



**UNIVERSIDAD  
DE CHILE**

**Caracterización neuropsicológica en adolescentes  
que presentan Epilepsia con Mioclonía Palpebral  
(EEM)**

**Tesis para optar al grado de Magíster en Psicología, Mención Psicología  
Clínica Infanto – Juvenil**

**AUTORA: MARÍA ROSA FRANZ TORRES**

**PROFESOR GUÍA: MAURICIO LÓPEZ CRUZ**

**SANTIAGO DE CHILE, 2022**

## Resumen

**Introducción:** la epilepsia con mioclonía palpebral (EEM) consta de una tríada de síntomas que incluyen mioclonía palpebral (con o sin crisis de ausencias), crisis EEG inducidas por el cierre del ojo y fotosensibilidad. La edad de aparición oscila entre los 2 y los 14 años. Aunque se han realizado investigaciones de las características clínicas, electroencefalográficas y neurológicas de la EEM, el funcionamiento neuropsicológico no ha sido suficientemente abordado para realizar una caracterización, a pesar de la hipótesis de ser un síndrome con la presencia de una variante que cursa con discapacidad intelectual.

**Objetivo:** el propósito de este estudio fue caracterizar el funcionamiento neuropsicológico de adolescentes que presentan EEM.

**Metodología:** estudio exploratorio descriptivo con diseño de casos múltiples. La muestra (N = 4) varió en edad de 10 a 17 años. Todos los participantes completaron un protocolo de evaluación neuropsicológica basado en un modelo teórico factorial (Modelo integrado SNP-CHC).

**Resultados:** Los análisis estadísticos descriptivos revelaron un rendimiento intelectual en rango muy bajo, dado principalmente por alteraciones en el lenguaje, sistemas de memoria y flexibilidad cognitiva, con preservación de habilidades en integración visomotora, razonamiento visoespacial, teoría de la mente, inhibición de respuesta y atención sostenida.

**Discusión:** los resultados obtenidos son concordantes con otras investigaciones en cuanto a las alteraciones del lenguaje, sistemas de memoria y funciones ejecutivas, con preservación de habilidades de atención. Un aporte realizado por esta investigación tiene relación con la inclusión de medición de teoría de la mente. Sin embargo, se abre el debate para continuar delineando el perfil neuropsicológico de la EEM, incluyendo pruebas específicas de funciones cognitivas adicionales a la evaluación por escalas de inteligencia Wechsler.

**PALABRAS CLAVE:** Perfil neuropsicológico, Epilepsia con Mioclonía Palpebral (EEM), Síndrome Jeavons (JS), Desarrollo cognitivo.

*Quiero dedicar de forma simbólica este trabajo a mi madre.*

## **Agradecimientos**

Quisiera agradecer en primer lugar, a mi profesor guía Mauricio López Cruz por su constante orientación, apoyo, entrega de conocimientos y el tiempo dedicado a las correcciones. Agradezco inmensamente su aporte a la psicología, desde la rigurosidad en el quehacer y el respeto al ser humano en toda su complejidad.

A mi familia, sobre todo a mi papá, que a la distancia siempre me ha impulsado a creer y confiar en mis capacidades.

A Girasol, por su regaloneo y ronroneos de cada día y por inundar de dulzura cada hora entregada a esta investigación.

No solo por el apoyo y amor, si no que también por impulsarme a dar lo mejor de mí en este camino, gracias Sebastián por ser el mejor compañero de aventuras.

Agradecida por haber decidido en mi adolescencia dedicar mi vida al ejercicio y desarrollo de esta tan reconfortante profesión. Soy una convencida, que bajo cualquier circunstancia, volvería a escogerla.

Al Servicio de Neuropsiquiatría del Hospital San Juan de Dios, por abrir sus puertas para la realización de este trabajo, especialmente a mis compañeras de trabajo, quienes me han acompañado en este proceso guiándome desde sus experiencias, sin su ayuda todo hubiera sido más difícil. También quiero agradecer a los adolescentes que participaron del estudio y a sus padres por compartir generosamente su experiencia de vida y su tiempo.

Finalmente, quiero realizar un agradecimiento al Programa de Formación de Capital Humano Avanzado de la Agencia Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) a través de la Beca Magister Nacional N° 22201309 de 2020.

# Tabla de Contenidos

Resumen .....	2
Agradecimientos .....	4
Tabla de Contenidos .....	5
1. Formulación del problema.....	8
2. Marco teórico.....	13
2.1. <i>Epilepsia</i> .....	13
2.1.1. Definición de las epilepsias. ....	13
2.1.2. Clasificación de las epilepsias .....	15
2.2. <i>Neuropsicología pediátrica</i> .....	19
2.2.1. Neuropsicología clínica en epilepsia infante juvenil.....	19
2.2.2. Dominios cognitivos en la evaluación neuropsicológica .....	21
2.3. <i>Epilepsia con mioclonía palpebral (EEM)</i> .....	24
2.3.1. Semiología de las crisis de la epilepsia con mioclonía palpebral (EEM).....	24
2.3.2. Características EEG de la epilepsia con mioclonía palpebral (EEM) .....	26
2.3.3. Perfiles cognitivos asociados a epilepsia con mioclonía palpebral (EEM) .....	27
3. Objetivos.....	29
3.1. <i>Objetivo General</i> .....	29
3.2. <i>Objetivos Específicos</i> .....	29
4. Marco Metodológico .....	30
4.1. <i>Diseño de investigación</i> .....	30
4.2. <i>Población</i> .....	30
4.2.1. Criterios de inclusión y exclusión .....	31

4.3.	<i>Descripción de la intervención y procedimientos para la recolección de información.....</i>	31
4.4.	<i>Variables e instrumentos de evaluación.....</i>	33
4.4.1.	Áreas de evaluación y funciones cognitivas.....	33
4.4.2.	Instrumentos utilizados en el protocolo de evaluación neuropsicológica .....	35
4.5.	<i>Análisis de los datos .....</i>	39
4.6.	<i>Aspectos éticos.....</i>	40
5.	Resultados.....	42
5.1.	<i>Variables clínicas de la epilepsia en el grupo clínico.....</i>	42
5.2.	<i>Análisis neuropsicológico y electrofisiológico por participante.....</i>	44
4.2.1.	Caso 1 – Alejandro .....	44
4.2.2.	Caso 2 – Daniela.....	46
4.2.3.	Caso 3 – Camila.....	49
4.2.4.	Caso 4 – Josefina .....	52
4.3.	<i>Análisis de Dominios Cognitivos.....</i>	56
4.3.1.	Funciones Sensoriomotoras básicas .....	56
4.3.2.	Procesos Cognitivos: Visoespacial.....	57
4.3.3.	Procesos Cognitivos: Aprendizaje y Memoria .....	58
4.3.4.	Procesos Cognitivos: Funciones Ejecutivas .....	60
4.3.5.	Procesos Cognitivos: Lenguaje .....	61
4.3.6.	Procesos Cognitivos: Cognición Social.....	62
4.3.7.	Facilitadores e Inhibidores: Distribuir y mantener la Atención .....	63
4.3.8.	Facilitadores e Inhibidores: Memoria de Trabajo.....	64
4.3.9.	Facilitadores e Inhibidores: Velocidad, Fluidez y Eficiencia del Procesamiento	65
4.2.1.	Funcionamiento Intelectual General.....	66
4.3.	<i>Análisis neuropsicológico del grupo clínico .....</i>	69
6.	Discusión .....	72

7.	Referencias bibliográficas .....	80
8.	Anexos .....	90
8.1.	<i>Anexo 1. Documento de Consentimiento Informado</i> .....	90
8.2.	<i>Anexo 2. Documento de Asentimiento Informado</i> .....	92

# 1. Formulación del problema

La OMS ha señalado que a nivel mundial las personas con epilepsia aún siguen siendo objeto de discriminación debido a la alta estigmatización asociada a esta condición. Lo anterior, lleva a que las personas afectadas no busquen tratamiento aún cuando esa acción conlleve consecuencias en la calidad de vida e integración social. De este modo, se plantea la necesidad de generar mayor investigación con la finalidad de mejorar los conocimientos y trabajar en la concienciación sobre la epilepsia en diversos entornos para reducir la estigmatización (Organización Mundial de la Salud, 2019). Ya que, se estima que cerca del 80% de las personas con epilepsia viven en países de ingresos medios y bajos, por lo tanto, es más probable que se vean enfrentados a déficits terapéuticos que superan el 50% en la mayoría de países con ingresos medianos, a pesar de la eficacia y bajo costo de los tratamientos (Organización Mundial de la Salud, 2019).

Sumado a lo anterior, se ha problematizado que es necesario aumentar las inversiones en investigación, para que las personas con epilepsia reciban tratamientos apropiados ya que el 70% de quienes cuentan con un uso efectivo de fármacos podrían dejar de tener crisis, impactando de forma significativa en la calidad de vida de un número amplio de personas y familias que cargan con esta condición de salud (Organización Mundial de la Salud, 2019). Por lo tanto, la proporción de atención de calidad se vuelve un reto puesto que es una condición compleja en cuanto a la considerable comorbilidad y cronicidad que presenta (Organización Mundial de la Salud, 2019). Para las intervenciones de salud, se ha planteado un modelo asistencial escalonado, que incluye desde el diagnóstico inicial hasta tratamientos no farmacológicos tales como la cirugía en las epilepsias farmacorresistentes. Dentro de este modelo escalonado, se plantea que los equipos multidisciplinarios son esenciales para la prestación de atención centrada en la persona, atiendo de esta manera no solo las crisis, sino que también, las comorbilidades presentes en la condición de epilepsia (Organización Mundial de la Salud, 2019).

La epilepsia ha sido definida por la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE, por sus siglas en inglés) como una enfermedad cerebral caracterizada por una predisposición continua a la generación de crisis convulsivas. En la práctica, este cuadro clínico se observa

como la manifestación de al menos dos crisis no provocadas, que ocurren separadas por un periodo superior a 24 horas, con una posibilidad de recurrencia mayor al 60% en los próximos 10 años, o bien presentar un síndrome epiléptico (Fisher et al., 2014).

La epilepsia infantil, al igual que los trastornos del neurodesarrollo, ocurren dentro de un sistema nervioso que es más dinámico en comparación al de un adulto, ya que se encuentra en proceso de desarrollo, por lo cual las implicaciones neuropsicológicas reflejan los cambios de maduración en curso, así como también el impacto que tienen los factores ambientales y sociales sobre el desarrollo (Jambaqué et al., 2007; Rosselli & Ardila, 2016). De la misma manera en que existen diferentes consideraciones diagnósticas desde la neurología y la genética en las epilepsias que comienzan en la niñez y edad adulta, la neuropsicología como disciplina científica también difiere en cuanto a la comprensión del diagnóstico según la edad. Se comprende que el impacto de las convulsiones y los patrones de activación neuronal anormal será diferente en un cerebro en desarrollo y en uno ya modularizado (Jambaqué et al., 2007). Asimismo, se apreciará una disociación entre la edad de una lesión y la aparición de los síntomas, por esta razón a medida que el ambiente demande el despliegue de conductas pertenecientes a dominios afectados por lesiones previas, se podrán observar las dificultades en la expresión de tales destrezas (Rosselli & Ardila, 2016)

Se ha descrito en la literatura que el desarrollo cognitivo en la epilepsia pediátrica en general está caracterizado por un rezago, cuando se compara niños con epilepsia y niños sin diagnósticos del neurodesarrollo (Kasradze et al., 2021; Triplett et al., 2014). Estos compromisos cognitivos pueden ser estables durante varios años, presentando variabilidad interindividual según las características de cada epilepsia, a saber, etiología, severidad y frecuencia de las crisis, tipo de tratamiento con farmacoterapia, lateralización y foco epiléptico (Kim & Ko, 2016; Rathouz et al., 2014). Por ejemplo, en grupos de niños que han debutado con epilepsia del lóbulo temporal a edades tempranas, se ha observado que las reducciones del volumen de tejido cerebral no se limitaban a esa área, y se observaron tanto ipsi como contralateral al lugar del inicio de la convulsión (Jambaqué et al., 2007). No obstante, se podría suponer que esta presentación puede tener ventajas, principalmente debido a que el inicio temprano de una epilepsia permitiría la redistribución de una función a otras áreas del cerebro (Jambaqué et al., 2007).

La presencia de alteraciones del desarrollo cognitivo, conductual y emocional son frecuentes, precediendo incluso a las propias crisis epilépticas, constituyendo una primera manifestación de una disfunción cerebral específica o global, o bien, siendo una manifestación secundaria a la enfermedad, dependiendo del tipo de crisis, la cantidad de fármacos antiepilépticos (FAE's) y trastornos neuropsiquiátricos asociados (Pérez & Barr, 2013). Los estudios han demostrado que existe una alteración en el funcionamiento neuropsicológico incluso cuando no se presenta discapacidad intelectual, siendo una queja constante para los consultantes y sus familias (Zilli et al., 2015).

En el contexto de las quejas subjetivas de los consultantes y sus familias respecto a dificultades en el funcionamiento cognitivo y conductual es que desde la psicología podemos realizar un aporte sustancial desde la especialidad de la neuropsicología clínica mediante evaluaciones de perfiles neuropsicológicos. Las evaluaciones neuropsicológicas están enfocadas en realizar un perfil del desarrollo cognitivo, considerando el estado emocional y conductual, y tomando en cuenta factores sociales y contextuales, con la finalidad de apoyar el proceso diagnóstico, el seguimiento del tratamiento, y aportando especialmente al cuidado integral y bienestar del consultante. Actualmente, la valoración neuropsicológica se encuentra dentro de los protocolos de atención a consultantes con epilepsia para evaluar el posible impacto de la intervención, manejo farmacológico y/o quirúrgico en la calidad de vida, bienestar y el aprendizaje (Ministerio de Salud, 2014; Pérez & Barr, 2013).

En cuanto a la evidencia nacional disponible sobre las características del desarrollo cognitivo o neuropsicológico de niños con epilepsia no es posible encontrar evidencia que dé cuenta de los perfiles que tienen los consultantes pediátricos en nuestra población. Ahora bien, se han realizado protocolos de evaluación neuropsicológica que incluyen propuestas para población infantil (Ministerio de Salud, 2014; Pérez & Barr, 2013). La existencia de protocolos de evaluación neuropsicológica permite realizar una comparación tanto inter como intrasujetos de acuerdo con el rendimiento obtenido, así como también permite establecer una trayectoria de desarrollo cuando las evaluaciones están orientadas al seguimiento de un caso con algún trastorno del neurodesarrollo o presente alguna enfermedad que impacte en su desarrollo cerebral.

Ahora bien, debido a la multiplicidad de epilepsias y características de esta enfermedad, como el foco epileptogénico, tratamiento farmacológico, edad de inicio, etc., resulta complejo establecer un perfil neuropsicológico que englobe a todas las epilepsias, por lo que desde hace algunos años el trabajo ha estado orientado a diferenciar perfiles neuropsicológicos según tipos de epilepsias. Así pues, podemos encontrar que los síndromes epilépticos son afecciones bien definidas que comprenden características clínicas particulares, es decir, tipos de convulsiones, edad de inicio, respuesta al tratamiento, y cambios electroencefalográficos característicos (Scheffer et al., 2017; Specchio et al., 2022). Sin embargo, sus etiologías y pronósticos posteriores pueden variar (de la Jara et al., 2021). Dentro de los síndromes epilépticos, encontramos la epilepsia con mioclonía palpebral (EEM, por sus siglas en inglés), también conocida como Síndrome de Jeavons, esta epilepsia ha comenzado a ser mayormente estudiada en los últimos años, siendo reconocida por la ILAE en 2017 como un síndrome epiléptico generalizado que presenta convulsiones no motoras, caracterizadas por mioclónicas palpebrales con o sin crisis de ausencias, presentando características clínicas y electroencefalográficas propias para considerarse un síndrome (de la Jara et al., 2021).

La EEM, es considerada una epilepsia generalizada idiopática que se caracteriza por la siguiente tríada: mioclonías palpebrales con o sin ausencias; cierre palpebral con paroxismos electroencefalográficos (descargas epileptiformes y/o convulsiones); y fotosensibilidad (Zawar & Knight, 2020). Dentro de la categoría de las epilepsias generalizadas puede llegar a ocupar hasta el 12,9%, pero se ha visto que se encuentra subdiagnosticada y que en una proporción importante de casos existe un retraso en el diagnóstico, lo que hace difícil estimar la prevalencia exacta de la EEM (de la Jara et al., 2021; Smith et al., 2018; X. Wang et al., 2014; Zawar & Knight, 2020). Su presentación es dos veces más frecuente en niñas, siendo la edad media de aparición entre los 6 y 8 años (oscilando entre 2 y 14 años) (de la Jara et al., 2021; Smith et al., 2018), un porcentaje importante presenta refractariedad al tratamiento farmacológico y tendencia a persistir durante la vida (Zawar & Knight, 2020). Los antecedentes familiares de epilepsia en EEM se informan positivos en tasas del 30% al 80% (Nilo et al., 2021; Smith et al., 2018).

Referente a los hallazgos clínicos relacionados al desarrollo cognitivo de estos usuarios, usualmente se ha descrito como un desarrollo normal, pero hasta el 23% de los

usuarios tienen discapacidad intelectual que varía de leve a moderada, o bajo el promedio, basado en el coeficiente intelectual (Arvio et al., 2018; Scuderi et al., 2000; Smith et al., 2018). No obstante, la evidencia encontrada en relación con el desarrollo cognitivo, la mayoría de las investigaciones al respecto han basado sus conclusiones en base al reporte de pruebas de inteligencia que permiten conocer el coeficiente intelectual (Arvio et al., 2018; de la Jara et al., 2021; Nilo et al., 2021; Scuderi et al., 2000; Smith et al., 2018). Sin embargo, para establecer perfiles neuropsicológicos se requiere de evaluaciones que consideren otros aspectos del desarrollo cognitivo (Kasradze et al., 2021; Kernan et al., 2012; Pérez & Barr, 2013), como las funciones sensoriomotoras básicas, funciones cognitivas (memoria y aprendizaje, habilidades visoespaciales, lenguaje, funciones ejecutivas, y cognición social), y los factores inhibidores/facilitadores (atención, memoria de trabajo y velocidad de procesamiento) (Miller & Maricle, 2019).

Por lo tanto, surge la pregunta, ¿Cuál es el perfil neuropsicológico de la epilepsia con mioclonía palpebral (EEM) en adolescentes? Con el objetivo de contribuir a definir los perfiles neuropsicológicos de adolescentes con EEM, en particular, por la ausencia de investigaciones específicas sobre las características neuropsicológicas de este grupo.

## **2. Marco teórico**

### **2.1. Epilepsia**

#### **2.1.1. Definición de las epilepsias.**

La OMS define a la epilepsia como una enfermedad neurológica que se caracteriza por una actividad eléctrica anormal que provoca convulsiones, fenómenos motores involuntarios y en ocasiones pérdida de conciencia. Representa una carga importante en morbilidad a nivel mundial, ya que tiene consecuencias neurológicas, cognitivas, psicológicas y sociales, afectando a unos 50 millones de personas a lo largo de todo el ciclo vital (Organización Mundial de la Salud, 2019).

Otros organismos como la ILAE, por su parte, realiza una definición más específica señalando que la epilepsia es una patología del sistema nervioso central que tiene al menos una de las siguientes características: mínimo dos crisis imprevistas que ocurren en una separación mayor de 24 horas entre ellas; crisis no provocadas y presencia de riesgo para otras crisis equivalentes después de dos crisis no provocadas; mínimo dos crisis en contexto de epilepsia expresa (Fisher et al., 2014). Se considera que la epilepsia es una condición tratable, ya que en el 70% de los casos las crisis podrían desaparecer con un adecuado diagnóstico y tratamiento (Organización Mundial de la Salud, 2019).

Como se puede ver, en estas definiciones se resalta el carácter transitorio de las descargas eléctricas excesivas en el sistema nervioso, además de tomar en cuenta la complejidad de esta condición como una compleja enfermedad neurológica no provocada, por lo que promueve la idea de la multicausalidad. Además, se especifica dentro de estas definiciones que la epilepsia es una condición que se caracteriza por una predisposición permanente a generar crisis, generando de este modo, consecuencias neurológicas, cognitivas, y psicosociales.

Junto con la epilepsia, pueden aparecer comorbilidades psiquiátricas, dentro de las más frecuentes encontramos la depresión (23%) y la ansiedad (20%). La comorbilidad con trastornos psiquiátricos como la depresión y ansiedad, contribuyen al empeoramiento de las

crisis y reducen la calidad de vida de quien vive con epilepsia. Por otra parte, en la población infantil la comorbilidad más frecuente encontrada corresponde a la discapacidad intelectual, presentándose en aproximadamente el 30-40% de los casos (Organización Mundial de la Salud, 2019). Se estima aproximadamente, que en la mitad de los casos, la epilepsia coexiste con otras dificultades físicas o psiquiátricas, lo que aumenta la necesidad de atención en salud, menor calidad de vida y mayor exclusión social (Organización Mundial de la Salud, 2019).

Como es posible constatar hasta este punto, el diagnóstico de la epilepsia requiere de la intervención multidisciplinaria que sostiene como objetivo común el mejorar la calidad de vida del usuario. De este modo, para establecer el diagnóstico se pueden utilizar diferentes herramientas, que incluyen técnicas con neuroimágenes, neurofisiológicas y la evaluación clínica (Hampel et al., 2019). Por una parte, los estudios de neuroimagen tienen por objetivo localizar zonas de origen del foco epileptógeno, aunque en epilepsias de tipo generalizado es difícil encontrar la zona alterada (Hampel et al., 2019). Dentro de los estudio de neuroimagen, los más utilizados en contextos de epilepsia son la tomografía axial computarizada (TAC) y las imágenes por resonancia magnética (IRM). Por otra parte, los estudios de neurofisiología, permiten valorar el estado funcional de la actividad eléctrica cerebral y se considera que son más sensibles para el diagnóstico en crisis locales y generalizadas. No obstante, la localización de la zona epileptógena es más compleja. Dentro de los estudios de neurofisiología, el electroencefalograma (EEG) ocupa una parte importante en el diagnóstico de la epilepsia, los patrones patológicos en el EEG como los potenciales epileptiformes, las puntas y los complejos punta-onda, se correlacionan significativamente con la presencia de crisis epilépticas. En cuanto a establecer el diagnóstico, tenemos entonces que la combinación de actividad epileptiforme en el EEG más la presencia de una crisis epiléptica permiten establecer el diagnóstico de epilepsia (Hampel et al., 2019).

En cuanto a los tratamientos utilizados para las crisis agudas, existen los anticonvulsivos, anticomiciales o antiepilepticos (FAE's). La utilización del término anticomiciales es el más amplio, ya que no todas las crisis se acompañan de convulsiones, ni todas las convulsiones son de tipo epiléptico. Sin embargo, para facilitar el lenguaje común, se mantendrá el uso de FAE's para referirse al tratamiento farmacológico por ser el término más utilizado en esta área.

Las personas con epilepsia, en general, requieren tratamiento con FAE's durante varios años, y en ocasiones durante toda su vida. La retirada brusca de los medicamentos podría en algunos casos tener consecuencias mortales, tales como el estado epiléptico, el que se caracteriza por crisis que duran más de 30 minutos o que ocurren unas muy cerca de otras sin espacio para que se produzca una recuperación entre ellas (Organización Mundial de la Salud, 2019; Scheffer et al., 2017). De acuerdo a lo anterior, se ha planteado que el acceso a FAE's ofrece la posibilidad de que aproximadamente un 70% de las personas con epilepsia logran vivir sin crisis (con medicación), lo que impacta significativamente en una mayor calidad de vida (Organización Mundial de la Salud, 2019).

Se ha estimado que la epilepsia se presenta en alrededor de 50 millones de personas a nivel mundial. Sin embargo, los datos epidemiológicos no son exactos debido a la aún persistente dificultad para realizar el diagnóstico (Ministerio de Salud, 2014; Organización Mundial de la Salud, 2019). Se estima que alrededor de 7,6 de cada 1000 personas tienen epilepsia en algún momento de su vida, presentando una distribución por edades que es bimodal, con picos en los más jóvenes y los mayores de 60 años (Organización Mundial de la Salud, 2019). En una revisión sistemática reciente se ha señalado que la incidencia mundial sería de 61,4 en 100.000 habitantes por año, mientras que la prevalencia de epilepsias activas se estima en 6,38 casos por cada 1.000 habitantes (Fiest et al., 2017). Los reportes en Chile indican que la incidencia es de 114 por 100.000 habitantes al año, mientras que la prevalencia es de 10.8 a 17 por 1.000 habitantes (Ministerio de Salud, 2014).

### **2.1.2. Clasificación de las epilepsias**

Cuando revisamos la clasificación actual y más reciente de la ILAE 2017 sobre las epilepsias es posible identificar una clasificación multinivel, compuesto por tres niveles de clasificación y la etiología. Entonces, estos niveles corresponden a la especificación de la epilepsia según el tipo de convulsión, el tipo de epilepsia y los síndromes, y por otra parte, la etiología de esa epilepsia en particular (Scheffer et al., 2017). A continuación, revisaremos en qué consiste cada una de estos niveles de clasificación y las diferentes etiologías para contextualizar el lugar desde el que estaremos observando el fenómeno de estudio de esta investigación.

### **2.1.2.1. Clasificación según tipo de convulsión**

Se considera de acuerdo a esta nueva clasificación que después de que el médico diagnóstica que la persona tuvo una crisis epiléptica, debe especificar el tipo de convulsión del consultante. De este modo, este nivel de clasificación específica respecto de la convulsión si es de inicio focal, inicio generalizado o inicio desconocido (Scheffer et al., 2017).

Se describe que las crisis de inicio focal son aquellas donde puede existir la presencia de signos y síntomas motores y no motores (sensoriales), en algunos casos puede haber alteración del nivel de conciencia (Fisher et al., 2017). Las crisis de inicio generalizado se dividen en crisis motoras (crisis tónicas, atónicas, clónicas, mioclónicas y tónico-clónicas) y no motoras (ausencias) (Fisher et al., 2017). Finalmente, las convulsiones de inicio desconocido, es una nomenclatura utilizada mientras se encuentra en estudio el tipo de convulsión presentada por el usuario (Fisher et al., 2017).

### **2.1.2.2. Clasificación según tipo de epilepsia**

Un segundo nivel de clasificación consiste en especificar el tipo de epilepsia, en este nivel se incluyen las epilepsias generalizadas, las epilepsias focales, las epilepsias combinadas generalizadas y focales, y también un grupo de epilepsia desconocido (Pack, 2019; Scheffer et al., 2017). Se menciona además, que muchas epilepsias pueden presentar más de un tipo de convulsión.

Las epilepsias generalizadas idiopáticas corresponden a aquellas en las que una persona mostrará una actividad de punta onda generalizada en un EEG. Las manifestaciones de este tipo de epilepsia incluyen convulsiones de ausencia, mioclónicas, atónicas, tónicas y tónico-clónicas. Para este tipo de diagnóstico, se necesita la observación clínica y un hallazgo de descargas EEG interictales compatible de epilepsia generalizada (Pack, 2019; Scheffer et al., 2017).

Por otra parte, las epilepsias focales son aquellas, que incluyen trastornos unifocales o multifocales, o convulsiones que afectan a un solo hemisferio cerebral. Dentro de las manifestaciones clínicas se pueden observar convulsiones focales conscientes, con alteración

de la conciencia, motoras focales, no motoras focales, y convulsiones tónico-clónicas focales a bilaterales (Pack, 2019; Scheffer et al., 2017). En el registro de EEG se muestra usualmente descargas epileptiformes focales, pero como siempre el diagnóstico se basa en la clínica (Scheffer et al., 2017).

De acuerdo a la nueva clasificación, existe un nuevo tipo de epilepsias combinadas generalizadas y focales, donde los estudios de EEG pueden mostrar descargas epileptiformes focales y punta-onda generalizadas, es usual ver ambos tipos de convulsiones en los síndromes de Dravet y el síndrome de Lennox-Gastaut (Pack, 2019; Scheffer et al., 2017).

Finalmente, tenemos el tipo de epilepsia desconocido. Este término es utilizado cuando el consultante tiene epilepsia pero aún no se ha podido determinar si es un tipo de epilepsia focal o generalizado, porque aún no se cuenta con la suficiente información, esto ocurre en los casos donde no se ha podido tener acceso a EEG, o los resultados arrojen normalidad (Pack, 2019; Scheffer et al., 2017).

### **2.1.2.3. *Síndromes Epilépticos***

El tercer nivel de clasificación corresponde a evaluar la presencia de un síndrome, donde se puede realizar un diagnóstico sindrómico específico. Un síndrome se refiere a un grupo de características definidas que incluyen tipos de convulsiones, patrones en EEG e imágenes que co-ocurren de manera conjunta. Adicionalmente, se señala que presentan características más específicas como la edad de inicio y remisión (según corresponda), desencadenantes, variación diurna y, en ocasiones, pronóstico (Wirrell et al., 2022). También, pueden presentarse comorbilidades distintivas como dificultades intelectuales y psiquiátricas, hallazgos específicos en EEG y estudios de imagen (Scheffer et al., 2017).

Los síndromes de inicio en la infancia, se dividen en tres categorías: epilepsias focales autolimitadas, epilepsias generalizadas genéticas y encefalopatías del desarrollo y/o epilépticas (Specchio et al., 2022; Wirrell et al., 2022). En primer lugar, las epilepsias focales autolimitadas comprenden cuatro síndromes: epilepsia autolimitada con puntas centrotemporales, epilepsia autolimitada con convulsiones autonómicas, epilepsia visual occipital infantil y epilepsia del lóbulo occipital fotosensible (Scheffer et al., 2017; Specchio et al., 2022; Wirrell et al., 2022). En segundo lugar, están las epilepsias genéticas

generalizadas (EGG) dentro de las que encontramos las epilepsias genéticas idiopáticas (IGE), que incluyen cuatro síndromes: epilepsia de ausencia infantil, epilepsia de ausencia juvenil, epilepsia mioclónica juvenil y convulsiones tónico-clónicas generalizadas; otros síndromes de epilepsia generalizada genética (EGG) infantil incluyen dos síndromes distintos, epilepsia con ausencia mioclónica (EMA) y epilepsia con mioclonía palpebral (EEM) (Scheffer et al., 2017; Specchio et al., 2022; Wirrell et al., 2022). En tercer y último lugar, tenemos las encefalopatías del desarrollo y/o epilépticas, las que comprenden cinco síndromes: epilepsia con convulsiones mioclónicas-atónicas, síndrome de Lennox-Gastaut, encefalopatía del desarrollo y/o epiléptica con activación de puntas y ondas durante el sueño, síndrome de hemiconvulsión-hemiplejía-epilepsia y síndrome de epilepsia relacionado con infección febril (Specchio et al., 2022; Wirrell et al., 2022).

Esta descripción de las clasificaciones realizadas por la ILAE resulta trascendental para comprender el trabajo realizado en esta investigación, ya que se toma en cuenta la nueva definición para comprender el tipo de epilepsia que presenta el grupo de estudio.

#### ***2.1.2.4. Etiología de las epilepsias***

La epilepsia tiene múltiples causas, por lo que se considera que su etiología es diversa. Se han podido identificar factores estructurales, genéticos, metabólicos, infecciosos, inmunitarios y desconocidos (Organización Mundial de la Salud, 2019)

La nueva clasificación de las epilepsias realizada por la ILAE incorpora la etiología en cada etapa, enfatizando sobre todo la necesidad de considerar este estudio en cada paso del diagnóstico, por sus importantes implicaciones en el tratamiento. De este modo, la etiología se divide en seis subgrupos, agrupados según sus posibles consecuencias terapéuticas. Es importante mencionar, que en el desarrollo de una epilepsia puede existir más de una etiología posible (Pack, 2019; Scheffer et al., 2017):

- Etiología estructural: implica una anormalidad en las imágenes corticales, que pueden ser adquiridas, tales como, accidentes cerebrovasculares, traumatismos e infecciones. O bien, podrían ser genéticas, como muchas malformaciones del desarrollo cortical.

- Etiología genética: resultan de una mutación genética conocida o supuesta en la cual las convulsiones son un síntoma del trastorno. La inferencia de una etiología genética puede basarse en los antecedentes familiares de un trastorno autosómico dominante.
- Etiología infecciosa: considerada como la etiología más común que resulta de una infección conocida en la cual las convulsiones son un síntoma central del trastorno, ejemplos de lo anterior, incluyen neurocisticercosis, tuberculosis, VIH, paludismo cerebral, panencefalitis esclerosante subaguda, toxoplasmosis cerebral e infecciones congénitas como el virus Zika y el citomegalovirus. También, la etiología infecciosa se puede referir al desarrollo posterior a la infección de una epilepsia, como en los casos de encefalitis viral.
- Etiología metabólica: son un área en expansión en cuanto a investigación. Las causas metabólicas de una epilepsia se refieren a un defecto a nivel metabólico que genera manifestaciones o cambios bioquímicos en el organismo. La mayoría de las epilepsias metabólicas pueden tener una base genética, pero también pueden ser adquiridas. La identificación de causas metabólicas tiene un impacto extremadamente importante en las terapias específicas y prevención de deterioro cognitivo.
- Etiología inmunitaria: un trastorno inmunitario causa la epilepsia, como una autoinflamación del sistema nervioso central mediada por el sistema inmune. Se ha decidido por la ILAE separar este subgrupo etiológico ya que tiene implicaciones específicas de tratamiento con inmunoterapias dirigidas.
- Etiología desconocida: la causa de la epilepsia aún no se conoce, por dificultad en la realización del diagnóstico específico fuera de la semiología electroclínica.

## **2.2. Neuropsicología pediátrica**

### **2.2.1. Neuropsicología clínica en epilepsia infante juvenil**

Como se ha mencionado anteriormente, la epilepsia puede ser causante de deterioro cognitivo, emocional y conductual, pudiendo presentarse estas dificultades antes del inicio

de las crisis o como efecto secundario a las mismas, y de otros factores como la frecuencia de las crisis, efectos secundarios al uso de FAE's y de los posibles efectos sociales de la condición (Organización Mundial de la Salud, 2019; Pérez & Barr, 2013). De este modo, se inserta el trabajo de la neuropsicología desde hace casi un siglo con el objetivo de contribuir a la mejora de calidad de vida de estos usuarios, considerando las necesidades que puedan presentar desde diferentes aspectos de su desarrollo (Mirabel et al., 2020).

La evaluación neuropsicológica suele tener el propósito de abordar una pregunta de derivación, teniendo en cuenta el historial médico del paciente y el funcionamiento psicosocial más amplio (Wilson et al., 2015). De este modo, la evaluación busca identificar las fortalezas y debilidades que pueden usarse para focalizar las intervenciones prescriptivas, proporcionando a los otros profesionales y padres una descripción general completa de las funciones neurocognitivas que pueden usarse para adaptar las estrategias educativas y clínicas (Miller & Maricle, 2019; Pérez & Barr, 2013; Wilson et al., 2015). En concordancia con lo anterior, la evaluación neuropsicológica en población pediátrica con condición de epilepsia, tiene por objetivo establecer una línea base sobre la que se pueden constatar cambios cognitivos y conductuales, ayudar a lateralizar y localizar focos epileptógenos y detectar trastornos neurológicos o psiquiátricos comórbidos (Pérez & Barr, 2013; Wilson et al., 2015).

Respecto al compromiso cognitivo de la epilepsia que inicia en la infancia, es usual que puedan observarse antes o después del diagnóstico dificultades, que pueden mantenerse estables durante varios años. En relación a eso, se ha mencionado que existe una variabilidad interindividual que depende de varios factores, tales como la etiología, severidad de las crisis, foco epiléptico y el tipo de tratamiento farmacológico (Kasradze et al., 2021; Kim & Ko, 2016; Rathouz et al., 2014). La epilepsia puede afectar de varias formas el desarrollo infantil, es decir, un niño puede dejar de desarrollar una habilidad y frenar el progreso normal a lo largo de un desarrollo continuo; puede existir una trayectoria de desarrollo más lenta al adquirir una habilidad o conducta; o bien, se puede generar un retroceso o pérdida de habilidades del desarrollo previamente alcanzadas (Jambaqué et al., 2007).

En cuanto a la evidencia disponible, en un estudio realizado con una muestra de 600 niños con epilepsia y 300 niños en el grupo control, se observó en los análisis de regresión

multivariante, que la edad temprana de inicio de la epilepsia, mayor duración de la epilepsia, la etiología, anomalía cerebrales en estudios de imagen cerebral y el tratamiento con FAE's se relacionaban en mayor medida con menor rendimiento en las praxias, funciones verbales, aprendizaje verbal, correspondencia visoespacial, habilidades visomotoras, motricidad fina, memoria de trabajo y memoria fonológica (Kasradze et al., 2021). En otras investigaciones se ha visto que los niños con epilepsia muestran un rendimiento más bajo en pruebas de atención, funciones ejecutivas, habilidades sensoriomotoras y en la percepción social en tareas de reconocimiento de afecto que los niños de grupos control (Triplett et al., 2014; Zilli et al., 2015). Como limitación del estudio antes mencionado, se puede constatar que la muestra estuvo constituida por un grupo de usuarios con coeficiente intelectual superior a 85 y con epilepsias de causa genética o desconocida, sin configurar entonces, un grupo homogéneo en relación al tipo de epilepsia. Previamente como se ha podido visualizar en esta revisión, y de acuerdo a la clasificación más reciente de la ILAE que es importante que los grupos de estudio estén conformados por un grupo heterogéneo en cuanto al diagnóstico de la epilepsia, ya que cada una de ellas puede discrepar en cuanto a la manifestación sintomatológica y clínica, así como también en cuanto a las posibles consecuencias cognitivas, conductuales y socioemocionales.

De acuerdo con investigaciones previas sobre los perfiles cognitivos asociados a síndromes epilépticos específicos, no se han logrado acuerdos completos sobre la relación entre habilidades preservadas y deterioradas en diferentes dominios cognitivos, así como tampoco respecto al modo en que las dificultades en una habilidad pueden impactar de forma secundaria en otras habilidades o dominios (Zilli et al., 2015). Sin embargo, se ha mostrado un consenso importante, respecto de la importancia de realizar evaluaciones neuropsicológicas profundas para comprender la totalidad de las manifestaciones cognitivas y conductuales en las epilepsias y de este modo, asegurar un manejo efectivo de la condición (Kasradze et al., 2021; Kernan et al., 2012; Pérez & Barr, 2013).

### **2.2.2. Dominios cognitivos en la evaluación neuropsicológica**

Para trazar perfiles neuropsicológicos se utiliza batería comprehensiva que busca cubrir los principales dominios cognitivos: atención/concentración, aprendizaje y memoria,

lenguaje, habilidades visoespaciales y visoperceptivas, funciones ejecutivas, además del funcionamiento intelectual global (Pérez & Barr, 2013)

En esta investigación se tendrá como referencia el Modelo conceptual de Neuropsicología Escolar Integrada/Cattell-Horn-Carroll (Modelo integrado SNP/CHC) (Miller & Maricle, 2019), pero se incorporarán para la comprensión del estudio referencias a la cognición social, función que no está incorporada dentro de este modelo.

Miller & Maricle (2019) introducen el modelo conceptual neuropsicológico escolar como una forma de organizar los datos de evaluación de baterías cruzadas en edad escolar basados en los principales constructos neuropsicológicos subyacentes que se están midiendo. El modelo se revisó en 2013 sobre la base de investigaciones psicométricas y teóricas actualizadas y se denominó Modelo SNP/CHC integrado. Este modelo abarca cuatro clasificaciones principales: (a) funciones sensoriomotoras básicas, (b) facilitadores e inhibidores, (c) procesos cognitivos básicos, y (d) conocimiento adquirido (Miller & Maricle, 2019). Se entiende desde este modelo conceptual, que las habilidades mencionadas se encuentran influenciadas entre sí, así como también por factores socioemocionales, culturales y ambientales (Miller & Maricle, 2019). A continuación, se describen las clasificaciones de este modelo:

- Funciones sensoriomotoras básicas: sirven como bloques de construcción esenciales para todos los demás procesos cognitivos de orden superior, incluyen evaluaciones de referencia de la vista, la audición y el tacto. Asimismo, las funciones motoras incluyen evaluaciones de referencia de las habilidades motoras finas y gruesas, integración visomotora, exploración visual, el equilibrio y la coordinación.
- Facilitadores/inhibidores: incluyen tres categorías: (a) asignar y mantener la atención, (b) memoria de trabajo y (c) velocidad, fluidez y eficiencia de procesamiento. Desde este modelo se explica que estas habilidades impregnan casi todos los demás procesos y funciones descritos en el modelo, actuando como facilitadores/inhibidores para mejorar el desempeño de otras funciones cognitivas. Dentro de esta categoría los procesos de atención se pueden subdividir en componentes de atención selectiva/focalizada, atención sostenida, atención

alternante y capacidad de atención. Por otra parte, la memoria de trabajo se puede subdividir en memoria de trabajo verbal y memoria de trabajo visual. Finalmente, la velocidad, fluidez y eficiencia del procesamiento, se subdivide en cinco clasificaciones secundarias: fluidez de desempeño, fluidez en la recuperación, fluidez en el conocimiento adquirido, la influencia de la fluidez en la precisión del desempeño y comportamientos cualitativos que se relacionan con la velocidad y la eficiencia del procesamiento.

- Procesos cognitivos: son las funciones visoespaciales, auditivas, de aprendizaje y memoria y ejecutivas. Las habilidades visoespaciales se subdividen en las siguientes áreas: percepción visoespacial y razonamiento visoespacial; los procesos auditivos se subdividen en: discriminación de sonidos y procesamiento auditivo/fonológico; el aprendizaje y la memoria dependen de las funciones sensoriomotoras, los procesos de atención, el procesamiento visoespacial y los procesos auditivos. Se dividen conceptualmente en cuatro clasificaciones principales: curva de aprendizaje, memoria inmediata, memoria a largo plazo, y memoria y aprendizaje asociativos; los procesos ejecutivos sirven como centro de comando y control para los otros procesos cognitivos y se clasifican en las amplias clasificaciones de formación de conceptos, resolución de problemas y razonamiento, flexibilidad cognitiva y regulación conductual y emocional.
- Conocimiento adquirido, que incluye habilidades lingüísticas (expresivo, receptivo), así como las otras áreas de rendimiento con conocimientos adquiridos, como lectura, escritura y matemáticas.

Este modelo teórico pone énfasis respecto a que en cada evaluación debe existir una consideración final al interpretar cualquier resultado de evaluación respecto a las contribuciones que puedan realizar los factores socioemocionales, ambientales y culturales del usuario (Miller & Maricle, 2019).

De forma adicional, se incorporarán pruebas de cognición social en la evaluación neuropsicológica para usuarios pediátricos con epilepsia, habilidades que no han sido suficientemente exploradas hasta ahora en esta población (Zilli et al., 2015). La cognición social nos permite elaborar representaciones mentales de las relaciones sociales y utilizarlas

adecuadamente en un entorno social (Mirabel et al., 2020). Uno de sus principales atributos es la llamada Teoría de la Mente, que consiste en la capacidad de atribuir creencias, intenciones, emociones y sentimientos a uno mismo y a los demás. (Guida et al., 2019). Entre tales deficiencias, las disfunciones de la cognición social son de interés relativamente reciente en el campo de las neurociencias (Guida et al., 2019; Happé & Frith, 2014; Henry et al., 2015; Mirabel et al., 2020). A nivel neurobiológico, la cognición social depende de la eficiencia de una red cerebral distribuida estructural y funcional, en la que están implicadas redes cerebrales particulares, que incluyen la corteza prefrontal, la corteza cingulada anterior, las áreas temporoparietales, los lóbulos temporales y las áreas temporo-mesiales como la amígdala y la ínsula (Mirabel et al., 2020).

Finalmente, tenemos la inteligencia la cual ha sido definida como la capacidad de aprender de la experiencia, utilizando procesos metacognitivos para mejorar el aprendizaje, y la capacidad de adaptarse al entorno que lo rodea. La inteligencia puede requerir diferentes adaptaciones según los diferentes contextos sociales y culturales (Sternberg, 2018). Actualmente, el mayor desarrollo para la evaluación de habilidades de funcionamiento intelectual se ve reflejado en las escalas de inteligencia de Wechsler, que evalúan constructos que en los estudios factoriales relacionan positivamente con habilidades intelectuales (Rosas et al., 2009, 2017).

### **2.3. Epilepsia con mioclonía palpebral (EEM)**

#### **2.3.1. Semiología de las crisis de la epilepsia con mioclonía palpebral (EEM)**

De acuerdo con la categorización revisada previamente sobre las epilepsias, la epilepsia con mioclonía palpebral (EEM, por sus siglas en inglés “epilepsy with eyelid myoclonia”, previamente conocido como Síndrome de Jeavons), la EEM se encuentra dentro del nivel de los síndromes dentro del grupo de las epilepsias generalizadas o EGG y se caracteriza por la tríada de mioclonías palpebrales frecuentes, con o sin ausencias, inducidas por cierre de ojos y estimulación lumínica, apareciendo de forma más frecuente al despertar (Specchio et al., 2022). Esta epilepsia se describió por primera vez como una forma separada de la epilepsia fotosensible en 1977 (Jeavons, 1977). La EEM es un síndrome de etiología genética con predominio femenino caracterizado por mioclonías palpebrales, actividad

electroencefalográfica inducida por cierre ocular, paroxismos o crisis de ausencia y fotosensibilidad (Arvio et al., 2018)

La EEM es poco frecuente y aún no existen estudios de incidencia basados en la población. Los estudios que se han realizados por centros de epilepsia señalan una incidencia entre el 1,2% y el 2,7% del total de los casos de epilepsia, con un predominio 2:1 de mayor presentación en niñas que en varones, viéndose que la edad de inicio es entre los 2 y 14 años, con una mayor incidencia entre los 6 y 8 años de edad (Specchio et al., 2022). Además, existe evidencia de que entre el 25 a 83% de los casos existe historia familiar de epilepsia o convulsiones, por lo que se considera que tiene una etiología genética (Reyhani & Özkara, 2020; Specchio et al., 2022; Zawar & Knight, 2020).

Respecto a las características clínicas asociadas a la EEM, a menudo se ha observado que es resistente a los medicamentos, ya que solo lograrían controlar las convulsiones tónico-clónicas generalizadas, mientras que las mioclonías palpebrales no se controlarían por completo, siendo la EEM una condición de por vida (Reyhani & Özkara, 2020; Specchio et al., 2022). También se ha mencionado, que EEM puede ir asociada a crisis de ausencia con leves alteraciones de conciencia en este grupo de usuarios (Specchio et al., 2022).

Las mioclonías palpebrales son distintivas de esta epilepsia y se manifiestan como parpadeo, temblor, aleteo, espasmos o sacudidas de los párpados, los ojos pueden permanecer abiertos junto con la mirada fija o bien los párpados pueden abrirse, retraerse y contraerse junto con una desviación de la mirada hacia arriba (Zawar & Knight, 2020) y extensión de la cabeza (Specchio et al., 2022). Las crisis de mioclonías palpebrales son muy breves y suelen durar típicamente entre 1 y 6 segundos, ocurriendo varias veces al día o inclusive, varias dentro de una misma hora (Specchio et al., 2022). Respecto a la fotosensibilidad, lo que se ha reportado en este grupo es que las convulsiones usualmente están asociadas a estar expuestos a una fuente de luz directa o presentar comportamientos como agitar la mano frente a los ojos, frotarse la frente o la utilización de otros medios que creen un efecto de respuesta de parpadeo en algunos usuarios (Specchio et al., 2022; Zawar & Knight, 2020).

De acuerdo con los resultados de las intervenciones, se ha visto que la fotosensibilidad se reduce con la edad y con FAE's (Zawar & Knight, 2020). Por otra parte, en los estudios

de neuroimagen, como una resonancia magnética, no se suelen encontrar anomalías causales (Specchio et al., 2022).

### **2.3.2. Características EEG de la epilepsia con mioclonía palpebral (EEM)**

En cuanto a la caracterización electroencefalográfica de la EEM y de acuerdo con las actuales clasificaciones diagnósticas, se espera que el registro EEG de este grupo de usuarios presente actividad de fondo normal, con breves ráfagas de complejos de ondas y polipuntas generalizadas irregulares rápidas (Specchio et al., 2022; Zawar & Knight, 2020). Cuando en el desarrollo del examen se le agrega la maniobra de fotoestimulación, se suele activar la actividad epileptiforme anormal y generalmente, provocar mioclonías que pueden o no, ir acompañadas de crisis de ausencia (Specchio et al., 2022). A menudo, se suele encontrar que durante el sueño los estallidos de actividad generalizada de picos y onda se vuelven más breves y fragmentados. Por otra parte, los registros ictales de las mioclonías palpebrales muestran complejos de polipunta o polipunta y onda generalizados e irregulares de amplitud que pueden ser seguidos por complejos rítmicos de punta o polipunta y onda, terminándose con la eliminación completa de la luz (Specchio et al., 2022; Zawar & Knight, 2020).

Sin embargo, la evidencia disponible muestra estudios en los cuales señalan que pueden aparecer descargas epileptiformes focales posteriores occipitales predominantes o descargas epileptiformes frontales predominantes seguidas de descargas epileptiformes generalizadas en registros de EEG interictal e ictal (Nilo et al., 2021; X. Wang et al., 2014; Zawar & Knight, 2020). Un estudio encontró alteraciones focales en el 31,2% de una muestra de 12 sujetos (Reyhani & Özkara, 2020). Al respecto, se ha postulado que las descargas interictales con dominancia occipital y actividades posteriores pueden sugerir la posibilidad de un mal funcionamiento en la corteza occipital provocados por el cierre ocular y la fotosensibilidad observada en EEM (Nilo et al., 2021; Reyhani & Özkara, 2020; Vaudano et al., 2014; Zawar & Knight, 2020), y que a medida que la actividad occipital se acerca a una siguiente etapa, las descargas epileptiformes se propagan a la corteza frontocentral a través de vías transcorticales o talamocorticales, lo que da como resultado una excitación generalizada (Reyhani & Özkara, 2020; Zawar & Knight, 2020)

### **2.3.3. Perfiles cognitivos asociados a epilepsia con mioclonía palpebral (EEM)**

Respecto al desarrollo en sujetos que presentan EEM, se reporta que tanto los antecedentes del nacimiento como aquellos previos a la aparición de la epilepsia suelen ser normales (Specchio et al., 2022). Se ha señalado que usualmente el desarrollo y la cognición aparecen en rangos normales (X. Wang et al., 2014; Zawar & Knight, 2020). Sin embargo, los hallazgos clínicos de las investigaciones han sido discrepantes.

Por una parte, se observó en un estudio que el 88%, de los sujetos estudiados presentan un funcionamiento intelectual y capacidad de aprendizaje normal (Smith et al., 2018; X. Wang et al., 2014). En otro estudio este porcentaje corresponde a un porcentaje entre el 40 y 65% (considerando dentro del grupo con puntuaciones normales a un porcentaje de al menos el 50% que presentaba un rendimiento entre un CIT de 70-85) (Nilo et al., 2021). No obstante, el porcentaje de sujetos que presentaban discapacidad intelectual entre leve y moderada correspondía a un 23% (Smith et al., 2018), mientras que en otro estudio este porcentaje correspondía al 35% (Nilo et al., 2021).

En los estudios previos donde han incluido variables relacionadas con el funcionamiento cognitivo global (Capovilla et al., 2009; Nilo et al., 2021; Scuderi et al., 2000; Smith et al., 2018; Viravan et al., 2011; X. Wang et al., 2014; Zawar & Knight, 2020) no se han detallado los puntajes de coeficiente intelectual total o medidas específicas utilizadas para obtenerlos. Además, en estos estudios se menciona que existe una alteración en el funcionamiento intelectual en una proporción de casos, pero los estudios no dan cuenta de una comprensión del estado de otras habilidades que expliquen tal rendimiento intelectual. En concordancia con lo problematizado anteriormente, llama la atención respecto a la EEM, que existe una basta información disponible y actualizada sobre las características clínicas, neurofisiología y neuroimagenología, en cambio el funcionamiento neuropsicológico en esta población no ha sido suficientemente abordado (Fournier-Goodnight et al., 2015).

Existen estudios que han abordado con mayor precisión los aspectos neuropsicológicos, pero corresponden a estudios de caso único en los que los pacientes tenían coeficientes intelectuales en rango medio bajo (CIT=88) (Termine et al., 2006) o extremadamente bajo (CIT=46) (Ogura et al., 2005) en escalas Wechsler. En vista de lo anterior, se han desarrollado otras investigaciones sobre perfiles neuropsicológicos. Sin

embargo, la evidencia disponible es limitada por lo que encontramos pocos estudios que han abordado la necesidad de realizar una caracterización del funcionamiento cognitivo en este grupo de pacientes (Arvio et al., 2018; Fournier-Goodnight et al., 2015).

En un estudio en el que utilizaron la escala de Wechsler para niños (WISC-IV), Test de rendimiento continuo de Conners (CPT-II V.5) y la Evaluación de rango amplio de memoria y aprendizaje (WRAML-2), se encontró que el coeficiente intelectual estaba bajo el promedio. Sin embargo, el perfil neuropsicológico era disarmónico en este grupo. Por un lado, se observaron dificultades en la velocidad de procesamiento, en el razonamiento verbal y el aprendizaje de memoria, mientras que se observó un rendimiento conservado en el razonamiento no verbal, la memoria visual y la atención (Fournier-Goodnight et al., 2015). En este estudio se hipotetiza que las dificultades en la comprensión verbal pudieran asociarse a dificultades en la verbalización de reglas y normas sociales apropiadas, pudiendo presentar dificultades en la socialización.

En otro estudio de 4 casos únicos se vio que presentaban dificultades para comprender y nombrar con precisión, en el razonamiento verbal de orden superior, funciones ejecutivas, funciones visomotoras, con rendimiento de acuerdo con lo esperado en percepción de detalles visuales y memoria a largo plazo (Arvio et al., 2018).

Se necesitan estudios en los que se informen de medidas específicas y puntajes asociados, ya que se ha hipotetizado una variante de EEM que se caracterizaría por alteraciones en el funcionamiento cognitivo o discapacidad intelectual en este grupo de pacientes (Capovilla et al., 2009; Caraballo et al., 2009).

### **3. Objetivos**

#### **3.1. Objetivo General**

Caracterizar el funcionamiento neuropsicológico de adolescentes que presentan Epilepsia con Mioclonía Palpebral (EEM), residentes de la Región Metropolitana.

#### **3.2. Objetivos Específicos**

- Analizar conjuntamente el funcionamiento neuropsicológico con los registros de actividad electroencefalográfica de cada caso.
- Describir el funcionamiento neuropsicológico de adolescentes que presentan Epilepsia con Mioclonía Palpebral (EEM), a través del rendimiento observado en el protocolo de evaluación neuropsicológica según el modelo SNP-CHC.
- Describir un perfil neuropsicológico de fortalezas y debilidades de habilidades cognitivas en el en el grupo de adolescentes que presentan EEM.

## 4. Marco Metodológico

### 4.1. Diseño de investigación

La investigación es de tipo exploratoria descriptiva y tiene un diseño de casos múltiples, este tipo de investigación se refiere al estudio o examen intensivo y en profundidad de los diversos aspectos de una unidad observacional. Consiste básicamente en tomar una situación real en su contexto y analizarla para la forma en que se manifiestan y evolucionan los fenómenos. También se ocupa cuando los casos resultan relevantes en cuanto a su potencial de explicar en profundidad fenómenos y en cuanto a la capacidad de establecer un primer acercamiento a estos (Simons, 2011).

Destaca en este tipo de estudios una mirada fenomenológica, ya que el caso presenta un interés secundario frente a la teorización de situaciones más generales para comprender la complejidad y singularidad de la práctica clínica. De esta forma, el caso necesita ser estudiado de manera intensa y profunda, considerando las imposibilidades de generalización, pero permitiendo la expansión sobre el contexto donde tiene lugar (Simons, 2011).

### 4.2. Población

Los participantes fueron adolescentes que presentaron diagnóstico de Epilepsia con Mioclonía Palpebral (EEM) atendidos en el Servicio de Neuropsiquiatría Infantil del Hospital San Juan de Dios (HSJD) de Santiago de Chile. El tipo de muestreo fue por conveniencia y estuvo constituida como se señala en la Tabla 1. Los nombres mencionados a continuación son ficticios, y cumplen el fin de poder identificar a los participantes, resguardando la confidencialidad.

**Tabla 1**

*Datos Sociodemográficos de la muestra de estudio*

<b>Usuario</b>	<b>Edad</b>	<b>Genero</b>	<b>Curso</b>
<b>Alejandro</b>	10 años	Masculino	Cuarto básico
<b>Daniela</b>	11 años	Femenino	Sexto básico

<b>Camila</b>	17 años	Femenino	Cuarto medio
<b>Josefina</b>	17 años	Femenino	Segundo medio

#### **4.2.1. Criterios de inclusión y exclusión**

##### *Criterios de Inclusión:*

- Tener una edad entre 10 y 18 años.
- Presentar diagnóstico de Epilepsia con Mioclonía Palpebral (EEM) realizado por un médico especialista en neurología infantil.
- Usuarios colaboradores que han aceptado voluntariamente la evaluación, mediante la firma de consentimiento y asentimiento informado.

##### *Criterios de exclusión:*

- Presentar un diagnóstico clínico y electrofisiológico de otro tipo de epilepsia, ya sean focales, generalizadas u otros síndromes.

#### **4.3. Descripción de la intervención y procedimientos para la recolección de información**

##### *Etapa 1. Obtención de la muestra:*

- Se seleccionó un grupo clínico con diagnóstico de EEM, realizado por un médico especialista en neurología infantil y epileptología del Hospital San Juan de Dios.
- Se contactó a los padres y cuidadores de los participantes para citación a proceso de evaluación neuropsicológica previamente solicitada por médico neurólogo tratante.
- Antes de comenzar entrevista de anamnesis, se les plantea a los padres y cuidadores la posibilidad de participar dentro del estudio, los objetivos del mismo, así como los riesgos y beneficios. Cuando se resolvieron las dudas que presentaban se les realizó entrega del consentimiento informado (Anexo 1) y el asentimiento informado al adolescente (Anexo 2).

##### *Etapa 2. Evaluación Neuropsicológica:*

- La evaluación requiere de un manejo e interpretación, en función de la edad del evaluado y de su estadio evolutivo, así como de su condición médica, y de la información procedente de diversas fuentes (en este caso del evaluado, padres, y otros profesionales de la salud), obtenida a través de diferentes medios como la entrevista, observación, test neuropsicológicos e historia clínica.
- Los participantes fueron evaluados individualmente en las instalaciones del Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, en un total de cuatro sesiones, de una hora de duración cada una. La periodicidad fue de una sesión por semana, por lo que cada proceso tuvo una duración de 1 mes aproximadamente.
- Entrevista de anamnesis a los padres: tuvo una duración de una hora y tenía por propósito conocer antecedentes pre, peri y post natales, desarrollo psicomotor, conductual, social y académico. Así como también, conocer motivo de consulta o principales preocupaciones, situación neuropsicológica actual y diagnósticos e intervenciones previas.
- Aplicación de pruebas neuropsicológicas: se realizaron tres sesiones de aplicación de pruebas a los adolescentes. Las pruebas están baremadas por edad y sexo, por lo que permiten obtener registros cuantitativos de las funciones cognitivas en relación al grupo normativo al que pertenecen los sujetos. Para resguardar la confiabilidad de la evaluación se realizaron las sesiones en un entorno libre de distractores y en un espacio individual con el usuario.
- Observación conductual: durante el transcurso de la evaluación se registran aspectos conductuales, cognitivos, comportamiento socioemocional y de la interacción comunicativa que se relacionen con el desempeño en las pruebas aplicadas.
- Revisión de ficha clínica: donde se buscó especificar la EEM, tipo de actividad epiléptica en EEG, tratamiento farmacológico y edad de inicio.

*Etapas 3. Devolución proceso de Evaluación Neuropsicológica.*

- En una quinta sesión se entregará un informe neuropsicológico, en el que se detallará el perfil neuropsicológico del participante y se entregarán recomendaciones para las intervenciones educativas y clínicas.

## **4.4. Variables e instrumentos de evaluación**

### **4.4.1. Áreas de evaluación y funciones cognitivas**

Los datos de este estudio proceden de la aplicación de un protocolo de evaluación neuropsicológica infanto juvenil, ampliamente utilizado en población infanto adolescente (Miller & Maricle, 2019; Pérez & Barr, 2013). Para organizar la información obtenida, se creó una base de datos para recoger variables clínicas relativas a la epilepsia y las puntuaciones obtenidas en las diferentes habilidades cognitivas.

La evaluación de las funciones cognitivas se realizó mediante una batería de pruebas, generales y específicas que permiten una revisión extensa y exhaustiva del funcionamiento cognitivo. Estas pruebas son sensibles a la presencia de dificultades en el desarrollo cognitivo y se encuentran baremadas por edad y sexo. Lo anterior, permite que los registros se puedan realizar de forma cuantitativa, pudiendo comparar el rendimiento de los participantes en relación con su grupo normativo.

Dado el elevado número de variables, se han agrupado las distintas funciones cognitivas en los llamados dominios funcionales, referidos por los principales manuales y protocolos de evaluación neuropsicológica (Miller & Maricle, 2019; Pérez & Barr, 2013). En la Tabla 2 se enumeran las funciones cognitivas evaluadas, agrupadas por dominios cognitivos.

**Tabla 2***Funciones neuropsicológicas clasificadas por dominios cognitivos.*

<b>Dominio</b>	<b>Variables que lo componen</b>
Funciones Sensoriomotoras Básicas	Integración visomotora Escaneo Visual
Procesos Cognitivos: Visoespacial	Construcciones Visomotoras Razonamiento Visoespacial
Procesos Cognitivos: Aprendizaje y Memoria	Codificación Memoria Verbal a Corto Plazo Memoria Verbal a Largo Plazo Memoria Visual a Largo Plazo
Procesos Cognitivos: Lenguaje	Lenguaje Receptivo Lenguaje Expresivo
Procesos Cognitivos: Funciones Ejecutivas	Flexibilidad Cognitiva Reconocimiento y Generación de conceptos Razonamiento visual deductivo Razonamiento visual inductivo Razonamiento Cuantitativo Planificación Visual Inhibición de Respuesta
Procesos Cognitivos: Cognición Social	Teoría de la Mente
Facilitadores e Inhibidores: Distribuir y Mantener la Atención	Atención Focalizada Atención Sostenida
Facilitadores e Inhibidores: Memoria de Trabajo	Memoria de trabajo verbal Memoria de trabajo visual
Facilitadores e Inhibidores: Velocidad, Fluidez y Eficiencia del procesamiento	Fluidez de Rendimiento Fluidez Verbal Fonológica Fluidez Verbal Semántica

Funcionamiento Intelectual General

Cociente intelectual total (CIT)

Comprensión verbal (ICV)

Visoespacial (IVE)

Razonamiento Fluido (IRF)

Razonamiento Perceptual (IRP)

Memoria de Trabajo (IMT)

Velocidad de procesamiento (IVP)

#### 4.4.2. Instrumentos utilizados en el protocolo de evaluación neuropsicológica

A continuación en la Tabla 3, se detallan las pruebas utilizadas en el protocolo de evaluación neuropsicológica de la investigación y las edades de aplicación. Todos los test son utilizados a nivel nacional e internacional y sus manuales especifican valores esperados de validez y fiabilidad en las muestras de baremación.

**Tabla 3**

*Pruebas empleadas en el protocolo de evaluación neuropsicológica.*

<b>Dominio</b>	<b>Variables/Función (Edad)</b>	<b>Subtest/Puntuación</b>	<b>Pruebas</b>
<b>Funciones sensoriomotoras</b>	Integración visomotora (>5 años)	Puntuación Copia A	Test Figura Compleja de Rey-Osterrieth (TFCRO) (Rey, 1999)
	Escaneo Visual (>=6 años)	Subtest Claves (Cla) Subtest Búsqueda de Símbolos (BS)	Escala de Inteligencia de Weschler para niños, quinta edición (WISC-V) (Rosas et al., 2017)
		Subtest Claves (Cla) Subtest Búsqueda de Símbolos(BS)	Escala de Inteligencia de Weschler para adultos, cuarta edición (WAIS-IV) (Rosas et al., 2009)
(6 -18:11 años)	Puntuación Aciertos- Errores (A-E)	Test de Percepción de Diferencias (CARAS-R) (Thurstone & Yela, 2012)	

<b>Visoespacial</b>	Construcciones Visomotoras (>=6 años)	Subtest Construcción con Cubos (CC)	Escala de Inteligencia de Weschler para niños, quinta edición (WISC-V) (Rosas et al., 2017)
		Subtest Construcción con Cubos (CC)	Escala de Inteligencia de Weschler para adultos, cuarta edición (WAIS-IV) (Rosas et al., 2009)
<b>Visoespacial</b>	Razonamiento Visoespacial (>=6 años)	Subtest Rompecabezas Visuales (RV)	Escala de Inteligencia de Weschler para niños, quinta edición (WISC-V) (Rosas et al., 2017)
		Subtest Rompecabezas Visuales (RV)	Escala de Inteligencia de Weschler para adultos, cuarta edición (WAIS-IV) (Rosas et al., 2009)
<b>Aprendizaje y Memoria</b>	Codificación (>3 años)	Puntuación Primer Ensayo Lista A Puntuación Quinto Ensayo Lista A Puntuación Total Lista A Puntuación Lista B	Test de Aprendizaje Verbal Infantil (TAVECI) (Benedet et al., 2007)
		Puntuación Primer Ensayo Lista A Puntuación Quinto Ensayo Lista A Puntuación Total Lista A Puntuación Lista B	Test de Aprendizaje Verbal (TAVEC) (Benedet & Alejandre, 1998)
<b>Aprendizaje y Memoria</b>	Memoria Verbal a Corto Plazo (>3 años)	Puntuación Recuerdo Libre Corto Plazo (RL-CP) Puntuación Recuerdo Corto Plazo con Claves (RCl-CP)	Test de Aprendizaje Verbal Infantil (TAVECI) (Benedet et al., 2007)
		Puntuación Recuerdo Libre Corto Plazo (RL-CP) Puntuación Recuerdo Corto Plazo con Claves (RCl-CP)	Test de Aprendizaje Verbal (TAVEC) (Benedet & Alejandre, 1998)

	Memoria Verbal a Largo Plazo (>3 años)	Puntuación Recuerdo Diferido Largo Plazo (RL-LP) Puntuación Recuerdo Diferido con Claves (RCL-LP) Puntuación Reconocimiento (Recon)  Puntuación Recuerdo Diferido a Largo Plazo (RL-LP) Puntuación Recuerdo Diferido con Claves (RCL-LP) Puntuación Reconocimiento (Recon)	Test de Aprendizaje Verbal Infantil (TAVECI) (Benedet et al., 2007)  Test de Aprendizaje Verbal (TAVEC) (Benedet & Alejandre, 1998)
	Memoria Visual a Largo Plazo (>5 años)	Puntuación Recuerdo Diferido	Test Figura Compleja de Rey-Osterrieth (TFCRO) (Rey, 1999)
<b>Lenguaje</b>	Lenguaje Receptivo (5 – 21:11 años)	Índice Lenguaje Receptivo (RLI)	Clinical Evaluation of Language Fundamentals (CELF-4) (Semel et al., 2006)
	Lenguaje Expresivo (5 – 21:11 años)	Índice Lenguaje Expresivo (ELI)	Clinical Evaluation of Language Fundamentals (CELF-4) (Semel et al., 2006)
<b>Funciones Ejecutivas</b>	Flexibilidad Cognitiva (>=6 años)	Puntuación Respuestas Perseverativas (RP) Puntuación Errores Perseverativos (RP)	Test de Clasificación de Tarjetas de Wisconsin (WCST) (Heaton et al., 2001)
	Reconocimiento y Generación de conceptos (>=6 años)	Subtest Analogías (Ana)  Subtest Analogías (Ana)	Escala de Inteligencia de Weschler para niños, quinta edición (WISC-V) (Rosas et al., 2017)  Escala de Inteligencia de Weschler para adultos, cuarta edición (WAIS-IV) (Rosas et al., 2009)
	Razonamiento visual deductivo (>=6 años)	Subtest Matrices de Razonamiento(MR)  Subtest Matrices de Razonamiento(MR)	Escala de Inteligencia de Weschler para niños, quinta edición (WISC-V) (Rosas et al., 2017)  Escala de Inteligencia de Weschler para adultos, cuarta edición (WAIS-IV) (Rosas et al., 2009)

	Razonamiento visual inductivo (>=6 años)	Puntuación Número Total de Errores (NTE) Puntuación Errores no Perseverativos (ENP) Puntuación Respuestas nivel conceptual (RNC) Puntuación Número de categorías completadas (NCC)	Test de Clasificación de Tarjetas de Wisconsin (WCST) (Heaton et al., 2001)
	Razonamiento Cuantitativo (>=6 años)	Subtest Balanzas (Bal)  Subtest Balanzas (Bal)	Escala de Inteligencia de Weschler para niños, quinta edición (WISC-V) (Rosas et al., 2017) Escala de Inteligencia de Weschler para adultos, cuarta edición (WAIS-IV) (Rosas et al., 2009)
	Inhibición de Respuesta (6 -18:11 años)	Puntuación Índice de Impulsividad (ICI)	Test de Percepción de Diferencias (CARAS-R) (Thurstone & Yela, 2012)
<b>Cognición Social</b>	Teoría de la Mente (>9 años)	Puntaje Teoría de la Mente	Test de las Miradas (Zabala et al., 2018)
<b>Distribuir y Mantener la Atención</b>	Atención Focalizada (6 -18:11 años)	Puntuación Aciertos (A) Puntuación Errores (E)	Test de Percepción de Diferencias (CARAS-R) (Thurstone & Yela, 2012)
	Atención Sostenida (>=6 años)	Puntuación Fallos para mantener la actitud (FPMA)	Test de Clasificación de Tarjetas de Wisconsin (WCST) (Heaton et al., 2001)
<b>Memoria de Trabajo</b>	Memoria de trabajo verbal (>=6 años)	Subtest Retención de Dígitos (RD)  Subtest Retención de Dígitos (RD)	Escala de Inteligencia de Weschler para niños, quinta edición (WISC-V) (Rosas et al., 2017) Escala de Inteligencia de Weschler para adultos, cuarta edición (WAIS-IV) (Rosas et al., 2009)
	Memoria de trabajo visual (>=6 años)	Subtest Retención de Imágenes (RI)	Escala de Inteligencia de Weschler para niños, quinta edición (WISC-V) (Rosas et al., 2017)

<b>Velocidad, Fluidez y Eficiencia del procesamiento</b>	Fluidez de Rendimiento (>=6 años)	Subtest Claves (Cla) Subtest Búsqueda de Símbolos (BS)	Escala de Inteligencia de Weschler para niños, quinta edición (WISC-V) (Rosas et al., 2017)
		Subtest Claves (Cla) Subtest Búsqueda de Símbolos (BS)	Escala de Inteligencia de Weschler para adultos, cuarta edición (WAIS-IV) (Rosas et al., 2009)
	Fluidez Verbal Fonológica (>=6 años)	Puntuación Letra F Puntuación Letra A Puntuación Letra S	Test de Fluidez Verbal (TFV) (Olabarrieta-Landa et al., 2017)
	Fluidez Verbal Semántica (>=6 años)	Puntuación Animales	Test de Fluidez Verbal (TFV) (Olabarrieta-Landa et al., 2017)
<b>Funcionamiento Intelectual</b>	Habilidades Cognitivas Generales (>=6 años)	Coficiente intelectual total (CIT) Comprensión verbal (ICV) Visoespacial (IVE) Razonamiento Fluido (IRF) Memoria de Trabajo (IMT) Velocidad de procesamiento (IVP)	Escala de Inteligencia de Weschler para niños, quinta edición (WISC-V) (Rosas et al., 2017)
		Coficiente intelectual total (CIT) Comprensión verbal (ICV) Razonamiento Perceptual (IRP) Memoria de Trabajo (IMT) Velocidad de procesamiento (IVP)	Escala de Inteligencia de Weschler para adultos, cuarta edición (WAIS-IV) (Rosas et al., 2009)

#### 4.5. Análisis de los datos

Con la finalidad de poder realizar las comparaciones entre las diferentes pruebas, se transformaron las puntuaciones obtenidas en las diferentes pruebas a puntuaciones Z (desde las definiciones corresponden a puntuaciones con media 0 y desviación típica de 1). Lo anterior, permite que se puedan comparar pruebas que utilizan distintos tipos de puntuaciones (CI, escalares, puntuaciones típicas).

Como criterio de interpretación, se ha considerado que los puntajes con una desviación estándar por debajo la media, harán referencia a un desempeño bajo el promedio,

mientras que los puntajes con dos desviaciones estándar por debajo de la media, corresponderán a una alteración cognitiva; según criterios clínicos (Miller & Maricle, 2019).

Con la finalidad de dar respuesta a los objetivos se realizó en primer lugar una descripción de la historia del desarrollo, intervenciones y tratamiento, para finalmente describir el funcionamiento neuropsicológico y electrofisiológico de cada participante. Los datos utilizados para el perfil de funcionamiento neuropsicológico se obtuvieron a partir de la distribución de puntuaciones *Z* obtenidas por cada caso.

Dado que la evaluación neuropsicológica realizada abarcó un conjunto de variables muy cuantiosa para abordar el perfil general del grupo. Se tomó la decisión de construir puntuaciones medias que dieran cuenta del funcionamiento de cada dominio, en línea con lo propuesto por los manuales de evaluación neuropsicológica (Miller & Maricle, 2019). Lo anterior se realizó a partir de la suma de puntajes del total de casos por cada variable, teniendo como objetivo realizar una descripción comparativa del grupo con los datos normativos de las pruebas. No se buscó que estos análisis sean representativos del total de la población con EEM, si no más bien facilitar el análisis de estos casos particulares, enriqueciendo la discusión.

Por otra parte, se tomó la decisión de invertir las puntuaciones en pruebas de WCST, para que reflejaran las dificultades dentro de los gráficos, y no se interpretaran como habilidades.

Todos los análisis estadísticos descriptivos del estudio se realizaron con el paquete estadístico SPSS (versión 28.0).

#### **4.6. Aspectos éticos**

Para la realización de esta investigación se presentó un protocolo de investigación ante el Comité Ético Científico (CEC) del Hospital San Juan de Dios, el cual está conformado por diversos profesionales del establecimiento, más una persona representativa de la comunidad, que permite cubrir múltiples perspectivas de revisión, discusión y evaluación de los protocolos de investigación. Desde el 30 de octubre de 2019, el Comité Ético Científico (CEC) se encuentra acreditado por la Secretaría Regional Ministerial de

Salud (resolución exenta N°024667), para la revisión y aprobación de protocolos de investigación en seres humanos.

Para obtener la aprobación por parte de CEC, en primer lugar, se envió un protocolo de investigación junto con los documentos curriculares de las personas involucradas en el estudio y la aprobación de parte del Servicio de Neuropsiquiatría Infantil para realizar un proceso investigativo. Estos documentos fueron evaluados y aprobados mediante Resolución Exenta N° 729/2022 de fecha 28 de enero de 2022, para la ejecución de la investigación en un plazo de doce meses a contar de la fecha de aprobación.

Respecto al detalle de las consideraciones éticas para la realización de este estudio, se entregaron consentimientos (Anexo 1) y asentimientos (Anexo 2) informados a los padres y participantes, mediante los cuales manifestaron la intención de su participación voluntaria en la investigación. Las sesiones fueron registradas en los protocolos de evaluación (formato papel), siendo este un material confidencial, con acceso restringido al equipo investigador, el cual será custodiado en dependencias del Servicio de Neuropsiquiatría Infantil del Hospital San Juan de Dios, durante un periodo de dos años.

Como decisión para resguardar la confidencialidad y anonimato de quienes decidieron participar, los datos de identificación de los sujetos incluidos en la investigación, tales como nombres propios, recintos educacionales, clínicos u otros, fueron modificados para resguardar la identidad de los participantes. Sin embargo, no se modificaron datos que podían alterar resultados o la comprensión adecuada del estudio.

Las pruebas fueron aplicadas en su totalidad por la psicóloga que realizó esta investigación, quien es la encargada de las evaluaciones neuropsicológicas de este grupo de usuarios en el contexto hospitalario. Al finalizar la evaluación, a cada participante se le entregará un informe con el perfil neuropsicológico obtenido siendo este añadido a la ficha clínica del usuario. El informe incluye recomendaciones para su manejo e intervención clínica y educativa.

## **5. Resultados**

En primer lugar, se realiza una descripción de las variables clínicas de la EEM en el grupo de adolescentes que participaron en el estudio.

En segundo lugar, se presenta una descripción detallada de cada caso, partiendo por historia del desarrollo, intervenciones y tratamiento, para finalizar con el perfil neuropsicológico y evolución electrofisiológica.

En tercer lugar, se incluyen los perfiles del grupo clínico por dominios cognitivos. El objetivo de este apartado es poder revisar la constitución de los puntajes promedio del grupo en relación con los perfiles compuestos por las variables del modelo de SNP-CHC (Miller & Maricle, 2019).

Finalmente, se muestra un perfil neuropsicológico general del grupo clínico.

### **5.1. Variables clínicas de la epilepsia en el grupo clínico**

A continuación, se muestra en la Tabla 4 la descripción de los datos clínicos más relevantes del grupo estudiado. Se puede observar que existe un rendimiento intelectual que varía entre el rango extremadamente bajo al medio bajo; en la mitad de los casos se explicitan antecedentes familiares de epilepsia; la edad de aparición de crisis clínicas fue entre los 2 y 7 años; todos los participantes ocupan actualmente como mínimo dos FAE's para el control de crisis epilépticas y no presentan diagnósticos comórbidos en la línea psicopatológica.

**Tabla 4***Datos clínicos de grupo clínico de adolescentes con EEM*

<b>Participante</b>	<b>Rango de Funcionamiento Intelectual</b>	<b>Historia familiar de epilepsia</b>	<b>Edad de inicio de las crisis</b>	<b>Tratamiento FAE's más temprano</b>	<b>Tratamiento FAE's actual</b>	<b>Trastornos comórbidos</b>	<b>Nivel Educativo Actual</b>
Caso 1 (10:10 años) Masculino	Extremadamente Bajo (CIT=64)	No	7 años	Ácido Valproico	Ácido Valproico; Levetiracetam; Lamotrigina	No	Cuarto Básico
Caso 2 (11:7 años) Femenina	Medio Bajo (CIT=81)	Tío materno	2 años	Ácido Valproico	Ácido Valproico; Clobazam; Etosuximida	No	Sexto básico
Caso 3 (17:4 años) Femenina	Muy Bajo (CIT=71)	No	4 años	Ácido Valproico	Ácido Valproico; Levetiracetam	Escoliosis Lumbar	Cuarto Medio
Caso 4 (17:4 años) Femenina	Muy Bajo (CIT=71)	Tío paterno, prima paterna	7 años	Ácido Valproico; Lamotrigina	Ácido Valproico; Lamotrigina	Escoliosis Lumbar	Segundo Medio

## 5.2. Análisis neuropsicológico y electrofisiológico por participante

Para analizar estos resultados, se describirá para cada participante la historia del desarrollo, las intervenciones recibidas y el tratamiento, finalizando con una descripción del rendimiento neuropsicológico.

### 4.2.1. Caso 1 – Alejandro

Edad: 10 años 10 meses

Tipo de Epilepsia: Generalizada

Distribución: Multifocal con foco predominante temporal bilateral independiente mayor a izquierda y parieto occipital izquierdo.

Respecto a los antecedentes del nacimiento, Alejandro nació a las 40 semanas, sin complicaciones médicas. Sin embargo, no lograron lactancia materna por dificultades en el acople y succión. Por otra parte, en el desarrollo del lenguaje, se reportaron dificultades en la producción fonológica, la morfosintaxis y en el lenguaje comprensivo.

En cuanto al desarrollo motor, se reportaron dificultades en la adquisición de habilidades de motricidad fina, en la realización de actividades como cortar con tijeras, atarse los cordones de zapatos y utilizar letra ligada al escribir. Desde el punto de vista conductual, se describieron dificultades respecto a la capacidad de tolerar la frustración, postergar la gratificación y aceptar alternativas. Adicionalmente, ha presentado dificultades para conciliar el sueño. En el ámbito del desarrollo social, Alejandro logra interactuar y ser aceptado por grupo de pares con los que comparte intereses, mientras que, con los adultos cercanos, suele presentar conductas de oposicionismo a los límites y normas. Finalmente, en el desarrollo socioemocional se reportan dificultades en el manejo de ansiedad ligada a la alimentación, temores nocturnos en relación con fantasías o seres mitológicos y baja motivación escolar.

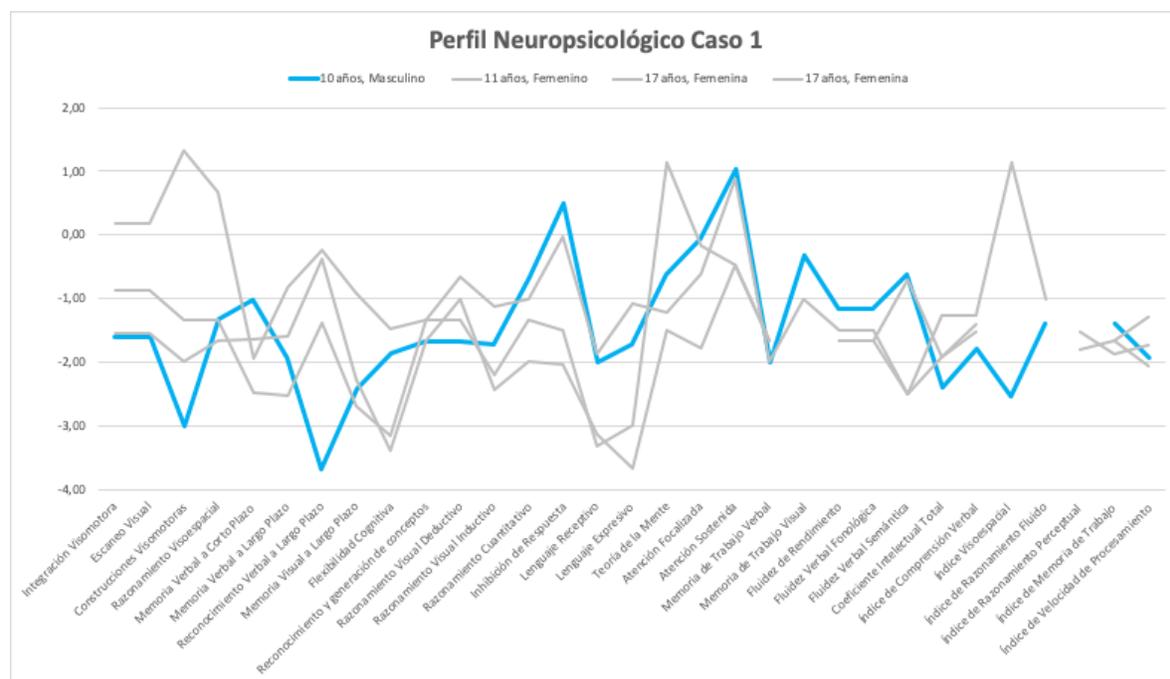
Alejandro comienza con crisis epilépticas a los 7 años 7 meses. Las crisis están caracterizadas por episodios de ausencias de entre 5 a 10 segundos de duración, con mioclonías palpebrales y retroversión ocular. Por lo anterior, su tratamiento farmacológico comienza con Ácido Valproico a los 9 años 7 meses en dosis de 200 mg (2-1-2). En control

6 meses después se le incorpora Levetiracetam en dosis de 500 mg (1 ½ - 0 - 1 ½). Debido a las irregularidades en el tratamiento y persistencia de las crisis, a los 10 años 8 meses se adiciona Lamotrigina de 50 mg (½ - 0 - ½). Como parte del proceso de intervención ha recibido controles con médico neurólogo desde que se realizó el diagnóstico, y también ha tenido apoyo de educadora diferencial en el colegio, desde primero básico hasta la actualidad.

De acuerdo con el perfil neuropsicológico (Figura 1), se observa un rendimiento intelectual general en rango extremadamente bajo, en el que se observan ejecuciones con alteraciones en construcciones visomotoras, reconocimiento verbal a largo plazo, memoria visual a largo plazo, lenguaje receptivo, memoria de trabajo verbal e índice visoespacial. Por otra parte, se observan habilidades dentro de la media en razonamiento cuantitativo, inhibición de respuesta, teoría de la mente, memoria de trabajo visual y fluidez verbal semántica.

**Figura 1**

*Perfil Neuropsicológico Caso 1*



La evolución electrofisiológica de Alejandro muestra que: (1) en EEG realizado a los 9 años 7 meses, presenta crisis electroclínicas generalizadas con máximo fronto temporal

bilateral, la que se acompaña de ocasional Actividad Epiléptica Interictal (AEI) focal posterior bilateral, sin modificación del trazado por maniobra de fotoestimulación; (2) EEG realizado a los 10 años 7 meses muestra crisis electroclínicas de inicio generalizado y clínica de crisis tipo ausencia, asimismo presenta ocasional AEI generalizada en sueño no rem y ocasional AEI multifocal con foco predominante temporal bilateral independiente mayor a izquierda y parieto occipital izquierda, durante vigilia y sueño no rem. Las crisis presentadas muestran actividad epiléptica generalizada tipo poliespiga variable y polimorfa durante 1 seg., que evoluciona a patrón de espiga onda de mediano alto voltaje, con máximo frontal bilateral de 6seg.

#### **4.2.2. Caso 2 – Daniela**

Género: Femenino

Edad: 11 años 7 meses

Tipo de Epilepsia: Generalizada

Distribución: Fronto centro temporal bilateral, mayormente lateralizada a izquierda.

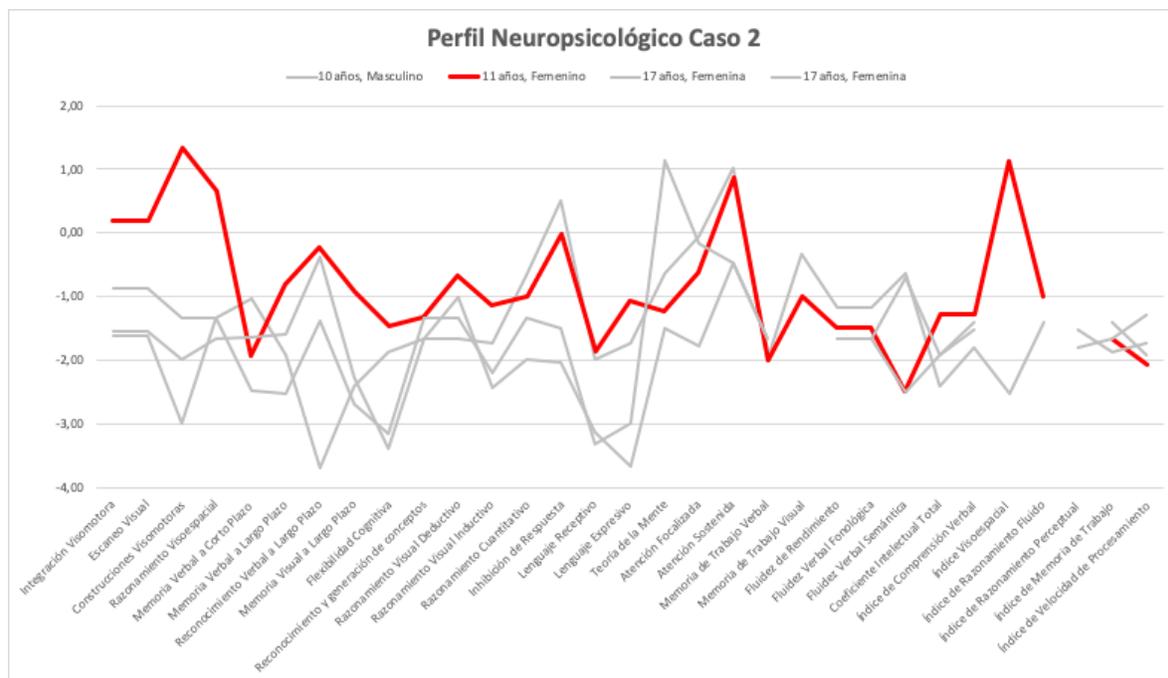
Respecto a los hitos del nacimiento, Daniela nació a las 40 semanas, pesando 3.490 grs., talla 49 cm., APGAR 9-9. Posterior al nacimiento, no presentó dificultades de salud. Sin embargo, no lograron lactancia materna por dificultades en el acople. En el ámbito del desarrollo motor, logró control cefálico a los 5 meses, sedestación a los 7 meses, no logró aprendizaje de gateo, comenzó con desplazamiento lateral a los 10 meses, locomoción a los 15 meses y control de esfínter a los 2 años 6 meses. Actualmente presenta dificultades en la motricidad fina y gruesa. En el desarrollo del lenguaje, se tiene como antecedente que comenzó a balbucear a los 12 meses, logrando usar palabras sueltas a los 18 meses y elaborar frases de tres palabras a los 2 años, presentando actualmente dificultades en la producción fonológica, morfosintaxis y dificultades en la comprensión del lenguaje. Desde el punto de vista conductual, se reportan dificultades en el control de impulsos, irritabilidad, dificultades para seguir normas y límites, y en la conciliación del sueño. Por otra parte, en el ámbito social, presenta dificultades en el sostenimiento de vínculos sociales reflejado en la dificultad para hacer amigos y mantener esas relaciones en el tiempo. Finalmente, en el área socioemocional, presenta labilidad emocional, fatiga, falta de apetito y dificultades de autoestima.

Daniela comienza con crisis clínicas a los 2 años, caracterizadas por movimientos inconsistentes oculares caracterizados por rotación y elevación que ocurrían 2 a 3 veces al día sin compromiso de conciencia. A los 5 años cuando se le realiza diagnóstico de epilepsia presentaba 30 episodios de crisis al día de al menos 3 segundos de duración, actualmente sigue presentando crisis, aproximadamente 3 veces al día a pesar de mantener tratamiento farmacológico. Sus crisis se caracterizan por ausencias con mioclonías palpebrales con 20-30 crisis diarias y caídas frecuentes. Como parte de los estudios de apoyo al diagnóstico, se le realizó Tomografía Axial Computarizada (TAC) e imágenes de Resonancia Magnética (IRM) a los 8 años que arrojaron resultados normales. Su tratamiento farmacológico comenzó con Ácido Valproico 500 mg (0-0-½) a los 8 años, luego le agregaron Etosuximida 250 mg (2-0-2) y Clobazam 10 mg (1-1-1) a los 10 años. Daniela recibe atenciones con médico neurólogo desde que se le entregó el diagnóstico de epilepsia y ha tenido diversas intervenciones en contexto escolar y clínico, de fonoaudiología, psicología, educadora diferencial y psiquiatría.

De acuerdo con el perfil neuropsicológico (Figura 2), se observa un rendimiento intelectual general en rango muy bajo, en el que se observan ejecuciones con alteraciones en memoria de trabajo verbal, fluidez verbal fonológica, fluidez verbal semántica e índice de velocidad de procesamiento. Por otra parte, se observa ejecuciones dentro de la media en habilidades de integración visomotora, razonamiento visoespacial, memoria verbal a largo plazo, reconocimiento verbal a largo plazo, memoria visual a largo plazo, flexibilidad cognitiva, razonamiento visual deductivo e inductivo, razonamiento cuantitativo, inhibición de respuesta, atención focalizada, atención sostenida, memoria de trabajo visual e índice de razonamiento fluido.

**Figura 2**

*Perfil Neuropsicológico Caso 2*



La evolución electrofisiológica de Daniela muestra que: (1) EEG realizado a los 6 años 2 meses muestra AEI fronto temporal bilateral, vigilia y somnolencia, anormal; (2) EEG realizado a los 7 años 10 meses presenta AEI fronto centro temporal bilateral, donde la maniobra de fotoestimulación induce arrastre parcial del ritmo posterior. Se inscriben descargas epileptiformes en forma de epigas y poliespiga onda lenta de alto voltaje, fronto centro temporales bilaterales, lateralizadas a derecha, aisladas y en series de hasta 2 seg de duración, sincrónicas e independientes, sin configurar patron de crisis evidente. Vigilia y sueño no rem etapa 1 y 2, anormal; (3) EEG realizado a los 8 años muestra AEI fronto centro temporal bilateral, en la cual la maniobra de fotoestimulación induce arrastre parcial del ritmo posterior, vigilia y sueño no rem etapa 1 y 2 anormal; (4) EEG realizado a los 11 años 2 meses presenta AEI frontal bilateral sincrónica máximo anterior, con dos crisis eléctricas de inicio generalizado en sueño y somnolencia, ocasional; (5) EEG con privación parcial de sueño realizado a los 11 años 4 meses se muestra que, al final de la maniobra de hiperventilación, presenta evento clínico caracterizado por parpadeo rápido y elevación ocular, asociado a detención breve de la actividad, de menos de 1 seg de duración.

Posteriormente, se observa actividad epileptiforme tipo poliespiga, de mediano voltaje, generalizada, lateralizada a izquierda, la maniobra de fotoestimulación induce arrastre fisiológico de ritmo posterior. Además, se muestra vigilia y fragmentos de somnolencia anormal.

#### 4.2.3. Caso 3 – Camila

Género: Femenino

Edad: 17 años 4 meses

Tipo de Epilepsia: Generalizada

Distribución: Fronto temporal bilateral lateralizada a izquierda

Respecto a los hitos del nacimiento, Camila nació a las 38 semanas, pesó 2.900 grs., talla 49 cm, APGAR 9-9. Estuvo hospitalizada a los 2 meses por neumonía. Presentó dificultades de acople al pezón y se quedaba dormida durante la alimentación. Sin embargo, tuvo lactancia materna hasta los 11 meses. En el ámbito de los hitos del desarrollo motor, logró control cefálico a los 3 meses, sedestación a los 7 meses, no logró gateo, logró desplazamiento lateral a los 12 meses, locomoción a los 15 meses y el control de esfínter a los 3 años. Actualmente, presenta dificultades en la motricidad fina, presentando torpeza en la ejecución de movimientos. Por otro lado, en el desarrollo del lenguaje comenzó a vocalizar a los 6 meses, balbuceó a los 9 meses, dijo sus primeras palabras a los 18 meses y comenzó a emitir frases a los 2 años. Desde pequeña ha presentado dificultades en la producción fonológica, morfosintaxis y lenguaje comprensivo que le dificultan poder seguir instrucciones simples o semi-complejas. Adicionalmente, se reportan dificultades pragmáticas en relación con la capacidad de sostener conversaciones fluidas con otros.

Desde el punto de vista conductual, es descrita como una adolescente tranquila, en su infancia presentaba dificultades en la regulación de la frustración, pero lograba postergar la gratificación. En el desarrollo social, se reporta que lograba integrarse a grupos, pero después de un tiempo se aislaba y jugaba de forma independiente. En el colegio compartía con los compañeros, pero no tenía amistades específicas. En el área socioemocional, se describe un temperamento sensible, dependencia emocional y rasgos de ansiedad de separación.

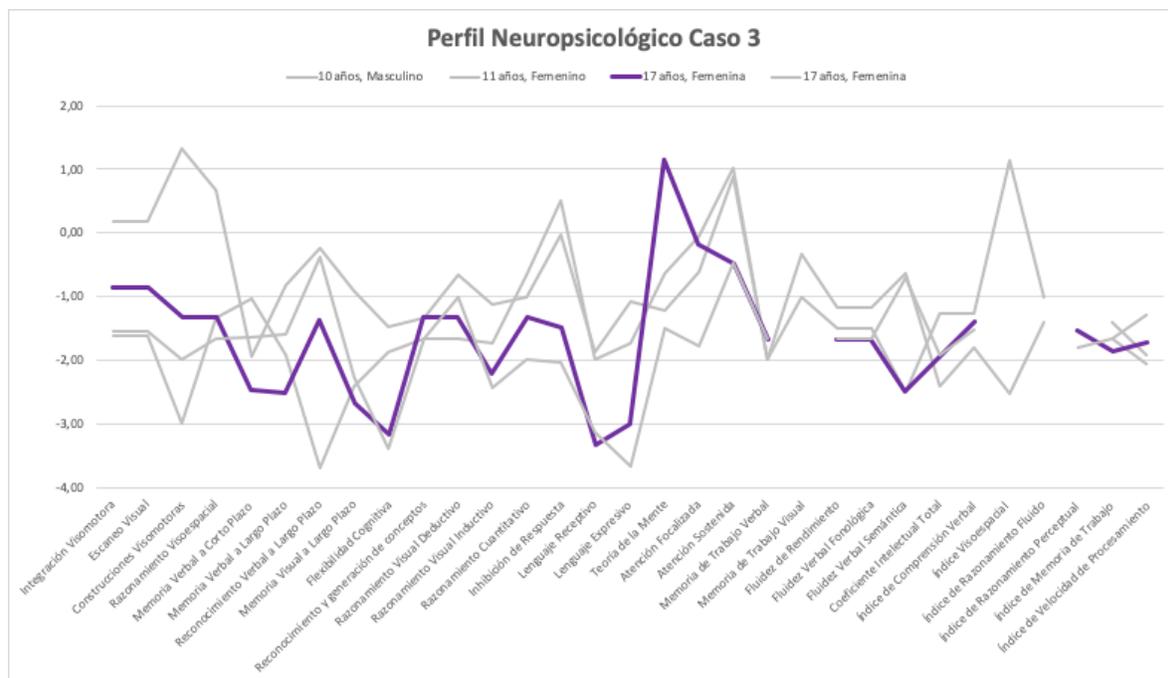
En cuanto a los antecedentes escolares y de aprendizaje, a los 8 años comenzaron a visualizarse dificultades atencionales en clases, por lo que iniciaron tratamiento con metilfenidato de 10 mg (1-0-0). En el colegio comenzaron a apoyarla con educadora diferencial, por lo que en séptimo básico suspenden tratamiento y se mantiene solo con apoyo del Programa de Integración Escolar (PIE), después de un tiempo se comienza a visualizar desmotivación escolar. En octavo básico se le realizó evaluación cognitiva obteniendo un rendimiento de coeficiente intelectual en rango medio bajo y en segundo medio le diagnosticaron dificultades de aprendizaje.

Camila comienza con crisis clínicas a los 4 años, caracterizadas por crisis de ausencias, con el tratamiento lograron controlar las crisis por lo que suspendieron tratamiento a los 8 años. Sin embargo, retomaron atenciones a los 10 años por reactivación de crisis. Desde el reinicio del tratamiento, se mantuvo sin crisis durante 2 años y 6 meses, por lo que a los 14 años se decide suspender tratamiento nuevamente, pero a los 14 años 3 meses presenta nuevamente recaída. Se le realizó RNM a los 10 años 5 meses la cual arroja resultados normales. Su tratamiento farmacológico, comenzó con Ácido Valproico 200 mg (20 gotas c/12 hrs) a los 6 años. Al momento de realizar la investigación se encuentra con dosis de Ácido Valproico de 470 mg (47 gotas c/ 8 horas), Lamotrigina 50 mg, y Levetiracetam 500 mg (1 ½ - 0 - 1 ½). Camila recibe atenciones con neurólogo de forma continua para sus controles, además ha contado con apoyo de psicología y psicopedagogía en el ámbito escolar.

De acuerdo con el perfil neuropsicológico (Figura 3), se observa un rendimiento intelectual general en el rango muy bajo, se observan ejecuciones con alteraciones en las habilidades de escaneo visual, memoria verbal a corto plazo, memoria verbal a largo plazo, memoria visual a largo plazo, índice de lenguaje receptivo y expresivo, flexibilidad cognitiva, razonamiento visual inductivo y fluidez verbal semántica. Por otra parte, se observan ejecuciones dentro de la media en integración visomotora y atención sostenida y ejecuciones sobre la media en teoría de la mente.

**Figura 3**

*Perfil Neuropsicológico Caso 3*



La evolución electrofisiológica de Camila muestra que: (1) EEG realizado a los 9 años y 1 mes, presenta resultados normales. Sin embargo, la hiperventilación provoca lentificación intermitente, simétrica y generalizada; (2) EEG realizado a los 10 años el resultado vuelve a ser normal. Sin embargo, la hiperventilación provoca lentificación intermitente, simétrica y generalizada, y la fotoestimulación induce arrastre parcial de ritmo posterior (3) EEG realizado a los 10 años 8 meses AEI generalizada, la hiperventilación provoca lentificación intermitente, simétrica y generalizada y la fotoestimulación induce arrastre parcial de ritmo posterior; (4) EEG realizado a los 15 años 3 meses muestra AEI generalizada con máximo fronto temporal bilateral, durante hiperventilación se registran series de descargas epileptiformes en forma de espiga y poli espiga onda lenta de alto voltaje, generalizadas, con máximo fronto temporal bilateral lateralizada a izquierda, evolutivas en frecuencia y amplitud, entre 1 y 3 seg de duración, sin correlato clínico aparente, la hiperventilación provoca lentificación intermitente, simétrica y generalizada y la fotoestimulación induce arrastre parcial del ritmo posterior; (5) EEG realizado a los 15 años 7 meses muestra AEI focal, en región anterior bilateral sincrónica, ocasional en vigilia y que

se acentúa con las maniobras de fotoestimulación e hiperventilación. Se observa un registro electroclínico, de dos eventos caracterizados por apertura ocular, mirada hacia arriba y parpadeo, el primero con registro EEG de AEI generalizada, de predominio anterior, durante maniobra de fotoestimulación, el segundo con AEI focal, en región anterior bilateral sincrónica, ocasional en vigilia y que se acentúa con las maniobras de fotoestimulación e hiperventilación; (6) EEG realizado a los 16 años 7 meses se muestra AEI focal, en región anterior bilateral sincrónica, frecuente durante maniobra de fotoestimulación.

#### **4.2.4. Caso 4 – Josefina**

Género: Femenino

Edad: 17 años 4 meses

Tipo de Epilepsia: Generalizada

Distribución: Focal frontal bilateral sincronica

Respecto a los hitos del nacimiento, Josefina nació a las 37 semanas, pesó 2.670 grs, talla 46 cm. Tuvo lactancia materna hasta los 18 meses. En los hitos del desarrollo motor, logró control cefálico a los 2 meses, sedestación a los 6 meses, gateo a los 8 meses, desplazamiento lateral a los 10 meses, locomoción a los 12 meses y control de esfínter a los 18 meses. Actualmente disfruta realizando actividades que requieren motricidad fina, pero se reportan dificultades en el uso de la tijera. En el desarrollo del lenguaje comenzó a balbucear a los 7 meses, dijo sus primeras palabras a los 12 meses y frases a los 18 meses, en la actualidad presenta dificultades en la producción fonológica, morfosintaxis y lenguaje comprensivo.

Desde el punto de vista conductual, se reporta como una adolescente con temperamento tranquilo, amable y amistosa. En el aspecto social, se reportan adecuadas habilidades sociales que le han permitido poder construir amistades y mantenerlas en el tiempo. Sin embargo, se junta poco con sus amigos fuera del entorno escolar. En el área socioemocional, se visualizan dificultades en el desarrollo de la autoestima. Se reporta retroceso en la adquisición y desarrollo de habilidades después de caída a los 7 años cuando

comenzó con crisis clínicas de epilepsia, caracterizadas por olvidos, dificultades atencionales y dificultades en la comprensión.

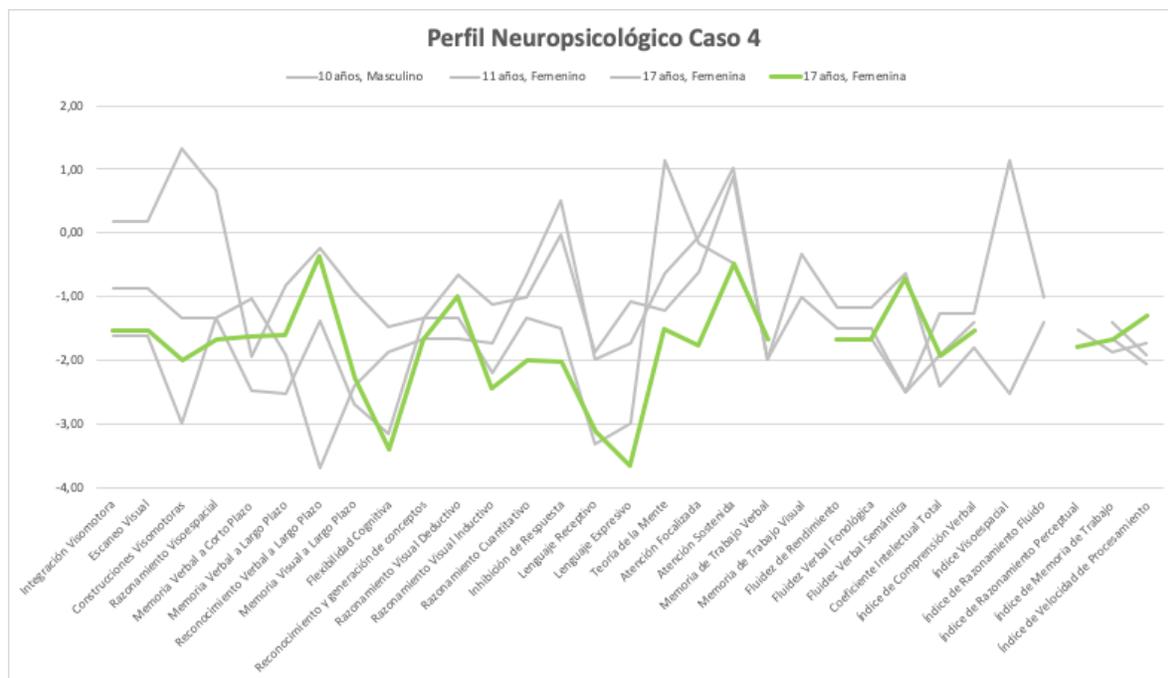
Respecto a los antecedentes escolares y de aprendizaje, a los 10 años comenzaron a visualizarse dificultades atencionales, por lo que iniciaron tratamiento con metilfenidato de 10 mg (1-0-0). A los 11 años 6 meses, reportan que durante el año escolar presenta dificultades en la fluidez lectora y la comprensión. Luego, a la edad de 14 años 8 meses comienza proceso psicoterapéutico por dificultades en la motivación escolar y ansiedad, es derivada a psiquiatría por posible trastorno del ánimo, se realiza ajuste de metilfenidato 10 mg (2-2-0) e hipotetiza coeficiente intelectual en rango medio bajo. Por lo que a los 15 años le realizan evaluación con prueba WISC-III que indica rendimiento en rango extremadamente bajo con CIT de 63, con mayores dificultades en el área verbal.

Josefina comienza con crisis clínicas a los 7 años 6 meses, caracterizadas por episodios de desconexión y posterior estado confusional, a los 11 años se reportan autoinducción de crisis frotándose los ojos o mirando al sol. El tratamiento farmacológico de Josefina comenzó con Ácido Valproico 200 mg (1-1-1), Lamotrigina 5mg (1-0-1). Sin embargo, al momento de la investigación se encuentra con Ácido Valproico ER 500mg (2-0-0) y Lamotrigina 100 mg (1-1-2). Josefina se ha mantenido con controles en neurología desde que recibe el diagnóstico de epilepsia, y ha recibido apoyo psicológico y psiquiátrico en el entorno clínico, mientras que en el área escolar ha sido apoyada por psicóloga y psicopedagoga.

De acuerdo con el perfil neuropsicológico (Figura 4), se observa un rendimiento intelectual general en rango muy bajo, se observan ejecuciones con alteraciones en construcciones visomotoras, memoria visual a largo plazo, índice de lenguaje receptivo y expresivo, flexibilidad cognitiva, razonamiento cuantitativo, inhibición de respuesta y fluidez verbal fonológica. Por otra parte, se observan ejecuciones dentro de la media en reconocimiento verbal a largo plazo, razonamiento visual deductivo, atención focalizada y sostenida y fluidez verbal semántica.

**Figura 4**

*Perfil Neuropsicológico Caso 4*



Josefina, se ha realizado constantemente estudios de EEG, la evolución electrofisiológica de Josefina se detalla a continuación: (1) EEG realizado a los 7 años 9 meses presenta AEI focal frontal izquierda y la fotoestimulación induce arrastre parcial del ritmo posterior; (2) EEG realizado a 8 años muestra actividad normal. Sin embargo, la fotoestimulación induce arrastre parcial del ritmo posterior; (3) EEG realizado a los 8 años 6 meses muestra AEI focal posterior derecha, la hiperventilación provoca lentificación intermitente, simétrica y generalizada asociada a un aumento de la interferencia descrita, y la fotoestimulación induce arrastre parcial del ritmo posterior; (4) EEG realizado 10 años arroja resultados normales, pero se muestra que la hiperventilación provoca lentificación intermitente, simétrica y generalizada y la fotoestimulación induce arrastre parcial del ritmo posterior; (5) EEG realizado a los 10 años 4 meses muestra AEI fronto temporal bilateral; (6) EEG realizado a los 10 años 8 meses con resultados normales, donde la hiperventilación provoca lentificación intermitente, simétrica y generalizada y la fotoestimulación induce arrastre parcial del ritmo posterior; (7) EEG realizado a los 12 años 4 meses con actividad normal, la hiperventilación provoca lentificación intermitente, simétrica y generalizada, y la

fotoestimulación induce arrastre parcial del ritmo posterior; (8) EEG realizado a los 17 años y 1 mes muestra AEI focal frontal bilateral sincronica y AEI generalizada, los eventos ictales caracterizados por movimientos de párpados con correlato electrico de poliespigas y espiga onda frontal bilateral, acordes con mioclonias palpebrales; (9) EEG realizado a los 17 años 6 meses presenta actividad epileptiforme generalizada activada tanto en hiperventilación como en fotoestimulación; (10) EEG realizado a los 17 años 7 meses con actividad normal, la hiperventilación y fotoestimulación no generan cambios en el trazado.

### 4.3. Análisis de Dominios Cognitivos

#### 4.3.1. Funciones Sensoriomotoras básicas

En la Tabla 5 se presentan los estadísticos descriptivos de los casos incluidos en el análisis.

**Tabla 5**

*Estadísticos descriptivos Funciones Sensoriomotoras básicas*

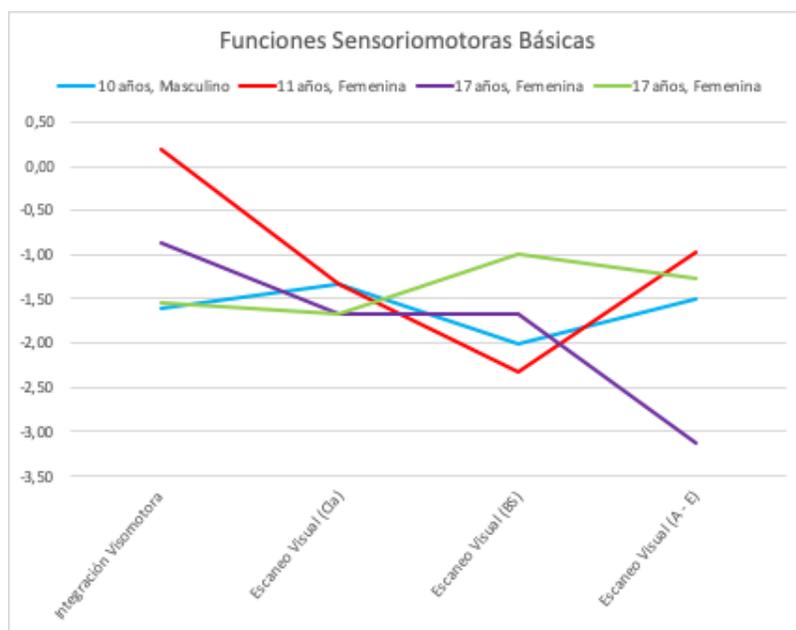
	N	Media	Desv. estándar
Integración Visomotora (Copia A TFCRO)	4	-,96	,84
Escaneo Visual (Cla)	4	-1,50	,20
Escaneo Visual (BS)	4	-1,75	,57
Escaneo Visual (A-E – CARAS-R)	4	-1,72	,97

De acuerdo con las puntuaciones obtenidas, se observan ejecuciones dentro de la media en habilidades de integración visomotora, mientras que se observan ejecuciones bajo la media en habilidades de escaneo visual.

La distribución de datos por cada caso se presenta en la Figura 5.

**Figura 5.**

*Funciones Sensoriomotoras Básicas*



#### 4.3.2. Procesos Cognitivos: Visoespacial

En la Tabla 6 se presentan los estadísticos descriptivos de los casos incluidos en el análisis.

**Tabla 6**

*Estadísticos descriptivos Visoespacial*

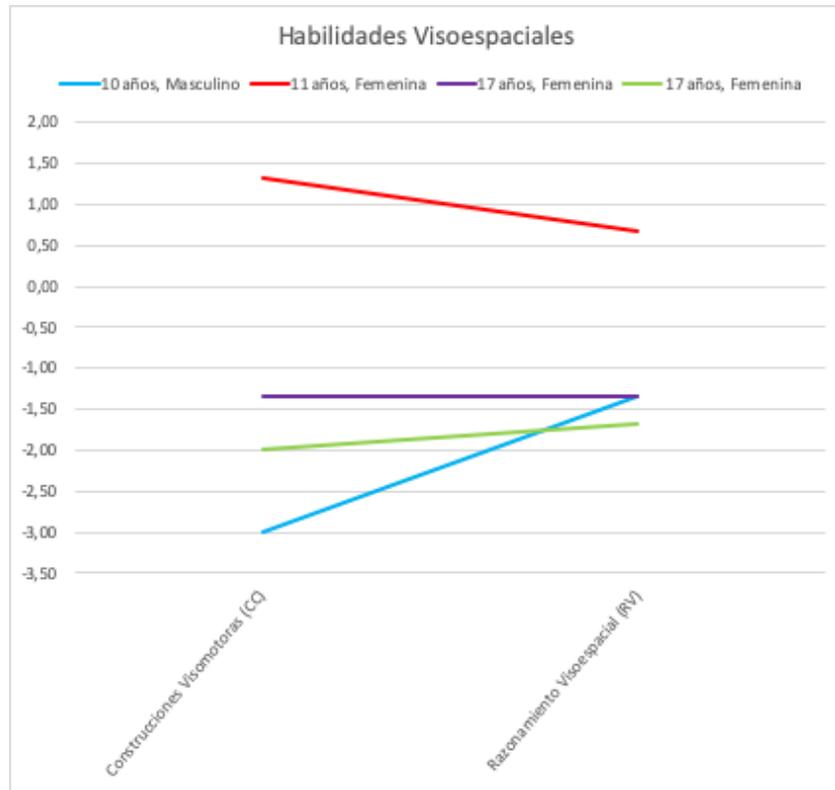
	N	Media	Desv. estándar
Construcciones Visomotoras (CC)	4	-1,25	1,85
Razonamiento Visoespacial (RV)	4	-,92	1,07

Se muestran ejecuciones dentro de la media en habilidades de razonamiento visoespacial, mientras que se observan ejecuciones bajo la media en habilidades de construcción visomotoras.

La distribución de datos por cada caso se presenta en la Figura 6.

**Figura 6**

*Habilidades Visoespaciales*



**4.3.3. Procesos Cognitivos: Aprendizaje y Memoria**

En la Tabla 7 se presentan los estadísticos descriptivos de los casos incluidos en el análisis.

**Tabla 7**

*Estadísticos descriptivos Aprendizaje y Memoria*

	N	Media	Desv. estándar
Codificación (Primer ensayo Lista A)	4	-,69	,24
Codificación (Quinto ensayo Lista A)	4	-1,76	,63
Codificación (Total Lista A)	4	-1,32	,40
Codificación (Lista B)	4	-1,18	,26
Memoria Verbal Corto Plazo (RL-CP)	4	-1,77	,60

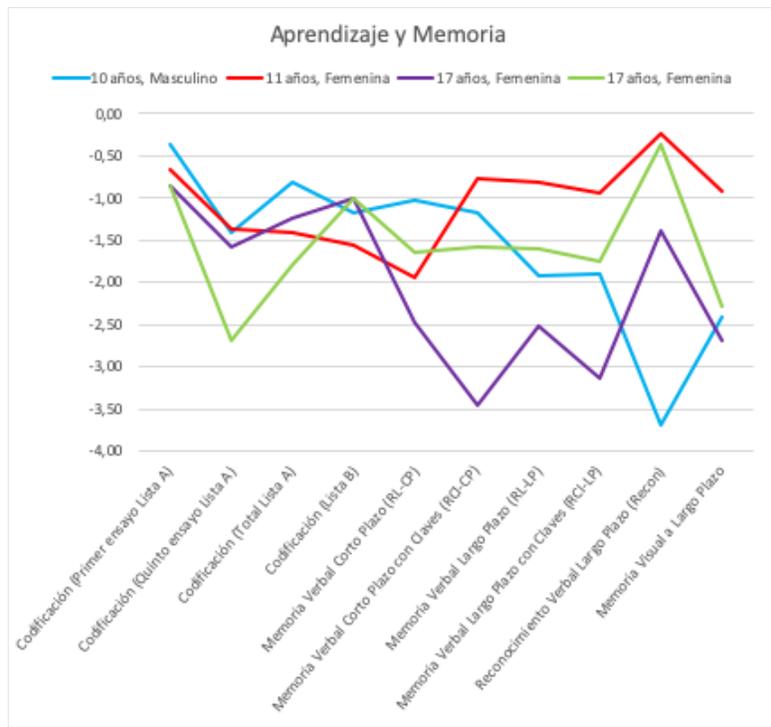
Memoria Verbal Corto Plazo con Claves (RCI-CP)	4	-1,75	1,19
Memoria Verbal Largo Plazo (RL-LP)	4	-1,72	,71
Memoria Verbal Largo Plazo con Claves (RCI-LP)	4	-1,93	,90
Reconocimiento Verbal Largo Plazo (Recon)	4	-1,42	1,60
Memoria Visual Largo Plazo (Recuerdo Diferido)	4	-2,08	,79

En los datos obtenidos en este dominio, en general se observan ejecuciones bajo la media en habilidades de codificación de información nueva, memoria verbal a corto plazo (recuerdo libre y con claves semánticas), memoria verbal a largo plazo (recuerdo libre y con claves semánticas), reconocimiento verbal a largo plazo. Mientras que se observan alteraciones en la memoria visual a largo plazo.

La distribución de datos por cada caso se presenta en la Figura 7.

**Figura 7**

*Aprendizaje y Memoria*



#### 4.3.4. Procesos Cognitivos: Funciones Ejecutivas

En la Tabla 8 se presentan los estadísticos descriptivos de los casos incluidos en el análisis.

**Tabla 8**

*Estadísticos descriptivos Funciones Ejecutivas*

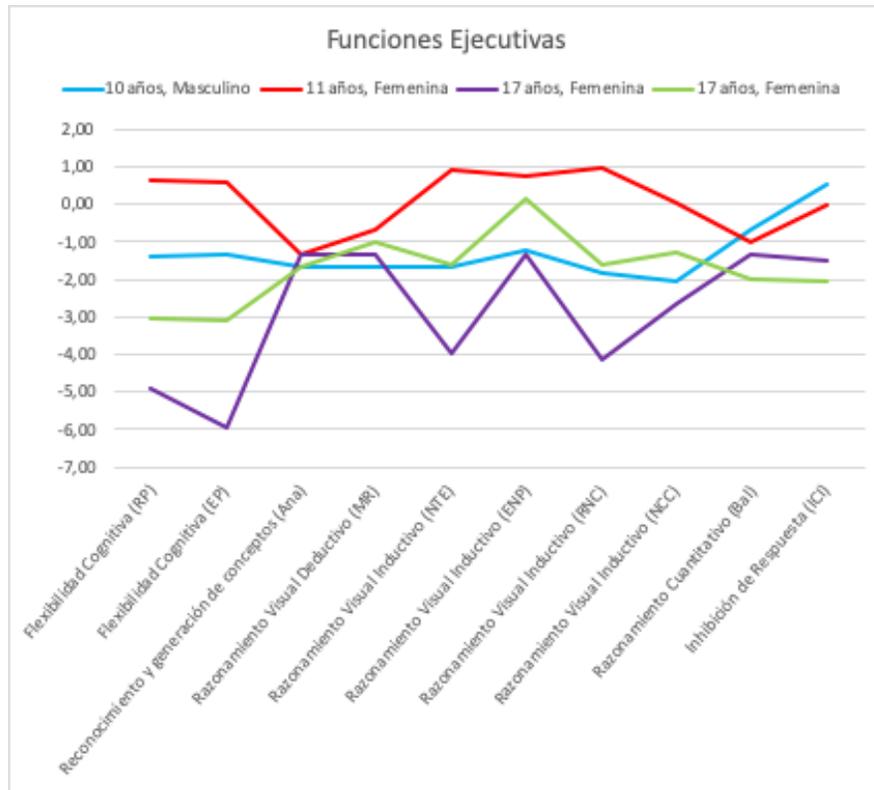
	N	Media	Desv. estándar
Flexibilidad Cognitiva (RP)	4	-2,18	2,38
Flexibilidad Cognitiva (EP)	4	-2,45	2,77
Reconocimiento y generación de conceptos (Ana)	4	-1,50	,195
Razonamiento Visual Deductivo (MR)	4	-1,17	,43
Razonamiento Visual Inductivo (NTE)	4	-1,59	1,99
Razonamiento Visual Inductivo (ENP)	4	-,42	1,04
Razonamiento Visual Inductivo (RNC)	4	-1,65	2,07
Razonamiento Visual Inductivo (NCC)	4	-1,48	1,16
Razonamiento Cuantitativo (Bal)	4	-1,25	,57
Inhibición de Respuesta (ICI)	4	-,76	1,20

En los datos obtenidos, se observan ejecuciones dentro de la media en habilidades de inhibición de respuesta. Se observan en general, ejecuciones bajo la media en habilidades de reconocimiento y generación de conceptos, en habilidades de razonamiento visual inductivo y deductivo y en habilidades de razonamiento cuantitativo. Se observan ejecuciones con alteraciones en habilidades de flexibilidad cognitiva.

La distribución de datos por cada caso se presenta en la Figura 8.

**Figura 8**

*Funciones Ejecutivas*



**4.3.5. Procesos Cognitivos: Lenguaje**

En la Tabla 9 se presentan los estadísticos descriptivos de los casos incluidos en el análisis.

**Tabla 9**

*Estadísticos descriptivos Lenguaje*

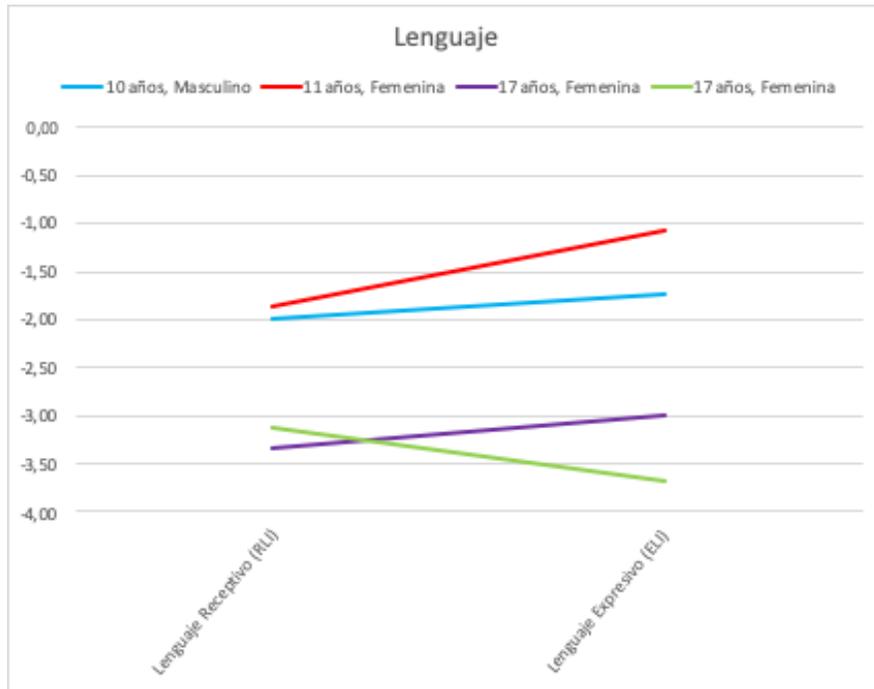
	N	Media	Desv. estándar
Lenguaje Receptivo (RLI)	4	-2,58	,75
Lenguaje Expresivo (ELI)	4	-2,37	1,18

De acuerdo con las puntuaciones obtenidas, se observan ejecuciones con alteraciones en el lenguaje expresivo y receptivo.

La distribución de datos por cada caso se presenta en la Figura 9.

**Figura 9**

*Lenguaje*



#### 4.3.6. Procesos Cognitivos: Cognición Social

En la Tabla 10 se presentan los estadísticos descriptivos de los casos incluidos en el análisis.

**Tabla 10**

*Estadísticos descriptivos Cognición Social*

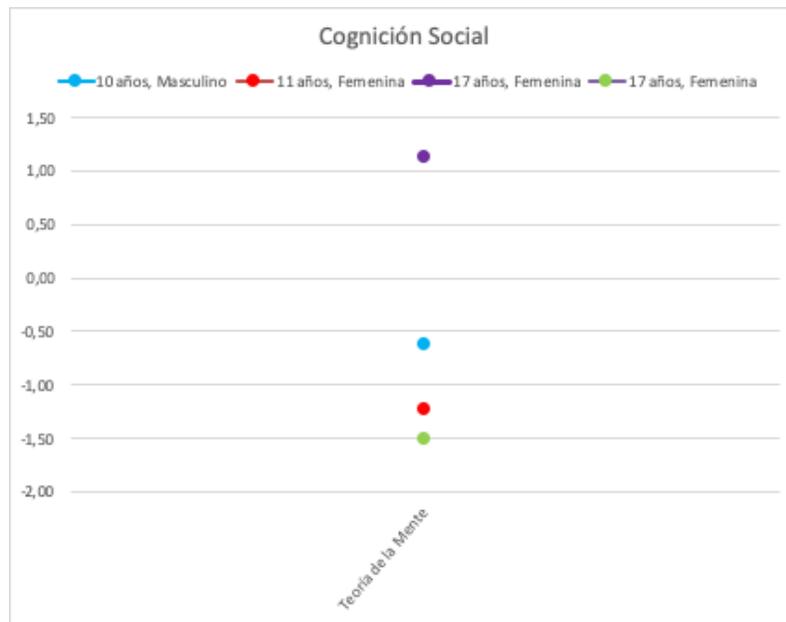
	N	Media	Desv. estándar
Teoría de la Mente	4	-,56	1,19

De acuerdo con los datos obtenidos, en general se observan ejecuciones dentro de la media en habilidades de teoría de la mente.

La distribución de datos por cada caso se presenta en la Figura 10.

**Figura 10**

*Cognición Social*



**4.3.7. Facilitadores e Inhibidores: Distribuir y mantener la Atención**

En la Tabla 11 se presentan los estadísticos descriptivos de los casos incluidos en el análisis.

**Tabla 11**

*Estadísticos descriptivos Distribuir y mantener la Atención*

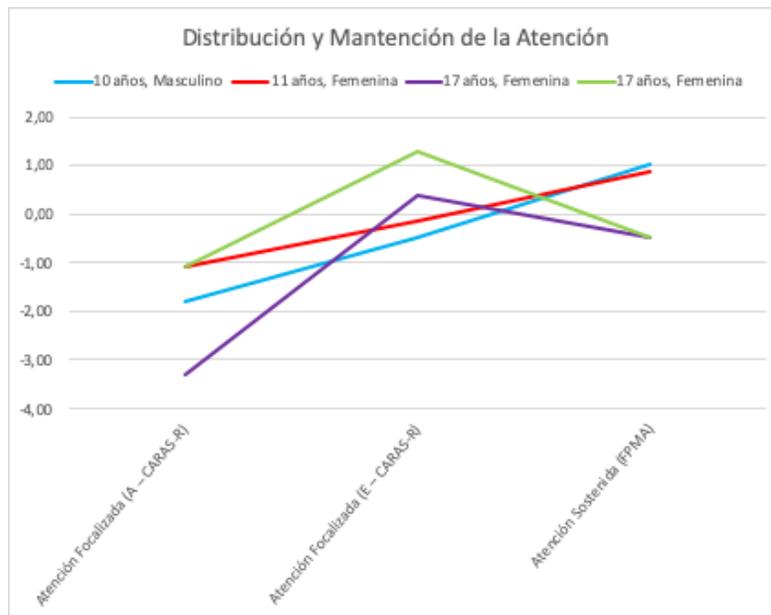
	N	Media	Desv. estándar
Atención Focalizada (A – CARAS-R)	4	-1,81	1,05
Atención Focalizada (E – CARAS-R)	4	,28	,77
Atención Sostenida (FPMA)	4	,24	,83

De acuerdo con los datos obtenidos, se observan ejecuciones dentro de la media en atención sostenida. Por otra parte, en general se observan ejecuciones bajo la media en atención focalizada.

La distribución de datos por cada caso se presenta en la Figura 11.

## Figura 11

### *Distribución y Mantenición de la Atención*



#### 4.3.8. Facilitadores e Inhibidores: Memoria de Trabajo

En la Tabla 12 se presentan los estadísticos descriptivos de los casos incluidos en el análisis.

**Tabla 12**

#### *Estadísticos descriptivos Memoria de Trabajo*

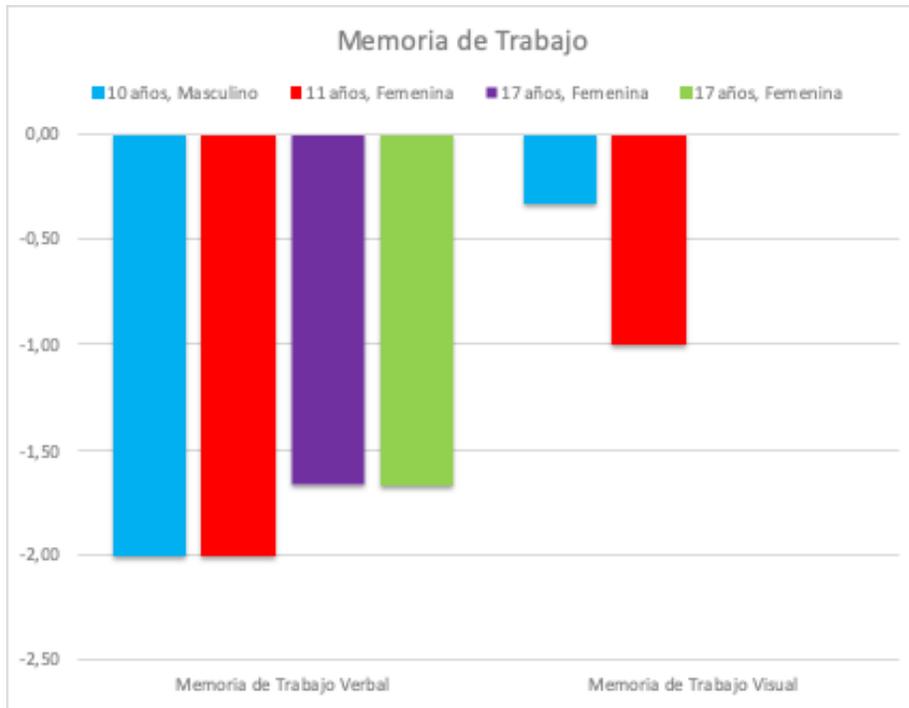
	N	Media	Desv. estándar
Memoria de Trabajo Verbal (RD)	4	-1,84	,19
Memoria de Trabajo Visual (RI)	2	-,67	,47

En cuanto a los datos obtenidos, se observa una ejecución dentro de la media en los dos casos de menor edad (10 y 11 años, respectivamente) en memoria de trabajo visual. Por otra parte, se observa un rendimiento general con ejecución bajo la media en memoria de trabajo verbal.

La distribución de datos por cada caso se presenta en la Figura 12.

**Figura 12**

*Memoria de Trabajo*



#### **4.3.9. Facilitadores e Inhibidores: Velocidad, Fluidez y Eficiencia del Procesamiento**

En la Tabla 13 se presentan los estadísticos descriptivos de los casos incluidos en el análisis.

**Tabla 13**

*Estadísticos descriptivos Velocidad, Fluidez y Eficiencia del Procesamiento*

	N	Media	Desv. estándar
Fluidez de Rendimiento (Cla)	4	-1,50	,20
Fluidez de Rendimiento (BS)	4	-1,75	,57
Fluidez Verbal Fonológica (Letra F)	4	-1,02	1,07
Fluidez Verbal Fonológica (Letra A)	4	-2,02	,98
Fluidez Verbal Fonológica (Letra S)	4	-1,87	,36

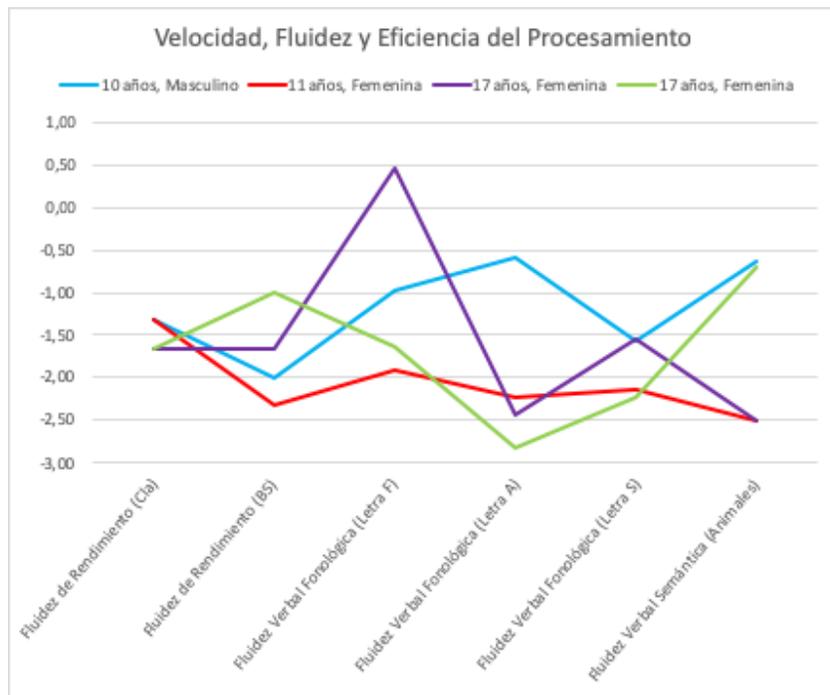
Fluidez Verbal Semántica (Animales)	4	-1,59	1,06
-------------------------------------	---	-------	------

De acuerdo con los datos obtenidos, se observan en general ejecuciones bajo la media en fluidez de rendimiento, fluidez verbal fonológica y fluidez verbal semántica.

La distribución de datos por cada caso se presenta en la Figura 13.

**Figura 13**

*Velocidad, Fluidez y Eficiencia del Procesamiento*



#### 4.2.1. Funcionamiento Intelectual General

En la Tabla 14 se presentan los estadísticos descriptivos de los casos incluidos en el análisis.

**Tabla 14**

*Estadísticos descriptivos Funcionamiento Intelectual General*

	N	Media	Desv. estándar
Coeficiente Intelectual Total (CIT)	4	-1,88	,47

Índice de Comprensión Verbal (ICV)	4	-1,50	,23
Índice Visoespacial (IVE)	2	-,70	2,59
Índice de Razonamiento Fluido (IRF)	2	-1,20	,28
Índice de Razonamiento Perceptual (IRP)	2	-1,67	,19
Índice de Memoria de Trabajo (IMT)	4	-1,65	,19
Índice de Velocidad de Procesamiento (IVP)	4	-1,76	,34

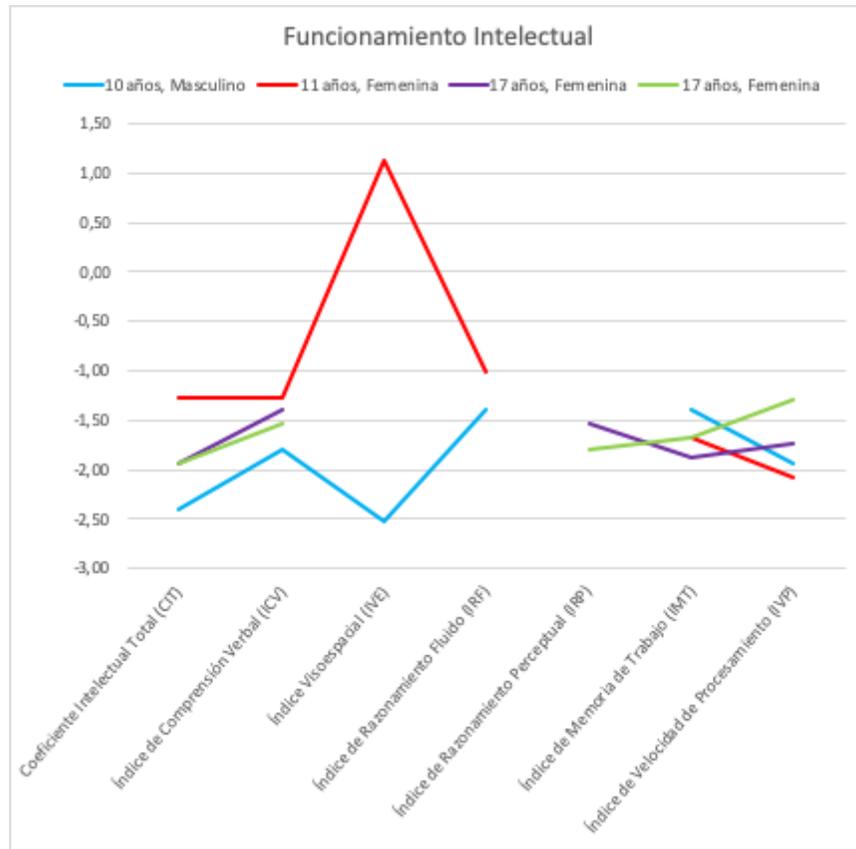
De acuerdo con los datos obtenidos, se observan ejecuciones dentro de la media en el índice visoespacial en los dos casos de menor edad (10 y 11 años, respectivamente) y ejecuciones bajo la media en razonamiento fluido. Mientras que en los dos casos de mayor edad (17 años) presentaron un rendimiento bajo la media en razonamiento perceptual.

Por otra parte, en el grupo total se observan ejecuciones bajo la media en el índice de comprensión verbal, memoria de trabajo, velocidad de procesamiento y en el coeficiente intelectual total.

La distribución de datos por cada caso se presenta en la Figura 14.

**Figura 14**

*Funcionamiento Intelectual*

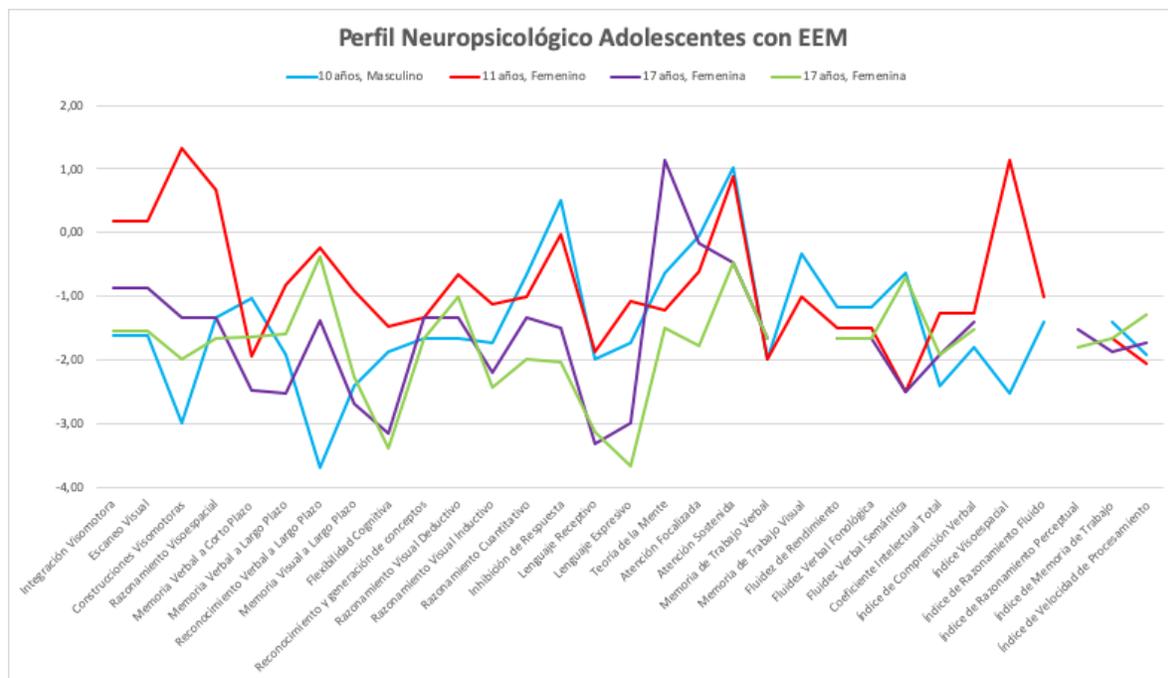


### 4.3. Análisis neuropsicológico del grupo clínico

El análisis del rendimiento neuropsicológico de los cuatro casos evaluados en cada dominio cognitivo se muestra en figura 15.

**Figura 15**

*Perfil Neuropsicológico Adolescentes con EEM*



De acuerdo con los análisis de grupo (Tabla 15), las funciones que se presentan dentro de la media del grupo evaluado corresponden a las habilidades de integración visomotora, razonamiento visoespacial, teoría de la mente, inhibición de respuesta, atención sostenida.

Por otra parte, el funcionamiento de este grupo presenta habilidades bajo la media en escaneo visual, construcciones visomotoras, memoria verbal a corto plazo, memoria verbal a largo plazo, reconocimiento y generación de conceptos, razonamiento inductivo, razonamiento cuantitativo, atención focalizada, memoria de trabajo verbal, fluidez de rendimiento, fluidez verbal fonológica y fluidez verbal semántica.

Y finalmente, se observa que el funcionamiento neuropsicológico del grupo presenta alteraciones en el lenguaje expresivo y receptivo, memoria visual a largo plazo y flexibilidad cognitiva.

**Tabla 15**

*Perfil de puntuaciones medias de todos los casos*

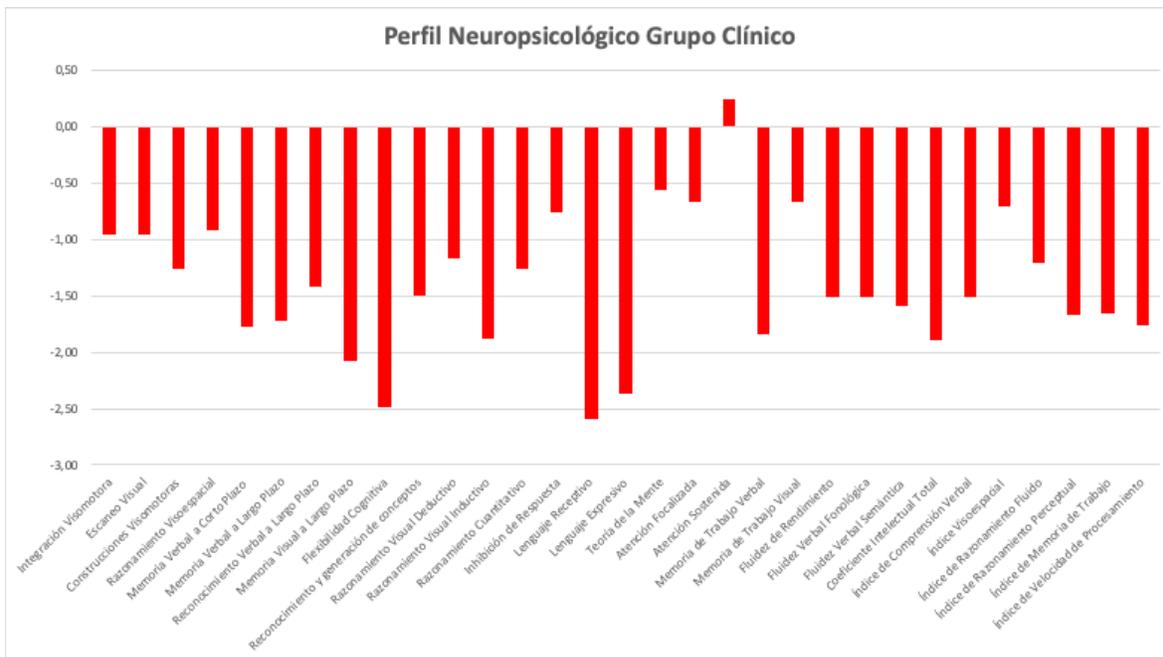
	N	Media	Desv. estándar
Integración Visomotora	4	-,96	,84
Escaneo Visual	4	-,96	,83
Construcciones Visomotoras	4	-1,25	1,85
Razonamiento Visoespacial	4	-,92	1,07
Memoria Verbal a Corto Plazo	4	-1,77	,60
Memoria Verbal a Largo Plazo	4	-1,72	,71
Reconocimiento Verbal a Largo Plazo	4	-1,42	1,60
Memoria Visual a Largo Plazo	4	-2,08	,79
Flexibilidad Cognitiva	4	-2,48	,95
Reconocimiento y generación de conceptos	4	-1,50	,20
Razonamiento Visual Deductivo	4	-1,17	,43
Razonamiento Visual Inductivo	4	-1,88	,58
Razonamiento Cuantitativo	4	-1,25	,57
Inhibición de Respuesta	4	-,76	1,20
Lenguaje Receptivo	4	-2,58	,75
Lenguaje Expresivo	4	-2,37	1,18
Teoría de la Mente	4	-,56	1,19
Atención Focalizada	4	-,66	,78
Atención Sostenida	4	,24	,83
Memoria de Trabajo Verbal	4	-1,84	,19
Memoria de Trabajo Visual	2	-,67	,47
Fluidez de Rendimiento	4	-1,50	,24
Fluidez Verbal Fonológica	4	-1,50	,24
Fluidez Verbal Semántica	4	-1,59	1,06

Coefficiente Intelectual Total	4	-1,88	,47
Índice de Comprensión Verbal	4	-1,50	,23
Índice Visoespacial	2	-,70	2,59
Índice de Razonamiento Fluido	2	-1,20	,28
Índice de Razonamiento Perceptual	2	-1,67	,19
Índice de Memoria de Trabajo	4	-1,65	,19
Índice de Velocidad de Procesamiento	4	-1,76	,34

La distribución de los datos del grupo se puede observar en la Figura 16.

**Figura 16**

*Perfil Neuropsicológico Grupo Clínico*



## 6. Discusión

El objetivo principal del presente estudio fue caracterizar el funcionamiento neuropsicológico de adolescentes que presentan Epilepsia con Mioclonía Palpebral (EEM) a partir del estudio de cuatro casos únicos revisados en profundidad. A continuación, serán discutidos los principales resultados, para finalmente presentar las limitaciones, proyecciones y conclusiones del presente estudio.

En primer lugar, el rendimiento intelectual de este grupo se encuentra en un rango descriptivo muy bajo en pruebas estandarizadas de inteligencia de Wechsler. Sin embargo, si observamos los resultados individuales de cada adolescente del grupo, veremos perfiles neuropsicológicos disarmónicos respecto de la totalidad de áreas evaluadas, por lo que no se podría asegurar un diagnóstico de discapacidad intelectual en ninguno de ellos. Estos resultados son discrepantes con otras investigaciones donde se menciona que los sujetos con EEM presentan un rendimiento intelectual en rangos normales (Smith et al., 2018; Specchio et al., 2022; X. Wang et al., 2014; Zavar & Knight, 2020). La diferencia pudiera estar dada porque dentro de la descripción de rendimiento normal algunos estudios incluyen a aquellos sujetos que obtienen rendimientos en el rango muy bajo con puntajes entre 70 y 85 de coeficiente intelectual (Specchio et al., 2022). Los estudios que han utilizado escalas estandarizadas de inteligencia de Wechsler señalan que el porcentaje de incidencia de discapacidad intelectual podría ser del 23% (Smith et al., 2018), mientras que en otro estudio este porcentaje correspondía al 35% de los casos (Nilo et al., 2021). Lo anterior, pareciera reforzar las proyecciones de investigación previamente planteadas por otro estudio sobre la necesidad de incluir en las investigaciones una descripción de las pruebas utilizadas, así como también los puntajes obtenidos por los participantes (Fournier-Goodnight et al., 2015).

Los hallazgos de esta investigación son consistentes con los resultados neuropsicológicos asociados con otros tipos de convulsiones y síndromes en los cuales el funcionamiento intelectual global se encuentra en rango medio bajo o muy bajo el promedio, presentando discapacidad intelectual solo en una proporción de casos. Algunos síndromes con estas características son el síndrome de Lennox-Gastaut y el síndrome de Landau-Kleffner (Fournier del Castillo et al., 2019). No obstante, parece importante aclarar que estos resultados pudieran estar indicando otro tipo de dificultades, diferentes a un diagnóstico de

discapacidad intelectual, ya que la EEM no pertenece a un grupo de epilepsias en la que la epileptogénesis sea un factor causante de la discapacidad intelectual, por lo que en general esta epilepsia no se suele asociar a este diagnóstico (Arvio et al., 2018). La presentación de discapacidad intelectual en algunos casos de EEM ha supuesto que surjan en la literatura dos ideas generales respecto de las posibles causas. En primer lugar, se ha planteado la posibilidad de una variante de EEM en la que la presencia de discapacidad intelectual sería predominante (Capovilla et al., 2009; Carballo et al., 2009). En segundo lugar, se hace referencia a que la discapacidad intelectual podría estar relacionada con variables clínicas del curso de la epilepsia: la cognición inicial, edad de inicio de la epilepsia, el control de las convulsiones (Capovilla et al., 2009; Pereira et al., 2012; Puka & Smith, 2021; X. Wang et al., 2014), uso de FAE's (Arvio et al., 2018; Ijff & Aldenkamp, 2013; Moavero et al., 2017), y la tardanza del diagnóstico, ya que usualmente las mioclonías palpebrales pueden pasar desapercibidas (X. Wang et al., 2014).

En esta investigación podemos observar que la totalidad de los casos ocupa dos o más FAE's para el control de las crisis. Sin embargo, todos los pacientes utilizan FAE's de amplio espectro que hoy en día generalmente se recomiendan para la EEM y que en general, se han asociado a menor relación con el deterioro cognitivo (Arvio et al., 2018). El caso 4 presentado en esta investigación comenzó de forma más tardía y ha seguido un tratamiento inconsistente en cuanto a controles médicos e intervenciones multidisciplinarias (estimulación cognitiva, apoyos psicopedagógicos), lo que podría estar asociado al menor rendimiento en el funcionamiento intelectual. Estas observaciones clínicas vienen a apoyar el énfasis que se le ha puesto a la realización correcta del diagnóstico de epilepsia y el inicio de un tratamiento e intervención apropiada en la etapa más temprana posible (Arvio et al., 2018).

Si bien el coeficiente intelectual en EEM pareciera tener tendencia a estar bajo el promedio, en un estudio realizado se encontraron además, alteraciones específicas en el procesamiento y aprendizaje verbal (Fournier-Goodnight et al., 2015). Lo anterior, es concordante con los resultados de este estudio, donde se observan alteraciones en el desarrollo de habilidades de lenguaje receptivo y expresivo, lo que podría también relacionada al rendimiento obtenido en habilidades de flexibilidad cognitiva y memoria de trabajo (Caciagli et al., 2021; Ralli et al., 2021), así como también en habilidades de fluidez verbal (Aita et al., 2019; Ralli et al., 2021) ya que son variables que se han observado

implicadas en el procesamiento de vocabulario y comprensión verbal. La literatura reciente indica que el lenguaje no solo está relacionado con las funciones ejecutivas, sino que también media el desempeño en las tareas de funciones ejecutivas (Botting et al., 2017), por lo que parte de las dificultades observadas en otras de las funciones ejecutivas pudieran estar relacionadas con las alteraciones del lenguaje observadas en esta investigación. En consecuencia, los resultados obtenidos por este grupo de adolescentes en el área del lenguaje podrían ser un apoyo a la evidencia del deterioro de esta función como un marcador de la progresión de la EEM.

Además, y en relación con lo anterior, se mostraron alteraciones en la flexibilidad cognitiva, lo que coincide con otros estudios de otros tipos de síndromes epilépticos del grupo de epilepsias generalizadas idiopáticas (IGE) donde se ve alterada la capacidad de cambiar de estrategia dentro de una misma tarea según la retroalimentación entregada (Abarrategui et al., 2018; Asadollahi et al., 2021), dando cuenta así de un funcionamiento cognitivo más rígido o perseverante. Por otra parte, en un estudio realizado con sujetos con EEM también se reportan dificultades en las funciones ejecutivas. Sin embargo, estos resultados provienen de escalas de inteligencia de Wechsler, por lo que hay que considerar que no se evaluaron con pruebas específicas que evalúen el constructo de funciones ejecutivas (Arvio et al., 2018). Las dificultades en las funciones ejecutivas observadas en el rendimiento de este grupo de adolescentes pudieran estar vinculadas a la activación EEG de zonas frontales, puesto que el sustrato cortical de las tareas de funciones ejecutivas se atribuye predominantemente a regiones frontales, al igual que las funciones del lenguaje (Aita et al., 2019).

En esta investigación también se observaron dificultades en los sistemas de memoria, con alteraciones significativas en la memoria visual a largo plazo. El deterioro de la memoria se ha visto en otros síndromes epilépticos infantiles, como la epilepsia de ausencia en la infancia, epilepsia rolándica o la epilepsia del lóbulo temporal (Fournier-Goodnight et al., 2015; Nolan et al., 2004). Lo anterior es consistente con los hallazgos previos respecto a las dificultades específicas de memoria en la EEM (Fournier-Goodnight et al., 2015). Sin embargo, en ese estudio se vio que la memoria visual estaba intacta, por lo que las discrepancias con los resultados actuales podrían deberse al uso de diferentes pruebas para evaluar memoria visual.

Por otra parte, cabe destacar que el grupo de adolescentes con EEM mostró como fortaleza el desempeño en atención sostenida, encontrándose en el rango promedio para lograr la capacidad de responder a los estímulos en el momento oportuno y manteniendo la atención de forma sostenida durante una cantidad de tiempo prolongada. Asimismo, se mostró un desempeño dentro de lo esperado en la inhibición de respuesta. De igual manera, estos resultados son concordantes con otro estudio en el cual se demostró que los sujetos con EEM presentan buen desempeño en atención sostenida (Fournier-Goodnight et al., 2015). Por el contrario, este hallazgo es diferente a lo encontrado en otras epilepsias y síndromes epilépticos, ya que se ha encontrado como comorbilidad frecuente el diagnóstico de Trastorno por Déficit Atencional e Hiperactividad (TDAH) (Aldenkamp et al., 2000; Cohen et al., 2013; M. Wang et al., 2020), siendo una comorbilidad habitual en epilepsias de ausencias en la infancia (Fournier-Goodnight et al., 2015). Sin embargo, lo que se ha encontrado alterado en las epilepsias en general suele ser la velocidad de procesamiento (Aldenkamp et al., 2000; Fournier-Goodnight et al., 2015), que en algunos casos viene relacionado con el uso de FAE's (Aldenkamp et al., 2000; Chen et al., 2017). De acuerdo con lo anterior, en adolescentes con EEM se podría llegar a considerar como diagnóstico diferencial el TDAH si la acumulación de evidencia es más robusta, puesto que se ha visto que las funciones de inhibición de respuesta y atención sostenida son dificultades específicas que explican el TDAH y que en esta epilepsia parecieran no verse afectadas.

Cabe destacar que en estudios sobre funcionamiento neuropsicológico de EEM no se han incorporado variables de cognición social, por lo que esta investigación supone un aporte en este ámbito ya que no hay datos disponibles respecto a esta función en este tipo de epilepsia, a pesar de la importancia que podría tener para ayudar en la comprensión de las dificultades sociales que experimentan algunas personas con epilepsia. Los estudios que han abordado la cognición social en epilepsias se han concentrado sobre todo en las epilepsias focales, por lo que la evidencia disponible respecto a síndromes epilépticos es escasa y se ha concentrado sobretodo en el grupo de las IGE encontrando hallazgos contradictorios (Guida et al., 2019; Mirabel et al., 2020; Stewart et al., 2016).

De acuerdo con las revisiones sistemáticas, se ha visto en estudios realizados con sujetos que presentan epilepsias del grupo de las IGE muestran mayores dificultades en áreas de la cognición social tanto en las habilidades sociales básicas, el reconocimiento facial de

emociones, en la teoría de la mente cognitiva y afectiva de alto nivel (Guida et al., 2019; Jiang et al., 2014; Stewart et al., 2016). Sin embargo, estos resultados no se replican en el grupo de epilepsia mioclónica juvenil (Guida et al., 2019), lo que abre paso al debate sobre si en todas las IGE aparecen alteradas habilidades de cognición social y cómo es el desempeño en las otras EGG ya que en la presente investigación el grupo de adolescentes con EEM (que forma parte de las EGG) presenta un desarrollo en la habilidad de teoría de la mente (reconocimiento y atribución emocional) dentro del rango promedio, por lo que se podría hipotetizar que al igual que en la epilepsia mioclónica juvenil en la EEM no se presentarían alteraciones en el desarrollo de la cognición social.

Los resultados obtenidos en cuanto a la habilidad de teoría de la mente por el grupo de adolescentes de esta investigación podrían explicar una menor incidencia de dificultades de socialización y pertenencia a grupos. Estos resultados resultan ser contrarios a lo hipotetizado en un estudio previo, donde a partir de los resultados en las tareas de comprensión en escalas Wechsler suponen que en este grupo de epilepsia podría haber mayores dificultades en la socialización (Fournier-Goodnight et al., 2015). Los resultados de esa investigación podrían responder a las alteraciones del lenguaje receptivo, por lo que el impacto en las habilidades sociales podría estar definido a partir de las dificultades en el lenguaje más que en las funciones de cognición social.

De acuerdo al análisis de los resultados se puede concluir que el funcionamiento neuropsicológico de la EEM en este grupo adolescentes se encuentra caracterizado por un rendimiento intelectual en rango muy bajo, presentando un compromiso neuropsicológico, dado principalmente por alteraciones en el lenguaje, sistemas de memoria y flexibilidad cognitiva, con preservación de habilidades en integración visomotora, razonamiento visoespacial, teoría de la mente, inhibición de respuesta y atención sostenida. Concordantes con una investigación realizada previamente (Fournier-Goodnight et al., 2015), las dificultades específicas con aspectos del lenguaje, los sistemas de memoria y flexibilidad cognitiva, junto con el razonamiento visual, atención y teoría de la mente intactos, podrían ser distintivos de EEM. Ya que, si bien el rendimiento intelectual osciló entre un rango extremadamente bajo y medio bajo, no se pudo describir con precisión en ningún participante la presencia de discapacidad intelectual dado el rendimiento promedio constante observado en tareas de orden superior, incluido el razonamiento no verbal.

Estos hallazgos son relevantes, ya que, al encontrar alteraciones en el desarrollo del lenguaje asociado a EEM, se recomendaría que la evaluación neuropsicológica incluya pruebas específicas de lenguaje (Aita et al., 2019), adicionales a las pruebas de fluidez verbal, pruebas de vocabulario (WISC-V, WAIS-IV), o de screening de lenguaje en niños y adolescentes con diagnóstico confirmado o sospecha de este tipo de epilepsia. Adicionalmente, se puede dar respaldo a la necesidad de realizar mayores estudios que realicen una revisión de la cognición social por subgrupos dentro de las EGG, ya que los síndromes difieren entre sí en cuanto a las manifestaciones clínicas y EEG, por lo que posiblemente también en cuanto a la caracterización neuropsicológica de cada uno (Guida et al., 2019).

Dentro de las limitaciones de la presente investigación contamos con que la muestra presenta un tamaño pequeño dado principalmente por las posibilidades de acceso al ser una condición con una prevalencia baja y presentar dificultades en la pesquisa diagnóstica (De la Jara et al., 2021; Smith et al., 2018; Wang et al., 2014; Zawar & Knight, 2020). Debido al tamaño de la muestra, no fue posible realizar análisis de correlación entre las diferentes habilidades evaluadas, por lo que a partir de los análisis en profundidad de los casos solo ha sido posible plantear hipótesis respecto de las relaciones entre variables para profundizar en futuras investigaciones.

En relación con el uso de baterías clínicas, se recopilaron datos clínicos, demográficos y de evaluación amplios que permitieron comprender en profundidad cada caso. Sin embargo, es necesario continuar ampliando los tamaños de las muestras que permitan realizar el uso de estadística inferencial, y privilegiar el uso de baterías homologables de forma internacional para facilitar el consenso respecto de las variables clínicas de la EEM. Por otra parte, sería enriquecedor poder contar con estudios de seguimiento que abran la comprensión sobre la progresión de los perfiles neuropsicológicos en población infanto juvenil con EEM.

El principal aporte de este estudio radica en la apertura de un campo de estudio poco explorado por el campo de la neuropsicología clínica en epilepsia, particularmente en cuanto a la EEM. Incorporando dentro del estudio una evaluación neuropsicológica profunda, logrando abarcar un amplio espectro de funciones para comprender ampliamente el desempeño actual del grupo de adolescentes que participaron de la investigación. Por otra

parte, en esta investigación se utilizaron pruebas neuropsicológicas diseñadas para población infante juvenil, considerando un modelo teórico actualizado e incorporando habilidades que no habían sido estudiadas previamente en esta población: como la teoría de la mente. Es importante seguir incluyendo evaluaciones de teoría de la mente en investigaciones de población infante juvenil con EEM ya que las convulsiones generalizadas pudieran interferir con el funcionamiento de las regiones frontal y temporal, que se sabe que son cruciales en teoría de la mente (Mirabel et al., 2020).

Finalmente y considerando que estos resultados podrían ser útiles en la configuración de programas de rehabilitación neuropsicológica específica para este grupo de adolescentes, cabe resaltar la importancia del trabajo multidisciplinario en el diseño de intervenciones que consideren aspectos adicionales al control médico y farmacológico de los usuarios que presentan epilepsias. Desde la literatura revisada (Fisher et al., 2014; Hirsch et al., 2022; Scheffer et al., 2017; Specchio et al., 2022), se ha podido ver que las alteraciones neuropsicológicas presentes en las epilepsias pediátricas forman parte de la definición actual de esta condición, con una importante repercusión en la adaptación de la población infante juvenil al entorno, las relaciones sociales y el rendimiento académico; afectando de forma importante en su bienestar y calidad de vida.

Aún no existen acuerdos sobre la relación entre habilidades preservadas y alteradas en diferentes dominios cognitivos de los diferentes síndromes epilépticos, así como tampoco al modo en que las dificultades de una habilidad pueden impactar de forma secundaria en otras funciones (Zilli et al., 2015). Por lo que este estudio contribuye reflejando una visión más compleja del desarrollo cognitivo en los niños, niñas y adolescentes que presentan una condición de salud relacionada a las epilepsias. Se deriva de lo anterior que, el hallazgo de fortalezas y debilidades en los perfiles neuropsicológicos es de suma importancia ya que son éstas las habilidades conservadas las que son utilizadas para instalar estrategias de compensación en programas de rehabilitación neuropsicológica individualizados, incluida la implementación de intervenciones cognitivas y académicas (Fournier-Goodnight et al., 2015; Jones-Gotman et al., 2010). Del mismo modo, es importante considerar en la rehabilitación neuropsicológica las funciones de cognición social, ya que posibilitan la integración social y contribuyen a la mejor calidad de vida (Guida et al., 2019; Mirabel et al., 2020; Stewart et al., 2016) impactando en la reducción de la estigmatización de las condiciones de epilepsia.

Debido a la falta de estudios desde la neuropsicología infantil en nuestro país, estos hallazgos representan una importante contribución para el conocimiento de la evolución de la EEM en adolescentes. Un mayor conocimiento de los aspectos neuropsicológicos permite proponer estrategias de intervención que finalmente se traduzcan en mejorar la calidad de vida en quienes presentan esta condición de salud. Asimismo, este estudio ayuda a problematizar acerca del uso de evaluaciones cognitivas generales y acotadas, ya que si bien permiten obtener un rango del funcionamiento intelectual, no logran visualizar la complejidad de los perfiles neuropsicológicos que incluyen otras habilidades cognitivas. Se propone entonces, la necesidad clínica de realizar mayor cantidad de evaluaciones neuropsicológicas profundas en contextos de salud con población infanto juvenil que permitan constatar áreas específicas de dificultad para activar el trabajo interdisciplinario e intersectorial en beneficio de quienes presentan EEM.

## 7. Referencias bibliográficas

- Abarrategui, B., Parejo-Carbonell, B., García García, M., di Capua, D., & García-Morales, I. (2018). The cognitive phenotype of idiopathic generalized epilepsy. *Epilepsy and Behavior*, 89, 99–104. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2018.10.007>
- Aita, S., Beach, J., Taylor, S., Borgogna, N., Harrell, M., & Hill, B. (2019). Executive, language, or both? An examination of the construct validity of verbal fluency measures. *Applied Neuropsychology: Adult*, 26(5), 441–451. <https://doi.org/10.1080/23279095.2018.1439830>
- Aldenkamp, A., van Bronswijk, K., Braken, M., Diepman, L., Verwey, L., & van den Wittenboer, G. (2000). A clinical comparative study evaluating the effect of epilepsy versus ADHD on timed cognitive tasks in children. *Child Neuropsychology*, 6(3), 209–217. <https://doi.org/10.1076/chin.6.3.209.3153>
- Arvio, M., Sauna-aho, O., Nyrke, T., & Bjelogrić-Laakso, N. (2018). Intellectual disability in patients with epilepsy with eyelid myoclonias. *SAGE Open Medical Case Reports*, 6, 1–4. <https://doi.org/10.1177/2050313x18777951>
- Asadollahi, M., Roozbeh, M., Edalatkhah, A., Roozbeh, M., Mirzaei, N., Rostami, M., & Simani, L. (2021). Executive Function Assessment in Patients With Idiopathic Generalized Epilepsy: Applying the Frontal Assessment Battery. *International Clinical Neuroscience Journal*, 8(2), 80–84. <https://doi.org/10.34172/icnj.2021.17>
- Benedet, M., & Alejandre, M. (1998). *Test de Aprendizaje Verbal España-Complutense (TAVEC)*. TEA Ediciones.
- Benedet, M., Alejandre, M., & Pamos, A. (2007). *Test de Aprendizaje Verbal España-Complutense Infantil (TAVECI)*. TEA Ediciones.

- Botting, N., Jones, A., Marshall, C., Denmark, T., Atkinson, J., & Morgan, G. (2017). Nonverbal Executive Function is Mediated by Language: A Study of Deaf and Hearing Children. *Child Development, 88*(5), 1689–1700. <https://doi.org/10.1111/cdev.12659>
- Caciagli, L., Paquola, C., He, X., Vollmar, C., Centeno, M., Wandschneider, B., Braun, U., Trimmel, K., Vos, S., Sidhu, M., Thompson, P., Baxendale, S., Winston, G., Duncan, J., Bassett, D., Koeppe, M., & Bernhardt, B. (2021). Disorganization of language and working memory systems in frontal versus temporal lobe epilepsy. *MedRxiv*. <https://doi.org/10.1101/2021.02.19.21251501>
- Capovilla, G., Striano, P., Gambardella, A., Beccaria, F., Hirsch, E., Casellato, S., Romeo, A., Rubboli, G., Sofia, V., Teutonico, F., Valenti, M., & Striano, S. (2009). Eyelid fluttering, typical EEG pattern, and impaired intellectual function: A homogeneous epileptic condition among the patients presenting with eyelid myoclonia. *Epilepsia, 50*(6), 1536–1541. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2008.02002.x>
- Caraballo, R., Fontana, E., Darra, F., Chacon, S., Ross, N., Fiorini, E., Fejerman, N., & Dalla Bernardina, B. (2009). A study of 63 cases with eyelid myoclonia with or without absences: Type of seizure or an epileptic syndrome? *Seizure, 18*(6), 440–445. <https://doi.org/10.1016/j.seizure.2009.04.004>
- Chen, B., Detyniecki, K., Choi, H., Hirsch, L., Katz, A., Legge, A., Wong, R., Jiang, A., Buchsbaum, R., & Farooque, P. (2017). Psychiatric and behavioral side effects of anti-epileptic drugs in adolescents and children with epilepsy. *European Journal of Paediatric Neurology, 21*(3), 441–449. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2017.02.003>
- Cohen, R., Senecky, Y., Shuper, A., Inbar, D., Chodick, G., Shalev, V., & Raz, R. (2013). Prevalence of epilepsy and attention-deficit hyperactivity (ADHD) disorder: A population-based study. *Journal of Child Neurology, 28*(1), 120–123. <https://doi.org/10.1177/0883073812440327>

- de la Jara, J., Vásquez-Hernández, C., Ramírez-Rojo, E., & Moya-Vilches, J. (2021). Uncommon Epileptic Syndromes in Children: a Review. *Seizure*, 360. <https://doi.org/10.1016/j.seizure.2021.05.005>
- Fiest, K., Sauro, K., Wiebe, S., Patten, S., Dykeman, J., Pringsheim, T., & Lorenzetti, D. (2017). Prevalence and incidence of epilepsy. A systematic review and meta-analysis of international studies. *Neurology*, 88, 296–303.
- Fisher, R., Acevedo, C., Arzimanoglou, A., Bogacz, A., Cross, J. H., Elger, C., Engel, J., Forsgren, L., French, J., Glynn, M., Hesdorffer, D., Lee, B., Mathern, G., Moshé, S., Perucca, E., Scheffer, I., Tomson, T., Watanabe, M., & Wiebe, S. (2014). ILAE Official Report: A practical clinical definition of epilepsy. *Epilepsia*, 55(4), 475–482. <https://doi.org/10.1111/epi.12550>
- Fisher, R., Cross, J., French, J., Higurashi, N., Hirsch, E., Jansen, F., Lagae, L., Moshé, S., Peltola, J., Roulet Perez, E., Scheffer, I., & Zuberi, S. (2017). Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*, 58(4), 522–530. <https://doi.org/10.1111/epi.13670>
- Fournier del Castillo, M., Cámara, S., Melero, J., & Robles, F. (2019). *Neuropsicología Clínica de la Epilepsia Pediátrica*. Editorial Síntesis .
- Fournier-Goodnight, A., Gabriel, M., & Perry, M. (2015). Preliminary neurocognitive outcomes in Jeavons syndrome. *Epilepsy and Behavior*, 52, 260–263. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2015.09.022>
- Guida, M., Caciagli, L., Cosottini, M., Bonuccelli, U., Fornai, F., & Giorgi, F. (2019). Social cognition in idiopathic generalized epilepsies and potential neuroanatomical correlates. *Epilepsy and Behavior*, 100. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2019.01.003>

- Hampel, K., Garcés-Sánchez, M., Gómez-Ibáñez, A., Palanca-Cámara, M., & Villanueva, V. (2019). Desafíos diagnósticos en epilepsia. *Rev Neurol*, 68(6), 255–263. <https://doi.org/10.33588/rn.6806>
- Happé, F., & Frith, U. (2014). Annual research review: Towards a developmental neuroscience of atypical social cognition. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 55(6), 553–577. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12162>
- Heaton, R., Chelune, G., Talley, J., Kay, G., & Curtiss, G. (2001). *Test de Clasificación de Tarjetas de Wisconsin (WCST)*. TEA Ediciones.
- Henry, J., Cowan, D., Lee, T., & Sachdev, P. (2015). Recent trends in testing social cognition. *Current Opinion in Psychiatry*, 28(2), 133–140. <https://doi.org/10.1097/YCO.0000000000000139>
- Hirsch, E., French, J., Scheffer, I. E., Bogacz, A., Alsaadi, T., Sperling, M. R., Abdulla, F., Zuberi, S. M., Trinka, E., Specchio, N., Somerville, E., Samia, P., Riney, K., Nabbout, R., Jain, S., Wilmschurst, J. M., Auvin, S., Wiebe, S., Perucca, E., ... Zhou, D. (2022). ILAE definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*, 63(6), 1475–1499. <https://doi.org/10.1111/epi.17236>
- Ijff, D., & Aldenkamp, A. (2013). Cognitive side-effects of antiepileptic drugs in children. In *Handbook of Clinical Neurology* (Vol. 111, pp. 707–718). Elsevier B.V. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-52891-9.00073-7>
- Jambaqué, I., Dellatolas, G., Fohlen, M., Bulteau, C., Watier, L., Dorfmueller, G., Chiron, C., & Delalande, O. (2007). Memory functions following surgery for temporal lobe epilepsy in children. *Neuropsychologia*, 45(12), 2850–2862. <https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2007.05.008>
- Jeavons, P. (1977). Nosological Problems of Myoclonic Epilepsies in Childhood and Adolescence. *Develop. Med. Child Neurol*, 19, 3–8.

- Jiang, Y., Hu, Y., Wang, Y., Zhou, N., Zhu, L., & Wang, K. (2014). Empathy and emotion recognition in patients with idiopathic generalized epilepsy. *Epilepsy and Behavior*, *37*, 139–144. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2014.06.005>
- Jones-Gotman, M., Smith, M., Risse, G., Westerveld, M., Swanson, S., Giovagnoli, A., Lee, T., Mader-Joaquim, M., & Piazzini, A. (2010). The contribution of neuropsychology to diagnostic assessment in epilepsy. In *Epilepsy and Behavior* (Vol. 18, Issues 1–2, pp. 3–12). <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2010.02.019>
- Kasradze, S., Lomidze, G., Cross, J., Kvernadze, D., Alkhidze, M., & Gagoshidze, T. (2021). A six-year longitudinal study of neurocognitive problems in children with epilepsy. *Brain and Development*. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2021.03.007>
- Kernan, C., Asarnow, R., Siddarth, P., Gurbani, S., Lanphier, E., Sankar, R., & Caplan, R. (2012). Neurocognitive profiles in children with epilepsy. *Epilepsia*, *53*(12), 2156–2163. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2012.03706.x>
- Kim, E., & Ko, T. (2016). Cognitive impairment in childhood onset epilepsy: Up-to-date information about its causes. *Korean Journal of Pediatrics*, *59*(4), 155–164. <https://doi.org/10.3345/kjp.2016.59.4.155>
- Miller, D., & Maricle, D. (2019). *School Neuropsychological Assessment - Third Edition*. Hoboken, NJ: John Wiley & Sons, Inc.
- Ministerio de Salud. (2014). *Guía Clínica AUGÉ. Epilepsia Niños*. Series Guías Clínicas. [http://www.bibliotecaminsal.cl/wp/wp-content/uploads/2016/04/GUIA-CLINICA\\_EPILEPSIA-NIÑOS\\_web.pdf](http://www.bibliotecaminsal.cl/wp/wp-content/uploads/2016/04/GUIA-CLINICA_EPILEPSIA-NIÑOS_web.pdf)
- Mirabel, H., Guinet, V., Voltzenlogel, V., Pradier, S., & Hennion, S. (2020). Social cognition in epilepsy: State of the art and perspectives. *Revue Neurologique*, *176*(6), 468–479. <https://doi.org/10.1016/j.neurol.2020.02.010>

- Moavero, R., Santarone, M., Galasso, C., & Curatolo, P. (2017). Cognitive and behavioral effects of new antiepileptic drugs in pediatric epilepsy. In *Brain and Development* (Vol. 39, Issue 6, pp. 464–469). Elsevier B.V. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2017.01.006>
- Nilo, A., Crespel, A., Genton, P., Macorig, G., Gigli, G., & Gelisse, P. (2021). Epilepsy with eyelid myoclonias (Jeavons syndrome): An electro-clinical study of 40 patients from childhood to adulthood. *Seizure*, 87(February), 30–38. <https://doi.org/10.1016/j.seizure.2021.02.028>
- Nolan, M., Redoblado, M., Lah, S., Sabaz, M., Lawson, J., Cunningham, A., Bleasel, A., & Bye, A. (2004). Memory function in childhood epilepsy syndromes. In *Child Health* (Vol. 40).
- Ogura, K., Maegaki, Y., & Koeda, T. (2005). EEG evaluation of fixation-off sensitivity in eyelid myoclonia with absences. *Pediatric Neurology*, 33(2), 142–145. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2005.02.011>
- Olabarrieta-Landa, L., Rivera, D., Lara, L., Rute-Pérez, S., Rodríguez-Lorenzana, A., Galarza-Del-Angel, J., Peñalver Guia, A., Ferrer-Cascales, R., Velázquez-Cardoso, J., Campos Varillas, A., Ramos-Usuga, D., Chino-Vilca, B., Aguilar Uriarte, M., Martín-Lobo, P., García De La Cadena, C., Postigo-Alonso, B., Romero-García, I., Rabago Barajas, B., Irías Escher, M., & Arango-Lasprilla, J. (2017). Verbal fluency tests: Normative data for Spanish-speaking pediatric population. *NeuroRehabilitation*, 41(3), 673–686. <https://doi.org/10.3233/NRE-172240>
- Organización Mundial de la Salud. (2019). *Epilepsia: Un imperativo de salud pública. Resumen*. <http://apps.who.int/bookorders>.
- Pack, A. (2019). Epilepsy Overview and Revised Classification of Seizures and Epilepsies (. In *CONTINUUM (MINNEAP MINN)* (Vol. 25). <http://journals.lww.com/continuum>

- Pereira, A., Bruni, O., Ferri, R., & Nunes, M. (2012). Sleep instability and cognitive status in drug-resistant epilepsies. *Sleep Medicine*, 13(5), 536–541. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2011.12.015>
- Pérez, C., & Barr, W. (2013). Neuropsicología en epilepsia. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 24(6), 987–994. <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-neuropsicologia-epilepsia-S0716864013702530>
- Puka, K., & Smith, M. (2021). Long-term outcomes of children with drug-resistant epilepsy across multiple cognitive domains. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 63(6), 690–696. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14815>
- Ralli, A., Chrysochoou, E., Roussos, P., Diakogiorgi, K., Dimitropoulou, P., & Filippatou, D. (2021). Executive function, working memory, and verbal fluency in relation to non-verbal intelligence in greek-speaking school-age children with developmental language disorder. *Brain Sciences*, 11(5). <https://doi.org/10.3390/brainsci11050604>
- Rathouz, P., Zhao, Q., Jones, J., Jackson, D., Hsu, D., Stafstrom, C., Seidenberg, M., & Hermann, B. (2014). Cognitive development in children with new onset epilepsy. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 56(7), 635–641. <https://doi.org/10.1111/dmcn.12432>
- Rey, A. (1999). *REY. Test de copia y de reproducción de memoria de figuras geométricas complejas*. TEA Ediciones.
- Reyhani, A., & Özkara, Ç. (2020). Pitfalls in the diagnosis of Jeavons syndrome: a study of 32 cases and review of the literature. *Epileptic Disorders*, 22(3), 281–290. <https://doi.org/10.1684/epd.2020.1162>
- Rosas, R., Pizarro, M., & Wechsler, D. (2017). *WISC-V: Manual de Administración y Corrección*. PEARSON.
- Rosas, R., Tenorio, M., Pizarro, M., & Wechsler, D. (2009). *WAIS-IV: Manual de Administración y Corrección*. PEARSON.

- Rosselli, M., & Ardila, A. (2016). Historia de la neuropsicología infantil. *EduPsykhé: Revista de Psicología y Psicopedagogía*, *15*(1), 5–13.
- Scheffer, I., Berkovic, S., Capovilla, G., Connolly, M., French, J., Guilhoto, L., Hirsch, E., Jain, S., Mathern, G., Moshé, S., Nordli, D., Perucca, E., Tomson, T., Wiebe, S., Zhang, Y., & Zuberi, S. (2017). ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*, *58*(4), 512–521. <https://doi.org/10.1111/epi.13709>
- Scuderi, C., Musumeci, S., Ferri, R., Calabrese, G., & Elia, M. (2000). Eyelid myoclonia with absences in three subjects with mental retardation. *Neurological Sciences*, *21*(4), 247–250. <https://doi.org/10.1007/s100720070084>
- Semel, E., Wiig, E., Secord, W., & Langdon, H. (2006). *CELF 4: Clinical evaluation of Language fundamentals 4: Spanish Edition*. PsychCorp.
- Simons, H. (2011). El estudio de caso: Teoría y práctica. In *Angewandte Chemie International Edition*, *6*(11), 951–952. (Ediciones).
- Smith, K., Youssef, P., Wirrell, E., Nickels, K., Payne, E., Britton, J., Shin, C., Cascino, G., Patterson, M., & Wong-Kissel, L. (2018). Jeavons Syndrome: Clinical Features and Response to Treatment. *Pediatric Neurology*, *86*, 46–51. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2018.06.001>
- Specchio, N., Wirrell, E., Scheffer, I., Nabbout, R., Riney, K., Samia, P., Guerreiro, M., Gwer, S., Zuberi, S., Wilmshurst, J., Yozawitz, E., Pressler, R., Hirsch, E., Wiebe, S., Cross, H., Perucca, E., Moshé, S., Tinuper, P., & Auvin, S. (2022). International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*, *63*(6), 1398–1442. <https://doi.org/10.1111/epi.17241>
- Sternberg, R. (2018). Theories of intelligence. In *APA handbook of giftedness and talent*. (pp. 145–161). American Psychological Association. <https://doi.org/10.1037/0000038-010>

- Stewart, E., Catroppa, C., & Lah, S. (2016). Theory of Mind in Patients with Epilepsy: a Systematic Review and Meta-analysis. In *Neuropsychology Review* (Vol. 26, Issue 1, pp. 3–24). Springer New York LLC. <https://doi.org/10.1007/s11065-015-9313-x>
- Termine, C., Rubboli, G., & Veggiotti, P. (2006). Eye-closure-triggered paroxysmal activity and cognitive impairment: A case report. *Epilepsia*, 47(SUPPL. 2), 115–118. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2006.00708.x>
- Thurstone, L., & Yela, M. (2012). *Test de Percepción de Diferencias. CARAS-R*. TEA Ediciones.
- Triplett, R., Velanova, K., Luna, B., Padmanabhan, A., Gaillard, W., & Asato, M. (2014). Investigating inhibitory control in children with epilepsy: An fMRI study. *Epilepsia*, 55(10), 1667–1676. <https://doi.org/10.1111/epi.12768>
- Vaudano, A., Ruggieri, A., Tondelli, M., Avanzini, P., Benuzzi, F., Gessaroli, G., Cantalupo, G., Mastrangelo, M., Vignoli, A., di Bonaventura, C., Canevini, M., Bernardina, B., Nichelli, P., & Meletti, S. (2014). The visual system in eyelid myoclonia with absences. *Annals of Neurology*, 76(3), 412–427. <https://doi.org/10.1002/ana.24236>
- Viravan, S., Go, C., Ochi, A., Akiyama, T., Carter Snead, O., & Otsubo, H. (2011). Jeavons syndrome existing as occipital cortex initiating generalized epilepsy. *Epilepsia*, 52(7), 1273–1279. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2011.03068.x>
- Wang, M., Zhao, Q., Kang, H., & Zhu, S. (2020). Attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) in children with epilepsy. *Irish Journal of Medical Science*, 189(1), 305–313. <https://doi.org/10.1007/s11845-019-02042-3>
- Wang, X., Bao, J., Liang-Shi, Tie-Ma, Deng, Y., Zhao, G., Swa, B., & Liu, Y. (2014). Jeavons syndrome in China. *Epilepsy and Behavior*, 32, 64–71. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2013.12.016>
- Wilson, S., Baxendale, S., Barr, W., Hamed, S., Langfitt, J., Samson, S., Watanabe, M., Baker, G., Helmstaedter, C., Hermann, B., & Smith, M. (2015). Indications and

expectations for neuropsychological assessment in routine epilepsy care: Report of the ILAE Neuropsychology Task Force, Diagnostic Methods Commission, 2013-2017. *Epilepsia*, 56(5), 674–681. <https://doi.org/10.1111/epi.12962>

Wirrell, E., Nabbout, R., Scheffer, I., Alsaadi, T., Bogacz, A., French, J., Hirsch, E., Jain, S., Kaneko, S., Riney, K., Samia, P., Snead, O., Somerville, E., Specchio, N., Trinka, E., Zuberi, S., Balestrini, S., Wiebe, S., Cross, J., ... Tinuper, P. (2022). Methodology for classification and definition of epilepsy syndromes with list of syndromes: Report of the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. <https://doi.org/10.1111/epi.17237>

Zabala, M., Richard's, M., Breccia, F., & López, M. (2018). Relaciones entre empatía y teoría de la mente en niños y adolescentes. *Pensamiento Psicológico*, 16(2). <https://doi.org/10.11144/javerianacali.ppsi16-2.retm>

Zawar, I., & Knight, E. (2020). Epilepsy with Eyelid Myoclonia (Jeavons Syndrome): A comprehensive update. *Pediatric Neurology*. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2020.11.018>

Zilli, T., Zanini, S., Conte, S., Borgatti, R., & Urgesi, C. (2015). Neuropsychological assessment of children with epilepsy and average intelligence using NEPSY II. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 37(10), 1036–1051. <https://doi.org/10.1080/13803395.2015.1076380>

## **8. Anexos**

### **8.1. Anexo 1. Documento de Consentimiento Informado**

#### *Documento de Consentimiento Informado para Apoderados*

El propósito de esta información es ayudarle a tomar la decisión de participar en este estudio. Lea cuidadosamente este documento, tome el tiempo que necesite para decidirse, y hágale las preguntas que desee al investigador responsable o al personal del estudio.

Su hijo/a ha sido invitado/invitada a participar en este estudio, el que tiene por objetivo examinar el funcionamiento neuropsicológico de adolescentes con Síndrome de Jeavons a través de tareas cognitivas. Participarán adolescentes que presenten el diagnóstico de Epilepsia con Mioclonías Palpebrales (EEM, o Síndrome de Jeavons) en el Servicio de Neuropsiquiatría Infantil del Hospital San Juan de Dios.

Si usted acepta participar en el estudio, se le solicitará lo siguiente: (1) Completar una entrevista de anamnesis en la que se pide información sobre antecedentes del desarrollo e información sobre la historia clínica de su hijo/a. (2) En segundo lugar, su hijo participará en una serie de pruebas que serán aplicados por un profesional psicólogo con conocimientos en neuropsicología.

Las pruebas se realizarán en un espacio tranquilo dentro del mismo establecimiento. La participación en el estudio será de 3 sesiones y cada sesión tendrá una duración aproximada de 45 minutos.

No hay ningún beneficio o perjuicio asociado a la participación en este estudio. Si lo estima conveniente, Ud. podrá dar por concluida la participación de su hijo/a en cualquier momento, sin tener que dar explicaciones. De la misma forma, en cualquier etapa de la investigación, Ud. podrá solicitar al equipo de investigadores la no utilización de la información entregada, sin recibir ningún perjuicio por ello. Si usted retira su consentimiento, la información obtenida no será utilizada y será eliminada de los archivos.

La información obtenida se mantendrá en forma confidencial. Su nombre, Rut, o cualquier información identificable, serán reemplazados por un nombre de fantasía en una

base de datos, mediante un código computacional. Es posible que los resultados obtenidos sean presentados en revistas y congresos, sin embargo, su nombre no será conocido.

**DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO**

Se me ha explicado el propósito de esta investigación, los procedimientos, los riesgos, los beneficios y los derechos que me asisten y que puedo retirar a mi hijo/a de ella en el momento que lo desee.

Firmo este documento voluntariamente, sin ser forzado/forzada a hacerlo.

No estoy renunciando a ningún derecho que me asista.

Se me comunicará de toda nueva información relacionada con el estudio que surja durante éste y que pueda tener importancia directa para el bienestar de mi hijo/a y familia.

Se me ha informado que tengo el derecho a reevaluar mi participación en esta investigación según mi parecer y en cualquier momento que lo desee.

Al momento de la firma, se me entrega una copia firmada de este documento.

**FIRMAS OBLIGATORIAS:**

Participante:

Nombre: ..... Firma..... Fecha.....

Investigador Responsable:

Nombre:..... Firma..... Fecha.....

Ministro de fe:

Nombre:..... Firma..... Fecha.....

## 8.2. Anexo 2. Documento de Asentimiento Informado

### *Asentimiento Informado*

Estas invitado a participar en este estudio que busca conocer más acerca de la Epilepsia con Mioclonías Palpebrales (EEM, o Síndrome de Jeavons), en el que estarán incluidos otros adolescentes como tú.

Como parte de este estudio se te pedirá (1) Contestar algunas preguntas. (2) Realizar algunas pruebas de ejercicios cognitivos.

Tu participación en este estudio no representa riesgos para ti. Tu participación permitirá conocer más y así poder ayudar a otros niños y adolescentes como tú.

No se le pagará ni a tus padres ni a ti por tu participación en este estudio.

Tu participación es libre y voluntaria. Te puedes retirar en cualquier momento aún cuando hayas firmado este documento. Te puedes negar aunque tus padres acepten. En cualquier caso nadie se enojara contigo.

Tu participación en este estudio se mantendrá en secreto, y toda la información se usaran sólo para lo que te estamos contando.

Si quieres o no participar en este estudio, por favor escribe tu nombre en la línea punteada y marca con una X con tu decisión.

Yo,.....

Quiero participar



No quiero participar

