

# Tema 19

## Implicacions logopèdiques de les epilèpsies

### 1 RESULTATS DEL APRENTATGE

---

En acabar aquest tema, heu de ser capaços:

- d'identificar, classificar i establir un pronòstic aproximat de les epilèpsies que donen lloc a una alteració de la parla;
- de determinar les afectacions en la parla dels epilèptics a partir de la seua història clínica.

### 2 CONCEPTES BÀSICS

---

**Crisi epilèptica:** crisi cerebral deguda a **una descàrrega prolongada i excessiva de les neurones cerebrals** que dóna lloc a una sèrie de manifestacions clíniques. És a dir, és una descàrrega que es produeix en el cervell i que, segons la zona que afecte, donarà lloc a uns determinats símptomes.

També es defineix com un trastorn paroxístic que es caracteritza per una activitat elèctrica cerebral anòmala associada a diverses manifestacions conductuals.

**Epilèpsia:** trastorn de l'SNC caracteritzat per **crisis epilèptiques recurrents i no provocades per una causa immediata** (dues o més). Considerarem que hi ha epilèpsia quan el pacient presente diverses crisis recurrents (dues o més) o una crisi epilèptica + factors que predisposen a noves crisis.

Característiques:

1. El **desordre de l'activitat personal** és parcial o generalitzat, té un caràcter **episòdic**.
2. El **síntoma o els símptomes**, subjectius o objectius, són de tal naturalesa que impliquen o suggereixen un **estat transitori d'hiperactivitat**, local o generalitzada de l'escorça cerebral.
3. Cada **episodi s'inicia sobtadament**, dura uns quants segons o minuts, i **remet gradualment** en un temps similar o en hores, segons l'extensió i intensitat del trastorn.

### 3 PATOGÈNIA

---

És un trastorn amb moltes causes possibles.

Qualsevol cosa que impedisca o distorsione el patró d'activitat neuronal normal pot portar a l'aparició d'una crisi epilèptica.

Algunes persones epilèptiques tenen:

- Una **quantitat més alta de neurotransmissors actius** (substàncies encarregades de conduir l'impuls nerviós entre les neurones), cosa que **incrementa l'activitat neuronal**.
- Una **quantitat baixa neurotransmissors inhibidors**, cosa que també **augmenta l'activitat neuronal**.

En ambdós casos apareix l'epilèpsia.

Neurotransmissors interessats:

1. **GABA**

La **disminució en la síntesi o l'alliberament** de GABA o el bloqueig dels receptors gabaèrgics condueix habitualment a les convulsions.

2. **Glutamat i aspartat**

Qualsevol deficiència en el sistema de recaptura de glutamat i aspartat pot precipitar en una hiperactivitat epilèptica local, a nivell de la neurona i de l'astròcit.

## 4 ETIOLOGIA

---

### 4.1 LESIONS CEREBRALS

1. **Tumors cerebrals:** 30-70% dels pacients amb un tumor cerebral patiran crisi.
2. **Vasculars:** produeixen l'11% de les epilèpsies de l'adult i 1/3 epilèpsies en ancians. A major edat, major és la probabilitat de patir una epilèpsia vascular.
3. **Malformacions del desenvolupament cortical:** anomalies en la migració neuronal durant la formació del cervell.
4. **Lesions posttraumàtiques.**

### 4.2 GENÈTICA

30% són exclusivament genètiques. Generalment, el component d'herència és poligènic. Sol afectar canals iònics.

**Malalties genètiques que cursen en crisis epilèptiques**

- El **60%** dels infants amb **esclerosi tuberosa**.
- Les mutacions en MECP2 poden portar a trastorns del neurodesenvolupament complexos com ara la **síndrome de Rett**.
- Els factors genètics de l'**autisme** poden, en alguns casos, estar lligats a defectes en **canals de sodi dependents del voltatge específics**; s'ha trobat un locus de susceptibilitat per a l'autisme en el cromosoma 2 pel voltant dels gens SCN1A i SCN2A, que són els gens de susceptibilitat per a les crisis convulsives.

### 4.3 PAROXÍSTICA

Un 35% de les epilèpsies **no tenen causa identificable**. Es poden associar a situacions específiques sense implicar un diagnòstic d'epilèpsia. Es tracta de persones que pateixen crisis simptomàtiques agudes, **en el context agut d'una situació corregible. En conseqüència no vol dir que patisquen epilèpsia.**

- Metabòliques
- Alteracions iòniques (Na<sup>+</sup>, Ca<sup>2+</sup>, etc.)
- Dèficit vitamines i aminoàcids (piridoxina –vit B6– o serina)
- Hipoglucèmia

- Tòxics (alcohol, cocaïna, etc.)
- Infeccions
- Sistèmiques
- Sistema nerviós central (encefalitis, etc.)
- Antibiòtics (cefalosporines, quinolones)

## 5 CLASSIFICACIÓ DE LES CRISIS EPILÈPTIQUES

---

La classificació internacional de crisis epilèptiques data del 1981 (Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy), però continuem utilitzant-la avui dia.

La classificació es basa en un **estudi detallat** de les característiques electroclíniques dels diversos tipus de crisi mitjançant el registre simultani amb **vídeo i electroencefalograma (EEG)**.

Gràcies a aquestes dues tècniques classifiquem les crisis en:

### 5.1 CRISIS PARCIALS

S'inicien en una part del cervell:

1. **Simples:** no s'afecta el nivell de **consciència**. Un exemple és una sensació a l'estómac que no afecta el nivell de consciència.
2. **Complexes:** s'afecta el nivell de consciència.
3. **Parcials** (simples o complexes) que **evolucionen a generalitzades**.

### 5.2 CRISIS GENERALITZADES

Són aquelles en què el seu inici afecta el cervell de forma difusa:

1. **Crisi d'absències** (alteració en la reactivitat i la consciència del pacient, en grau variable, que el pot portar a interrompre la tasca que estava realitzant).
2. **Crisi mioclòniques (clòniques)** (sacsejades musculars breus, bilaterals, síncrones, aïllades o agrupades).
3. **Crisi tòniques** (extensió tònica axial i de membres amb tancament forçat de la boca, increment de la tensió arterial, de la freqüència cardíaca i de la pressió vesical).
4. **Crisi tonicoclòniques.**
5. **Crisi atòniques o astàtiques** (pèrdua de to sobtada en la musculatura postural flexora i extensora, variant la clínica des d'una lleu caiguda del cap a una caiguda brusca del pacient a terra).
6. **Espasmes infantils** (contracció muscular, generalment en salves, que sol afectar el coll, el tronc i els membres).

## 6 LLENGUATGE I EPILÈPSIA

---

Hi ha trastorns del llenguatge en els infants associats amb anomalies epileptiformes:

1. El trastorn de l'**espectre autista (TEA)**.
2. La síndrome de **Landau-Kleffner** (afàsia epilèptica adquirida) (SLK).
3. **L'estat epilèptic elèctric en el somni** (pics i ones contínues durant el son d'ondes lentes).

#### 4. Disfàsies desenvolupament.

**Aquests trastorns comparteixen moltes característiques comunes.**

Tant les **discapacitats adquirides com del desenvolupament** han estat associades amb **anomalies epileptiformes en l'EEG**. Encara que **la relació entre l'epilèpsia, el llenguatge, el comportament i la cognició no s'entén bé**. L'abordatge de l'associació d'epilèpsia i trastorn del llenguatge és complexa. Cal distingir si el trastorn del llenguatge és:

- Un símptoma acompanyant més.
- Un efecte directe de l'epilèpsia en si mateixa.
- Un efecte advers de la medicació antiepilèptica.
- Una conjuminació d'aquestes situacions.

### 6.1 DISFÀSIES DEL DESENVOLUPAMENT I EPILÈPSIES

L'associació entre disfàsia del desenvolupament i l'epilèpsia pot ser deguda a **tres possibilitats**:

1. Associació **fortuïta**, sense cap relació directa.
2. **Conseqüències** independents d'una mateixa causa.
3. **Epilèpsia** (o alteracions de l'EEG) responsables del trastorn del llenguatge:
  - De forma **crítica** (aguda), transitòria.
  - De forma **constant**: l'afàsia epilèptica.

### 6.2 AFÀSIES CRÍTiques I EPILÈPSIES

**Trastorn afàsic agut** com a conseqüència d'una **descàrrega paroxística neuronal**.

En la infància, aquest tipus d'afàsia crítica és de caràcter **transitori**, encara que pot durar dies. El ritme de recuperació és més ràpid que en l'adult.

Sol ser predominantment **motora**, amb aparició de **parafàsies, perseveracions i estereotípies**.

### 6.3 AFÀSIA EPILÈPTICA ADQUIRIDA O SÍNDROME DE LANDAU-KLEFFNER

És la **més freqüent** de les **afàsies adquirides dels infants** i difereix de la resta en la seua etiopatogènia i evolució.

#### Criteris de definició

- Estat **psiconeurològic**, previ a la síndrome, **normal**.
- Començament habitual entre els **3 i 9** anys.
- Afàsia de **comprensió o mixta**, d'instal·lació brusca o progressiva.
- Anomalies paroxístiques en l'EEG.
- Sovint, crisis epilèptiques.
- Sovint, trastorns de la conducta.
- Sense correlació evolutiva epilèpsia/afàsia.
- L'afàsia persisteix, torna o mostra una evolució fluctuant.
- Afàsia severa inicial: **agnòsia auditiva verbal**.
- Les capacitats **intel·lectuals** i operatives romanen **indemnes**.
- **No** estan afectades les funcions **visuoespacials** i, sovint, presenten un quocient d'intel·ligència (**QI**), en tests no verbals, **normal o fins i tot alt**.

- La tipologia crítica és molt variable: s'observen **crisis generalitzades convulsives o no convulsives i crisis parcials simples**; les crisis parcials complexes són molt rares. En un mateix cas es pot trobar més d'un tipus de crisi.
- Sovint, les crisis són **nocturnes**.

### 6.3.1 Característiques de la parla

L'afàsia es caracteritza per un marcat **dèficit de la comprensió auditiva**, alguns infants són considerats inicialment com a **sords**. El **defecte complet** es realitza en **setmanes o mesos**, amb menys freqüència en dies; a vegades segueix un curs fluctuant.

**L'agreuament** dels trastorns del **llenguatge** guarda **relació** amb l'accentuació de les **anomalies EEG**, preferentment durant el son, o amb la freqüència i gravetat de les crisis.

L'agnòsia verbal auditiva comporta prompte una deterioració progressiva **de l'expressió, amb pèrdua del llenguatge parlat**, encara que sovint **poden llegir i escriure**, si hi estan en edat, i **aprendre el llenguatge dels signes**. En alguns casos, el trastorn es pot estendre al llenguatge **escrit**, que sempre estarà **menys afectat que el llenguatge oral**.

A vegades, el pacient utilitza un **llenguatge ecolòlic o "telegràfic"**, en què usa alguns substantius i verbs, amb veu nasal, sense inflexions, que recorda el sord, suprimeix les consonants finals i canvia les síl·labes en les paraules.

M<sup>a</sup> Dolores Ortiz-Masià, MD, PhD