Trastorno del espectro autista en niños de 2 a 12 años con epilepsia: perfil clínico y cognitivo en una población pediátrica de Maracaibo.

Freda Hernández (1), Oscar A. Meza (2),
Gerania Beuses (3), Lena García (4)

Recibido: 30/09/25
Aceptado: 04/03/26

RESUMEN

Introducción: La comorbilidad entre el trastorno del espectro autista (TEA) y la epilepsia es frecuente en pediatría, asociándose ambas a mayor morbilidad neurológica. Existen escasos estudios en Latinoamérica que caractericen esta asociación desde una perspectiva clínica y psicométrica. **Objetivo:** Caracterizar el perfil clínico y cognitivo del TEA en niños de 2 a 12 años con epilepsia en un hospital de Maracaibo, Venezuela. **Métodos:** Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo de 90 pacientes con epilepsia (ILAE 2014). El diagnóstico de TEA se basó en criterios DSM-5, complementado con evaluaciones estandarizadas: ADOS-2, ADI-R y escalas Wechsler (WISC-4/WPPSI-III). Se analizaron variables demográficas, clínicas y cognitivas mediante Chi-cuadrado, Fisher y regresión logística univariante. **Resultados:** La prevalencia de TEA fue 14,4% (13/90); 76,9% eran varones y 46,2% tenían entre 2 y 5 años. El 84,6% presentó discapacidad intelectual. Comparativamente, la discapacidad intelectual (84,6% vs. 45,5%; p=0,012) y el CI promedio (52,3 vs. 78,4; p<0,001) mostraron diferencias significativas. La discapacidad intelectual se asoció fuertemente con TEA (OR=6,6; IC 95%: 1,3–33,8; p=0,02). No hubo asociación con el tipo de epilepsia, EEG o resonancia magnética. **Conclusiones:** Este estudio describe por primera vez en el occidente de Venezuela el perfil clínico y cognitivo del TEA en niños con epilepsia. La fuerte asociación con discapacidad intelectual refuerza la necesidad de tamizaje temprano en preescolares, integrando evaluación clínica con instrumentos psicométricos estandarizados.

Arch Venz Puer Ped 2026; 89 (1): 21 - 25

Palabras clave: trastorno del espectro autista; epilepsia; DSM-5; ADOS-2; ADI-R; discapacidad intelectual.

AUTISM SPECTRUM DISORDER IN CHILDREN AGED 2 TO 12 YEARS WITH EPILEPSY: CLINICAL AND COGNITIVE PROFILE IN A PEDIATRIC POPULATION IN MARACAIBO.

ABSTRACT

Introduction: Comorbidity between autism spectrum disorder (ASD) and epilepsy is common in pediatrics, associated with increased neurological morbidity. Few studies in Latin America characterize this association from a clinical and psychometric perspective. **Objective**: To characterize the clinical and cognitive profile of ASD in children aged 2 to 12 years with epilepsy at a pediatric specialty hospital in Maracaibo, Venezuela. **Methods**: An observational, descriptive, retrospective study of 90 patients with epilepsy (ILAE 2014). ASD diagnosis was based on DSM-5 criteria, complemented by standardized assessments: ADOS-2, ADI-R, and Wechsler scales (WISC-IV/WPPSI-III). Demographic, clinical, and cognitive variables were analyzed using Chi-square, Fisher's exact test, and univariate logistic regression. **Results**: ASD prevalence was 14.4% (13/90); 76.9% were male, and 46.2% were aged 2–5 years. 84.6% had intellectual disability. Comparatively, intellectual disability (84.6% vs. 45.5%; p=0.012) and mean IQ (52.3 vs. 78.4; p<0.001) showed significant differences. Intellectual disability was strongly associated with ASD (OR=6.6; 95% CI: 1.3–33.8; p=0.02). No significant associations were found with seizure type, EEG, or MRI findings. **Conclusions:** This study describes, for the first time in western Venezuela, the clinical and cognitive profile of ASD in children with epilepsy. The strong association with intellectual disability supports the need for early screening strategies in preschoolers, integrating clinical assessment with standardized psychometric tools.

Arch Venz Puer Ped 2026; 89 (1): 21 - 25

Keywords: autism spectrum disorder; epilepsy; DSM-5; ADOS-2; ADI-R; intellectual disability

INTRODUCCIÓN

La coexistencia del trastorno del espectro autista (TEA) y la epilepsia constituye un desafío clínico prevalente en la práctica pediátrica. Esta asociación no solo incrementa de forma significativa la morbilidad neurológica, sino que puede exacerbar el retraso en el desarrollo y agravar la discapacidad funcional de los pacientes. Se estima que entre el 7% y el 42 % de los niños con TEA también presentan epilepsia, y viceversa, con variaciones atribuidas a diferencias metodológicas, criterios diagnósticos y características poblacionales específicas (1).

Esta asociación se ha relacionado con mayor probabilidad de discapacidad intelectual, retraso en el lenguaje y déficit cognitivos globales, especialmente cuando la epilepsia tiene inicio temprano. Aunque la relación entre ambos trastornos ha sido ampliamente estudiada en contextos internacionales, existe una escasez notable de datos en Latinoamérica sobre la prevalencia de TEA en cohortes de niños con epilepsia. En Venezuela, en particular, no se han publicado estudios que caractericen esta comorbilidad desde una perspectiva clínica y epidemiológica en servicios de neuropediatría. Esta brecha limita la implementación de estrategias de detección tempra-

1. Servicio de Neuropediatría, Hospital Universitario de Maracaibo, freda.hernandez@gmail.com
2. División de Estudios para Graduados, Facultad de Medicina, Universidad del Zulia, Maracaibo, Venezuela, oscar19_89@hotmail.com
3. Fundación Hospital de Especialidades Pediátricas de Maracaibo;
4. Servicio de Neuropediatria Hospital Universitario de Maracaibo, drageraniabeuses@gmail.com, dralenagarcia@gmail.com.

Autor corresponsal
Oscar Meza Tel: +58 414-6512010 / oscar19_89@hotmail.com

na y manejo integral en entornos donde el acceso a servicios especializados es restringido (2).

Estudios recientes han destacado la necesidad de un enfoque clínico proactivo para identificar signos de TEA en niños con epilepsia, con el fin de mejorar los pronósticos funcionales y reducir la morbilidad asociada. Herramientas como la evaluación psicométrica estandarizada podrían desempeñar un papel clave en este proceso, incluso en entornos con recursos limitados (3).

En este contexto, el presente estudio tuvo como objetivo caracterizar el perfil clínico y cognitivo del trastorno del espectro autista (TEA) en niños de 2 a 12 años con epilepsia, atendidos en un hospital de especialidades pediátricas en Maracaibo, Venezuela, durante el año 2023. Los hallazgos aportan evidencia local para fortalecer las estrategias de tamizaje temprano y la creación de protocolos multidisciplinarios en entornos con acceso restringido a servicios de neurodesarrollo.

MÉTODOS

Diseño del estudio

Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo, con diseño de corte transversal, realizado mediante revisión sistemática de historias clínicas electrónicas de pacientes atendidos en la consulta de Neuropediatría del Hospital de Especialidades Pediátricas de Maracaibo (Venezuela) entre enero y diciembre de 2023. Este estudio es un análisis comparativo entre pacientes con y sin TEA, con el objetivo de identificar factores clínicos y cognitivos asociados.

La población de estudio estuvo conformada por niños de 2 a 12 años con diagnóstico de epilepsia según criterios de la ILAE 2014 (4) y un seguimiento clínico de al menos 12 meses. La muestra final incluyó a 90 pacientes, seleccionados mediante muestreo no probabilístico por conveniencia, basado en la disponibilidad de registros clínicos completos.

El tamaño muestral fue calculado para detectar una prevalencia mínima de TEA del 10 %, con un poder del 80 % y $\alpha = 0,05$, utilizando Epidat 4.2, resultando en n = 90.

Criterios de inclusión: Edad: 2–12 años. Diagnóstico de epilepsia confirmado por neurólogo pediatra (ILAE 2014) (4). Seguimiento ≥12 meses. Evaluación neuropsicológica completa con: ADOS-2 (Programa de Observación Diagnóstica del Autismo, 2ª edición) (5). ADI-R (Entrevista de Diagnóstico de Autismo-Revisada) (6). Escalas Wechsler (WISC-IV PARA 6-12 años; WPPSI-III para 2-5 años) (7,8)

Criterios de exclusión: Historias clínicas incompletas. Diagnósticos concurrentes de enfermedades neurodegenerativas o síndromes genéticos conocidos (ej. síndrome de Rett).

Definiciones operativas

Epilepsia: ≥2 crisis epilépticas no provocadas en >24 horas o diagnóstico clínico confirmado (4).

TEA: Diagnóstico mediante: Integración clínica por equipo multidisciplinario.

Criterios del DSM-5 (9).

ADOS-2: puntaje ≥7.

ADI-R: ≥10 en dominio social, ≥8 en comunicación (≥7 si >8 años), ≥3 en patrones restringidos/repetitivos, total ≥22.

Discapacidad intelectual (TDI): CI < 70 (Wechsler).

Recolección y análisis de datos

Las variables analizadas fueron: edad, sexo, tipo de epilepsia, EEG, RM cerebral, nivel cognitivo (CI) y diagnóstico de TEA. Como medida de control de calidad interno para mitigar el sesgo de extracción, se seleccionó aleatoriamente un 20 % de las historias clínicas. Este porcentaje representa el estándar metodológico recomendado para verificar la consistencia y fiabilidad interevaluador en bases de datos clínicas, optimizando la viabilidad del estudio. La concordancia interevaluador fue $\kappa = 0,85$ (casi perfecta) (10).

El análisis estadístico se realizó con el programa de manejo estadístico SPSS v.25 (11). Las variables cualitativas se expresan como frecuencias (%), y las cuantitativas como media ± DE. Se usaron Chi-cuadrado o Fisher para comparar grupos. Dado el tamaño reducido del grupo con TEA (n = 13), solo se realizó regresión logística univariante. No se realizó análisis multivariante por no cumplir el requisito de 10 eventos por variable.

RESULTADOS

De 97 pacientes evaluados, 7 fueron excluidos por historias incompletas, quedando 90 pacientes (Figura 1), de los cuales 13 (14,4%) cumplieron criterios de TEA.

Las características del grupo con TEA en cuanto a sexo, tipo de epilepsia, hallazgos en el EEG y en la RM cerebral están resumidas en la Tabla 1.

Los resultados de la evaluación del nivel cognitivo realizada por psicólogos especializados se muestran en la Tabla 2

Se encontró una discapacidad intelectual significativamente mayor en los pacientes con TEA ($p=0.012$) con un CI significativamente menor ($p<0.001$). No hubo asociaciones significativas con el tipo de epilepsia, EEG o RM. (Tabla 3)

DISCUSIÓN

La concurrencia de epilepsia y TEA representa uno de los desafíos más complejos dentro de la neurología pediátrica contemporánea, dado que la interacción entre ambas entidades no solo exacerba las dificultades cognitivo-conductuales, sino que también ensombrece el pronóstico clínico a largo plazo. Al contrastar los hallazgos fenotípicos y electroclínicos de la muestra presentada con la literatura global, se hace evidente que la delimitación precisa de este binomio es crucial para transicionar de un manejo sintomático general hacia estrategias terapéuticas dirigidas (12). Asimismo, la identificación de biomarcadores clínicos tempranos y la implementación de un protocolo de tamizaje estricto resultan indispensables, puesto que el diagnóstico precoz del TEA en niños con epilepsia preexistente optimiza drásticamente las ventanas de plasticidad cerebral y la respuesta a la intervención neurohabilitadora (13).

Al profundizar en el perfil cognitivo de la presente cohorte, se devela una sólida correlación entre el compromiso del Cociente Intelectual (CI) y la presencia comórbida de TEA en niños con epilepsia. Al evaluar el rendimiento intelectual promedio mediante las herramientas psicométricas correspondientes, la subpoblación con el binomio TEA-epilepsia exhibió una media significativamente menor en comparación con el grupo que presentaba epilepsia aislada. Este marcado descenso en el rendimiento no representa un fenómeno aislado, sino el reflejo de un compromiso funcional o estructural más

extenso y sinérgico en las redes corticales de los pacientes con el fenotipo comórbido. Asimismo, los resultados obtenidos demuestran que la prevalencia de discapacidad intelectual es superior en el grupo con la comorbilidad conductual; el análisis de riesgo relativo confirmó que la presencia de TEA incrementa la probabilidad de asociar un déficit cognitivo en el niño epiléptico.

Contrariamente a lo esperado, las variables electroclínicas y estructurales, tales como la presencia de crisis de inicio generalizado, las anomalías específicas en el trazado electroencefalográfico o los hallazgos patológicos en los estudios de neuroimagen, se distribuyeron de manera homogénea entre ambos grupos, sin alcanzar significancia estadística. Este hallazgo es clínicamente relevante, ya que sugiere que el determinante primordial del fenotipo cognitivo-conductual severo en esta población no se restringe a la macroestructura lesional o al patrón de descarga ictal visible en superficie, sino a microalteraciones de la conectividad sináptica y la plasticidad cerebral compartidas, un sustrato biológico ampliamente debatido en la literatura contemporánea (15).

A nivel regional, la prevalencia e incidencia observadas en los resultados obtenidos guardan una estrecha correlación con los patrones epidemiológicos documentados en América Latina y el Caribe, donde los desafíos en el acceso a redes

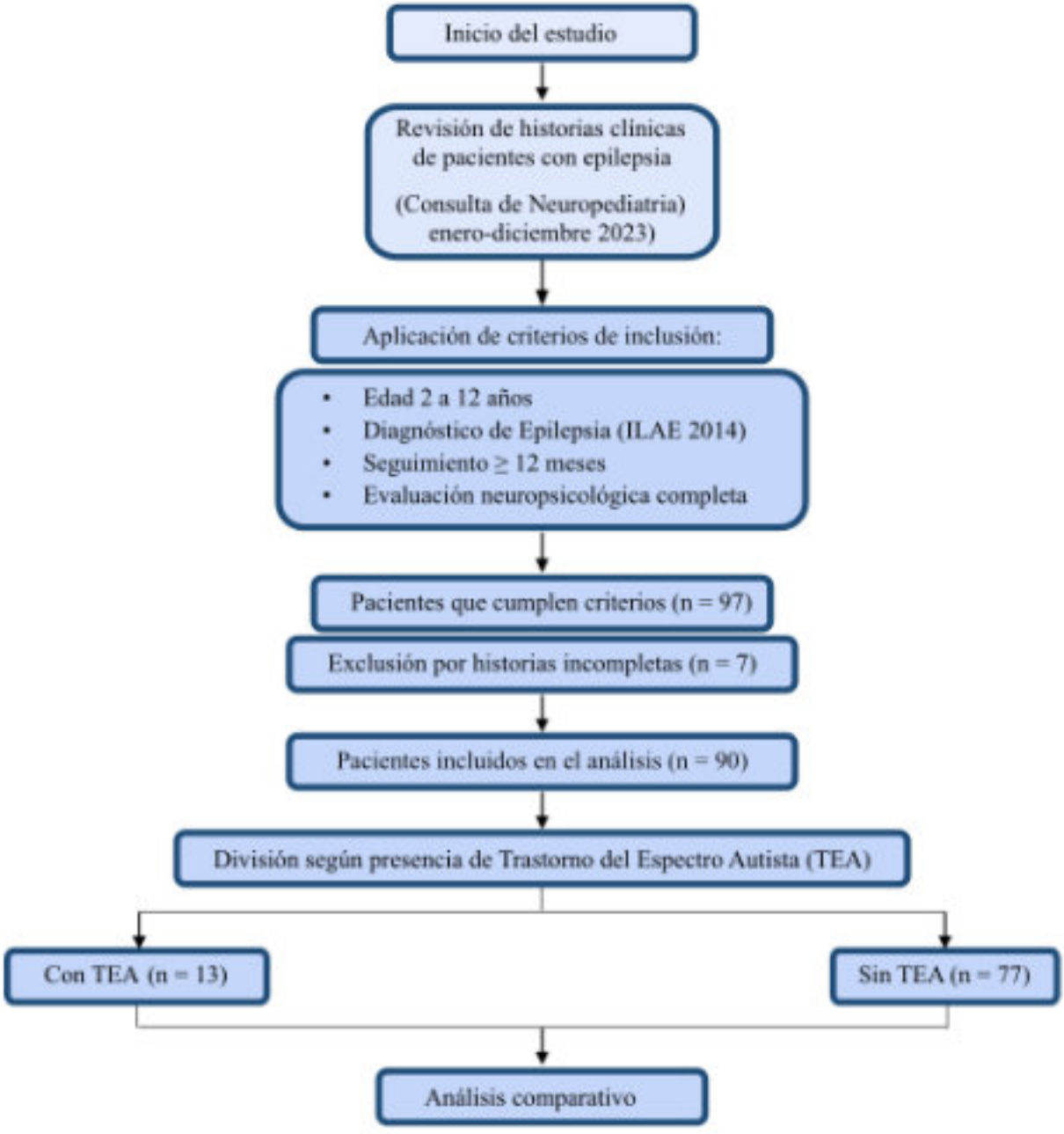


Figura 1. Diagrama de flujo del proceso de selección de pacientes según criterios STROBE

Tabla 1. Características epidemiológicas y clínicas en pacientes con epilepsia y trastorno del espectro autista (n=13)

Características		N	%
Sexo	Masculino	10	76,9
	Femenino	3	23,1
Edad	2 a 5	6	46,2
	6 a 11	5	38,5
	12	2	15,3
Epilepsia	Focal	5	38,5
	Generalizada	8	61,5
EEG Alterado	Si	4	30,8
	No	9	69,2
RM Cerebral Alterada	Si	3	23,1
	No	10	76,9

EEG: electroencefalograma; RM: resonancia magnética.

Tabla 2. Distribución del nivel cognitivo en pacientes con epilepsia y trastorno del espectro autista (n=13)

NIVEL COGNITIVO	CI	n	%
TDI Moderado	25-49	6	46,2
TDI Leve	50-69	4	30,7
TDI Severo	<25	1	7,7
Capacidad Intelectual Limítrofe	70-79	1	7,7
Capacidad Intelectual Normal	80-120	1	7,7
TOTAL		13	100,0

TDI: trastorno por discapacidad intelectual; CI: cociente intelectual
*Nota: El CI fue evaluado mediante escalas del sistema Wechsler (WISC o WPPSI) aplicadas por psicólogos especializados.

diagnósticas avanzadas a menudo subestiman la verdadera carga de la enfermedad, subrayando la necesidad de homogeneizar los criterios de reporte en poblaciones pediátricas latinas (14). Adicionalmente, el impacto del diagnóstico va más allá del plano neurobiológico; la cronicidad de las crisis y la recurrencia de eventos disruptivos actúan como estresores severos que gatillan un sufrimiento psicológico crónico y fenómenos de estrés postraumático secundario, los cuales deben ser mediados mediante un abordaje integral que involucre activamente al núcleo familiar (17,18)

Las principales limitaciones de este estudio incluyen: (1) diseño retrospectivo, que no permite establecer relaciones causales; (2) muestra por conveniencia, que puede limitar la representatividad; (3) tamaño muestral pequeño, especialmente en el subgrupo con TEA (n=13), lo que impidió realizar un análisis multivariante. Se recomienda que futuros estudios utilicen diseños prospectivos, muestras más grandes y enfoques multicéntricos para confirmar estos hallazgos y explorar factores genéticos y ambientales asociados.

A pesar de estas limitaciones, este estudio subraya la necesidad de implementar estrategias de tamizaje temprano para TEA en servicios de neuropediatría, especialmente en pacientes preescolares con discapacidad intelectual. La formación de equipos multidisciplinarios integrados por neurólogos, psicólogos y terapeutas del desarrollo podría mejorar la detección oportuna y el manejo integral de esta comorbilidad, incluso en entornos con acceso restringido a especialistas.

CONCLUSIONES

Este estudio describe por primera vez en el occidente de Venezuela el perfil clínico y cognitivo del TEA en niños con epilepsia. La fuerte asociación con discapacidad intelectual subraya la necesidad de estrategias de tamizaje temprano, especialmente en preescolares. El uso de herramientas psicométricas estandarizadas fortalece el diagnóstico, incluso en contextos con recursos limitados. La identificación temprana del TEA en niños con epilepsia es factible mediante instrumentos estandarizados y debe integrarse en la práctica clínica habitual. Se recomienda la formación de equipos multidisciplinarios y futuros estudios prospectivos.

Tabla 3. Comparación de características clínicas entre pacientes con y sin trastorno del espectro autista.

VARIABLE	CON TEA (n=13)	SIN TEA (77)	P-Valor	OR(IC 95%)
Discapacidad intelectual	11 (84.6%)	35 (45.5%)	0.012	6.6 (1.3–33.8)
CI promedio	52.3 ± 15.2	78.4 ± 18.7	<0.001	–
Sexo masculino	10 (76.9%)	50 (64.9%)	0.45	1.7 (0.4–7.5)
Epilepsia generalizada	8 (61.5%)	38 (49.4%)	0.42	1.8 (0.5–6.5)
EEG alterado	4 (30.8%)	30 (39.0%)	0.58	0.7 (0.2–2.5)
RM alterada	3 (23.1%)	18 (23.4%)	0.98	0.99 (0.2–3.8)

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERESES

Declaramos que no existen relaciones financieras ni otros conflictos de intereses.

Aspectos Éticos: Este estudio fue evaluado y aprobado formalmente por el Comité de Ética e Investigación del Hospital Universitario de Maracaibo, bajo el Acta de Aprobación N° HUM-2023-045. Todos los procedimientos se realizaron en estricto cumplimiento de la Declaración de Helsinki. Se garantizó la confidencialidad de los datos mediante la codificación y anonimización de las historias clínicas revisadas, eximiendo el riesgo para los participantes al tratarse de un diseño retrospectivo.

Declaración de transparencia y política de IA

Los autores declaran que no se utilizaron herramientas de inteligencia artificial generativa ni modelos de lenguaje a gran escala para la recolección de datos, análisis estadístico ni para la redacción intelectual original de este manuscrito. La asistencia tecnológica se limitó exclusivamente al uso de software estadístico convencional (SPSS v.25) y procesadores de texto estándar.

REFERENCIAS

1. Lukmanji S, Manji SA, Kadhim S, Sauro KM, Wirrell EC, Jette N, et al. The co-occurrence of epilepsy and autism: A systematic review. Epilepsy Behav. 2019;98(Pt A):238-248. DOI: 10.1016/j.yebeh.2019.07.037.
2. Bozzi Y, Provenzano G, Casarosa S. Neurobiological bases of autism-epilepsy comorbidity: A focus on excitation/inhibition imbalance. Eur J Neurosci. 2018;47(6):534-548. DOI: 10.1111/ejn.13595.
3. Auvin S. Autism spectrum disorders in patients with epilepsy. Epilepsy Behav. 2021;117:107838. DOI: 10.1016/j.yebeh.2021.107838.
4. Fisher RS, Acevedo C, Arzimanoglou A, Bogacz A, Cross JH, Elger CE, et al. ILAE official report: a practical clinical definition of epilepsy. Epilepsia. 2014;55(4):475-482. DOI: 10.1111/epi.12550.
5. McCrimmon A, Rostad K. Test Review: Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part II): Toddler Module. J Psychoeduc Assess. 2013;32(1):88-92. DOI: 10.1177/0734282913490916 .
6. Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. J Autism Dev Disord. 1994;24(5):659-685. DOI: 10.1007/BF02172145.
7. Wechsler D. WISC-IV Technical and Interpretive Manual. San Antonio, TX: Psychological Corporation; 2003.
8. Wechsler D. WPPSI-III Technical and Interpretive Manual. San Antonio, TX: Psychological Corporation; 2002.
9. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition (DSM-5). Arlington, VA: American Psychiatric Association; 2013.
10. Cohen J. A coefficient of agreement for nominal scales. Educ Psychol Meas. 1960;20(1):37-46. DOI: 10.1177/001316446002000104.
11. IBM Corp. IBM SPSS Statistics for Windows, Version 29.0. Armonk, NY: IBM Corp; 2022.
12. Specchio N, Di Micco V, Trivisano M, Ferretti A, Curatolo P. The epilepsy-autism spectrum disorder phenotype in the era of molecular genetics and precision therapy. Epilepsia. 2022;63(1):6-21. DOI: 10.1111/epi.17115.
13. Singhi P, Malhi P. Early Diagnosis of Autism Spectrum Disorder. Indian J Pediatr. 2023;90(4):364-368. DOI: 10.1007/s12098-022-04363-1.
14. Alva-Díaz C, Navarro-Flores A, Rivera-Torrejon O, Huerta-Rosario A, Molina RA, Velásquez-Rimachi V, et al. Prevalence and incidence of epilepsy in Latin America and the Caribbean: A systematic review and meta-analysis of population-based studies. Epilepsia. 2021;62(4):984-996. DOI: 10.1111/epi.16850.
15. Giliberti A, Frisina AM, Giustiniano S, Carbonaro Y, Roccella M, Nardello R. Autism Spectrum Disorder and Epilepsy: Pathogenetic Mechanisms and Therapeutic Implications. J Clin Med. 2025;14(7):2431. DOI: 10.3390/jcm14072431.
16. Alva-Díaz C, Cabanillas-Lazo M, Navarro-Flores A, Martinez-Rivera RN, Valdeiglesias-Abarca M, Acevedo-Marino K, et al. Peri-ictal psychiatric manifestations in people with epilepsy: An umbrella review. Epilepsia Open. 2024;9(4):1166-1175. DOI: 10.1002/epi4.12949.
17. Ertan D, Mezouar N, Tarrada A, Maillard L, El-Hage W, Hingray C. Post-epileptic seizure posttraumatic stress disorder: A mediation analysis. Epilepsy Behav. 2024;157:109863. DOI: 10.1016/j.yebeh.2024.109863.
18. Matos MB, Liberalesso PBN, Bara TDS, Gomes PCMA, Zeigelboim BS, Marques JM, et al. Risk of autism spectrum disorder in children with infantile epileptic spasms syndrome: a retrospective study in a single center in Brazil. J Pediatr (Rio J). 2024;100(5):552-556. DOI: 10.1016/j.jped.2024.04.006.