

**LAS COMORBILIDADES DE LA EPILEPSIA CONGÉNITA:
UN ANÁLISIS INTEGRAL**

Dr. Salvador Martínez

*Dpto. de Histología y Anatomía Humana, F. de Medicina de la Universidad Miguel
Hernández, Elche*

La epilepsia congénita es una condición neurológica que se manifiesta desde el nacimiento o durante los primeros meses de vida, caracterizada por la presencia de convulsiones que no pueden explicarse por procesos agudos temporales.

La epilepsia congénita tiene sus raíces en factores genéticos y puede ser causada por diversas anomalías en el desarrollo cerebral. La inmadurez cortical durante el desarrollo y el periodo infantil determina que exista una hiperexcitabilidad cortical implicada en la aparición de convulsiones.

Describiremos algunas de las posibles causas de la epilepsia congénita:

Factores Genéticos: La predisposición genética es una causa importante de la epilepsia congénita. Mutaciones en ciertos genes pueden afectar el desarrollo del sistema nervioso central (ver anomalías del desarrollo cerebral). Algunos casos de epilepsia congénita pueden presentarse con un patrón de herencia familiar.

Anomalías del Desarrollo Cerebral: Problemas en el desarrollo normal del cerebro durante la gestación pueden conducir a la epilepsia congénita. Estas anomalías pueden incluir malformaciones corticales, displasias corticales, o problemas en la migración neuronal.

Lesiones Prenatales o Perinatales: Lesiones cerebrales que ocurran durante el período prenatal o perinatal pueden aumentar el riesgo de desarrollar epilepsia congénita. Estas lesiones pueden deberse a complicaciones durante el parto, infecciones maternas, exposición a sustancias tóxicas o problemas en el suministro de oxígeno al feto.

Síndromes Genéticos Específicos: Algunos síndromes genéticos están asociados con la epilepsia congénita como parte de sus manifestaciones clínicas (epilepsia sindrómica). Ejemplos incluyen el síndrome de Dravet, el síndrome de West y el síndrome de Ohtahara. Estos síndromes a menudo involucran mutaciones genéticas específicas en genes del desarrollo cerebral que predisponen a la epilepsia desde una edad temprana.

Infecciones Congénitas: Algunas infecciones adquiridas por el feto durante el desarrollo pueden dañar el sistema nervioso y aumentar el riesgo de epilepsia congénita. Ejemplos de infecciones congénitas incluyen la toxoplasmosis, la rubéola, la citomegalovirus y la infección por el virus del herpes simple.

Trastornos Metabólicos: Deficiencias en enzimas o trastornos metabólicos pueden afectar la función cerebral y predisponer a la epilepsia. Ejemplos incluyen la fenilcetonuria, un trastorno genético que afecta el metabolismo de la fenilalanina.

Lesiones Traumáticas: Lesiones traumáticas en el cerebro, ya sea durante el desarrollo fetal o después del nacimiento, pueden aumentar el riesgo de epilepsia congénita.

Es importante señalar que la epilepsia congénita puede tener causas multifactoriales, y en muchos casos, la causa subyacente puede no identificarse claramente. El abordaje de la epilepsia congénita generalmente implica una evaluación exhaustiva, que debe incluir estudios genéticos, neuroimagen y pruebas metabólicas, para identificar la causa específica y orientar el tratamiento adecuado.

La epilepsia congénita puede presentar una serie de comorbilidades, es decir, condiciones médicas adicionales que coexisten con la epilepsia y que pueden influir en su curso y tratamiento.

Una de las comorbilidades más frecuentes asociadas con la epilepsia congénita es el retraso en el desarrollo cognitivo y motor. Las convulsiones repetitivas pueden afectar negativamente la maduración cerebral, interfiriendo con los procesos normales de aprendizaje y desarrollo. Este retraso puede tener un impacto duradero en la calidad de vida del individuo y resalta la importancia de intervenciones tempranas y programas de estimulación adecuados. La epilepsia congénita a menudo coexiste con trastornos del desarrollo intelectual, lo que puede variar en severidad. Además, ciertos síndromes epilépticos congénitos están asociados con comorbilidades específicas. Por ejemplo, el síndrome de Dravet, una forma grave de epilepsia infantil, se asocia comúnmente con problemas de comportamiento, hiperactividad y dificultades en la comunicación.

Es fundamental realizar una evaluación completa del funcionamiento cognitivo para adaptar estrategias educativas y apoyar adecuadamente a aquellos afectados por esta doble carga de condiciones. El entendimiento de la interrelación entre la epilepsia y la discapacidad intelectual permite una intervención más precisa y personalizada. La presencia de trastornos psiquiátricos también es común en personas con epilepsia congénita.

La comorbilidad entre la epilepsia congénita y el autismo ha sido objeto de estudios abundantes, ya que se ha observado una mayor prevalencia de ambos trastornos en individuos diagnosticados inicialmente en cualquiera de ellos. La relación entre la epilepsia y el autismo es compleja y multifacética, y aunque no todos los casos de epilepsia congénita están asociados con el autismo, existe evidencia de una conexión significativa.

Relación mutua de la epilepsia y el autismo

Coincidencia en la Incidencia: Se ha documentado que la incidencia de epilepsia es más alta en personas con trastorno del espectro autista (TEA) en comparación con la población general. A su vez, la presencia de autismo también es más frecuente en individuos con epilepsia congénita. Esta coexistencia sugiere una conexión subyacente, siendo lo más probable una anomalía estructural y/o funcional del cerebro.

Factores Genéticos: Ambas condiciones, la epilepsia y el autismo, tienen una base genética. Diversos estudios genéticos han identificado mutaciones genéticas comunes en personas con epilepsia congénita y autismo. La compartición de ciertos factores genéticos puede explicar, al menos en parte, la asociación entre estos dos trastornos.

Impacto Neurobiológico Común: Tanto la epilepsia como el autismo afectan el funcionamiento del sistema nervioso central. Las alteraciones neurobiológicas pueden estar interconectadas, y las convulsiones recurrentes pueden tener efectos adversos en el desarrollo cerebral y la función neuronal, lo que podría contribuir a la manifestación de características autistas.

La presencia simultánea de epilepsia congénita y autismo puede plantear desafíos en el diagnóstico y tratamiento. La necesidad de equilibrar los enfoques terapéuticos para ambas condiciones es esencial, y un equipo médico multidisciplinario puede ser crucial para abordar de manera efectiva los aspectos específicos de cada trastorno. Por lo que

XXVI CONGRESO INTERNACIONAL DE ACTUALIZACIÓN EN TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Valencia, 8 y 9 de Marzo de 2024
Colegio Oficial de Médicos de Valencia (España)

existe la necesidad de una comprensión integral para proporcionar un tratamiento efectivo. La investigación continua en este campo contribuirá a arrojar luz sobre los mecanismos subyacentes y a desarrollar enfoques terapéuticos más personalizados y específicos para aquellos que enfrentan ambos trastornos. Un enfoque colaborativo entre neurólogos, psiquiatras y neurocientíficos es esencial para brindar la atención más completa y adecuada a estas poblaciones.

En conclusión, la epilepsia congénita es una condición neurológica compleja que a menudo coexiste con diversas comorbilidades. Un enfoque holístico que abarque no solo el control de las convulsiones, sino también la atención a las comorbilidades asociadas es esencial para mejorar la calidad de vida de quienes viven con esta condición. Solo a través de una perspectiva integradora podremos avanzar hacia una atención más efectiva y compasiva para aquellos afectados por la epilepsia congénita y sus comorbilidades.