Martín Piñate F, Cabrera-Lozada C. Editores. Colección Razetti Volumen XXXVII. Caracas: Editorial ANM; 2026. p.136-146
DOI: 10.59542/CRANM.2026.XXXVII.7

Capítulo 6

Síndrome de Espasmos Epilépticos Infantiles: Un Espectro Electroclínico Amplio

Dres. Freda Hernández Alem[1, 2], Ricardo González De La Hoz [1], Lena García Troconis[1, 2], Gerania Beuses Briceño[1, 3], Saily Blanco Fleitas[1], Roxana Acosta Salazar[1]

RESUMEN

Introducción: El Síndrome de Espasmos Epilépticos de la Infancia (SEEI) es una encefalopatía epiléptica de inicio temprano, asociada a alteraciones electroencefalográficas, etiologías diversas y un elevado riesgo de afectación del neurodesarrollo. La escasez de estudios regionales motivó la caracterización de esta entidad en pacientes de Maracaibo. **Objetivo**: Describir el perfil electroclínico, la variabilidad etiológica y la evolución clínica de pacientes con diagnóstico de SEEI atendidos en el Hospital Universitario de Maracaibo y en el Hospital de Especialidades Pediátricas. **Métodos**: Estudio multicéntrico, observacional, descriptivo, retrospectivo y longitudinal, realizado entre enero de 2013 y enero de 2026. Se incluyeron 58 pacientes de ambos sexos, entre 3 meses y 2 años, con diagnóstico confirmado y seguimiento mínimo de 2 años. Se analizaron las características clínicas, las electroencefalográficas y los hallazgos de resonancia magnética cerebral mediante estadística descriptiva. **Resultados**: La edad media de inicio fue de 6,5 ± 1,4 meses; 65,5% fueron varones y 74,1% presentaron espasmos

---

Freda Hernández Alem1, 2 (1). Neuróloga Pediátrica, Pediatra Puericultora. ORCID ID: 0009-0007-1650-0922.
Ricardo J González De La Hoz 1 (2). Residente de Neurología Pediátrica, Pediatra Puericultor. ORCID: 0009-0001-7490-4550.
Lena García Troconis1, 2 (3). Neuróloga Pediátrica, Pediatra Puericultora. ORCID ID: 0009-0008-2734-3114.
Gerania Beuses Briceño1, 3 (4). Neuróloga Pediátrica, Pediatra Puericultora. ORCID ID: 0000-0002-4908-2719.
Saily Blanco Fleitas1 (5). Residente de Neurología Pediátrica, Pediatra Puericultor. ORCID ID: 0009-0000-0942-3809.
Roxana Acosta Salazar1 (6). Residente de Neurología Pediátrica, Pediatra Puericultor. ORCID ID: 0009-0006-9554-9590.
1 Facultad de Medicina, Universidad del Zulia.
2 Hospital Universitario de Maracaibo.
3 Hospital de Especialidades Pediátricas.

en flexión. Se identificaron alteraciones estructurales en la resonancia magnética en el 93,1%, principalmente leucomalacia periventricular (37,9%) y atrofia cortical (27,6%). Durante la evolución, 44,82% desarrolló síndrome de Lennox-Gastaut, 31,03% presentó parálisis cerebral y/o discapacidad intelectual, y 17,24% presentó retraso del neurodesarrollo y trastorno del espectro autista. **Conclusión**: El SEEI presentó una elevada frecuencia de etiología estructural y una evolución neurológica desfavorable, destacando la progresión hacia el síndrome de Lennox-Gastaut y la presencia de alteraciones del neurodesarrollo. Estos hallazgos resaltan la importancia del diagnóstico y del tratamiento oportunos.

Palabras clave: Síndrome de espasmos epilépticos infantiles; síndrome de Lennox-Gastaut; epilepsia; neuroimagen; leucomalacia periventricular.

ABSTRACT

Introduction: Infantile Epileptic Spasms Syndrome (IESS) is an early-onset epileptic encephalopathy associated with electroencephalographic abnormalities, diverse etiologies, and a high risk of neurodevelopmental impairment. The scarcity of regional studies motivated us to characterize this condition in patients from Maracaibo. **Objective**: To describe the electroclinical profile, etiological variability, and clinical evolution of patients diagnosed with IESS treated at the Hospital Universitario de Maracaibo and the Hospital de Especialidades Pediátricas. **Methods**: A multicenter, observational, descriptive, retrospective, longitudinal study was conducted between January 2013 and January 2026. We included 58 patients of both sexes, aged 3 months to 2 years, with a confirmed diagnosis and at least 2 years of follow-up. We analyzed clinical and electroencephalographic characteristics and brain magnetic resonance imaging findings using descriptive statistics. Results: The mean age at onset was 6.5 ± 1.4 months; 65.5% were male and 74.1% presented with flexor spasms. Magnetic resonance imaging identified structural abnormalities in 93.1%, mainly periventricular leukomalacia (37.9%) and cortical atrophy (27.6%). During follow-up, 44.82% developed Lennox-Gastaut syndrome, 31.03% presented with cerebral palsy and/or intellectual disability, and 17.24% had developmental delay and autism spectrum disorder. **Conclusion**: IESS was associated with a high frequency of structural etiology and an unfavorable neurological course, particularly progression to Lennox-Gastaut syndrome and the presence of neurodevelopmental disorders. These findings highlight the importance of timely diagnosis and treatment.

Keywords: Infantile epileptic spasms syndrome; Lennox-Gastaut syndrome; epilepsy; neuroimaging; periventricular leukomalacia.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Espasmos Epilépticos de la Infancia (SEEI) es un síndrome epiléptico considerado un tipo de epilepsia catastrófica que suele presentarse en el primer año de vida. En 1841, un médico británico, el Dr. William James West, describió por primera vez los espasmos infantiles, observados en su hijo de 4 meses de edad, y los publicó en la revista The Lancet. Esta forma severa de epilepsia de la primera infancia se caracteriza por la presencia de grupos o "racimos" de breves contracciones musculares axiales, asociados a un patrón electroencefalográfico típico conocido como "hipsarritmia". En años posteriores se acuñó el término síndrome de West para la tríada clásica de espasmos infantiles, hipsarritmia y detención o regresión del desarrollo psicomotor. En el 2022, la Liga Internacional Contra la Epilepsia estableció el término SEEI, propuesto para abarcar tanto el síndrome de West como a los lactantes que presentan espasmos epilépticos pero no cumplen todos los criterios del síndrome de West, ya que los lactantes con SEEI a menudo carecen de uno de estos tres criterios. Por ejemplo, el impacto en el desarrollo puede no ser evidente o la hipsarritmia típica puede no estar presente. Este cambio enfatiza la importancia del diagnóstico y del tratamiento tempranos, ya que un menor tiempo de espera para el tratamiento se asocia con mejores resultados. La adición del término "epiléptico" al nombre del síndrome se hizo a petición de muchos expertos en neurología pediátrica, con el fin de evitar cualquier confusión con espasmos no epilépticos y de enfatizar la naturaleza epiléptica del síndrome (1).

Los síndromes epilépticos (SE) se definen como un conjunto de características clínicas y electroencefalográficas que tienen implicaciones pronósticas y terapéuticas. Suelen presentar características dependientes de la edad y una variedad de comorbilidades específicas. En consecuencia, pueden agruparse según la edad de aparición de las crisis. Algunos son autolimitados, mientras que otros se asocian con epilepsia persistente e incluso algunos cursan con encefalopatía (2).

Entre los SE más frecuentes se encuentra el SEEI; la incidencia se estima en aproximadamente 30–40/100.000 nacidos vivos, aunque esta cifra puede variar ligeramente según el estudio y la población analizada. En cuanto a la etiología, se clasifica en estructural, genética, infecciosa, metabólica e inmunitaria, siendo la causa estructural la más frecuente y la que se asocia a un peor pronóstico. Es importante señalar que la epidemiología del síndrome de espasmos epilépticos de la infancia en Venezuela no está del todo clara debido a la escasez de estudios a gran escala. Sin embargo, la presente investigación busca contribuir al conocimiento de esta entidad en la región de Maracaibo, Zulia, y aportar datos relevantes sobre su presentación y evolución en nuestra población (3).

En relación con la fisiopatología del SEEI, esta se desconoce; no obstante, se han postulado varias hipótesis para explicarla, tales como el daño en un cerebro inmaduro, la falta de equilibrio entre los neurotransmisores del tallo cerebral, zonas de perfusión anormales y anomalías del sistema inmunitario. Sin embargo, la hipótesis actualmente más aceptada es la de la sobreproducción de la hormona liberadora de corticotropina (CRH), que provoca hiperexcitabilidad neuronal y crisis convulsivas (4).

Los espasmos epilépticos son imprescindibles para el diagnóstico del síndrome epiléptico inducido por espasmos y consisten en breves contracciones tónicas de los músculos axiales, cada una con una duración típica inferior a 3 segundos, que pueden ser flexoras, extensoras o mixtas. Suelen presentarse en series o racimos, a menudo durante un periodo de minutos e incluso de horas, y suelen observarse al despertar. Pueden ser simétricos o asimétricos y sutiles, con leves movimientos de cabeza, ojos o mentón (1).

En el electroencefalograma, a menudo se observa la hipsarritmia (descargas epileptiformes multifocales, caóticas, de alta amplitud y de lentitud excesiva), y la probabilidad de detectarla es mayor si se registra el sueño no REM (sin movimientos oculares rápidos). Algunos lactantes pueden presentar un EEG epileptiforme multifocal muy activo sin el fondo caótico que caracteriza a la hipsarritmia. Una descarga epileptiforme focal sostenida o una actividad focal rápida debe sugerir la presencia de una anomalía estructural subyacente. En las primeras etapas de la enfermedad, o en niños mayores, la hipsarritmia también puede estar ausente (1).

El pronóstico, a pesar de ser, en general, grave, resulta incierto debido a las peculiaridades evolutivas de esta entidad y a la multiplicidad de sus bases patológicas. De hecho, es importante destacar que la etiología puede influir en el pronóstico. Así, el 80% de los niños con síndrome de espasmos epilépticos de la infancia pueden presentar discapacidad intelectual y aproximadamente el 50% pueden desarrollar el síndrome de Lennox-Gastaut. Por lo tanto, su diagnóstico preciso es clave para desarrollar una estrategia de manejo y tratamiento adecuada, con el fin de proporcionar la mejor calidad de vida a nuestros pacientes y mejorar su pronóstico (5).

Objetivo

Describir el perfil electroclínico, la variabilidad etiológica y la evolución clínica de pacientes con diagnóstico de SEEI del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Universitario de Maracaibo y del Hospital de Especialidades Pediátricas.

MÉTODO

Se realizó un estudio multicéntrico, observacional, descriptivo, retrospectivo y longitudinal, con diseño no experimental. La población incluyó a todos los pacientes con diagnóstico confirmado de Síndrome de Espasmos Epilépticos de la Infancia (SEEI) que asistieron a consulta de neuropediatría en los centros participantes entre enero de 2013 y enero de 2026.

La muestra estuvo conformada por 58 pacientes de ambos sexos, con edades entre 3 meses y 2 años, que cumplieron los criterios de inclusión y exclusión.

Criterios de Inclusión:

- Diagnóstico confirmado de Síndrome de Espasmos Epilépticos de la Infancia
- Edad ≥ 3 meses y < 2 años.
- Seguimiento periódico mínimo de 2 años.

Criterios de Exclusión:

- Pacientes sin seguimiento completo o fuera del rango de edad especificado.

Análisis estadístico

Todos los pacientes fueron evaluados mediante electroencefalograma (EEG) y resonancia magnética cerebral. Adicionalmente se registró el esquema terapéutico administrado a cada paciente con el fin de analizar su relación con la evolución clínica. Los datos fueron procesados con SPSS 20.0 y Microsoft Excel. Las variables continuas se expresaron como medias y desviaciones estándar o como medianas y rangos intercuartílicos (según la distribución de los datos). El tipo de distribución se determinó mediante la prueba Z de Kolmogorov-Smirnov. Las variables categóricas se presentan como conteos absolutos y porcentajes. Esta información se presenta en tablas y gráficos.

Consideraciones Éticas

El estudio fue aprobado por el comité de neuropediatría y se garantizó la confidencialidad de los datos de los pacientes. Dado que se trata de un estudio retrospectivo basado en datos secundarios, no fue necesario obtener consentimiento informado adicional.

RESULTADOS

Los pacientes que cumplieron criterios de SEEI fueron 58 (100,0%) entre enero de 2013 y enero de 2026 en los diferentes centros que participaron en este estudio. De estos, 75,9% (44/58) tenían entre 3 y 7 meses de edad, con una media de 6,5 ± 1,4 meses; 65,5% (38/58) eran de sexo masculino; y 74,1% (43/58) presentaron espasmos en flexión. (Tabla 1).

Tabla 1.

Distribución según las Características Epidemiológicas y Clínicas

Variable	fa (58)	%
Edad (meses)		
3-7	**44**	**75,9**
8-12	**10**	**17,2**
13- 24	**4**	**6,9**
TOTAL	**58**	**100,0**
Género		
Masculino	**38**	**65,5**
Femenino	**20**	**34,5**
TOTAL	**58**	**100,0**
Tipo de Espasmo		
Flexión	**43**	**74,1**
Extensión	**15**	**25,9**
Total	**58**	**100,0**

Fuente de información: González y col., 2026

Edad: media = 6,5 meses (DE ± 1,4). Mediana = 5 meses; moda = 6 meses

En relación con los hallazgos electroencefalográficos iniciales, el 79,3% de los pacientes (46/58) presentó hipsarritmia y el 20,7% (12/58) presentó patrón hipsarrítmico atípico.

En cuanto al tratamiento farmacológico, 56 pacientes (96,5%) recibieron ácido valproico y 2 pacientes (3,5%) nitrazepam, siendo estos los esquemas empleados en la cohorte durante el período de estudio.

En la Gráfico 1 los hallazgos estructurales más frecuentes fueron leucomalacia periventricular 37,9% (22/58) y atrofia cortical 27,6% (16/58), luego agenesia del cuerpo calloso 10,3% (6/58), seguidos por un grupo de variables que estuvieron presentes en el 6,9% (4/58) de los pacientes cada una (hidrocefalia, esclerosis tuberosa

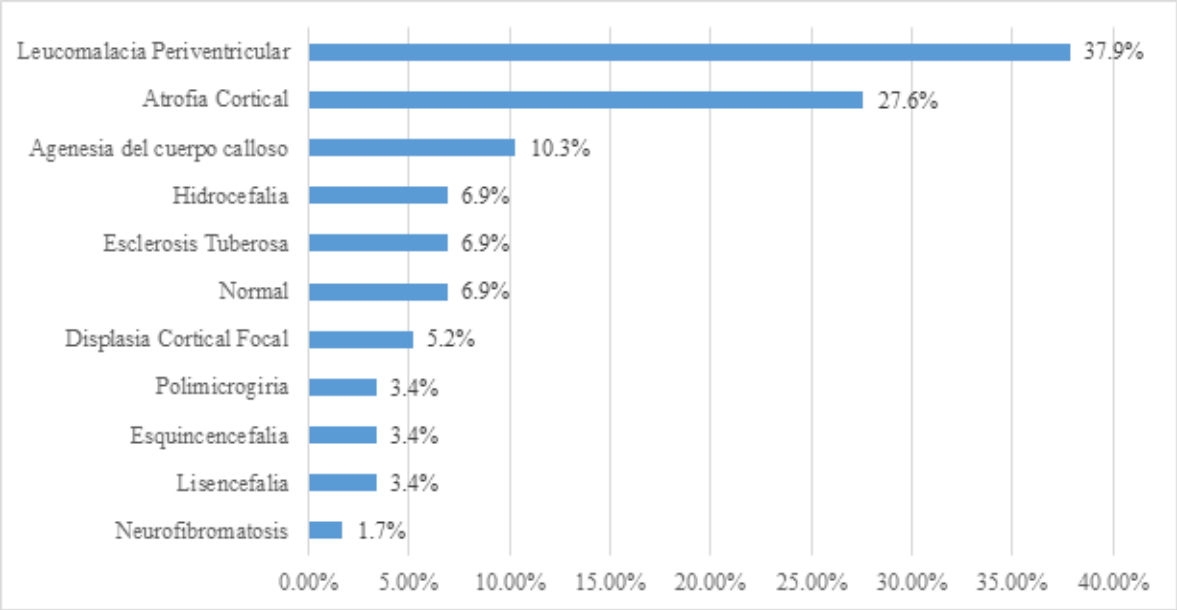


Gráfico 1. Hallazgos en Resonancia Magnética Cerebral

Fuente de Información: González y col., 2026

Tabla 2.

Título??

Variable	fa (58)	%
Electroencefalograma		
Hipsarritmia	**46**	**79,3**
Hipsarritmia Atípica	**12**	**20,7**
TOTAL	**58**	**100,0**
Tratamiento		
Ácido Valproico	**56**	**96,5**
Nitrazepam	**2**	**3,5**
TOTAL	**58**	**100,0**

Fuente de Información: González y col., 2026

y estudios normales), displasias cortical en el 5,2% (3/58), las malformaciones corticales esquizencefalia, lisencefalia y polimicrogiria representaron el 3,4% (2/58) y neurofibromatosis 1,7% (1/58). De los pacientes con leucomalacia periventricular, el 83% (18/22) presentó antecedente de prematuridad y el 17% (4/22) de asfixia perinatal, lo que vincula directamente este hallazgo con los antecedentes perinatales. Cabe aclarar que los porcentajes presentados en el Gráfico 1 no suman 100%, ya

que muchos pacientes presentaron más de una condición de forma simultánea (hallazgos concomitantes o fenotipos superpuestos); por lo tanto, las categorías no son mutuamente excluyentes.

En la Gráfico 2 La evolución más frecuente fue hacia Síndrome de Lennox-Gastaut 44,82% (26/58), seguido por las comorbilidades neurológicas (parálisis cerebral y discapacidad intelectual) que afectaron a un tercio de los pacientes 31,03% (18/58), mientras que el retraso del neurodesarrollo y trastorno del espectro autista se presentaron en aproximadamente 1 de cada 5 casos 17,24% (10/58), la remisión electroclínica y el trastorno del aprendizaje 6,89% (4/58), y el trastorno del lenguaje afecto al 5,17% (3/58). Es importante aclarar que los porcentajes del Gráfico 2 tampoco suman 100%, porque varios pacientes presentaron más de una condición a la vez (fenotipos superpuestos); por consiguiente, las categorías no son mutuamente excluyentes y deben interpretarse como hallazgos concomitantes en un mismo paciente.

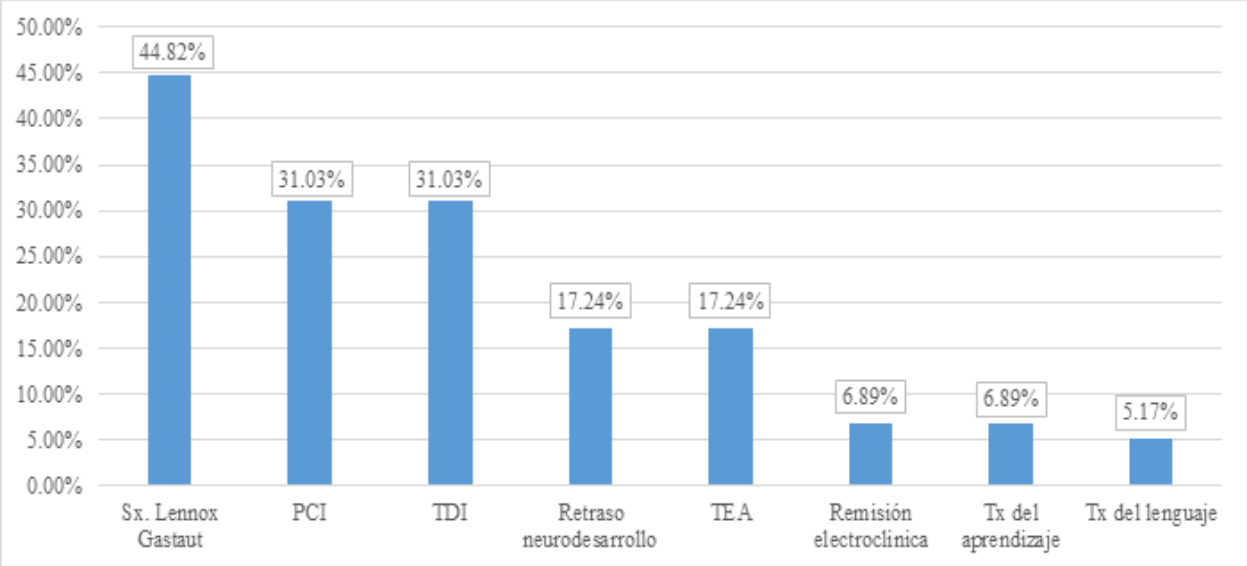


Gráfico 2. Evolución y comorbilidades

Fuente de Información: González y col., 2026

DISCUSIÓN

En nuestro estudio, vimos que el Síndrome de Espasmos Epilépticos de la Infancia suele aparecer entre los 3 y 7 meses de edad, con un promedio de unos 6 meses y medio. Esto es similar a lo que encontraron Fortini y su equipo en 2021, quienes estudiaron a 26 pacientes con SEEI sin una causa clara y vieron que la

primera crisis ocurrió entre los 4 y 11 meses, con un promedio de alrededor de 7 meses. También notamos que el tipo de espasmo más común fue el de flexión, y predominó la presencia de hipsarritmia (79,3%) en el registro electroencefalográfico, algo que igualmente mencionan Fortini *et al*., en sus resultados (6).

Cuando hablamos de las causas del SEEI, los hallazgos de Bhanudeep S y su grupo en 2021, quienes analizaron a 402 niños con SEEI, son muy relevantes. Ellos encontraron que en la mayoría de los casos (80%) tenían alteración estructural de base y que un 60% de estos niños desarrollaron después el Síndrome de Lennox-Gastaut (SLG). Lo que concuerda con nuestra investigación, aunque nuestra cohorte presentó una mayor proporción de alteraciones estructurales (93,1%) que la reportada por Bhanudeep (80%), la evolución a SLG fue proporcionalmente menor (44,82% frente a 60%). Esta discordancia sugiere que no toda alteración estructural confiere el mismo riesgo de progresión y que el tipo específico de lesión, así como el tiempo transcurrido hasta el control electroclínico, desempeña un papel determinante. En nuestra serie, la leucomalacia periventricular fue la alteración predominante (37,9%), y de ella el 83% se asoció a prematuridad y el 17% a asfixia perinatal, lo que refuerza el peso de los antecedentes perinatales como factor etiológico y pronóstico en nuestro medio (7).

Un antecedente médico que vimos con particular frecuencia en nuestros pacientes fue la encefalopatía hipóxico-isquémica, algo que también señalaron Kato T y sus colegas en 2010 como importante en el contexto del SEEI. La alta proporción de este antecedente en nuestros casos, permite teorizar que el daño hipóxico-isquémico perinatal actúa como un mecanismo común que converge en daño de la sustancia blanca y en una mayor vulnerabilidad a la epileptogénesis; en consecuencia, los pacientes con este antecedente podrían constituir un subgrupo de mayor riesgo para el desarrollo del SEEI y para una evolución desfavorable, lo que justificaría un seguimiento neurológico más estrecho en ellos (8).

En cuanto a la evolución de los pacientes a largo plazo, un estudio de Aramanadka y su equipo en 2022, que incluyó a 114 niños con SEEI, informó que, a los 2 años de edad, la mayoría presentó SLG, y en el seguimiento final, muchos tenían un coeficiente intelectual bajo y una proporción importante presentaba parálisis cerebral. Resultados similares con nuestro estudio al evidenciar una alta tasa de convulsiones persistentes y parálisis cerebral infantil. Un aspecto que consideramos importante para interpretar nuestros resultados, y que no puede evitarse, es que la falta de acceso a fármacos de primera línea en la región influyó en esta tasa de cronicidad desfavorable. El hecho de que la cohorte haya sido tratada mayoritariamente con ácido valproico (56 pacientes) y, en menor medida, con nitrazepam (2 pacientes), esquemas de segunda línea, en lugar de ACTH, permite comprender mejor por qué una proporción considerable evolucionó hacia el SLG y hacia secuelas neurológicas. Estos hallazgos resaltan la necesidad de

políticas sanitarias que garanticen la disponibilidad y accesibilidad de las terapias de primera línea, dado que las barreras en el acceso constituyen un determinante modificable del pronóstico. (9)

CONCLUSIONES

1. El Síndrome de Espasmos Epilépticos de la Infancia (SEEI) es un trastorno epiléptico que afecta a la población infantil de Maracaibo.
2. SEEI frecuentemente evoluciona a síndrome de Lennox-Gastaut.
3. El SEEI se asocia con problemas cognitivos y conductuales a mediano plazo.
4. El factor más frecuentemente asociado a un mal pronóstico es la etiología estructural.
5. El uso mayoritariamente del ácido valproico en el tratamiento evidencian la necesidad de mejorar el acceso a tratamientos de primera línea y fortalecer las estrategias terapéuticas.

AGRADECIMIENTOS

Los autores expresan su agradecimiento al Hospital Universitario de Maracaibo, al Hospital de Especialidades Pediátricas y a la Facultad de Medicina de la Universidad del Zulia, por el apoyo institucional brindado para el desarrollo de este estudio. Asimismo, agradecen al personal médico y asistencial de los servicios de Neurología Pediátrica de ambas instituciones por su colaboración en la atención, el seguimiento y la recopilación de la información clínica de los pacientes.

Finalmente, expresamos nuestro especial agradecimiento a los pacientes y sus familias, cuya participación y confianza hicieron posible la realización de este trabajo.

REFERENCIAS

1. Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, Wilmshurst JM, Specchio N, Riney K, et al. ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. Epilepsia. (2022;63(6):1349–1397.
2. Caraballo RH, Fejerman N. Epilepsia en pediatría: manejo práctico. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2022.

3. Erdemir G, Rao CK, Pino AF, Briscoe C, Samanta D, Wilmshurst JM, et al. Pediatric Epilepsy Research Consortium Infantile Spasm Work Group and International Committee. Diagnosis and management guidelines for infantile epileptic spasms syndrome around the world: A scoping review and comparative study of international approaches. Epilepsia. 2026..
4. Pavone P, Polizzi A, Marino S D, Corsello G, Falsaperla R, Marino S, et al. West syndrome: a comprehensive review.Neurological Sciences. 2020;41(12):3547–3562.
5. Ramantani G, Bölsterli BK, Alber M, Klepper J, Korinthenberg R, Kurlemann G, et al. Treatment of Infantile Spasm Syndrome: Update from the Interdisciplinary Guideline Committee Coordinated by the German-Speaking Society of Neuropediatrics. 2022;53(6):389–401.
6. Fortini S, Valenzuela GR, Fasulo L, Caraballo R. West syndrome: A study of 26 patients receiving short-term therapy. Epilepsy & Behavior. 2021;114(Pt A):107235.
7. Bhanudeep S, Madaan P, Sankhyan N, Saini L, Malhi P, Suthar R, et al. Long-term epilepsy control, motor function, cognition, sleep and quality of life in children with West syndrome. Epilepsy Research. 2021;173:106629.
8. Kato T, Okumura A, Hayakawa F, Tsuji T, Hayashi S, Kubota, et al. Prolonged EEG depression in term and near-term infants with hypoxic-ischemic encephalopathy and later development of West syndrome. Epilepsia. 2010;51*(12):2392–2396.
9. Aramanadka R, Sahu JK, Madaan P, Sankhyan N, Malhi P, Singhi P. Epilepsy and Neurodevelopmental Outcomes in a Cohort of West Syndrome Beyond Two Years of Age. Indian Journal of Pediatrics. 2022:89(8):765–770.