la mayoría de convulsio-

nes reiteradas en un mismo niño en el curso de los diversos procesos patológicos corrientes en la infancia. Niños que sus aparentemente banales accesos convulsivos resultan ser fatalmente epilépticos después de la pubertad o, incluso, en la edad madura, no son una rareza ni mucho menos. Esto en lo que se refiere a los comúnmente llamados ataques «funcionales» o acompañatorios de determinada enfermedad del niño, puesto que los ataques convulsivos que acompañan a groseras afecciones orgánicas (meningitis, encefalitis, tumores cerebrales) entrañan de inmediato un mal pronóstico para el clínico con un *minimum* de experiencia pediátrica o neuropsiquiátrica. En la directriz de la problemática pronóstica de las convulsiones infantiles debemos separar aún el tercer grupo constituido por afecciones degenerativas progresivas del cerebro, que muchas veces sólo se manifiestan claramente después de la infancia; en este caso están las convulsiones infantiles de futuros enfermos de epilepsia mioclónica progresiva, como vamos a ver.

Sabido es que el ataque no lo es todo en la epilepsia, pues hay en muchos casos trastornos genéticos y constitucionales característicos que, cuando predominan en el cuadro clínico, determinan el diagnóstico de la epilepsia genuina o idiopática, que en la práctica suele oponerse al otro gran grupo de epilepsia, la sintomática; la primera sería siempre de causa endógena y la segunda de origen exógeno. Se dice también: cuando hay aura, epilepsia genuina; si no la hay, epilepsia sintomática. Estos esquematismos clínicos, como todo esquema, tienen un valor muy relativo, puesto que la extensión de los dos grandes grupos clásicos de epilepsia genuina y sintomática tienen muy variable extensión, según sea la directriz de la escuela neurológica y las particulares concepciones

de cada autor con que se enfocan. Muchas veces el diagnóstico de epilepsia genuina se hace por exclusión de causa objetiva demostrable, siendo cada día menos frecuente este diagnóstico a medida que adelantan los conocimientos fisiopatológicos del funcionamiento cerebral, puestos de manifiesto por los modernos medios auxiliares de diagnóstico que hemos citado al principio de este trabajo. Tampoco coinciden los conceptos de epilepsia genuina y hereditaria, aunque la herencia y la constitución (hábito atlético, temperamento enérgico-explosivo) sean el núcleo nosológico de la forma genuina, esencial o idiopática de la epilepsia, que con todos estos nombres puede designarse; de ahí el carácter predominantemente endógeno de la misma.

La epilepsia sintomática o secundaria a un proceso orgánico (cerebral o extracerebral) demostrable, va ganando terreno a la genuina o criptogénica; esto valorado de un modo global, pues mientras hay autores que llegan a negar la epilepsia genuina (Marchand), por considerarla siempre sintomática a procesos que aún no sabemos diagnosticar, no faltan los que creen en un contrasentido hablar de epilepsia genuina (Pohlish); ya que para ellos en los ataques convulsivos que sobrevienen a otras enfermedades no puede hablarse de epilepsia, sino de convulsiones-síntoma. Por esto Luxenburger, que tan profundamente ha estudiado la genética de las enfermedades convulsivas, compara la epilepsia a una amiba, cuya amplitud nosológica se ensancha o achica según las tendencias de escuela y las ideas peculiares de cada autor. Este autor niega a la epilepsia unidad nosológica, no considerándola como enfermedad, sino solamente como síndrome. Esta diversidad de opiniones en el concepto de la epilepsia en general se complica más aún al considerar el polimorfismo clínico de

los ataques convulsivos en la infancia. Cifrándonos a lo que, por lo menos por necesidad didáctica, debemos continuar llamando epilepsia genuina, y dentro de ésta a la hereditaria propiamente dicha, antes de pasar al estudio de las mioclonias malignas, vamos a ver las dificultades diagnósticas y pronósticas que se presentan en determinados casos de convulsiones infantiles mitis (mitigadas), que se engloban con el nombre genérico de mioclonias.

II. Lennox, a partir de minuciosos estudios electroencefalográficos, pretendió diferenciar una tríada típica del pequeño mal epiléptico dentro del cual cabe incluir las distintas formas de epilepsia mioclónica infantil. Tal tríada estaría constituida por la picnolepsia, la epilepsia acinética y la epilepsia mioclónica; formas de presentación casi exclusiva en la infancia y en la pubertad. Ulteriores investigaciones han demostrado que esta diferenciación no se ajusta por completo a la realidad; incluso pueden objetarse electroencefalográficamente. La característica clínica común de estas tres formas epilépticas es la acumulación de pequeños accesos paroxísticos (hasta 100 al día), su duración fugaz (unos segundos) y la no alteración esencial de la conducta postconvulsiva; electroencefalográficamente, es característica, en muchos casos (no siempre, como se cree con demasiada frecuencia), la típica imagen de 3 imágenes punta-onda por segundo, mientras que predomina la poli-punta, en donde dominan las mioclonias del gran grupo del *petit mal*, el cual, junto con la variada gama de las crisis psicomotoras de los niños, constituye lo que corrientemente designamos con el nombre de ausencias.

En cuanto al pronóstico de estas formas, se ha sobrevalorado la pretendida curación de las mismas en la pubertad,

hasta el punto que todavía hoy abundan los pediatras que no les conceden la importancia que tienen, refugiándose en el comodín de que con la pubertad habrá un cambio favorable, lo que les dispensa de instaurar un tratamiento enérgico y la observación cuidadosa a que deben estar siempre sometidos estos enfermitos; puesto que, desgraciadamente, muchos de estos niños pronosticados alegremente de cosas benignas y sin importancia, cambian, en efecto, en la pubertad, pero hacia la epilepsia vera, con ataques de gran mal epiléptico.

Es verdad que predominan las formas benignas, que se resuelven espontáneamente, en el *petit mal* infantil, lo que nos da siempre un optimismo pronóstico que no podemos tener en la epilepsia del adulto. Pero ello implica que en todo momento tengamos presente la posibilidad de que bajo las apariencias de una forma banal de epilepsia infantil, estemos, en realidad, ante una forma maligna, que el tiempo se encargará de patentizar. Y es que en el conglomerado clínico que representa la epilepsia, especialmente en las formas mitigadas que comentamos, abunda tanto o más lo no epiléptico, en el verdadero sentido de la palabra, que lo epiléptico propiamente dicho. Así, de la tríada mencionada puede no quedar nada epiléptico *sensu strictu*, ya que la *picnolepsia* cada vez es conceptualizada más marginalmente al círculo epiléptico, muchos casos diagnosticados de *epilepsia acinética* son en realidad casos de pérdida emotiva del tono muscular (la llamada parálisis emotiva, con caída catapléxica al emocionarse) y algunos casos, raros, de epilepsia mioclónica son en realidad enfermedades degenerativas extrapiramidales, en las que uno de los síntomas principales son las mioclonias. Estamos hablando de la epilepsia mioclónica progresiva, maligna, que debemos considerar extensamente, dada la rareza de su presentación, sus

características clínicas peculiares y los nuevos conocimientos que puede brindarnos en la enmarañada problemática de las convulsiones infantiles de naturaleza mioclónica.

A nuestro entender es esencial, tanto en el adulto como en el niño, distinguir las formas benignas de las malignas en lo que a las epilepsias mioclónicas se refiere. La epilepsia mioclónica benigna es la típicamente infantil, o sea, la tríada de Lennox, con imágenes electroencefalográficas de polipunta y ondapunta, que remite espontáneamente en la pubertad o antes de ella y que responde bien al tratamiento con tridiona, sola o asociada a barbitúricos e hidantoinatos; clínicamente, se manifiesta por accesos fugaces y repetidos de convulsiones mioclónicas (varios al día), localizadas en diferentes partes de la musculatura corporal, pero especialmente en los músculos faciales. Repentinamente, el niño es presa de mioclonias faciales, en forma de tics, o de otra parte del cuerpo, para dejar de hablar o de andar si lo estaba haciendo y, a los pocos segundos, rara vez minutos, queda todo como antes, o sea que el niño reemprende sus juegos u otros quehaceres sin más; en algún caso llora al final de estos accesos convulsivos mitis, llanto que denuncia la crisis sufrida en casos en que ésta es tan leve que con frecuencia pasa inadvertida por el mismo niño y los que le rodean.

Los llamados ataques psicomotores de los niños, conocidos también como equivalentes epilépticos, suelen durar más que las mioclonias, entre minutos e incluso días enteros; en este último caso hablamos ya de estado crepuscular epiléptico, que, si se repite regularmente y dura más de un día, puede corresponder a los estados crepusculares episódicos de Kleist, síndrome marginal epiléptico de estrecho tronque con las psicosis endógenas del círculo maniáco-

depresivo (fasofrenias). Durante el ataque psicomotor, el niño parece obrar a veces de modo consciente, pero la amnesia postparoxística demuestra la naturaleza epiléptica de la crisis sufrida; en otros casos se realizan movimientos sin objeto durante el acceso, que pueden ser falsamente catalogados como trastornos de conducta, de diversa índole. La eventual enuresis y la constante amnesia intensa postparoxística, indican aquí la profundidad del trastorno epiléptico sufrido. Entre ambas manifestaciones epilépticas infantiles descritas, la epilepsia mioclónica benigna y los ataques psicomotores, podemos todavía agrupar el grupo polimorfo de las ausencias acinéticas, en las que el niño (también el adulto) se detiene un momento en la conversación o en los actos manuales que estaba realizando, con amnesia consecutiva y, raramente incontinencia de esfínteres.

En algún caso se dan conjuntamente muecas faciales, que indican la coparticipación mioclónica epiléptica, ya que no es rara la forma combinada mioclónica-acinética, como tampoco lo son las más diversas combinaciones entre las formas epilépticas que hemos descrito hasta aquí y otras más raras que en gracia a la brevedad debemos pasar por alto. Estas formas, benignas sólo relativamente, del pequeño mal epiléptico infantil, junto con las formas de ataques de gran mal no debidas a causas exógenas demostrables, constituyen la mayor parte de la epilepsia genuina en la infancia, en su conjunto de mejor pronóstico que la epilepsia genuina del adulto, según acabamos de ver.

III. En el grupo de las epilepsias mioclónicas malignas degenerativas o progresivas, tenemos unos síndromes mal definidos en muchos casos, más propios de la edad adulta que de la infancia, pero que por comenzar casi todos ellos

en la adolescencia y pubertad tienen cierto interés pediátrico, especialmente para el diagnóstico diferencial con las formas epilépticas mioclónicas benignas que hemos descrito anteriormente. Además, algunas de estas formas malignas de epilepsia mioclónica se manifiestan ya en la primera década de la vida, aunque su diagnóstico preciso pase generalmente inadvertido hasta que se establece el curso fatalmente progresivo y maligno. Este ha sido el caso de un enfermo estudiado por nosotros, que exponemos más adelante.

Aquí nos interesa resumir rápidamente los principales síndromes mioclónicos malignos, que se han descrito hasta ahora. Llevan los nombres de los autores que los han diferenciado, distinguiéndose unos de otros por pequeños matices anatomoclínicos, de importancia secundaria para nuestro objeto. El más característico de todos ellos es el siguiente: Mioclonia progresiva familiar de Unverricht. Se trata de una afección que suele comenzar pocos años antes de la pubertad o durante la misma, con ataques convulsivos generalizados o con convulsiones mioclónicas leves, generalmente generalizadas a todo el cuerpo. Después de algunos años de curso progresivamente grave, las mioclonias son ya exageradas en cantidad e intensidad, extendiéndose paulatinamente por todo el cuerpo. En este estadio de la enfermedad es frecuente la interposición de algún ataque epiléptico de gran mal, y en el estadio final de la afección, que dura pocos años, aparecen síntomas extrapiramidales y cerebelosos (rigidez muscular, temblor, astasia-abasia, trastornos coordinatorios), demencia, caquexia y muerte. Lundborg estudió cuidadosamente la genética de esta forma de epilepsia mioclónica, concluyendo que se hereda con carácter recesivo, señalando la frecuencia de las acumulaciones familiares. Por esto suele de-

signarse con los nombres de enfermedad de Lundborg-Unverricht a este síndrome. Síndromes similares al descrito son el paramioclonia múltiple de Friedreich, la epilepsia de Muskens, de Ramsay-Hunt, etc.

En realidad, se trata de afecciones heredodegenerativas sistematizadas del sistema nervioso central, extrapiramidal ante todo, que se manifiestan clínicamente por síndromes epilépticos mioclónicos de curso crónico y progresivamente maligno. Por esto es tan cuestionable su inclusión en el círculo epiléptico, al que todo lo más pertenecen considerándolas en amplio sentido.

Ahora bien, el círculo nosológico de la epilepsia, como tantos otros de la neuropsiquiatría, va sufriendo vaivenes en su delimitación estricta, uno de los cuales es la tendencia actual a reducirlo cada vez más a la enfermedad en que el ataque epiléptico está constantemente en el centro de la sintomatología, o sea la epilepsia genuina en sentido restringido, caracterizada por ataques de gran mal o de pequeño mal epiléptico y trastornos especiales del tipo corporal (hábito atlético) y del temperamento (la llamada constitución ictafín, con la bipolaridad temperamental enoquetismo-explosividad).

En la epilepsia mioclónica progresiva familiar de Lundborg-Unverricht se conoce el substrato anatomopatológico preciso, que condiciona la sintomatología epiléptica-extrapiramidal. Es la enfermedad en la que con más frecuencia se encuentran en el cerebro, en los centros extrapiramidales sobre todo, los cuerpos amiloideos intracelulares, que fueron descritos en 1911 por Lafora. Este hallazgo anatómico da cierto carácter de especificidad anatomoclínica a tal enfermedad, puesto que las investigaciones recientes en este sentido (Van Bogaert, Dimitri, Lafora) demuestran que el síndrome mioclónico se origina cuando el

dismetabolismo cerebral que representan tales corpúsculos amiloideos afecta ante todo el sistema dentado-espinal y el rubro-hipotalámico. Tal hallazgo histopatológico es propio del período final de la enfermedad, con sello de la profunda degeneración tisular que sobreviene en el encéfalo a medida que avanza el proceso patológico degenerativo.

IV. En España sólo se ha descrito hasta ahora un caso estudiado completamente (clínica y necrópticamente) de enfermedad mioclónica de Lundborg-Unverrich; se trata de una aportación nuestra, que hemos publicado *in extenso* (véase bibliografía de este trabajo). Nos referimos a dos hermanos con curso típico de la enfermedad dicha y muerte al cabo de unos nueve años de haberse iniciado. En uno de dichos hermanos nos fue factible realizar una detenida exploración histopatológica cerebral, encontrando en la sustancia nigra los típicos cuerpos amiloideos de Lafora. Como da la casualidad que este enfermo sufrió manifestaciones convulsivas desde su primera infancia, creemos de utilidad considerar esta época en la historia clínica de dicho enfermo con más extensión que lo hicimos en nuestras anteriores publicaciones dedicadas a esta enfermedad. He aquí la historia clínica del mencionado enfermo, referida al día de su muerte y con las adiciones catamnésicas que nos ha sido dado poder realizar posteriormente.

José V., 23 años, soltero. Hábito corporal atlético. Los padres eran primos de primer grado. No hay antecedentes epilépticos en los ascendientes, ni de otras enfermedades neurológicas degenerativas. Parto normal. Desarrollo somatopsíquico, también normal.

Antecedentes patológicos: A los dos años de vida, probable proceso meníngeo (no es posible asegurarlo, por es-

tar el niño en medio rural, poco atendido médicamente). Poco tiempo después de esta afección tuvo ataques convulsivos; a los que no se dio importancia; también parece ser hacía muecas, como tics faciales, de cuando en cuando, a los que menos importancia concedieron aún la familia y el médico que los vio. El niño se fue desarrollando bien, aprendiendo con facilidad en el colegio. A los siete años tuvo un ataque convulsivo generalizado, quedando un día entero amaurótico y semicomatoso. Se repuso bien de ello, como es la regla en los niños, siendo su conducta normal en todos sentidos. Nada llamaba la atención en él; pero no cesaron del todo los «tics faciales».

Cuando el paciente contaba 14 años, y al poco tiempo de desgracias familiares intensas (padre en la cárcel y luego fusilado, por avatares de la guerra de liberación española), se presentaron con regularidad y periodicidad de uno al mes, ataques convulsivos generalizados; al mismo tiempo se fueron haciendo cada vez más frecuentes e intensos los tics faciales, que adquirieron el aspecto de claras mioclonias.

A los 16 años de edad vimos por primera vez al paciente, el cual tenía mioclonias faciales de mediana intensidad y frecuencia, así como ataques epilépticos de gran mal, rebeldes a los tratamientos usuales anticonvulsivos a base de combinar barbituratos e hidantoínas; no descubrimos entonces nada especial neurológico, ni psiquiátrico, aparte de los mencionados ataques de pequeño y gran mal epiléptico.

Pudimos ir siguiendo el curso clínico de tal enfermo, comprobando que, a pesar de los tratamientos enérgicos y variados anticonvulsivos que ensayamos, la enfermedad evolucionaba progresivamente de un modo maligno, hasta el punto que cuatro años después de visitarle por primera vez podían apreciarse

claros síntomas de rigidez extrapiramidal, temblor ligero, leves trastornos coordinatorios y demencia incipiente. Aconsejamos el ingreso en el Instituto Neurológico Municipal de Barcelona (Director: Dr. B. Rodríguez Arias) para realizar un examen más a fondo del enfermo. Todas las pruebas practicadas (Drs. Simarro y Tolosa) fueron negativas (ventriculografía, análisis de liquor, fondo de ojo, serología luética, análisis diversos de orina y sangre); en aquel entonces (1945) no se disponía aún en tal centro hospitalario de electroencefalógrafo, por lo que fue imposible practicar electroencefalogramas a este enfermo.

El proceso fue intensificándose en todos los sentidos clínicos expuestos, especialmente la demenciación, por lo que fue necesario internarlo en el Instituto Mental de la Santa Cruz de Barcelona (Director: Dr. O. Torras), en el que falleció al cabo de dos años de estar allí, presentando en su estadio final mioclonias ininterrumpidas y generalizadas a todo el cuerpo y ataques epilépticos atípicos, en los que predominaban los paroxismos de rigidez tónica, sin pérdida del conocimiento. En los mismos centros hospitalarios hicimos ingresar también a una hermana del paciente (Tresa V.), que visitamos dos años más tarde que a él y que desarrolló un cuadro patológico similar, pero más lentamente progresivo; esta enferma falleció hace un año en su casa. Tampoco pudo practicarse en ella electroencefalograma, y nos interesaba mucho.

Examen necrópsico: Sólo nos fue dable practicar la necropsia de la cavidad craneana. Examen macroscópico del cerebro: Cerebro de gran tamaño, con ligera hidrocefalia interna y atrofia en la mitad posterior del hemisferio derecho. Examen microscópico del cerebro: Lesiones celulares difusas y aumento de gliofibrillas en las cortezas cerebral u ce-

rebelosa. Abundantes cuerpos amiloideos intracelulares y extracelulares (figura) en ambos núcleos lenticulares, pero más numerosos aún y desarrollados en la sustancia nigra de ambos lados.

V. Las enseñanzas que podemos sacar de esta historia clínica son, ante todo, que casos de ataques convulsivos y manifestaciones leves de pequeño mal aparente inofensivos en la infancia, pueden llegar a ser de pronóstico fatal en algún caso, por ser seguramente las primeras manifestaciones clínicas de procesos degenerativos cerebrales, tales como la epilepsia mioclónica familiar progresiva que hemos descrito u otros síndromes malignos similares. De ahí la cautela y prudencia que debe tenerse, insistimos, en lanzar pronósticos demasiado benignos en todo caso de mioclonismo infantil.

En el estado actual de nuestro conocimientos no es posible el diagnóstico precoz exacto en la infancia de las raras afecciones mioclónicas del tipo familiar progresivo descrito. Sólo la concomitancia familiar de dos o más casos puede ponernos en la pista de un tal diagnóstico y el correspondiente mal pronóstico de una determinada epilepsia mioclónica; pero la acumulación familiar es rarísima hasta la adolescencia, siendo generalmente sólo después de la pubertad cuando puede observarse, como fue en la familia de los dos estudiados por nosotros. Otros medios diagnósticos, tales como los electroencefalográficos (predominio de imágenes en polipunta, inmodificables a pesar del tratamiento adecuado), pueden ponernos en sospecha de una evolución desfavorable de la enfermedad mioclónica en cuestión, pero sin visos de seguridad alguna, puesto que casos de pequeño mal epiléptico mioclónico con típicas imágenes electroencefalográficas en *polipunta* que en principio pueden ser sospe-

chosas de epilepsia mioclónica maligna se desvanecen rápidamente con un tratamiento a base de tridiona y barbitúricos, e incluso con tridiona sola. Sería de un valor incalculable para el pronóstico de los distintos síndromes mioclónicos infantiles descubrir rasgos clínicos que permitiesen diferenciar precozmente las modalidades benigna y maligna de epilepsia mioclónica, pero por ahora tenemos que dirigir principalmente nuestras investigaciones hacia los medios auxiliares electroencefalográficos y fisiometabólicos cerebrales en general, todavía en sus comienzos de rendimiento clínico. Es de suponer que el dismetabolismo cerebral, que en los estadios avanzados de la epilepsia mioclónica progresiva aboca en la degeneración grosera que representan los cuerpos amiloideos de Lafora, esté ya presente en el comienzo de la enfermedad, pero los medios actuales de diagnóstico no nos permiten aún descubrir las finas alteraciones bioquímicas que tienen lugar en el acontecer metabólico cerebral desviado, originario de los mioclonismos en general, según nuestro parecer; dismetabolismo que debe ser reversible hacia la normalidad en la epilepsia mioclónica infantil benigna e irreversible en la epilepsia maligna, ya que en este caso se trata de una enfermedad típicamente degenerativa del sistema nervioso central.

Estamos aquí ante las magníficas perspectivas del rendimiento que, a no dudar, dará algún día, creemos no lejano, la fisiopatología cerebral metabólica, que tantos problemas etiopatogénicos está llamada a resolver en el campo de la neuropsiquiatría. En su conjunto, nos encontramos ante la problemática quizá menos conocida de las difíciles cuestiones de las convulsiones en la infancia; ello ha sido uno de los motivos de habernos extendido en la consideración de la epilepsia mioclónica familiar progresiva en su componente pediátrico, ape-

nas atendido, por no decir desatendido del todo hasta ahora, por lo que hemos podido indagar en la bibliografía mundial que nos ha sido posible consultar.

VI. La conclusión que nos interesa destacar en esta exposición es la clara *diferenciación* que se debe intentar establecer entre *epilepsias mioclónicas benignas y malignas*, tanto en la infancia como en la edad adulta. Hemos expuesto ya las dificultades que para ello tenemos en la infancia, por la insuficiencia de los conocimientos actuales en las diversas facetas clínicas que hemos ido comentando en este trabajo. Incluso la presentación familiar de síndromes mioclónicos no abona del todo la seguridad de que estemos ante un síndrome mioclónico progresivo maligno, pues no es raro el acúmulo familiar de casos de epilepsia mioclónica benigna en la infancia. Así, nosotros mismos hemos tenido recientemente en tratamiento en nuestro Dispensario de Neuropsiquiatría de la Cátedra de Pediatría de Barcelona a dos hermanitos, de cinco y de tres años de edad, con un síndrome mioclónico similar e idéntica imagen electroencefalográfica de 3 punta-onda por segundo (doctores Vila Badó y Samsó), que remitieron por completo con una cura combinada de belladenal-tridiona, siguiendo tal remisión sin tratamiento a los dos años de observación. Se nos puede objetar que no está decidida aún la suerte futura de estos muchachos, pues no es imposible acaben por presentar ulteriormente la típica epilepsia mioclónica degenerativa familiar de Lundborg-Unverricht; pero de haberse tratado de esta enfermedad es dudoso hubiésemos obtenido la remisión duradera lograda. Sólo en los inicios de la enfermedad pueden existir tales dudas diagnósticas, puesto que en el período de estado de la afeción pueden diferenciarse bien, clínica

y electroencefalográficamente, las modalidades benigna y maligna de la epilepsia mioclónica, por los sistemas que hemos venido exponiendo en el curso de este trabajo.

La esencia nosológica de ambas formas es muy diferente. Mientras la epilepsia mioclónica simple o benigna, propia de la infancia, no es otra cosa, como dice Gastaud, que la culminación de los mioclonismos observables en la vida normal —por ejemplo, las sacudidas fisiológicas del presueño y del ensueño—, la epilepsia mioclónica maligna refleja la degeneración masiva de determinados sistemas anatomofisiológicos del encéfalo, perfectamente demostrables histopatológicamente. Obvia decir que las sacudidas del gran mal epiléptico nada tiene que ver con el nombre de epilepsia mioclónica, como alguna vez se ha escrito, para acentuar el carácter predominantemente mioclónico de grandes ataques convulsivos; la fase mioclónica del ataque de gran mal epiléptico es sólo un componente de tal paroxismo, como lo es la fase previa miotónica, la sialorrea o la amnesia postconvulsiva.

El *tratamiento* es también del todo diferente en ambas modalidades de epilepsia mioclónica. En la benigna es eficiente en grado sumo, a base de tridiona (dosis de 0,30 gr de una a tres veces al día, vigilando los síntomas de intolerancia, como son el deslumbramiento, vómitos y variaciones en el cuadro hemático), sola o combinada con dosis adecuadas de barbitúricos e hidantoinatos. En la epilepsia mioclónica maligna es inútil todo tratamiento, que sólo puede ser sintomático hasta ahora, y no detiene la marcha fatal del proceso hacia la muerte.

La benignidad del pronóstico en las formas mioclónicas simples y la fatalidad del mismo en la modalidad degene-

rativa, deben tenerse en cuenta en la actitud a tomar por el médico ante un niño o un adulto que presenta sacudidas mioclónicas. Tan nefasto puede ser no dar importancia a tales manifestaciones epilépticas, como concedérsela exageradamente. Y ambas actitudes hemos comprobado con demasiada frecuencia en nuestra práctica profesional. Aquí como en tantas cosas, hemos de huir de los extremismos y quedarnos en el término medio, como emulándonos para anular el demasiado pernicioso y verídico dicho de que en España no hay términos medios. Un niño con mioclonias, del orden que fueren, es siempre tributario de un examen detenido y especializado (electroencefalografía y demás medios diagnósticos necesarios) para hacer un diagnóstico correcto y establecer el tratamiento correspondiente. Pero debemos tener presente la contrapartida a la indolencia médica descrita, escudada en el nihilismo terapéutico del «ya vendrá un cambio cuando el niño sea mayor»; es la actitud exageradamente prohibitiva en que caen muchos médicos al comienzo de una enfermedad epiléptica del orden que sea. En efecto, hay médicos que, imbuidos de una falsa fatalidad pronóstica en todo caso de epilepsia, etiquetan de incurable al enfermo, prohibiéndole toda actividad laboral o de estudio. La moderna lucha antiepiléptica se esfuerza en demostrar lo enormemente equivocada que es tal conducta, especialmente en la infancia, que es cuando más se suele llevar a cabo, secundado el médico (o quizá inducido) por familiares del enfermo. Debemos esforzarnos a que todo epiléptico realice una vida lo más normal posible, animándole a que desarrolle sus actividades sociales acostumbradas e incluso a que olvide que es un enfermo, salvo en lo que se refiere a la medicación prescrita y a la observancia de las precauciones que debe tomar para evitarle accidentes debidos a sus

ataques (evitar sitios peligrosos, natación, conducir vehículos, etc.). Además de corregir las actitudes psíquicas viciosas que acabamos de mencionar, un tratamiento psicoterapéutico adecuado evi-

ta superestructuras psicógenas, altamente perturbadoras en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de los enfermos afectados de epilepsia en todas sus formas.

BIBLIOGRAFIA

BOGAERT, L. VAN: *Rev. neurol.*, 2, 1929.

DIMITRI, C.: *Prensa méd. argentina*, 1, 26, 1932.

ESCARDÓ, GAREISO y colabs.: «La epilepsia en el niño», Buenos Aires, 1949.

GASTAUD: Commun. II Reunión Anual Soc. Esp. Neurología, Barcelona, 1950.

LAFORA, G. R. y GLUECK, R.: *Zeitschr. ges. Neur. und Psych.*, 6, 1911.

LENNOX: *J. A. M. A.*, 19, 1945.

LUXENBURGER: *Psychiatrische Erblehre*, Munich, 1938.

MARCHAND: *Handbuch der allgen. Pathol.*, IV, 1, 1924. *Psych. Reaktion.*, etc., Berlín, 1929.

SAL Y ROSAS, F.: *Rev. de Psiq. y Psicol. Méd.*, 5, 1954.

SOLE SAGARRA, J.: *Rev. Clín. Esp.*, XL, 3, 1951; *Arch. suisses Neur. et Psych.*, LXIX, 1/2, 1952.

UNVERRICHT y LUNDBORG: Citado por Marchand.