

REVISTA MÉDICA

CLÍNICA LAS CONDES

EN COEDICIÓN CON LA FACULTAD DE MEDICINA DE LA UNIVERSIDAD FINIS TERRAE

VOL. 37 Nº 1 / ENERO-FEBRERO 2026

E-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640

TEMA CENTRAL: ACTUALIZACIÓN EN EPILEPSIA

- Actualización en la clasificación de las epilepsias y síndromes epilépticos
- Genética en epilepsia: puesta al día
- Monitoreo electroencefalográfico continuo en neonatos
- Tratamiento del síndrome de espasmos epilépticos infantiles
- Inteligencia artificial en diagnóstico displasia cortical focal: desentrañando la caja negra del diagnóstico en resonancia magnética
- Estudio pre-quirúrgico en pacientes candidatos a cirugía de epilepsia
- Evaluación neuropsicológica en el paciente con epilepsia. Revisión narrativa
- Revisión en base a un caso sobre el uso y potencial de la estereoelectroencefalografía
- Comorbilidades psiquiátricas en epilepsia
- Educación y atención de enfermería en personas con epilepsia
- La influencia de la arquitectura greco-romana en la nomenclatura neuroanatómica

OTROS TEMAS

- Psicoterapia CALM ("Manejar el cáncer y vivir con sentido"): una intervención breve para el apoyo emocional en personas con cáncer avanzado
- Efectividad del análisis de causa raíz de eventos centinela combinado con el Protocolo de Londres como herramienta de mejoramiento institucional

PORTADA

- *El milagro de San Ignacio de Loyola* - Peter Paul Rubens



REVISTA MÉDICA Clínica Las Condes

Coedición con la Facultad de Medicina
de la **Universidad Finis Terrae**

INDEXADA DESDE EL 2019 EN EMERGING SOURCES CITATION
INDEX (ESCI) DE WEB OF SCIENCE GROUP



A Clarivate Analytics company



SIN TARIFAS DE
PUBLICACIÓN



ACCESO ABIERTO
DESDE 2010



EDITOR
ELSEVIER, ESPAÑA

0,4

FACTOR DE
IMPACTO

45%

PORCENTAJE
ACEPTACIÓN

9 DÍAS

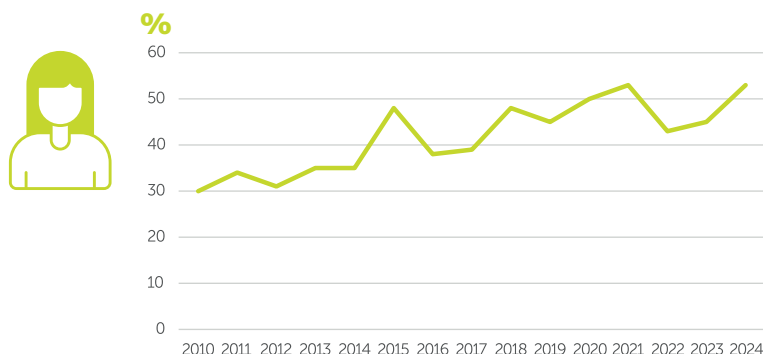
PRIMERA
DECISIÓN

71 DÍAS

TIEMPO DE
REVISIÓN



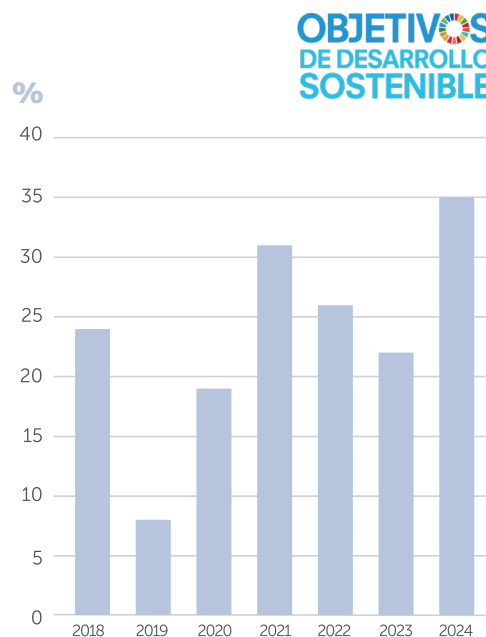
EVOLUCIÓN DEL PORCENTAJE DE AUTORAS



LA COLABORACIÓN INTERNACIONAL PROPORCIÓN DE DOCUMENTOS DE UNA REVISTA FIRMADOS POR INVESTIGADORES DE MÁS DE UN PAÍS



EVOLUCIÓN DEL NÚMERO DE DOCUMENTOS RELACIONADOS CON LOS OBJETIVOS DE DESARROLLO SOSTENIBLE DEFINIDOS POR LAS NACIONES UNIDAS



<https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202>



Universidad
Finis Terrae

ÍNDICE

Revista Médica Clínica Las Condes / vol. 37 nº1 / Enero - Febrero 2026



TEMA CENTRAL ACTUALIZACIÓN EN EPILEPSIA

COMITÉ EDITORIAL

...5-5

EDITORIAL

Marcelo Gálvez, MD y Francesca Solari, MD

...6-7

- Actualización en la clasificación de las epilepsias y síndromes epilépticos - Felipe Castro-Villablanca ...8-16
- Genética en epilepsia: puesta al día - Carolina Álvarez y cols. ...17-29
- Monitoreo electroencefalográfico continuo en neonatos - Francesca Solari ...30-37
- Tratamiento del síndrome de espasmos epilépticos infantiles - Christina Briscoe y cols. ...38-47
- Inteligencia artificial en diagnóstico displasia cortical focal: desentrañando la caja negra del diagnóstico en resonancia magnética - Marcelo Gálvez y cols. ...48-56
- Estudio pre-quirúrgico en pacientes candidatos a cirugía de epilepsia - Felipe Castro-Villablanca ...57-63
- Evaluación neuropsicológica en el paciente con epilepsia. Revisión narrativa - Carolina Pérez-Jara y col. ...64-75
- Revisión en base a un caso sobre el uso y potencial de la estereoelectroencefalografía - José Ignacio Otayza Solari y cols. ...76-83
- Comorbilidades psiquiátricas en epilepsia - Vania Krauskopf y col. ...84-92
- Educación y atención de enfermería en personas con epilepsia - Katherine Moreno Durán ...93-100
- La influencia de la arquitectura greco-romana en la nomenclatura neuroanatómica - Marcelo Gálvez y col. ...101-112

OTROS TEMAS

- Psicoterapia CALM ("Manejar el cáncer y vivir con sentido"): una intervención breve para el apoyo emocional en personas con cáncer avanzado - Loreto Fernández - González ...113-117
- Efectividad del análisis de causa raíz de eventos centinela combinado con el Protocolo de Londres como herramienta de mejoramiento institucional - Astolfo León Franco Herrera y cols. ...118-124

COMENTARIO DE PORTADA

- *El milagro de San Ignacio de Loyola* - Peter Paul Rubens ...125-125

LISTADO DE REVISORES 2025

...126-126

GUÍA DE PUBLICACIÓN PARA AUTORES

...127-130

Revista Médica CLC disponible en Elsevier:
www.elsevier.es/revistamedicaclinicalascondes
www.sciencedirect.com



Revista Médica Clínica Las Condes - Bimestral

"El contenido de los artículos publicados en esta revista no representa necesariamente la visión y política de Clínica Las Condes y, por lo tanto, es de exclusiva responsabilidad de sus autores".

INDEX

Revista Médica Clínica Las Condes / vol. 37 n°1 / January-February 2026



MAIN TOPIC EPILEPSY UPDATE

EDITORIAL BOARD

...5-5

EDITORIAL

Marcelo Gálvez, MD and Francesca Solari, MD

...6-7

- Update on the classification of epilepsies and epileptic syndromes - Felipe Castro-Villablanca ...8-16
- Genetics in epilepsy: an update - Carolina Álvarez et al. ...17-29
- Continuous electroencephalographic monitoring in neonates - Francesca Solari ...30-37
- Treatment of infantile epileptic spasms syndrome- Christina Briscoe et al. ...38-47
- Artificial Intelligence in the diagnosis of focal cortical dysplasia: Opening the black box of MRI-based detection - Marcelo Gálvez et al. ...48-56
- Presurgical assessment in candidates to epilepsy surgery - Felipe Castro-Villablanca ...57-63
- Neuropsychological assessment: Its Importance in the epileptic patient. Narrative review - Carolina Pérez-Jara et al. ...64-75
- Case-based review on the use and potential of stereoelectroencephalography - José Ignacio Otayza Solari et al. ...76-83
- Psychiatric comorbidities in epilepsy - Vania Krauskopf et al. ...84-92
- Education and nursing care for patient with epilepsy - Katherine Moreno Durán ...93-100
- The influence of greco-roman architecture on neuroanatomical nomenclature - Marcelo Gálvez et al. ...101-112

OTHER TOPICS

- CALM (Managing Cancer and Living Meaningfully) psychotherapy: a brief intervention for people with advanced cancer - Loreto Fernández-González ...113-117
- Effectiveness of root cause analysis of sentinel events combined with the London Protocol as an institutional improvement tool - Astolfo León Franco Herrera et al. ...118-124

COVER PAGE COMENTARY

- *San Ignacio de Loyola miracle-* Peter Paul Rubens ...125-125

LIST OF REVIEWERS 2025

...126-126

GUIDE FOR AUTHORS

...127-130

Revista Médica CLC in Elsevier:
www.elsevier.es/revistamedicaclinicalascondes
www.sciencedirect.com



Revista Médica Clínica Las Condes is a bimonthly publication.

"The content of the manuscripts in this journal does not necessarily represent the vision and policy of Clínica Las Condes and is, therefore, responsibility of its authors".

REVISTA MÉDICA CLÍNICA LAS CONDES

<https://www.journals.elsevier.com/revista-medica-clinica-las-condes>

Co-editor-in-chief

Alejandro Zárate Castillo, MD

Associate Professor, Universidad Finis Terrae. Santiago, Chile.
Department of Surgery, Clínica Las Condes, Santiago, Chile
Area of Expertise: Coloproctology

Co-editor-in-chief and Scientific Editor

Claudia Hurtado Riveros, PhD, DAGCH

Laboratory of Cellular and Molecular Biology, Research Core, Academic Direction, Clínica Las Condes, Santiago
Area of Expertise: Genetic Research

Scientific Editor

Marisol Salgado López, MSc, PhD student

Adjunct Professor, Universidad Finis Terrae. Santiago. Clinical Epidemiology and Research Unit (UIEC), School of Medicine, Universidad Finis Terrae, Santiago, Chile
Area of Expertise: Public Health, Epidemiology, Methodology

Managing Editor

Ana María Baraona Castro, Journalist

School of Medicine, Universidad Finis Terrae, Santiago, Chile
Area of Expertise: Scientific Copyediting, Editorial Production, Medical Writing

EDITORIAL BOARD MEMBERS

Cynthia Argüello Guerra, MD, MPH, MBA

Academic Direction, Clínica Las Condes. Santiago, Chile.
Area of Expertise: Public Health

Rodrigo Canales Rojas, MD, MSc

Servicio de Urología, Hospital El Carmen de Maipú, Santiago, Chile
Area of Expertise: Urology

Alessandra Cassana Abad, MD, PhD(c). DDO

Programa de Doctorado Conjunto en Ciencias Médicas y Coloproctología, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. Santiago, Chile. Laboratorio de Inmunogastroenterología, Hospital Clínico Universidad de Chile, Santiago, Chile
Area of expertise: Digestive Surgery

Andrea Eberhard Aguirre, OT

Medical Credentialing and Accreditation, Clínica Las Condes, Santiago, Chile
Area of Expertise: Occupational Therapy in Mental Health

Andrés Ferre Contreras, MD, MSc

Associate Professor, Universidad Finis Terrae. Santiago, Chile. Clinical Campus Coordinator, Universidad Finis Terrae-Clinica Las Condes. Santiago, Chile.

Technical Coordinator, Critical Patient Unit, Clínica Las Condes, Santiago, Chile
Area of Expertise: Intensive Care, Clinical Simulation, Teamwork, Health Science Teaching

Rodrigo Gil, MD

Assistant Professor, Universidad de Chile. Santiago, Chile. Center for Respiratory Diseases and Thoracic Surgery, Clínica Las Condes, Santiago, Chile
Area of expertise: Internal Medicine

María Patricia Gómez Morales, MD, FACP

Associate Professor, Universidad de Chile and Universidad Andrés Bello. Santiago, Chile. Academic Director, Clínica Las Condes, Santiago, Chile
Area of Expertise: Cardiology

Rogelio González Pérez, MD

High Risk Unit, Hospital San José, Santiago, Chile
Area of expertise: Obstetrics and Gynecology, Maternal-Fetal Medicine

EDITORIAL ADVISORY BOARD

María Elena Alvarado Bretón, MD, MPH, PhD
Instituto de Neurocirugía Dr.

Alfonso Asenjo. Santiago, Chile. Profesora Adjunta, Escuela de Salud Pública, Universidad de Chile. Santiago, Chile.

Fanny Cortés Monsalve, MD
Rare Disease Center, Clínica Las Condes. Santiago, Chile

Raúl J. Gazmuri MD, PhD, FCCM, FAHA

Professor of Medicine and Professor of Physiology & Biophysics, Rosalind Franklin University of Medicine and Science. Chicago, USA.

Andrés Giglio Jiménez, MD, MSc, MHA, MPH

Multidisciplinary Sepsis Group, Son Llatzer Hospital and IdISBa. Balearic Islands, Spain.

Carlos Guillén Astete, MD

Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid, Spain.

Julia Guerrero, MD, PhD

Faculty of Medicine, Universidad de Chile. Santiago, Chile. Department of Internal Medicine, Hospital Clínico de la Universidad de Chile José Joaquín Aguirre. Santiago, Chile.

Justo Padilla Ygreeda, MD, MPH
Instituto Nacional de Salud del Niño. Lima, Perú.

Objetivos de la Revista Médica de Clínica Las Condes (Aims & Scope)

Revista Médica de Clínica Las Condes (RMCLC) es el órgano de difusión científica de Clínica Las Condes, hospital privado chileno de alta complejidad. Esta revista, de edición bimestral, publica revisiones bibliográficas de la literatura biomédica, actualizaciones, experiencias clínicas derivadas de la práctica médica, artículos originales y casos clínicos, en todas las especialidades de la salud.

Cada número se estructura en torno a un tema central, el cual es organizado por un editor invitado especialista en ese ámbito de la medicina. Los artículos desarrollan este tema central en detalle, considerando sus diferentes perspectivas y son escritos por autores altamente calificados, provenientes de diferentes instituciones de salud, tanto chilenas como extranjeras. Todos los artículos son sometidos a un proceso de revisión por pares.

El objetivo de RMCLC es ofrecer una instancia de actualización de primer nivel para los profesionales de la salud, además de constituir una herramienta de apoyo para la docencia y de servir como material de estudio para los alumnos de medicina de pre- y postgrado y de todas las carreras de la salud.

Revista Médica Clínica Las Condes is the scientific journal of Clínica Las Condes, a Chilean high complexity private hospital. This is a biomedical review journal and is published every two months. It also publishes original studies and clinical or radiological cases, in all the medical specialties.

Each edition has a main topic, planned by the editorial board, with an invited editor who is a specialist on the topic. Different articles are developed in detail around the principal topic, and written by highly qualified authors, from different Chilean or foreign health institutions. All the articles are submitted to peer review.

The aim of Revista Médica Clínica Las Condes is to offer a high level of up-to-date knowledge for health professionals, and to be a teaching tool for undergraduates and graduate medical students.

REPRESENTANTE LEGAL

Sr. Pablo Yarmuch Fierro

CO-EDITORES JEFE

Alejandro Zárate
azarate@clinicalascondes.cl
Fono: (562) 26103153

Claudia Hurtado
churtado@clinicalascondes.cl
Fono: (+562) 2610 3276

EDITORAS CIENTÍFICAS

Marisol Salgado
revistamedicac@ufl.cl
Fono: (562) 26103153

Claudia Hurtado
churtado@clinicalascondes.cl
Fono: (+562) 2610 3276

EDITORIA EJECUTIVA

Ana María Baraona
abaraonac@ufl.edu
Fono: (562) 2610 3153

DISEÑO Y DIAGRAMACIÓN

Macarena Márquez
Email: infocalico@gmail.com



REVISTA MÉDICA CLÍNICA LAS CONDES

<https://www.journals.elsevier.com/revista-medica-clinica-las-condes>

EDITORIAL

Editores

Marcelo Gálvez, MD^{a,b} y Francesca Solari, MD^c.

^a Departamento de Radiología, Clínica Las Condes, Santiago, Chile.

^b Facultad de Medicina, Universidad Finis Terrae, Santiago, Chile.

^c Jefe del Centro Avanzado de Epilepsia, Clínica Las Condes. Santiago, Chile.

Tema central

Actualización en Epilepsia

La epilepsia es un trastorno crónico no transmisible, que afecta a personas de todas las edades en todo el mundo. Es uno de los trastornos neurológicos más frecuentes y, en un porcentaje elevado (alrededor del 70%), las personas que la padecen pueden llevar una vida normal si reciben un tratamiento adecuado. Se estima que 50 millones de personas en el mundo viven con epilepsia¹, con una prevalencia global estimada entre 4 y 12 por cada 1 000 habitantes², lo que la posiciona entre las enfermedades neurológicas de mayor prevalencia a nivel mundial. Según datos de la Organización Panamericana de la Salud (OPS), de ese total, aproximadamente 5 millones de personas se encuentran en América Latina y el Caribe³.

A pesar de su alta frecuencia, más de la mitad de las personas con epilepsia no recibe una atención médica adecuada en nuestro continente, y dos tercios de los países no cuentan con programas específicos. Esta situación se asocia a un aumento de la tasa de mortalidad por epilepsia, estimada en 1,04 por cada 100 000 habitantes, cifra superior a la observada en Estados Unidos y Canadá, donde alcanza aproximadamente 0,5 por cada 100 000 habitantes¹⁻⁴. En Chile, hasta hace algunos años, no se contaba con una estimación directa de este indicador, por lo que se extrapolaban datos a partir de análisis globales, estimándose una tasa de mortalidad elevada, cercana a 1,4 por cada 100 000 habitantes en el año 2019⁴.

En un trabajo epidemiológico realizado por la Facultad de Medicina de la Universidad Andrés Bello y publicado en septiembre de 2024⁵, la tasa de mortalidad por epilepsia calculada para el período 2018-2022 fue de 1,67 por cada 100 000 habitantes, con una mayor proporción en varones y en la población mayor de 80 años. Asimismo, se observó una mayor frecuencia

de fallecimientos en contextos extrahospitalarios (58%), probablemente asociados a muerte súbita inesperada en epilepsia (SUDEP, por sus siglas en inglés), así como una mayor prevalencia en la Región de Los Ríos. Estos resultados deben interpretarse considerando que los datos fueron obtenidos durante dos eventos sociales relevantes, como el estallido social y la pandemia por COVID-19.

Si bien los indicadores de mortalidad y discapacidad asociadas a epilepsia han mostrado una tendencia a la mejoría en nuestro país, Chile continúa siendo uno de los países de Latinoamérica donde la carga de discapacidad ajustada por años de vida (DALYs) atribuible a epilepsia se mantiene elevada, particularmente asociada al alto consumo de alcohol⁴.

Probablemente, uno de los factores que ha contribuido a la mejoría de estos indicadores ha sido la implementación en Chile de un Programa Nacional de Epilepsia dependiente del Ministerio de Salud. Además, desde el año 2005, las epilepsias no refractarias se encuentran incluidas dentro de las patologías cubiertas por el sistema de Garantías Explícitas en Salud (GES), lo que asegura la disponibilidad de fármacos antiepilépticos básicos en los centros de atención, así como un mínimo de controles anuales y exámenes específicos, entre otras prestaciones. A pesar de ello, cerca de un tercio de los pacientes, particularmente aquellos con cuadros más complejos, quedaba fuera de este apoyo gubernamental.

Recién en el presente año se aprobó, a partir del mes de diciembre, la incorporación de la epilepsia refractaria al GES. Esta medida permitirá beneficiar a un grupo significativo de pacientes mediante el acceso a fármacos de mayor costo y menor dispo-

nibilidad. No obstante, aún permanece limitada la posibilidad de realizar estudios avanzados, como electroencefalogramas (EEG) prolongados y neuroimágenes especializadas, orientados a evaluar la factibilidad de cirugía de epilepsia. El acceso a esta alternativa terapéutica continúa siendo restringido, tanto en el sistema público como en el privado, debido a costos, disponibilidad de recursos, implementación de protocolos adecuados en EEG e imágenes, y a la derivación oportuna de los pacientes desde los equipos clínicos tratantes.

A nivel mundial, una proporción significativa de los pacientes con epilepsia refractaria no accede a estudios de resonancia magnética (RM), o bien, cuando lo hace, no cuenta con un examen óptimo para el estudio de epilepsia de acuerdo con el consenso de la ILAE Neuroimaging Task Force⁶. Dicho consenso establece que toda persona con epilepsia focal, especialmente en casos de sospecha de farmacoresistencia o en evaluación quirúrgica, debe contar al menos con una RM de alta resolución.

Asimismo, se definen como requisitos mínimos del protocolo de imagen en epilepsia la adquisición del esquema HARNES-MRI, que incluye:

- (1) una secuencia 3D T1 isotrópica ≤ 1 mm,
- (2) una secuencia 3D FLAIR isotrópica ≤ 1 mm, y
- (3) una secuencia T2 coronal de alta resolución orientada perpendicularmente al eje del hipocampo, sin separación entre cortes.

Estas secuencias son consideradas esenciales para la detección óptima de lesiones epileptogénicas.

Mientras las entidades públicas y privadas de salud trabajan, cada una desde su ámbito, en mejorar la atención de las personas con epilepsia en Chile, resulta fundamental que los equipos médicos y de apoyo clínico se mantengan actualizados respecto de las últimas revisiones diagnósticas y terapéuticas, los avances tecnológicos y el manejo integral de estos pacientes. Ello permitirá una derivación más oportuna y un abordaje clínico más adecuado.

En nuestro centro, consideramos que la epilepsia debe ser abordada desde una perspectiva multidisciplinaria y no de manera individual. Todos los profesionales involucrados cumplen un rol fundamental, ya que la calidad de la atención del paciente depende, en gran medida, del trabajo coordinado del equipo de salud. En este contexto, el Centro Avanzado de Epilepsia de Clínica Las Condes decidió desarrollar la presente publicación, abordando algunos tópicos que consideramos de interés para los distintos profesionales que participan en el cuidado de estos pacientes (enfermeras, neurorradiólogos, neurólogos pediátricos y de adultos, neonatólogos, urgenciólogos e intensivistas de adultos y niños), con el objetivo de contribuir al fortalecimiento del conocimiento en esta patología.

Creemos que el mayor logro de una publicación científica radica en su capacidad de aportar a la mejora del manejo de los pacientes, un objetivo ambicioso que asumimos como equipo editorial.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. World Health Organization. Epilepsy fact sheet. 2024. Available from: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/epilepsy>
2. Beghi E. The epidemiology of epilepsy. *Neuroepidemiology*. 2020;54(2):185–191. doi:10.1159/000503831
3. Pan American Health Organization. Epilepsy in the Americas. Washington, DC: PAHO; 2023. Available from: <https://www.paho.org/en/topics/epilepsy>
4. Pacheco-Barrios K, Navarro-Flores A, Cárdenas-Rojas A, De Melo PS, Uygur-Kucukseymen E, Alva-Díaz C, et al. Burden of epilepsy in Latin America and the Caribbean: a trend analysis of the Global Burden of Disease Study 1990–2019. *Lancet Reg Health Am*. 2021;8:100140. doi:10.1016/j.lana.2021.100140
5. Palominos M, Araya L, Obreque T, Caraccioli F, Aldunate P. Análisis de la tasa de mortalidad a nivel sociodemográfico por epilepsia durante los años 2018–2022 en Chile. *Rev ANACEM*. 2024;18(1):137–143.
6. Bernasconi A, Cendes F, Theodore WH, et al. Recommendations for the use of structural magnetic resonance imaging in the care of patients with epilepsy: a consensus report from the International League Against Epilepsy Neuroimaging Task Force. *Epilepsia*. 2019;60(6):1054–1068. doi:10.1111/epi.15612



REVISTA MÉDICA CLÍNICA LAS CONDES

<https://www.journals.elsevier.com/revista-medica-clinica-las-condes>

REVISIÓN / REVIEW

Actualización en la clasificación de las epilepsias y síndromes epilépticos

Update on the classification of epilepsies and epileptic syndromes

Felipe Castro-Villablanca, MD^a✉

^a Departamento de Neurología Infantil, Clínica Las Condes. Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 26/09/2025

Aceptado: 18/02/2026

Keywords:

Epilepsy; Epileptic Seizures;
Epileptic Syndrome.

Palabras clave:

Epilepsia; Crisis Epilépticas;
Síndrome Epiléptico.

RESUMEN

La epilepsia constituye una de las enfermedades neurológicas más prevalentes. Dado que su diagnóstico es eminentemente clínico y se sustenta en la anamnesis obtenida durante la entrevista médica, la comunidad científica actualiza periódicamente las clasificaciones con el objetivo de estandarizar la terminología empleada a nivel internacional, optimizar la comunicación de hallazgos y fortalecer la evaluación comparativa de las intervenciones terapéuticas.

La clasificación de las epilepsias publicada en 2017 por la International League Against Epilepsy (ILAE) propone un esquema diagnóstico jerárquico de tres niveles, en función de la información disponible —anamnesis, estudios neurofisiológicos y neuroimágenes—. El primer nivel corresponde a los tipos de crisis epilépticas (focales, generalizadas o de inicio desconocido); el segundo, a los tipos de epilepsia (focal, generalizada, combinada o de origen desconocido); y el tercero, a los síndromes epilépticos, organizados en subgrupos según edad de inicio, presencia de encefalopatía y pronóstico, tanto en el control de crisis como en la evolución cognitiva.

Asimismo, esta clasificación enfatiza la identificación precoz de la etiología, dada su relevancia para la toma de decisiones terapéuticas y el pronóstico. El presente artículo tiene como objetivo revisar la clasificación vigente de las epilepsias y los síndromes epilépticos, sus fundamentos conceptuales y las posibles modificaciones futuras.

ABSTRACT

Epilepsy is one of the most prevalent neurological disorders. Given that its diagnosis is primarily clinical and based on the medical history obtained during the clinical interview, the scientific community periodically updates its classifications to standardize terminology worldwide, enhance the communication of findings, and improve the comparative evaluation of therapeutic interventions. The 2017 epilepsy classification published by the International League Against Epilepsy (ILAE) proposes a three-level hierarchical diagnostic framework, according to the information available—clinical

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: fcastrov@clinicalascondes.cl

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.02.001>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



history, neurophysiological studies, and neuroimaging. The first level corresponds to seizure types (focal, generalized, or unknown onset); the second, to epilepsy types (focal, generalized, combined, or unknown); and the third, to epilepsy syndromes, organized into subgroups based on age at onset, presence of encephalopathy, and prognosis, including both seizure control and cognitive outcomes.

Furthermore, this classification underscores the importance of early etiological investigation, given its implications for therapeutic decision-making and prognosis. The aim of this article is to review the current classification of epilepsies and epilepsy syndromes, its conceptual foundations, and potential future modifications.

INTRODUCCIÓN

La epilepsia se define como la predisposición duradera del cerebro a generar crisis epilépticas y a las consecuencias neurobiológicas, cognitivas, psicológicas y sociales de dicha condición.

Desde el punto de vista práctico, se define por la presencia de 1 o más de los siguientes 3 criterios:

1. Dos o más crisis no provocadas (incluyendo crisis reflejas), separadas por al menos 24 horas.
2. Una o más crisis no provocadas asociada a un alto riesgo de recurrencia de crisis. Este alto riesgo se estima en base a la historia clínica, el examen neurológico, el electroencefalograma (EEG) y la Resonancia Magnética (RM)¹.
3. El diagnóstico de un síndrome electro-clínico o síndrome epiléptico. Se considera una epilepsia resuelta cuando se presenta un síndrome electroclínico edad dependiente, esto es, que por historia natural se conoce que es altamente posible que la epilepsia remita tras una determinada edad, o bien que el paciente esté libre de crisis por más de 10 años y libre de fármacos por los últimos 5 años.

La epilepsia es una de las más frecuentes enfermedades neurológicas, con una prevalencia de un 0,5 a 1% de la población mundial², y una incidencia de 45/100 000 en países desarrollados, y de 82/100 000 en países en vías de desarrollo³. Desde su creación en 1909, la ILAE (International League Against Epilepsy), organismo científico internacional que agrupa a distintos profesionales que se desempeñan en el campo de la epileptología y con capítulos en más de 120 países, tiene dentro de sus objetivos la estandarización de la terminología utilizada por los médicos tratantes a lo largo del mundo, a fin de facilitar la comunicación entre ellos y mejorar la comparabilidad de los estudios publicados. Así, se han dado sucesivos intentos de clasificar tanto las crisis epilépticas como los tipos de epilepsia, apareciendo en forma periódica distintos esquemas que suscitan gran controversia y debate entre los especialistas⁴. En el año 2017 se establece la "Clasificación de las epilepsias", basadas en niveles de diagnóstico según la cantidad de información disponible, incluyendo clínica, electroencefalograma y las neuroimágenes, principalmente la RM. A mayor profundidad en el esquema diagnóstico, es posible dar tratamientos más

adecuados al tipo de paciente y pronósticos más certeros. De esta forma, el nivel más básico es el tipo de crisis epiléptica, seguida del tipo de epilepsia, y finalmente, el síndrome epiléptico. A dichos niveles de diagnóstico se agrega la búsqueda de la etiología, dado que esta determinará el tratamiento específico, al igual que el diagnóstico de las comorbilidades (figura 1). En 2022 se publicó una nueva clasificación de los síndromes epilépticos y, posteriormente, en 2025, se actualizó la clasificación de las crisis epilépticas por la International League Against Epilepsy (ILAE). Estas revisiones introducen avances sustantivos. En primer lugar, establecen una terminología más precisa y homogénea, corrigiendo ambigüedades previas y armonizando conceptos para la investigación, los registros clínicos y la comunicación internacional. En segundo término, refuerzan el énfasis en la etiología, priorizando la identificación de causas específicas, lo que facilita un diagnóstico etiológico más oportuno y un abordaje terapéutico dirigido. Asimismo, incorporan de manera explícita los hallazgos genéticos y moleculares, reflejando los avances en medicina de precisión. Finalmente, reconocen la existencia de fenotipos y espectros clínicos, admitiendo que una misma etiología puede asociarse a una amplia gama de manifestaciones, que van desde epilepsias autolimitadas y de buen pronóstico hasta encefalopatías epilépticas y del desarrollo.

DIFERENCIAS DE LA ACTUAL CLASIFICACIÓN CON LAS ANTERIORES

Términos en desuso y desaconsejados actualmente por la ILAE:

- Epilepsia "benigna": es reemplazada por los términos "autolimitada" y "farmacorrespondedora".
- Convulsión: crisis epiléptica de manifestación eminentemente motora.
- Síndrome convulsivo: referido a cualquier cuadro que involucre crisis epilépticas de etiología no clara.
- Epilepsias idiopáticas, criptogénicas y sintomáticas: conceptos presentes en la clasificación de 1989, y reemplazados en la clasificación del año 2017, atendiendo a los avances en genética y en neuroimágenes.

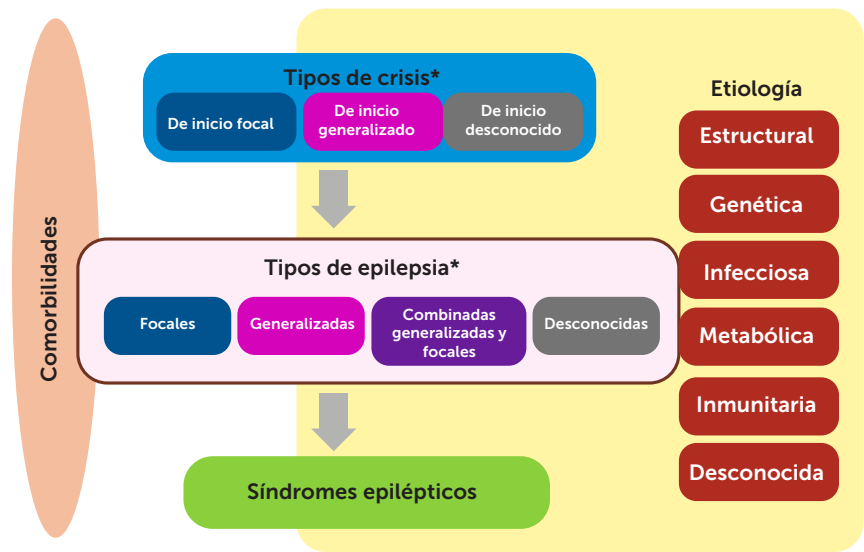


Figura 1. Clasificación de las epilepsias del año 2017 (Adaptado de Scheffer et al, 2017⁵)

- Epilepsias “primarias o “secundarias”: términos nunca reconocidos por la ILAE, pero ampliamente utilizados en la práctica clínica.
- Crisis “parciales” con o sin compromiso de conciencia: actualmente reemplazado por “crisis focales con conciencia preservada o alterada”.

NIVELES DE DIAGNÓSTICO DE LAS EPILEPSIAS

A. Tipo de crisis epiléptica (figuras 2 y 3)

La crisis epiléptica se define como la manifestación clínica transitoria de actividad neuronal anormal alteraciones de la conciencia, motora, sensorial, autonómica, psicológica percibidos por el paciente o un observador⁶. Es importante destacar que lo que define la crisis epiléptica es la manifestación clínica, y no la sola presencia de descargas epileptiformes interictales en el EEG, hallazgo frecuente de encontrar en estudios neurofisiológicos solicitados por una causa distinta a la sospecha de epilepsia.

La clasificación de las crisis epilépticas genera amplio debate entre los expertos y por lo tanto, es revisada periódicamente. Así, se han creado 3 grandes documentos de consenso aprobados por la ILAE y publicados en el curso de más de 60 años (1964, 1970, 1981, 2017 y 2025), en paralelo a muchas otras propuestas de clasificación no reconocidas⁴. La más reciente clasificación de 2025 establece 3 grandes categorías de crisis, reconociendo definiciones clásicas, pero también incorporando nuevos conceptos y precisiones⁷.

1. Crisis focales, esto es, crisis epiléptica que se inician en un lóbulo o hemisferio cerebral y cuyas manifestaciones son asocia-

das a la función de dichas áreas. La clasificación provee de una metodología estandarizada de describir las crisis focales, tanto en su inicio como en su evolución. Así, una crisis focal debe agregar inmediatamente si se asoció alteración de la conciencia o no en cualquier momento de la evolución de las crisis, entendiendo la conciencia como la mantención de la alerta y la capacidad responder a los estímulos del medio durante la crisis. Luego, debe describirse si hubo manifestaciones observables o no, en base a un glosario de términos predefinido por la misma ILAE (“modificadores somatotópicos”), y luego detallar en forma cronológica dichas manifestaciones. También debe indicarse si posterior al inicio focal se sucedió una crisis tónico-clónica bilateral, antes denominada como “generalización secundaria”⁸. En la nueva clasificación, desaparecen términos como “con o sin manifestaciones motoras” siendo reemplazado por “con o sin manifestaciones observables” y se reemplaza el término de “awareness” por “consciousness”.

2. Crisis generalizadas, esto es, cuyas manifestaciones clínicas desde su inicio se originan en redes que se encuentran en ambos hemisferios cerebrales. Los 3 grandes tipos de crisis generalizadas son las crisis tónico-clónico generalizadas, las crisis de ausencia (a su vez con distintos subtipos) y otras crisis generalizadas, entre las que se encuentran crisis atónicas, mioclónicas, mioclónico-atónicas, espasmos, clónica generalizada y mioclónica negativa. Al igual que en el caso de las crisis focales, en la nueva clasificación desaparecen términos como “con o sin manifestaciones motoras”, en el entendido que en las crisis de ausencia también pueden existir manifestaciones clínicas motoras, aun cuando sean sutiles.

3. Crisis desconocida si es focal o generalizada, entendiendo que estas pueden o no evolucionar a una crisis tónico clónica bilateral.

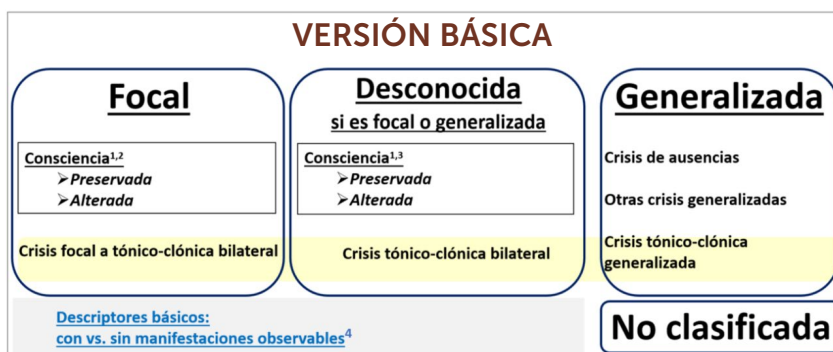


Figura 2. Tipos de crisis epiléptica según la clasificación del 2025 (versión simplificada), (extraído de Benickzy et al. 2025⁷)

1. Focal (F)

- 1.1. Crisis Focal con la Consciencia Preservada (FCP)
- 1.2. Crisis Focal con la Consciencia Alterada (FCA)
- 1.3. Crisis Focal a Tónico-Clónica (FTC)

Descriptores

- *Básicos:*
 - *Con manifestaciones observables*
 - *Sin manifestaciones observables*
- *Expandidos:*
 - *Descriptores semiológicos presentados en una secuencia cronológica: Semiólogía (glosario *) + Modificadores somatotópicos*

2. Desconocido si son focales o generalizadas (D)

- 2.1. Desconocido si son focales o generalizadas – Crisis con la consciencia conservada (CP)
- 2.2. Desconocido si son focales o generalizadas – Crisis con la consciencia alterada (CA)
- 2.3. Desconocido si son focales o generalizadas – Crisis tónico-clónica bilateral (TCB)

Descriptores

- *Básicos:*
 - *Con manifestaciones observables*
 - *Sin manifestaciones observables*
- *Expandidos:*
 - *Descriptores semiológicos presentados en una secuencia cronológica: Semiólogía (glosario *) + Modificadores somatotópicos*

3. Generalizada (G)

- 3.1. Crisis de ausencias (CA)
 - 3.1.1. Crisis de ausencia típica (AT)
 - 3.1.2. Crisis de ausencia atípica (AA)
 - 3.1.3. Crisis de ausencia mioclónica (AM)
 - 3.1.4. Crisis de mioclonías palpebrales con o sin ausencia (MPA)
- 3.2. Crisis tónico-clónica generalizada (TCG)
 - 3.2.1. Crisis mioclónica-tónico-clónica
 - 3.2.2. Crisis de ausencia a tónico-clónica
- 3.3. Otras crisis generalizadas**
 - 3.3.1. Crisis mioclónica generalizada (MG)
 - 3.3.2. Crisis clónica generalizada (CG)
 - 3.3.3. Crisis mioclónica negativa generalizada (MNG)
 - 3.3.4. Espasmo epiléptico generalizado (EEG)
 - 3.3.5. Crisis tónica generalizada (TG)
 - 3.3.6. Crisis atónica generalizada (AG)
 - 3.3.7. Crisis mioclónica y atónica generalizada (MAG)

4. No clasificada

Figura 3. Tipos de crisis epiléptica según la Clasificación del 2025 (versión extendida) (extraído de Benickzy et al 2025⁷)

B. Tipo de epilepsia

El segundo nivel de diagnóstico es el tipo de epilepsia, reconociendo epilepsias focales, generalizadas, y formas combinadas de epilepsias focales y generalizadas. El diagnóstico del tipo de epilepsia es clínico, es decir, se basa fundamentalmente en el tipo de crisis, y es apoyado por los hallazgos del EEG. El diagnóstico de epilepsia generalizada se establece clínicamente, con la presencia de crisis generalizadas (figuras 1 y 2), respaldado por la presentación de descargas epileptiformes interictales generalizadas, que pueden ser exacerbadas por maniobras de estimulación como la estimulación fótica intermitente y la hiperventilación. El diagnóstico de epilepsia focal se establece en base a la presencia de crisis focales y actividad epileptiforme interictal y/o ictal en el EEG. Las epilepsias focales pueden ser unifocales, multifocales, o bien afectar un hemisferio, con crisis focales que pueden o no presentar compromiso de conciencia, y que pueden o no evolucionar a crisis tónico-clónica bilateral. En algunos casos, el diagnóstico del tipo de epilepsia puede ser el nivel final alcanzable, no siendo posible determinar un síndrome epiléptico claramente establecido, ya sea por la falta de información disponible o de acceso a métodos diagnósticos más avanzados.

C. Síndrome epiléptico

El tercer nivel es el diagnóstico de un síndrome epiléptico (o síndrome electroclínico), esto es, un cuadro clínico caracterizado por un conjunto de características que definen una condición epiléptica particular, incluyendo edad de inicio de las crisis, tipo de crisis, EEG característico, pronóstico y habitualmente una etiología identificada (especialmente genética)⁹. La más reciente clasificación es la del año 2022, el cual en una serie de documentos publicados dicho año se establecen distintos síndromes epilépticos en base a la edad de presentación, la gravedad de la epilepsia, y al pronóstico en el largo plazo. Respecto a la gravedad, se definen términos como “epilepsia autolimitada”, y “Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo (EED)”. El término “autolimitada” implica buena respuesta a tratamiento farmacológico y remisión espontánea en el tiempo, reemplazando a los términos “benigna”. En contraste con este concepto, el término “encefalopatía epiléptica”, reconocido por la ILAE el 2001, se refiere a una epilepsia en la cual la actividad epileptiforme - interictal como ictal - contribuye de manera directa al deterioro cognitivo y conductual, más allá de lo esperable por la sola patología subyacente por sí sola¹⁰.

Posteriormente, en el documento de consenso de 2017, estas definiciones fueron ampliadas e incorporaron nuevos términos. Entre ellos destaca la “encefalopatía epiléptica y del desarrollo” (EED), definida como aquella epilepsia en la que tanto la actividad epileptiforme como la etiología subyacente participan en el retraso o estancamiento del desarrollo psicomotor (DSM).

Asimismo, se reconoce el término “encefalopatía del desarrollo con epilepsia”, el que se aplica a pacientes con retraso del DSM y/o déficit cognitivo previo al inicio de la epilepsia, en quienes la actividad epiléptica no determina un empeoramiento adicional del pronóstico intelectual.

Los síndromes epilépticos por edad de inicio y según asociación a EED, son los siguientes:

1. Síndromes epilépticos de inicio en el recién nacido (RN) y lactante (antes de los 2 años).

Este grupo de epilepsias se caracterizan por una edad de inicio antes de los 2 años, respuesta a los fármacos anticrisis y por ceder en forma espontánea tras haber alcanzado una cierta edad.

- Epilepsia neonatal autolimitada (SeLNE).
- Epilepsia familiar del neonato-lactante autolimitada.
- Epilepsia autolimitada del lactante.
- Epilepsia genética con crisis febriles plus.
- Epilepsia mioclónica del lactante.

2. Encefalopatías epilépticas y del desarrollo de inicio en RN y lactante (inicio antes de los 2 años).

Las EED del RN y lactante se inician entre los 0 a los 2 años. Todas ellas asocian grados variables de retraso del DSM, estancamiento o regresión del desarrollo psicomotor, ya sea previa o concomitante el inicio de la epilepsia, y habitualmente requieren del uso de múltiples fármacos anticrisis.

- Encefalopatía epiléptica y del desarrollo de inicio precoz (antes de los 3 meses, incluyendo el periodo de RN). Este término recoge los antiguos términos “encefalopatía epiléptica infantil precoz (síndrome de Ohtahara)” y la “encefalopatía mioclónica precoz”.
- Epilepsia del lactante con crisis focales migratorias.
- Síndrome de espamos epilépticos del lactante (antes denominado “síndrome de West”).
- Síndrome de Dravet (antes llamado “epilepsia mioclónica severa del lactante”).

3. Encefalopatías epilépticas y del desarrollo del preescolar-escolar.

Las EED del preescolar se inician entre los 2 a los 10 años. Todas ellas involucran grados variables de retraso del DSM, estancamiento o regresión del desarrollo psicomotor ya sea previa o concomitante el inicio de la epilepsia, y habitualmente requieren del uso de múltiples fármacos anticrisis.

- Síndrome de Lennox Gastaut (LGS).
- Epilepsia con crisis mioclónico-atónicas (anteriormente denominada “síndrome de Doose” o “epilepsia con crisis mioclónico-astáticas”).
- EED con activación de espiga onda en sueño (EE/EED).

SWAS). Esto agrupa los antiguos términos “encefalopatía con status eléctrico del sueño” (ESES), “síndrome de Landau Kleffner”, y la “epilepsia focal idiopática de evolución atípica”.

- d. Síndrome de estado epiléptico relacionado a infección febril (FIRES, del inglés: *Febrile Infection Related Epileptical Status*).
- e. Síndrome Hemiconvulsión - Hemiplejía epilepsia (HHE, del inglés: *Hemiconvulsion Hemiplejia Epilepsy*).

4. Epilepsias focales autolimitadas de la niñez (figura 4)

Este grupo de epilepsias abarcan 25% de las epilepsias pediátricas y se caracterizan por una edad de inicio entre los 2 y los 10 años, crisis de semiología característica y bien definida, examen neurológico, incluyendo evaluación cognitiva normal, EEG con actividad epileptiforme focal, pero de ubicación variable según el síndrome, RM normal, predisposición genética, aunque de herencia compleja, y ser farmacosenesibles. Dentro de este subgrupo, las epilepsias del Grupo 1 son de excelente pronóstico, con tasas de remisión de la epilepsia que superan el 90% después de los 10 años de edad, esperando una remisión de todos los casos en la adolescencia, por lo que no debería continuarse el tratamiento más allá de esa edad; en cambio, en las epilepsias del Grupo 2, si bien la remisión es todavía probable, algunos pacientes pueden persistir con crisis después de la adolescencia.

Las epilepsias de este grupo son las siguientes:

- a. Epilepsia focal autolimitada con crisis autonómicas (SeLEAS), antes llamada “síndrome de Panayiotopoulos” o “epilepsia focal occipital idiopática de inicio precoz”.
- b. Epilepsia focal autolimitada con espigas centro temporales (SeLECTs), antes llamada “epilepsia focal idiopática con espigas centrotemporales” o “epilepsia rolándica”.
- c. Epilepsia occipital visual de la infancia (COVE), antes llamada “epilepsia focal occipital idiopática de inicio precoz” o “síndrome de Gastaut”.
- d. Epilepsia del lóbulo occipital fotosensible (POLE).

5. Epilepsias genéticas generalizadas (EGG)

El término “epilepsia genética generalizada” (EEG) se refiere a un grupo de epilepsias que presentan principalmente crisis generalizadas (figuras 1 y 2) y descargas epileptiformes generalizadas en el EEG en forma de espiga-onda y/o poli espiga-onda, de presentación aislada o a frecuencia a 2,5 a 6 Hz, que pueden activarse con maniobras como la hiperventilación y la estimulación fónica intermitente¹², aun cuando también pueda observarse fragmentación de la actividad epileptiforme con descargas focales de carácter alternante en un hemisferio u otro durante el sueño NREM, sin constituir un foco consistente o estar inscritas en una lentitud subyacente. Si bien su nombre sugiere que debiera existir antecedentes familiar de epilepsia, la mayoría de ellas son de etiología poligénica, esto es, múltiples genes contribuyen en forma varia-

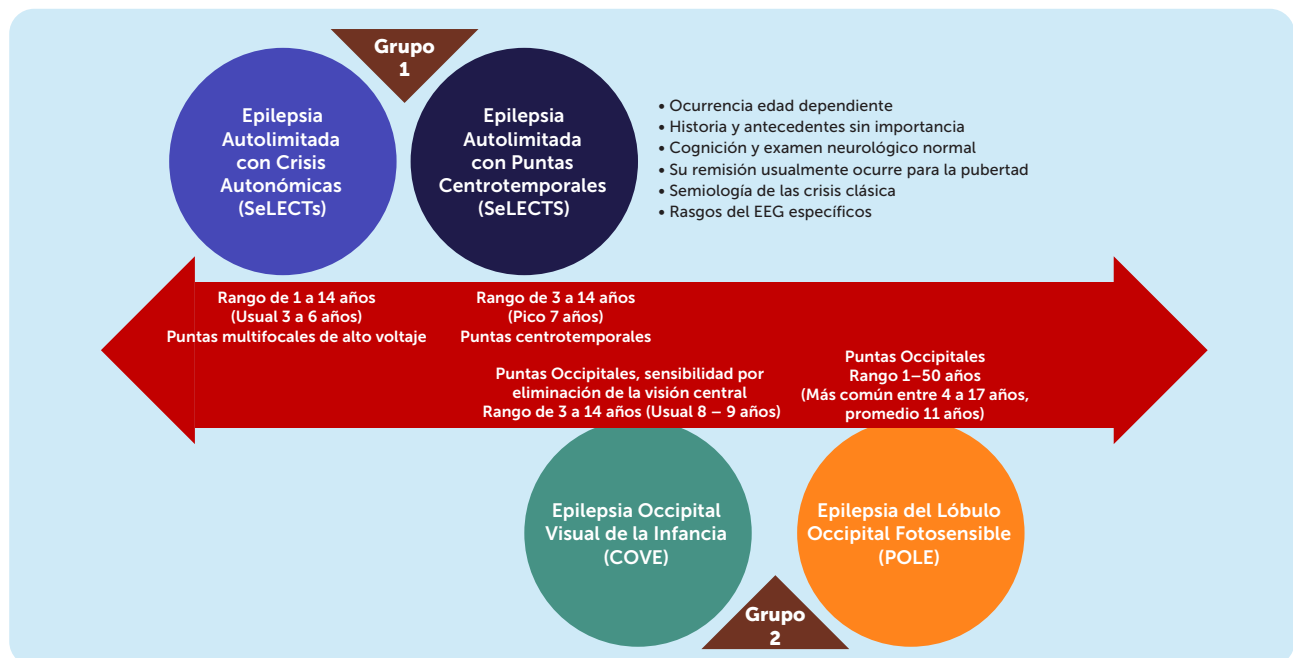


Figura 4. Epilepsias focales autolimitadas de la infancia (Zuberi et al, 2022¹¹)

ble a su patogenia, siendo solo una minoría de ellas de herencia monogénica, y por ello potencialmente estudiables mediante tests comercialmente disponibles, tales como el panel de genes de epilepsia y el exoma (*Whole Exome Sequencing WES*). Dentro del grupo de las EGG se reconoce el subgrupo de las epilepsias idiopáticas generalizadas (EGI), que compartiendo las características del resto de las EGG tienen algunas características distintivas: tipos de crisis bien definidas (tónico clónica generalizadas, ausencias típicas, mioclonías, mioclónico-tónico-clónicas), buen pronóstico en cuanto a control de crisis, ausencia de encefalopatía y/o discapacidad intelectual severa, aun cuando los problemas de aprendizaje y de ánimo sean más frecuentes que en la población general sin epilepsia¹³. Por el contrario, el grupo de las EGG no EGI se caracterizan por mayor farmacoresistencia al tratamiento, así como poder estar asociados trastornos cognitivos más severos, desde la Encefalopatía Epiléptica (EE) hasta la encefalopatía del desarrollo con epilepsia.

Las epilepsias de este grupo reconocidos por la ILAE son las siguientes: (figura 5)

Epilepsia generalizadas idiopáticas (EGI)

- a. Epilepsia ausencia infantil.
- b. Epilepsia ausencia juvenil.
- c. Epilepsia mioclónica juvenil.
- d. Epilepsia con crisis TCG solamente.

Epilepsias generalizadas genéticas (EGG) fuera del grupo de las EGI

- a. Epilepsia con crisis mioclónico-atónicas (antes llamada “síndrome de Doose” o epilepsia mioclónica-atónica”).
- b. Epilepsia con mioclonías palpebrales (antes llamado “síndrome de Jeavons”).
- c. Epilepsia con ausencias mioclónicas.
- d. Epilepsia mioclónica del lactante.

6. Síndromes epilépticos de inicio de edad variable

- a. Epilepsia hipermotora del sueño (antes denominada epilepsia del lóbulo frontal autosómico dominante nocturna).
- b. Epilepsia focal familiar de foco variable.
- c. Epilepsia familiar del lóbulo temporal mesial.
- d. Epilepsia focal con síntomas auditivos.
- e. Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis hipocámpal.

7. Epilepsias etiología específicas

La clasificación de las epilepsias reconoce un nuevo grupo de entidades denominadas epilepsias etiología específicas, las que configuran un cuadro clínico característico, habitualmente con una etiología genético y/o estructural identificable y con tratamientos altamente específicos, tales como suplementación de vitaminas, uso precoz de ciertos fármacos anticiticrisis, o cirugía.

Las entidades reconocidas en este grupo son las siguientes:

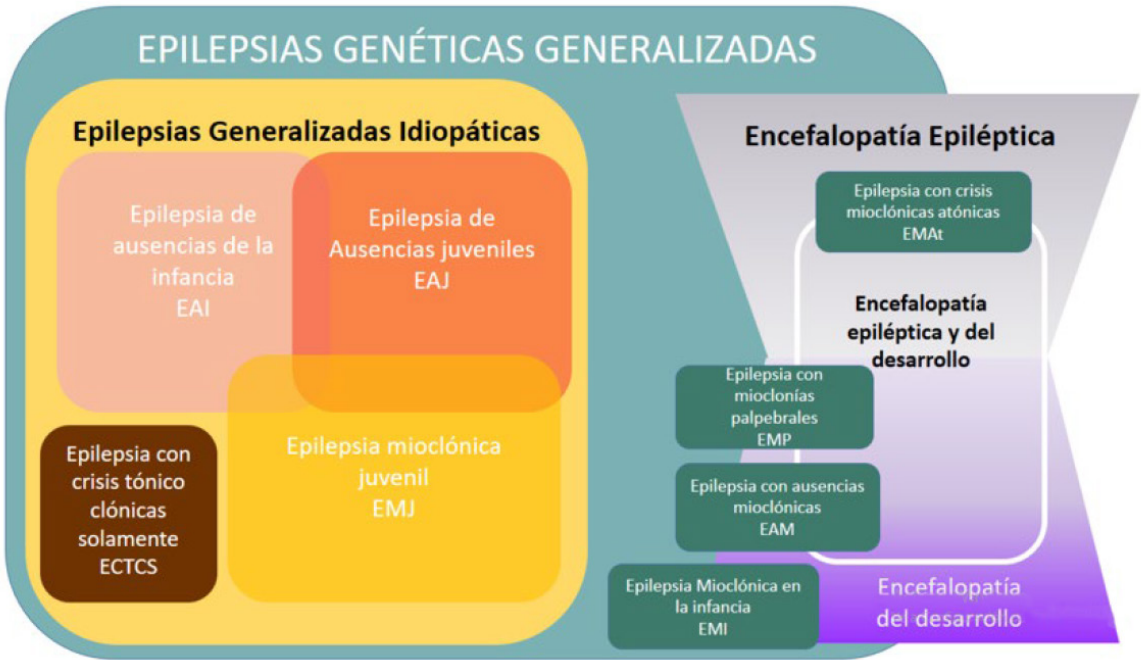


Figura 5. Epilepsias generalizadas genéticas (adaptado de Hirsch et al, 2022¹²)

- EED por *KCNQ2*
- EED piridoxina dependiente
- EED por deficiencia de piridoxal fosfato
- EED por *CDKL5*
- Epilepsia en *cluster* por *PCDH19*
- Síndrome de déficit de transportador de glucosa 1 (GLUT1)
- Síndrome de Sturge Weber
- Crisis gelásticas con hamartoma hipotalámico

D. La etiología

La clasificación de 2017 establece 6 grandes grupos etiológicos: estructural, genético, metabólico, infeccioso, autoinmune, y desconocido. Es importante la búsqueda etiológica desde el primer momento del diagnóstico (figura 1), en orden a sus implicancias terapéuticas. Por ejemplo, en el caso de un tumor de bajo grado asociado a epilepsia, como es el caso del ganglioglioma o del tumor neuroepitelial disemibrionplástico, el tratamiento quirúrgico resectivo es el único tratamiento con posibilidad de curación; en el caso del síndrome de Dravet por variante patogénica en el gen *SCN1A*, los fármacos de elección y a evitar están claramente definidos; en el caso de una epilepsia de etiología autoinmune como la encefalitis por anticuerpos contra el receptor NMDA-R, el tratamiento inmunomodulador es la primera línea de tratamiento. Es de destacar que una misma enfermedad puede encajar en 2 o más categorías diagnósticas, por ejemplo, en el caso del complejo esclerosis tuberosa, causado por variantes patogénicas en los genes *TSC1* y *TSC2*, es tanto una epilepsia de etiología genética como estructural, o una epilepsia por dependencia a la piridoxina corresponderá tanto a etiología genética como metabólica.

E. Limitaciones y proyecciones de la actual clasificación

La clasificación actual ha experimentado algunas críticas. Entre ellas, se menciona su excesiva complejidad y redundancia, especialmente en medios de recursos limitados; aunque se reconoce la importancia de la etiología genética, no explica claramente como las variantes genéticas deben modificar el diagnóstico ni cómo interpretar múltiples variantes en las epilepsias de etiología poligénica, el mecanismo causal más frecuente en las epilepsias generalizadas idiopáticas; las epilepsias de "etiología específicas" quedan reducido a una pequeña fracción del número total de epilepsias con etiología conocida, pareciendo arbitrarias el reconocimiento de una u otra entidad en esta categoría, habiéndose descrito ya más de 800 genes asociados a epilepsia.

Una nueva clasificación debería lograr un mayor integración genético-molecular, identificando categorías etiológicas basadas en mecanismos y en la interacción genotipo-fenotipo; también debería incluir biomarcadores funcionales y metabólicos más allá del EEG y la RM anatómica, tales como PET-CT, RM funcional y EEG cuantitativo; podría agregar una definición de redes involucradas, superando la sola descripción de un foco epiléptico; incluir una dinámica temporal, que describa la edad de inicio, evolución, remisión y transición entre síndromes, especialmente a medida que aumenta la sobrevida de pacientes con EED genéticas que anteriormente fallecían precozmente; incluir la respuesta terapéutica y pronóstico, considerando en forma individualizada la potencial respuesta a fármacos, cirugía, tratamientos génicos o de neuroestimulación incluso antes de iniciar terapia; incluir la perspectiva funcional y de calidad de vida, incluyendo indicadores de discapacidad y participación social efectiva; y finalmente, debería tener mayor flexibilidad, permitiendo incorporar nuevos síndromes sin la necesidad de una exhaustiva revisión completa cada una cantidad periódica de años.

Para recordar

1. La clasificación establece varios niveles de diagnóstico en epilepsia: crisis epilépticas, tipo de epilepsia y síndrome epilépticos.
2. Las crisis focales se clasifican en crisis con o sin conciencia preservada, con y sin manifestaciones observables, y luego deben describirse en forma cronológica los signos presentados de acuerdo al glosario sugerido por la ILAE.
3. Las crisis generalizadas se clasifican en 3 grupos: ausencias, tónico clónico generalizadas, y otras crisis generalizadas.
4. Las epilepsias se dividen en epilepsias focales, generalizadas, y desconocidas, de acuerdo al tipo de crisis y a los hallazgos en el EEG.
5. Los síndromes epilépticos se clasifican en distintas formas según la edad de presentación y su asociación a encefalopatía epiléptica y del desarrollo.
6. Una nueva clasificación debería integrar mecanismos fisiopatológicos, biomarcadores funcionales y metabólicos, evolución temporal, predicción de respuesta a tratamiento, perspectiva de calidad de vida, y ser más flexible en la incorporación de nuevos cuadros de diagnóstico.

Declaración de potenciales conflictos de interés:

El autor declara no tener conflictos de intereses

Declaración de uso de IA:

No se ha utilizado una herramienta de IA para la elaboración del presente artículo

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. 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 Apr;55(4):475-482. doi: 10.1111/epi.12550.
2. Thurman DJ, Beghi E, Begley CE, Berg AT, Buchhalter JR, Ding D, et al.; ILAE Commission on Epidemiology. Standards for epidemiologic studies and surveillance of epilepsy. *Epilepsia*. 2011 Sep;52 Suppl 7:2-26. doi: 10.1111/j.1528-1167.2011.03121.x.
3. Ngugi AK, Kariuki SM, Bottomley C, Kleinschmidt I, Sander JW, Newton CR. Incidence of epilepsy: a systematic review and meta-analysis. *Neurology*. 2011 Sep 6;77(10):1005-12. doi: 10.1212/WNL.0b013e31822cfc90.
4. Beniczky S, Trinka E, Wirrell E, Specchio N, Cendes F, Helen Cross J. Updating the ILAE seizure classification. *Epilepsia*. 2025 Jun;66(6):1824-1826. doi: 10.1111/epi.18399.
5. Scheffer IE, Berkovic S, Capovilla G, Connolly MB, French J, Guilhoto L, et al. ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 2017 Apr;58(4):512-521. doi: 10.1111/epi.13709.
6. Fisher RS, van Emde Boas W, Blume W, Elger C, Genton P, Lee P, et al. Epileptic seizures and epilepsy: definitions proposed by the International League Against Epilepsy (ILAE) and the International Bureau for Epilepsy (IBE). *Epilepsia*. 2005 Apr;46(4):470-2. doi: 10.1111/j.0013-9580.2005.66104.x.
7. Beniczky S, Trinka E, Wirrell E, Abdulla F, Al Baradie R, Alonso Vanegas M, et al. Updated classification of epileptic seizures: Position paper of the International League Against Epilepsy. *Epilepsia*. 2025 Jun;66(6):1804-1823. doi: 10.1111/epi.18338.
8. Fisher RS, Cross JH, French JA, Higurashi N, Hirsch E, Jansen FE, et al. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 2017 Apr;58(4):522-530. doi: 10.1111/epi.13670.
9. Wirrell E, Tinuper P, Perucca E, Moshé SL. Introduction to the epilepsy syndrome papers. *Epilepsia*. 2022 Jun;63(6):1330-1332. doi: 10.1111/epi.17262.
10. Berg AT, Berkovic SF, Brodie MJ, Buchhalter J, Cross JH, van Emde Boas W, et al. Revised terminology and concepts for organization of seizures and epilepsies: report of the ILAE Commission on Classification and Terminology, 2005-2009. *Epilepsia*. 2010 Apr;51(4):676-85. doi: 10.1111/j.1528-1167.2010.02522.x.
11. Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, Wilmschurst 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 Jun;63(6):1349-1397. doi: 10.1111/epi.17239.
12. Hirsch E, French J, Scheffer IE, Bogacz A, Alsaadi T, Sperling MR, et al. ILAE definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022 Jun;63(6):1475-1499. doi: 10.1111/epi.17236.
13. Sager G, Vatansever Z, Batu U, Çağ Y, Akin Y. Neuropsychiatric comorbidities in genetic/idiopathic generalized epilepsies and their effects on psychosocial outcomes. *Epilepsy Behav*. 2021 Sep 29;124:108339. doi: 10.1016/j.yebeh.2021.108339.



REVISTA MÉDICA CLÍNICA LAS CONDES

<https://www.journals.elsevier.com/revista-medica-clinica-las-condes>

REVISIÓN / REVIEW

Genética en epilepsia: puesta al día

Genetics in epilepsy: an update

Carolina Álvarez, MD^{a,b}✉; Viviana Venegas, MD^{a,c}; Eduardo Pérez^d.

^a Departamento de Neurología Pediátrica, Centro Avanzado de Epilepsia, Clínica Alemana. Santiago, Chile.

^b Neurología. Hospital de Niños Dr. Luis Calvo Mackenna. Santiago, Chile.

^c Unidad de Neurofisiología, Instituto de Neurocirugía Dr. Alfonso Asenjo. Santiago, Chile.

^d Centro de Genética y Genómica Universidad del Desarrollo, Facultad de Medicina, Clínica Alemana. Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 30/09/2025

Aceptado: 04/02/2026

Keywords:

Epilepsy; Genetics; Developmental and Epileptic encephalopathies; Next-Generation Sequencing; Precision Medicine.

Palabras clave:

Epilepsia; Genética; Encefalopatías Epilépticas y del Desarrollo; Secuenciación de Nueva Generación; Medicina de Precisión.

RESUMEN

La epilepsia es un trastorno neurológico frecuente con una alta carga de discapacidad y mortalidad, donde la genética desempeña un rol central en su etiología y manejo. En pediatría, se estima que hasta el 80% de los casos tienen origen genético, desde variantes comunes que modulan riesgo en epilepsias generalizadas hasta variantes raras altamente penetrantes que causan encefalopatías epilépticas y del desarrollo (DEE en inglés). La secuenciación masiva y el análisis bioinformático han permitido identificar más de 900 genes implicados, facilitando diagnósticos etiológicos, consejería genética y acceso a terapias de precisión. Herramientas como paneles, exoma, genoma y estrategias híbridas (BGE) ofrecen diferentes rendimientos y costos, mientras que técnicas emergentes (*long-read*, RNA-seq, BGE) amplían la resolución diagnóstica. El reconocimiento de mecanismos funcionales (ganancia o pérdida de función) permite orientar terapias específicas y evitar fármacos agravantes, mejorando pronóstico y calidad de vida. Esta revisión aborda la arquitectura genética de la epilepsia, sus implicancias clínicas y los desafíos de implementar medicina genómica en contextos latinoamericanos.

ABSTRACT

Epilepsy is a common neurological disorder with high disability and mortality, in which genetics plays a central role in etiology and management. In pediatric patients, up to 80% of cases are estimated to have a genetic origin, ranging from common variants conferring risk in generalized epilepsies to rare, highly penetrant variants causing developmental and epileptic encephalopathies (DEE). Advances in next-generation sequencing and bioinformatics have identified over 900 genes, enabling etiological diagnoses, genetic counseling, and access to precision therapies. Genetic testing strategies—including panels, whole-exome sequencing, whole-genome sequencing, and blended genome-exome approaches—differ in yield and cost, while emerging methods (*long-read* sequencing, RNA-seq, BGE) enhance diagnostic resolution. Understanding functional mechanisms (gain or loss of function) informs therapeutic decisions and prevents the use of aggravating drugs, improving prognosis and quality of life. This review discusses the layered genetic architecture of epilepsy, its clinical implications, and the challenges of implementing genomic medicine in Latin American settings.

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: calvarezd@alemana.cl

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.02.002>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



INTRODUCCIÓN

La epilepsia es uno de los trastornos neurológicos crónicos más comunes en el mundo, afecta aproximadamente a 50 millones de personas¹. En Chile, se estima que hay cerca de 300 000 personas con epilepsia, con una incidencia de 114/100 000 y una prevalencia de 17/1 000². Se estima que el 70-80% de los casos de epilepsia en pediatría tendrían una causa genética, mientras que el 20-30% restante se debe a causas adquiridas^{3,4}. Cuando nos referimos a etiología “genética”, la epilepsia es expresión o consecuencia directa de una variante genética patogénica, conocida o presunta, y donde las crisis son uno de los principales síntomas de esta condición³. Las epilepsias con etiología genética son muy diversas y su conocimiento aún está en desarrollo. Las encefalopatías epilépticas y del desarrollo (*Developmental and Epileptic Encephalopathies - DEE*) son formas graves de epilepsia caracterizadas por crisis epilépticas refractarias al tratamiento y retraso o regresión en el desarrollo⁵. Incluyen múltiples formas de epilepsias refractarias a tratamiento y habitualmente se asocian a otras comorbilidades como trastorno del espectro autista y discapacidad intelectual. Cabe destacar que, en este caso, como en otras epilepsias asociadas a variantes genéticas patogénicas, la mayoría de los genes presentan gran heterogeneidad fenotípica y, a la vez, la mayoría de los síndromes epilépticos presentan heterogeneidad genética⁶.

La identificación de una etiología genética es clave no solo para comprender la historia natural y guiar el tratamiento, sino también para acortar la “odisea diagnóstica” y abrir acceso a terapias de precisión y redes de apoyo. El diagnóstico genético, entendido como la identificación de una mutación responsable de la enfermedad (variante patogénica), resulta en muchos casos fundamental, ya que además de identificar la causa de la enfermedad, posee múltiples beneficios, entre los que destacan: i) orientar de manera temprana sobre la historia natural; ii) guiar el tratamiento^{7,8}; iii) terminar con la angustiada “odisea diagnóstica” que viven pacientes y familias⁹; iv) acceder a redes de apoyo de miembros afectados alrededor del mundo y; v) potencialmente, participar en ensayos clínicos. El diagnóstico genético contribuye además a la agregación y estudio sistemático de grupos de pacientes, que individualmente son difíciles de caracterizar.

En esta revisión abordaremos las epilepsias asociadas a alteraciones cromosómicas, genética de las malformaciones cerebrales, enfrentamiento clínico de las DEE de inicio antes de los primeros seis meses de vida que constituyen los fenotipos clínicos más graves en epilepsia genética, exámenes genéticos disponibles y medicina de precisión.

EPILEPSIAS GENÉTICAS

En su dimensión genética, la epilepsia integra múltiples niveles de variación causal: variantes puntuales o de nucleótido simple (*Single*

Nucleotide Variants, SNV), inserciones y deleciones pequeñas, variantes de número de copias (*Copy Number Variants*, CNV), eventos *de novo* y mosaicismo somático, cada uno con pesos diferenciales en diversas formas de epilepsia. En términos operativos, “variación común de pequeño efecto” otorga riesgo en epilepsias comunes, en particular para las epilepsias genéticas generalizadas (*Genetic Generalized Epilepsy*, GGE), mientras que “variación rara de alto efecto” suele ser patogénica (causal) en DEE¹⁰⁻¹³.

Estudios de casos y controles de asociación de genoma completo (*Genome Wide Association Studies*, GWAS) y que comparan cientos de miles de variantes genéticas comunes en la población, han identificado 26 *loci* y 29 genes asociados a epilepsia¹⁴ en poblaciones europeas. Dichas asociaciones no son causales y más bien apoyan un trasfondo de riesgo poligénico (suma de muchas variantes comunes de pequeño efecto) que contribuye a la presentación de epilepsias. Este riesgo poligénico también podría modular la expresividad clínica (penetrancia, severidad, edad de inicio) observada en familias con mutaciones monogénicas¹⁵. Sin embargo, persisten limitaciones por la escasez de datos de variación común en poblaciones latinoamericanas, lo que reduce la replicación y la generalización de estos hallazgos¹⁶. Las DEE, en cambio, concentran variantes raras con gran efecto y penetrancia. Recursos recientes como Genes4Epilepsy han sistematizado más de 900 genes, en su mayoría asociados a DEE^{6,17}, que convergen en mecanismos comunes como canalopatías, sinaptopatías, disfunción mTOR y alteraciones epigenéticas. Dependiendo de la variante genética causal y el domino biológico donde el gen ejerce un rol, dos efectos funcionales pueden ser distinguidos: ganancia de función (*Gain of Function*, GoF) y pérdida de función (*Loss of Function*, LoF). Las variantes patogénicas suelen clasificarse según su efecto funcional: aquellas que aumentan la actividad de la proteína (GoF) o las que la reducen (LoF). Esta distinción es clínicamente relevante, pues orienta terapias específicas y evita el uso de fármacos que pueden agravar el fenotipo¹⁸. La genética es central en el manejo clínico porque establece causalidad, acorta la odisea diagnóstica⁹ y permite elegir tratamientos más adecuados, evitando fármacos agravantes¹⁸ y abriendo la puerta a terapias de precisión.

EPILEPSIA Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

Más de 400 anomalías cromosómicas, tanto numéricas (como monosomías y trisomías) como estructurales (deleciones, duplicaciones, inversiones, translocaciones o cromosomas en anillo), se han asociado a diversos síndromes epilépticos, algunos de los cuales presentan patrones clínicos y electroencefalográficos característicos^{19,20}. En la práctica, las anomalías cromosómicas se detectan con cariotipo o microarreglos (CGH o SNP). Entre los síndromes mejor descritos se incluyen la monosomía 1p36, el síndrome de Wolf-Hirschhorn (deleción 4p), el cromosoma 20

en anillo (que puede cursar con estatus epiléptico no convulsivo recurrente y episodios prolongados de alteración fluctuante del estado mental, en pacientes con desarrollo normal y neuroimagen estructural normal, pero con hallazgos en el electroencefalograma (EEG) característicos, con descargas interictales de predominio frontal o bifrontal), el síndrome de Miller-Dieker (deleción 17p), el síndrome 18q- y el síndrome de Down (trisomía 21). Existen otras anomalías por desequilibrio cromosómico que, si bien se asocian frecuentemente a epilepsia, no presentan patrones específicos de crisis, como el síndrome 14q-, el síndrome de Klinefelter (47, XXY) y el síndrome del cromosoma X frágil²¹⁻²³.

EPILEPSIAS ASOCIADAS A MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL DE ETIOLOGÍA GENÉTICA

Las malformaciones del desarrollo cortical (MDC), corresponden a un grupo heterogéneo de anomalías cerebrales congénitas que afectan específicamente el desarrollo de la corteza cerebral^{24,25}. La mayoría tienen origen genético y se asocian a epilepsia, discapacidad intelectual y otros trastornos del neurodesarrollo^{26,27}. Clínicamente se clasifican según la etapa del neurodesarrollo en la que se originan: proliferación, migración u organización cortical.

Ejemplos representativos incluyen:

- Proliferación: microcefalia ligada a genes del ciclo celular (*MCPH1*, *ASPM*) o megalencefalia asociada a mTOR (*PIK3CA*, *AKT3*).
- Migración: lisencefalia por mutaciones en *LIS1/DCX* o heterotopías nodulares vinculadas a la proteína filamina A (*FLNA*).
- Organización: displasia cortical focal asociada a variantes en *MTOR/TSC1-TSC2*.

En suma, las MDC representan un modelo paradigmático de epilepsia genética, donde la integración de neuroimagen y genética permite precisar diagnóstico, pronóstico y consejería familiar²⁴.

Las guías de ILAE recomiendan realizar estudio genético en pacientes con malformaciones del desarrollo cortical, integrándolo al diagnóstico junto con neuroimagen e histopatología, ya que permite mejorar la definición etiológica, orientar el manejo clínico y el asesoramiento genético, especialmente en casos con antecedentes familiares, fenotipos atípicos o candidatos a cirugía²⁸.

EPILEPSIAS MONOGENICAS

Las epilepsias monogénicas (EM) son causadas por variantes patogénicas de un solo gen, cuya fisiopatología se relaciona con mecanismos específicos que promueven la epileptogénesis a través de alteraciones en la migración neuronal, la excitabilidad y la función sináptica (tabla 1).

Estas epilepsias han sido identificadas en más del 50% de los pacientes con DEE, y hoy se conocen más de 900 genes implicados en epilepsia genética^{6,29,30}. Pueden manifestarse desde el período neonatal en adelante y configurar síndromes epilépticos autolimitados o encefalopatías epilépticas graves. Existe amplia heterogeneidad genética y fenotípica: un mismo síndrome puede deberse a distintos genes y un mismo gen puede originar varios síndromes (tabla 2).

Las formas más severas corresponden a las asociadas a DEE, caracterizadas por epilepsia refractaria y comorbilidades neurológicas y sistémicas. El diagnóstico y tratamiento oportunos son esencia-

Tabla 1. Mecanismos patogénicos de las epilepsias monogénicas

Categoría	Genes representativos
Canalopatías, receptores y transportadores	<i>SCN1A</i> , <i>SCN2A</i> , <i>SCN8A</i> , <i>KCNQ2</i> , <i>GABRA1</i> , <i>GABRB2</i> , <i>GABRB3</i> , <i>SLC6A1</i> , <i>GRIN2A</i> , <i>GRIN2B</i> , <i>KCNT1</i>
Proteínas sinápticas (sinaptopatías)	<i>STXBP1</i> , <i>SYNGAP1</i> , <i>CNTNAP2</i> , <i>STX1B</i>
Proteínas asociadas a vesículas sinápticas	<i>DMN</i> , <i>TBC1D24</i>
Moléculas de adhesión celular	<i>PCDH19</i> , <i>CNTN2</i> , <i>SPTAN1</i>
Moduladores enzimáticos	<i>TBC1D24</i> , <i>DOCK7</i>
Proteínas asociadas a regulación de señales celulares	<i>MTOR</i> , <i>DEPDC5</i> , <i>NPLR3</i> , <i>NPLR2</i> , <i>TSC1</i> , <i>TSC2</i> , <i>GNAO1</i>
Proteínas asociadas a regulación epigenética	<i>MECP2</i> , <i>ARX</i> , <i>PURA</i> , <i>CHD2</i> , <i>SETD1B</i> , <i>CDKL5</i> , <i>FOXG1</i>
Proteínas asociadas a metabolismo celular, biosíntesis y degradación	<i>ALDH7A1</i> , <i>CAD</i> , <i>CLN6</i> , <i>PNPO</i> , <i>PLPBP</i> , <i>SLC2A1</i>

Tabla 2. Ejemplos de heterogeneidad genotípica y fenotípica en epilepsias monogénicas

Tipo de heterogeneidad	Ejemplo	Detalle
Genotípica (un mismo síndrome causado por diferentes genes)	Epilepsia neonatal/infantil temprana	Puede ser causada por variantes en <i>KCNQ2</i> , <i>KCNQ3</i> o <i>SCN2A</i> .
	Esclerosis tuberosa	Producida por variantes en <i>TSC1</i> o <i>TSC2</i> .
	Síndrome de epilepsia mioclónica progresiva	Asociado a distintos genes, como <i>EPM2A</i> , <i>NHLRC1</i> , <i>KCTD7</i> .
Fenotípica (un mismo gen asociado a múltiples síndromes)	<i>SCN2A</i>	Puede causar epilepsia neonatal benigna, encefalopatía epiléptica infantil, autismo y discapacidad intelectual sin epilepsia.
	<i>STXBP1</i>	Asociado a epilepsia mioclónica temprana, encefalopatía epiléptica infantil y trastornos motores severos.
	<i>DEPDC5</i>	Relacionado con epilepsias focales familiares, epilepsias focales esporádicas y riesgo aumentado de SUDEP.

Abreviaturas: SUDEP: Sudden Unexpected Death in Epilepsy (muerte súbita inesperada en epilepsia)

les; un ejemplo es evitar bloqueadores de sodio en *SCN1A* (síndrome de Dravet). El diagnóstico clínico y genético precoz permite acortar la odisea diagnóstica, seleccionar fármacos adecuados (p. ej., bloqueadores de sodio en *KCNQ2*, *SCN2A*, *SCN8A*), orientar el manejo de comorbilidades de acuerdo con trayectorias fenotípicas conocidas (p. ej., *CDKL5*), ofrecer consejo genético, facilitar el acceso a redes de apoyo y abrir la posibilidad de participar en terapias innovadoras. Las EM también muestran variación fenotípica dependiente del efecto funcional de la variante (ganancia o pérdida de función), lo que puede determinar la respuesta terapéutica (tabla 3).

El tratamiento eficaz de la encefalopatía, cuando es posible, abre ventanas de oportunidad para el neurodesarrollo y la neuroplasticidad, mejorando el pronóstico en algunos casos, como en el manejo preventivo de la esclerosis tuberosa. Algunas variantes, como en *SCN1A* o *DEPDC5*, confieren mayor riesgo de SUDEP (*Sudden Unexpected Death in Epilepsy*), lo que hace necesario implementar medidas preventivas específicas. En esta revisión actualizada nos referiremos a las encefalopatías epilépticas y del desarrollo de inicio temprano (<3 meses) y a las etiologías monogénicas más frecuentes.

ENCEFALOPATÍAS EPILEPTICAS INFANTIL TEMPRANA EN PERIODO DE RECIÉN NACIDO

Las encefalopatías epilépticas de inicio temprano se presentan en los primeros meses de vida, a menudo desde el período neonatal, con crisis frecuentes y refractarias, retraso global del desa-

rollo y mal pronóstico. Entre los síndromes más representativos se incluyen la epilepsia neonatal/infantil temprana, el Síndrome de Ohtahara y la epilepsia mioclónica temprana (tabla 4). El síndrome de Ohtahara se caracteriza por crisis tónicas precoces con patrón de estallido supresión en EEG; la epilepsia mioclónica temprana comparte este patrón, pero con peor pronóstico; y la epilepsia neonatal/infantil temprana, vinculada a *KCNQ2*, *KCNQ3* y *SCN2A*, cursa con crisis focales o tónicas desde los primeros días de vida^{32,33}. Además, otros genes como *STXBP1*, *ARX*, *CDKL5* o *SLC25A22* están implicados, reflejando la alta heterogeneidad genética y fenotípica de este grupo.

Encefalopatía epiléptica y del desarrollo por *KCNQ2*. La encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada a *KCNQ2* se presenta en el período neonatal con crisis focales tónicas de inicio precoz. El espectro clínico va desde formas benignas autolimitadas hasta encefalopatías graves con discapacidad intelectual y motora. El efecto funcional de la variante (pérdida o ganancia de función) influye tanto en el fenotipo como en la respuesta terapéutica a bloqueadores de sodio (tabla 5). La mayoría de las variantes son *de novo* y afectan regiones críticas del canal de potasio. El tratamiento puede incluir bloqueadores de sodio, aunque la refractariedad es común en las formas graves; se han reportado respuestas favorables a retigabina, actualmente en desuso por sus efectos adversos^{6,34}.

Encefalopatía epilépticas y del desarrollo asociada a *SCN2A*. La DEE asociada a *SCN2A* abarca un amplio espectro clínico. Las formas más graves debutan en el período neonatal o en los primeros

Tabla 3. Importancia de la funcionalidad de la variante en el manejo terapéutico en canalopatías de sodio.

Gen	Contexto clínico	Mecanismo funcional	Respuesta terapéutica
SCN1A	Crisis de inicio neonatal (DEE precoz), crisis afebriles y movimientos anormales	GoF	Respuesta positiva a bloqueadores de sodio
	Crisis febriles prolongadas	LoF	Respuesta negativa a bloqueadores de sodio
SCN2A	<3 meses, DEE de inicio precoz	GoF	Respuesta positiva a bloqueadores de sodio
	>3 meses, epilepsia o TEA	LoF	Respuesta negativa a bloqueadores de sodio
SCN8A	Epilepsias autolimitadas o DEE de inicio precoz	GoF	Respuesta positiva a altas dosis de bloqueadores de sodio. Respuesta negativa a levetiracetam ³¹
	Epilepsia del lactante con/ sin discapacidad cognitiva y autismo; epilepsias autolimitadas generalizadas	LoF	Buena respuesta a ácido valproico, lamotrigina, etosuximida

Abreviaturas: DEE: Encefalopatías epilépticas y del desarrollo; GoF: *Gain of function*; LoF: *Loss of function*; TEA: Trastorno del espectro autista.

Tabla 4. Síndromes epilépticos de inicio temprano asociados a encefalopatías epilépticas y del desarrollo.

Entidad clínica	Características principales	Genes asociados / etiología
Encefalopatías epilépticas del recién nacido (Síndrome de Ohtahara y encefalopatía mioclónica temprana)	• Enfermedades graves asociadas a encefalopatía. • Electroencefalograma con patrón de estallido-supresión. • Refractariedad a medicamentos anticonvulsivos habituales (MAC). • Pronóstico grave: hasta 50% mortalidad a los 2 años (según etiología).	Etiologías estructurales, metabólicas y genéticas.
Síndrome de Ohtahara	• Predominio de crisis tónicas. • Frecuentemente asociación con etiologías estructurales.	STXBP1, KCNQ2, SCN2A (Más del 50% de los casos).
Encefalopatía mioclónica temprana	• Predominio de crisis mioclónicas. • Etiología principalmente metabólica. • Más del 30% de las etiologías son genéticas.	PIGA, SETBP1, SIK1, SLC25A22.

Tabla 5. Mecanismo funcional, fenotipos clínicos asociados, respuesta terapéutica y claves de sospecha

Mecanismo funcional	Fenotipos clínicos asociados	Respuesta terapéutica	Claves clínicas de sospecha
LoF (<i>Loss of Function</i>) (Pérdida de función)	• Convulsiones neonatales familiares benignas (BFNE). • Síndrome de Ohtahara. • Epilepsia focal migratoria de la infancia. • Espasmos infantiles.	>50% responden a bloqueadores de canales de sodio.	• Crisis epilépticas refractarias en los primeros días de vida. • Crisis tónicas, a menudo asimétricas, con síntomas oculares y autonómicos. • Crisis secuenciales: fase tónica seguida de mioclónica o clónica. • Resonancia normal.
GoF (<i>Gain of Function</i>) (Ganancia de función)	• Encefalopatías con fenotipos clínicos variables.	No responden a bloqueadores de canales de sodio.	• La mayoría sin crisis en el periodo neonatal. • Patrones respiratorios irregulares. • Mioclonías no epilépticas o eventos de sobresalto. • Evolución eventual hacia espasmos infantiles.

meses de vida, con crisis focales o tónicas, refractariedad y retraso global del desarrollo. Cuando el inicio ocurre después de los tres meses, predominan epilepsias focales o generalizadas más leves y, en algunos casos, autismo o discapacidad intelectual sin crisis. El efecto funcional de la variante determina en gran medida el fenotipo: las variantes de ganancia de función se asocian a epilepsia neonatal grave, mientras que las de pérdida de función se relacionan con epilepsias de inicio más tardío, trastorno del espectro autista (TEA) o discapacidad intelectual. Desde el punto de vista terapéutico, los casos con GoF suelen responder a bloqueadores de sodio, mientras que los LoF no muestran beneficio y requieren esquemas alternativos^{35,36}.

Encefalopatías epiléptica y del desarrollo por *CDKL5*. El gen *CDKL5*, localizado en Xp22 y con herencia ligada al X, codifica una proteína nuclear cuya pérdida de función causa el desorden por deficiencia de *CDKL5* (CDD), caracterizado por alteraciones en la morfogénesis cerebral y conexiones dendríticas aberrantes. Este trastorno explica entre 10-20% de las pacientes femeninas con DEE antes de los 6 meses y hasta 30% de los casos con espasmos precoces (<4 meses)³⁷. El inicio típico ocurre hacia las 6 semanas, con crisis polimorfas y secuencias características de crisis focales seguidas de espasmos, clonías y mioclonías distales. El fenotipo clínico incluye retraso severo del desarrollo, microcefalia adquirida, hipotonía central, síntomas gastrointestinales, escoliosis, alteraciones autonómicas y trastornos del sueño. Muchos pacientes presentan un cuadro Rett-like, con pobre contacto visual, estereotipias manuales y apraxia manual³⁸. La trayectoria natural muestra remisión parcial de crisis (~50%), sedestación en 75% de los casos, marcha independiente en 25-30%, lenguaje verbal mínimo en 10% y alta discapacidad persistente³⁹. La epilepsia es típicamente refractaria. Ganaxolona, neuroesteroide aprobado por la FDA, ha mostrado eficacia en el control de crisis motoras; la fenfluramina y la dieta cetogénica ofrecen beneficios parciales. Los estudios de terapia génica en modelos preclínicos son prometedores⁴⁰. Se recomienda evitar politerapia prolongada debido a su baja efectividad y riesgos asociados. Dado que el fenotipo y la trayectoria natural son relativamente homogéneos, el manejo integral de comorbilidades resulta esencial en la atención de estos pacientes.

Encefalopatía epiléptica y del desarrollo síndrome de Dravet. El síndrome de Dravet (SD) es la encefalopatía epiléptica más frecuente del lactante y se asocia en el 90% de los casos a variantes patogénicas en *SCN1A*, mayoritariamente de pérdida de función del canal Nav1.1 (subunidad alfa del canal de sodio voltaje-dependiente). El cuadro clásico inicia antes del año con estado epiléptico febril o crisis febriles y afebriles prolongadas, habitualmente hemiclónicas (35%) o tónico-clónicas (52%)⁴¹, y con la progresión aparecen crisis mioclónicas, focales y ausencias atípicas. La epilepsia es refractaria y suele acompañarse de regresión psicomotora tras crisis prolongadas. El EEG es normal en los primeros dos años y luego multifocal. El 10% de los casos se atribuye a otros genes como *CHD2*, *HCN1*, *GABRA1*, *GABRB3*, *GABRG2*, *KCNA2*, *SCN1B*, *SCN2A*, *SCN8A*, *SCN9A*, *STXBP1* o *PCDH19*⁴².

El diagnóstico precoz es fundamental, pues los bloqueadores de sodio deben evitarse al empeorar el fenotipo. El predictor clínico más importante es la primera crisis afebril antes de los 24 meses (VPP 96%), y los predictores genéticos más relevantes son variantes truncantes o que afectan el *splicing*⁴³. El uso prolongado de fármacos agravantes antes de los 5 años se asocia a un peor pronóstico cognitivo. La historia natural incluye desarrollo normal hasta el año, seguido de retraso motor y de lenguaje, ataxia progresiva, signos piramidales, parkinsonismo y discapacidad intelectual universal. El riesgo de SUDEP es alto, con mortalidad cercana al 17% hacia los 20 años⁴⁴.

Las terapias con MAC de primera línea históricamente recomendadas, tanto en consensos europeos como americanos, son ácido valproico y clobazam⁴⁵, sin embargo, actualmente ese paradigma se ha ido ampliando con terapias que han demostrado eficacia en el control de crisis como estiripentol, fenfluramina y cannabidiol^{46,47}.

La fenfluramina ha demostrado beneficios conductuales y cognitivos⁴⁸. Se investigan nuevos compuestos con mecanismo serotoninérgico (bexicaserin, clemizole)⁴⁰. Finalmente, mientras que las variantes *SCN1A* de pérdida de función definen el SD clásico, las variantes de ganancia de función se asocian a fenotipos distintos de DEE y pueden responder a bloqueadores de sodio.

Tabla 6. Fenotipos asociados a variante *SCN1A* por GoF

Neonatal	DEE de inicio neonatal asociado a trastornos del movimiento y artrogriposis (NDEEMA).
Infantil precoz (<3 meses)	DEE con trastornos del movimiento asociada a crisis tónicas breves no precipitadas por fiebre.
Infantil tardío (>3 meses)	DEE.

Abreviaturas: DEE: Encefalopatías epilépticas y del desarrollo; GoF: *Gain of function*.

EPILEPSIA POR *PCDH19*

La epilepsia asociada a variantes en *PCDH19*, gen localizado en Xq22.1-3, afecta principalmente a mujeres y se caracteriza por epilepsia focal refractaria de inicio en la lactancia. Presenta un patrón de herencia único por interferencia celular ligada al X: las madres portadoras pueden ser clínicas o subclínicas y transmiten la variante al 50% de sus hijas, mientras que los padres portadores asintomáticos la transmiten al 100% de sus hijas. Los varones hemicigotos no presentan epilepsia, aunque se han descrito rasgos conductuales específicos. Alrededor del 70% de los casos son de *novo*⁴⁹.

El inicio ocurre entre los 6 y 36 meses, a menudo tras fiebre o infecciones, con crisis focales o generalizadas, frecuentes, en *clusters* o prolongadas. Algunas presentan una secuencia característica en mioclonia seguida de fascie de miedo con mirada fija, discreta hipertonia, temblores, sutiles clonias seguidas de post ictal⁵⁰. El desarrollo psicomotor puede ser normal, retrasado desde el nacimiento o deteriorarse tras el inicio de las crisis. Hasta 75% de las pacientes desarrolla discapacidad intelectual y 60% rasgos autistas, junto con trastornos conductuales, trastorno de déficit atencional, ansiedad y trastornos obsesivos compulsivos (TOC), además de alteraciones del sueño, tono, lenguaje, integración sensorial, retraso dental y disfunción autonómica^{51,52}.

En cuanto al manejo de las crisis epilépticas, buenos resultados se han obtenido con la utilización de pulsos de corticoides en periodos de inicio de *cluster* de crisis como terapia sintomática aguda junto con evitar en lo posible gatillantes (fiebre y cuadros infecciosos).

La mayoría de la series clínicas muestran eficacia variable frente a MAC con frecuente utilización de politerapia farmacológica (levetiracetam, ácido valproico, carbamazepina, lamotrigina, topiramato), mejores resultados se han observado con el uso de levetiracetam, clobazam y bromuro de potasio, estos dos últimos han mostrado reducción de hasta un 50% de las crisis en algunas series^{53,54}. Terapias en investigación como ganaxolona y perampanel han mostrado resultados promisorios⁵⁵. Se sugiere evitar la politerapia crónica y ajustar el tratamiento según los periodos libres de crisis. La evolución natural muestra disminución progresiva de la refractariedad con la edad, con cese de crisis entre los 2 y 35 años, más frecuente después de los 20. Hasta un 20% de los adultos desarrolla psicosis o esquizofrenia⁵⁶.

ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO POR GLUT1

El síndrome de deficiencia de Glut1, causado por variantes en *SLC2A1*, afecta el transportador de glucosa tipo 1 de la barrera hematoencefálica y reduce la disponibilidad de glucosa en el

líquido cefalorraquídeo (LCR). Se hereda en forma autosómica dominante; cerca del 90% de los casos son mutaciones *de novo* y alrededor del 10% son variantes heredadas, a veces por mosaïcismo parental.

En lactantes y preescolares (1-6 meses) predominan crisis epilépticas farmacorresistentes, movimientos paroxísticos de ojos y cabeza, microcefalia adquirida y retraso del desarrollo. Posteriormente, los pacientes desarrollan trastornos complejos del movimiento, episodios extrapiramidales (coreoatetosis, distonía, ataxia), hemiplejía alternante, migrañas, vómitos cíclicos y alteraciones del sueño o conducta, junto con autismo y discapacidad intelectual de grado variable⁵⁷. En la infancia y adolescencia los síntomas suelen fluctuar con el ayuno, la actividad física, infecciones o estrés. Las crisis tienden a disminuir en la adolescencia, mientras que los trastornos motores persisten⁵⁸. En diagnósticos realizados en la niñez tardía o en la adultez predominan los trastornos paroxísticos del movimiento, alteraciones del habla, TDAH y discapacidad intelectual, con examen neurológico intercrisis normal. Las crisis epilépticas típicas incluyen tónico-clónicas bilaterales, ausencias típicas y atípicas de inicio temprano (<4 años), crisis mioclónico-astáticas y predominio matinal o preprandial. El diagnóstico se realiza con medición de la concentración de glucosa en el LCR, la cual debe ser menor a 50 mg/dl, en concomitancia con glicemia (debe tomarse tras un ayuno de cuatro horas y justo antes de realizar la punción lumbar), relación de glucosa LCR/sangre menor a 0,45, y niveles de ácido láctico en LCR normales o disminuidos y se confirma con el resultado del estudio genético⁵⁹. La dieta cetogénica constituye la terapia de precisión, con libertad de crisis en hasta 78% de los pacientes y mejores resultados cuando se inicia precozmente, favoreciendo el desarrollo neurológico y el control sostenido de las crisis^{60,61}.

TIPOS DE EXÁMENES GENÉTICOS

En la práctica clínica, los exámenes genéticos en epilepsia se organizan en una ruta dirigida que parte del fenotipo y del síndrome electro clínico (ILAE) y culmina en la identificación (o descarte) de una etiología molecular accionable; por ello, una caracterización clínica y electroencefalográfica rigurosa es el primer paso⁶²⁻⁶⁴. Existen múltiples exámenes genéticos y en términos técnicos, las alternativas genómicas se distribuyen principalmente en:

– **Paneles:** el panel NGS ofrece buena cobertura de genes “consolidados”, menor tasa de hallazgos incidentales y costos moderados; su principal desventaja es el sesgo de selección (no examina genes fuera de la lista) y la obsolescencia rápida del contenido: comparaciones sistemáticas muestran alta heterogeneidad entre paneles clínicos (rango 150-500 genes) y una intersección de apenas 15,5% (111 genes) entre cuatro proveedores, con discre-

pancias en curación diagnóstica (PanelApp/ClinGen), lo que puede explicar discordancias de diagnóstico entre laboratorios^{17,65}. En epilepsia y trastornos del neurodesarrollo se observa una tasa diagnóstica del 15-22%^{65,66}. Técnicas actuales de NGS acopladas a algoritmos de identificación de CNV permiten también detectar delecciones/duplicaciones exónicas en los genes estudiados (panel o exoma), sin requerir sistemáticamente de amplificación de sondas dependiente de ligación múltiple (MLPA) adicional, que se reserva más bien como técnica de confirmación o para genes/kits específicos⁶⁷.

– **Exoma:** el exoma examina la porción codificante que contiene todos los genes (~18 000) del genoma humano y constituye el 1% del ADN total. Se estima que el 85% de las causas monogénicas se encuentran dentro del exoma. El exoma amplía el espectro de descubrimiento, captura variantes raras causales en DEE y permite reanálisis conforme emergen nuevos genes; limita en variantes no codificantes, repetidos, reordenamientos complejos y mosaicismo de baja fracción alélica. Hoy en día constituye el examen con mayor costo eficiencia. En epilepsia y trastornos del neurodesarrollo se observa una tasa diagnóstica del 36-45%^{65,66}.

– **Genoma:** el genoma realiza una lectura total de todo el ADN germinal contenido en nuestras células. Tal como en el exoma, la metodología estándar hoy en día se basa en secuenciación de lectura corta. El genoma mejora la detección de CNV y variantes estructurales (incluida señal no codificante y regiones GC-extremas), con mayor costo y complejidad interpretativa; en DEE con sospecha de mecanismo estructural, el rendimiento adicional puede justificar su uso inicial o como segundo escalón⁶. Dada la cantidad de ADN leído, su costo es considerablemente más alto y el incremento en eficiencia en el diagnóstico de enfermedades raras puede llegar a aumentar en un 8 % comparado con el exoma⁶⁸.

– **Exámenes genéticos complementarios:** en casos no resueltos, pruebas complementarias pueden cerrar diagnósticos: (a) metilomas (perfiles de metilación) distinguen síndromes con perfiles epigenómicos y orientan la búsqueda en genes emergentes; (b) microarreglos enfocados en CNV permiten la detección de delecciones/duplicaciones submicroscópicas; (c) *RNA-seq* ayuda a priorizar variantes de splicing o efectos reguladores que aumenten o disminuyan la expresión de un gen sin que posea una variante deletérea⁶; (d) secuenciación por lectura larga o *long read sequencing* permite resolver repeticiones completas y puntos de ruptura complejos, resolviendo los límites de CNVs, inversiones, inserciones de elementos móviles, expansiones de repeticiones y *loci* de *snRNA* en un único ensayo. Dichas complejidades resultan difíciles de distinguir en aproximaciones estándar de *short-read* (exoma o genoma). Se ha demostrado que su implementación aumenta la resolución diagnóstica en al menos 16% más que el

exoma, sin embargo, su altísimo costo limita su implementación clínica⁶⁹. Finalmente también está el BGE o *Blended Genome-Exome*, que combina exoma profundo con genoma superficial, útil en investigación y en poblaciones mestizas donde interesa integrar variación común y rara⁷⁰.

¿Cómo elegir?

La elección depende de edad de inicio, comorbilidades, sospecha sindrómica, urgencia terapéutica y disponibilidad local, privilegiando tríos (probandos + padres) cuando se sospechan variantes *de novo* o penetrancia reducida en familias. La selección de la prueba no es solo técnica sino contextual: en Chile y la región, la prevalencia e incidencia elevadas, junto con acceso limitado a test genéticos, baja o nula cobertura previsional y la falta de interpretación especializada, demandan estrategias escalonadas costo-efectivas, acuerdos con laboratorios y estructuras de reanálisis y consejería genética⁷¹. Finalmente, cabe destacar que el diagnóstico molecular es ya un criterio de elegibilidad para terapias en desarrollo (p. ej., oligonucleótidos antisentido (ASO) en síndromes monogénicos, y terapias génicas con vectores para epilepsia focal refractaria), por lo que la precisión del diagnóstico (incluida la detección de mosaicismo) condiciona la medicina de precisión y el acceso a ensayos^{72,73}. En suma, paneles (rápidos, curados y accesible), exoma (amplio y reevaluado y eficiente), genoma (estructural, regulatorio y costo), BGE (integración rara + común), y pruebas complementarias componen un arsenal cuyo valor clínico depende de la adecuación al fenotipo, del formato familiar (tríos), de la capacidad interpretativa y del contexto local; elegir bien no solo aumenta el diagnóstico, sino que convierte al informe genético en una herramienta terapéutica y de planificación longitudinal.

INTERPRETACIÓN DE VARIANTES Y BIOINFORMÁTICA

El resultado de un examen genético debe ser interpretado. Dependiendo del método decenas a cientos de miles de variantes genéticas pueden ser detectadas. Sin embargo, distinguir la variante causal dentro de la gran carga de variación genética normal es un desafío. Para ello, se utilizan criterios estandarizados (ACMG/AMP), que clasifican las variantes en benignas, probablemente benignas, de significado incierto (VUS), probablemente patogénicas o patogénicas⁷⁴. El análisis bioinformático resulta clave, pues permite filtrar decenas de miles de variantes considerando calidad técnica, frecuencia poblacional, efecto funcional y herencia familiar, hasta reducirlas a un conjunto más manejable que debe ser evaluado en conjunto por bioinformáticos y clínicos. Aun así, cerca de la mitad de las variantes identificadas se catalogan como VUS, lo que limita su aplicabilidad inmediata^{75,76}. Por ello, la interpretación de variantes se ha consolidado como un campo central de investigación y práctica clínica, donde convergen genética, bioinformática y juicio clínico.

MEDICINA DE PRECISIÓN

Aproximadamente el 30% de los pacientes con epilepsia son farmacoresistentes a MAC, lo que implica baja calidad de vida, mayor riesgo de comorbilidades y SUDEP. Los MAC son sintomáticos y no actúan en mecanismos fisiopatológicos específicos. La etiología genética abre la posibilidad de medicina de precisión, con impacto potencial en al menos un cuarto de los pacientes. Estudios en lactantes han identificado hasta 40% de variantes causales, con implicación terapéutica inmediata en más de la mitad⁷⁷.

Un diagnóstico clínico y genético precoz permite orientar terapias más efectivas y evitar fármacos contraindicados, además de implementar medidas frente a gatillantes específicos⁷⁸. La medicina de precisión incluye desde el uso dirigido de MAC (cannabidiol, fenfluramina, estiripentol en Dravet), hasta terapias de vía (everolimus en TSC), terapias de RNA (ASO) y reemplazo o edición génica (tabla 7). Los ensayos actuales abarcan genes como *SCN1A*, *SCN2A*, *SCN8A*, *SYNGAP1*, *MECP2*, *CDKL5* y *UBE3A* (síndrome de Angelman)^{79,80}. A pesar de resultados promisorios^{8,81-83}, persisten limitaciones: alcanzar suficiente transducción neuronal, controlar la expresión sin toxicidad, la necesidad de administraciones repetidas en ASO, así como los altos costos y problemas de equidad en el acceso. En última instancia, la medicina de precisión implica no solo modificar una proteína, sino

cambiar la trayectoria de la enfermedad en su conjunto, considerando genética, riesgo poligénico, epigenética y el momento óptimo de la intervención.

FUTURO DE LA EPILEPSIA GENÉTICA

Diagnóstico

Mirando hacia los próximos 5-10 años, la genética de la epilepsia en Chile y el mundo se moverá desde el “descifrado” causal hacia la aplicación sistemática de medicina de precisión, combinando variación rara de gran efecto (predominantemente causal en DEE) con variación común de pequeño efecto (que confiera riesgo y modula expresividad y pronóstico), e integrándolas en flujos clínicos, registros de historia natural y plataformas terapéuticas avanzadas. Los exámenes genéticos para diagnóstico avanzarán hacia metodologías de *long-read* de menor costo y mayor eficiencia diagnóstica. La optimización de métodos bioinformáticos y la integración de la inteligencia artificial hará de la interpretación de variantes un procedimiento dinámico y sostenidamente aumentará la resolución diagnóstica. La agregación sostenida de datos clínicos y genéticos no sólo permitirá caracterizar de manera profunda la historia natural de la mayoría de las epilepsias monogénicas, sino que también permitirá la construcción de modelos predictivos de medicina de precisión en combinación con otros biomarcadores (imágenes, metabólicos, ambientales).

Tabla 7. Terapias génicas en desarrollo para epilepsias genéticas

Modalidad	Mecanismo	Ejemplo(s)	Estado actual	Genes en investigación
Oligonucleótidos antisentido (ASO)	Pequeños fragmentos de material genético sintético que se unen al ARN mensajero para corregir el splicing, degradar transcritos mutantes o aumentar la expresión de la copia funcional. Pueden suprimir variantes GoF o compensar LoF.	Zorevunersen (STK-001): aumenta niveles de <i>SCN1A</i> en Dravet. Elsunersen: modula expresión en <i>SCN2A</i> GoF.	Ensayos clínicos fase I/II y II. Zorevunersen mostró reducción de crisis de 17-37% y mejoría cognitiva (MONARCH). Elsunersen redujo ~43% de crisis (EMBRAVE).	<i>SCN1A</i> , <i>SCN2A</i> , <i>SCN8A</i> , <i>SYNGAP1</i>
Vectores virales (AAV)	Uso de virus adenoasociados a los que se reemplaza su genoma por un promotor + copia funcional del gen de interés. Al infectar neuronas específicas, permiten expresar la proteína faltante o corregida.	<i>ETX101</i> : vector viral que activa transcripción de <i>SCN1A</i> en interneuronas gabaérgicas (Dravet).	Ensayo clínico fase I/II en Dravet. Estudios preclínicos en modelos animales muestran restauración de Nav1.1 y reducción de crisis.	<i>SCN1A</i> , <i>MECP2</i> , <i>CDKL5</i> , <i>SYNGAP1</i>
Edición génica (CRISPR/dCas9)	Herramienta de “tijeras genéticas” que permite modificar directamente el ADN o activar genes silenciados. La enzima Cas9 corta o se usa en versión inactiva (dCas9) para reclutar activadores que aumentan la transcripción. Produce cambios permanentes en la célula.	dCas9- <i>SCN1A</i> : activación dirigida de <i>SCN1A</i> en neuronas inhibitorias usando AAV como vector.	Estudios preclínicos en modelos animales con haploinsuficiencia de <i>SCN1A</i> . Resultados muestran restauración de la excitabilidad y mejoría de supervivencia.	<i>SCN1A</i> , <i>UBE3A</i> (síndrome de Angelman), <i>SYNGAP1</i>

Terapias

En términos terapéuticos, el portafolio se diversifica: los oligonucleótidos antisentido (ASO) ya están en evaluación clínica para síndromes monogénicos; el enfoque TANGO (*Targeted Augmentation of Nuclear Gene Output*) —que aumenta la expresión de *SCN1A*— mostró en modelos preclínicos y clínicos efectividad en reducción de crisis, ASO de “*knock-down*” se investigan en *SCN8A* GoF y existen reportes en *KCNT1*^{72,73}. Más allá de oligonucleótidos, las terapias génicas con vectores (AAV, entre otros) avanzan con dos rutas de entrega: intratecal para franquear la barrera hematoencefálica y sistémica con cápsides optimizadas (p. ej., AAV9; nuevas cápsides “*cross-species*” con >100X de transducción cerebral en i.v.), aunque persisten desafíos en eficiencia, biodistribución y seguridad⁷³. El horizonte clínico deberá resolver cuestiones de dosis, temporalidad (ventanas del neurodesarrollo), tamaño génico (límite de empaquetamiento), mosaicismo, alcance cerebral (en DEE se requiere distribución amplia) y retratamiento (ASO/siRNA), además de marcos regulatorios y de manufactura escalables; la propia biología del desarrollo impone que no todo lo afectado será reversible postnatalmente⁶.

Situación en Chile

Para Chile, el futuro inmediato ofrece oportunidades concretas y desafíos estructurales. Oportunidades: (i) alta carga sanitaria que justifica priorización y evaluación económica de diagnóstico genético temprano; (ii) posibilidad de construir cohortes locales y regis-

tros de historia natural (p. ej., Dravet, DEE frecuentes), apoyados por infraestructura ya establecida de exomas BGE y redes colaborativas; (iii) normalización de paneles con recursos como Genes4Epilepsy para minimizar heterogeneidad y obsolescencia. Desafíos: (a) prevalencia e incidencia superiores al promedio mundial (17,7‰; 113/100 000-año), ~334 000 casos activos y >21 000 nuevos/año, con acceso restringido a test e interpretación; (b) subrepresentación de América Latina en GWAS (0,54% de origen amerindio admixto en 2016), lo que limita la portabilidad de puntuaciones de riesgo poligénico (PRS) y puede ampliar brechas si no se generan sumarios y PRS propios; (c) necesidad de financiamiento sostenido para secuenciación trío, confirmación ortogonal, pruebas complementarias y re-análisis bioinformático periódico; (d) formación en consejería genética y farmacogenómica, y guías nacionales para informe clínico; (e) gobernanza de datos y equidad en acceso entre FONASA/ISAPRE y regiones. Sólo una minoría accede hoy a diagnóstico genético; esto subraya la urgencia de estrategias públicas y alianzas con laboratorios para cobertura y re-análisis^{71,84}. En paralelo, marcos regionales destacan oportunidades e inequidades en neurogenética y salud digital que Chile puede capitalizar con un consorcio nacional de epilepsia de precisión, biobancos y estándares interoperables^{71,85}. En síntesis, el futuro pasa por escalar diagnóstico y estratificación (raro + común), construir evidencia local y preparar el sistema para modalidades génicas que, bien gobernadas, pueden traducirse en beneficios clínicos tangibles para personas con epilepsia.

Declaración de consentimiento: Este artículo no incluye fotografías ni información clínica de pacientes y corresponde únicamente a una revisión de la literatura publicada. Los autores declaran haber cumplido con los protocolos institucionales vigentes.

Declaración de conflictos de interés: Los autores declaran no tener conflictos de interés.

Declaración de fuente de financiamiento: Los autores declaran no haber recibido apoyo financiero de ninguna agencia pública o privada para la realización de este artículo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Devinsky O, Vezzani A, O'Brien TJ, Jette N, Scheffer IE, de Curtis M, et al. Epilepsy. *Nat Rev Dis Primers*. 2018 May 3;4:18024. doi: 10.1038/nrdp.2018.24.
- Lavados J, Germain L, Morales A, Campero M, Lavados P. A descriptive study of epilepsy in the district of El Salvador, Chile, 1984-1988. *Acta Neurol Scand*. 1992 Apr;85(4):249-56. doi: 10.1111/j.1600-0404.1992.tb04040.x.
- Dunn P, Albury CL, Maksemous N, Benton MC, Sutherland HG, Smith RA, et al. Next Generation Sequencing Methods for Diagnosis of Epilepsy Syndromes. *Front Genet*. 2018 Feb 7;9:20. doi: 10.3389/fgene.2018.00020.
- Tozkir H, Asikovali S, Bozgeyik E, Gurbuz G. Clinical and Genetic Spectrum of Patients with Pediatric-Onset Epilepsy: Insights from a Single-Center Study. *Genes (Basel)*. 2025 May 24;16(6):624. doi: 10.3390/genes16060624.
- Scheffer IE, French J, Valente KD, Auvin S, Cross JH, Specchio N. Operational definition of developmental and epileptic encephalopathies to underpin the design of therapeutic trials. *Epilepsia*. 2025 Apr;66(4):1014-1023. doi: 10.1111/epi.18265.
- Scheffer IE, Zuberi S, Mefford HC, Guerrini R, McTague A. Developmental and epileptic encephalopathies. *Nat Rev Dis Primers*. 2024 Sep 5;10(1):61. doi: 10.1038/s41572-024-00546-6. Erratum in: *Nat Rev Dis Primers*. 2024 Sep 13;10(1):66. doi: 10.1038/s41572-024-00558-2.
- Striano P, Minassian BA. From Genetic Testing to Precision Medicine in Epilepsy. *Neurotherapeutics*. 2020 Apr;17(2):609-615. doi: 10.1007/s13311-020-00835-4.
- Wang S, Perucca E, Berkovic SF, Perucca P. Precision therapies for genetic epilepsies in 2025: Promises and pitfalls. *Epilepsia Open*. 2025 May 24. doi: 10.1002/epi4.70065.

9. Joshi C, Kolbe DL, Mansilla MA, Mason SO, Smith RJ, Campbell CA. Reducing the Cost of the Diagnostic Odyssey in Early Onset Epileptic Encephalopathies. *Biomed Res Int*. 2016;2016:6421039. doi: 10.1155/2016/6421039.
10. Heyne HO, Singh T, Stamberger H, Abou Jamra R, Caglayan H, Craiu D, et al. De novo variants in neurodevelopmental disorders with epilepsy. *Nat Genet*. 2018 Jul;50(7):1048–1053. doi: 10.1038/s41588-018-0143-7.
11. International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies. Genome-wide mega-analysis identifies 16 loci and highlights diverse biological mechanisms in the common epilepsies. *Nat Commun*. 2018 Dec 10;9(1):5269. doi: 10.1038/s41467-018-07524-z.
12. Niestroj LM, Perez-Palma E, Howrigan DP, Zhou Y, Cheng F, Saarentaus E, et al.; Epi25 Collaborative. Epilepsy subtype-specific copy number burden observed in a genome-wide study of 17 458 subjects. *Brain*. 2020 Jul 1;143(7):2106–2118. doi: 10.1093/brain/awaa171.
13. Pérez-Palma E, Helbig I, Klein KM, Anttila V, Horn H, Reinthaler EM, et al. Heterogeneous contribution of microdeletions in the development of common generalised and focal epilepsies. *J Med Genet*. 2017 Sep;54(9):598–606. doi: 10.1136/jmedgenet-2016-104495.
14. International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies. GWAS meta-analysis of over 29,000 people with epilepsy identifies 26 risk loci and subtype-specific genetic architecture. *Nat Genet*. 2023 Sep;55(9):1471–1482. doi: 10.1038/s41588-023-01485-w.
15. Oliver KL, Scheffer IE, Ellis CA, Grinton BE; Epi4K Consortium; Berkovic SF, et al. Investigating the effect of polygenic background on epilepsy phenotype in 'monogenic' families. *EBioMedicine*. 2024 Nov;109:105404. doi: 10.1016/j.ebiom.2024.105404.
16. Martin AR, Gignoux CR, Walters RK, Wojcik GL, Neale BM, Gravel S, et al. Human Demographic History Impacts Genetic Risk Prediction across Diverse Populations. *Am J Hum Genet*. 2017 Apr 6;100(4):635–649. doi: 10.1016/j.ajhg.2017.03.004. Erratum in: *Am J Hum Genet*. 2020 Oct 1;107(4):788–789. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.08.020.
17. Oliver KL, Scheffer IE, Bennett MF, Grinton BE, Bahlo M, Berkovic SF. Genes4Epilepsy: An epilepsy gene resource. *Epilepsia*. 2023 May;64(5):1368–1375. doi: 10.1111/epi.17547.
18. Brunklaus A, Feng T, Brünger T, Perez-Palma E, Heyne H, Matthews E, et al. Gene variant effects across sodium channelopathies predict function and guide precision therapy. *Brain*. 2022 Dec 19;145(12):4275–4286. doi: 10.1093/brain/awac006.
19. Singh R, Gardner RJ, Crossland KM, Scheffer IE, Berkovic SF. Chromosomal abnormalities and epilepsy: a review for clinicians and gene hunters. *Epilepsia*. 2002 Feb;43(2):127–40. doi: 10.1046/j.1528-1157.2002.19498.x.
20. Sorge G, Sorge A. Epilepsy and chromosomal abnormalities. *Ital J Pediatr*. 2010 May 3;36:36. doi: 10.1186/1824-7288-36-36.
21. Paprocka J, Coppola A, Cuccurullo C, Stawicka E, Striano P. Epilepsy, EEG and chromosomal rearrangements. *Epilepsia Open*. 2024 Aug;9(4):1192–1232. doi: 10.1002/epi4.12951.
22. Poduri A, Lowenstein D. Epilepsy genetics--past, present, and future. *Curr Opin Genet Dev*. 2011 Jun;21(3):325–32. doi: 10.1016/j.gde.2011.01.005.
23. Woodson S, James WD, Roth R, Barbieri JS, Ershadi S, Cheng D, et al. Mosaic Ring 20 Syndrome: A Meta-Analysis. *Neurol Genet*. 2025 Jul 16;11(4):e200282. doi: 10.1212/NXG.000000000000200282.
24. Guerrini R, Dobyns WB. Malformations of cortical development: clinical features and genetic causes. *Lancet Neurol*. 2014 Jul;13(7):710–26. doi: 10.1016/S1474-4422(14)70040-7.
25. Barkovich AJ, Guerrini R, Kuzniecky RI, Jackson GD, Dobyns WB. A developmental and genetic classification for malformations of cortical development: update 2012. *Brain*. 2012 May;135(Pt 5):1348–69. doi: 10.1093/brain/aww019.
26. Raybaud C, Widjaja E. Development and dysgenesis of the cerebral cortex: malformations of cortical development. *Neuroimaging Clin N Am*. 2011 Aug;21(3):483–543, vii. doi: 10.1016/j.nic.2011.05.014.
27. Leibovitz Z, Lerman-Sagie T, Haddad L. Fetal Brain Development: Regulating Processes and Related Malformations. *Life (Basel)*. 2022 May 29;12(6):809. doi: 10.3390/life12060809.
28. Macdonald-Laurs E, Leventer RJ; ILAE Genetics Commission* and the ILAE Genetics Literacy Taskforce**. ILAE genetic literacy series: Focal cortical dysplasia. *Epileptic Disord*. 2025 Feb;27(1):1–8. doi: 10.1002/epd2.20308.
29. Smith L, Malinowski J, Ceulemans S, Peck K, Walton N, Sheidley BR, et al. Genetic testing and counseling for the unexplained epilepsies: An evidence-based practice guideline of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns*. 2023 Apr;32(2):266–280. doi: 10.1002/jgc4.1646.
30. Hebbar M, Mefford HC. Recent advances in epilepsy genomics and genetic testing. *F1000Res*. 2020 Mar 12;9:F1000 Faculty Rev-185. doi: 10.12688/f1000research.21366.1.
31. Gardella E, Marini C, Trivisano M, Fitzgerald MP, Alber M, Howell KB, et al. The phenotype of SCN8A developmental and epileptic encephalopathy. *Neurology*. 2018 Sep 18;91(12):e1112–e1124. doi: 10.1212/WNL.0000000000006199.
32. Murakami N, Ohtsuka Y, Ohtahara S. Early infantile epileptic syndromes with suppression-bursts: early myoclonic encephalopathy vs. Ohtahara syndrome. *Jpn J Psychiatry Neurol*. 1993 Jun;47(2):197–200. doi: 10.1111/j.1440-1819.1993.tb02050.x.
33. Yamatogi Y, Ohtahara S. Early-infantile epileptic encephalopathy with suppression-bursts, Ohtahara syndrome; its overview referring to our 16 cases. *Brain Dev*. 2002 Jan;24(1):13–23. doi: 10.1016/s0387-7604(01)00392-8.
34. Pisano T, Numis AL, Heavin SB, Weckhuysen S, Angriman M, Suls A, Podesta B, Thibert RL, Shapiro KA, Guerrini R, Scheffer IE, Marini C, Cilio MR. Early and effective treatment of KCNQ2 encephalopathy. *Epilepsia*. 2015 May;56(5):685–91. doi: 10.1111/epi.12984.
35. Samanta D, Bhatia S, Hunter SE, Rao CK, Xiong K, Karakas C, et al. Current and Emerging Precision Therapies for Developmental and Epileptic Encephalopathies. *Pediatr Neurol*. 2025 Jul;168:67–81. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2025.04.010.
36. Thompson CH, Potet F, Abramova TV, DeKeyser JM, Ghabra NF, Vanoye CG, et al. Epilepsy-associated SCN2A (NaV1.2) variants exhibit diverse and complex functional properties. *J Gen Physiol*. 2023 Oct 2;155(10):e202313375. doi: 10.1085/jgp.202313375.
37. Leonard H, Downs J, Benke TA, Swanson L, Olson H, Demarest S. CDKL5 deficiency disorder: clinical features, diagnosis, and management. *Lancet Neurol*. 2022 Jun;21(6):563–576. doi: 10.1016/S1474-4422(22)00035-7.
38. Leonard H, Junaid M, Wong K, Demarest S, Downs J. Exploring quality of life in individuals with a severe developmental and epileptic encephalopathy, CDKL5 Deficiency Disorder. *Epilepsy Res*. 2021 Jan;169:106521. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2020.106521.
39. Lim Z, Wong K, Olson HE, Bergin AM, Downs J, Leonard H. Use of the ketogenic diet to manage refractory epilepsy in CDKL5 disorder: Experience of >100 patients. *Epilepsia*. 2017 Aug;58(8):1415–1422. doi: 10.1111/epi.13813.
40. Samanta D, Bhatia S, Hunter SE, Rao CK, Xiong K, Karakas C, et al. Current and Emerging Precision Therapies for Developmental and Epileptic Encephalopathies. *Pediatr Neurol*. 2025 Jul;168:67–81. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2025.04.010.
41. Li W, Schneider AL, Scheffer IE. Defining Dravet syndrome: An essential pre-requisite for precision medicine trials. *Epilepsia*. 2021 Sep;62(9):2205–2217. doi: 10.1111/epi.17015.
42. Carvill GL, Weckhuysen S, McMahon JM, Hartmann C, Möller RS, Hjalgrim H, et al. GABRA1 and STXB1: novel genetic causes of Dravet syndrome. *Neurology*. 2014 Apr 8;82(14):1245–53. doi: 10.1212/WNL.0000000000000291.

43. Brunklaus A, Pérez-Palma E, Ghanty I, Xinge J, Brilstra E, Ceulemans B, et al. Development and Validation of a Prediction Model for Early Diagnosis of SCN1A-Related Epilepsies. *Neurology*. 2022 Mar 15;98(11):e1163–e1174. doi: 10.1212/WNL.0000000000200028.
44. Bayat A, Bayat M, Rubboli G, Möller RS. Epilepsy Syndromes in the First Year of Life and Usefulness of Genetic Testing for Precision Therapy. *Genes (Basel)*. 2021 Jul 8;12(7):1051. doi: 10.3390/genes12071051.
45. Cross JH, Caraballo RH, Nabbout R, Vigeveno F, Guerrini R, Lagae L. Dravet syndrome: Treatment options and management of prolonged seizures. *Epilepsia*. 2019 Dec;60 Suppl 3:S39–S48. doi: 10.1111/epi.16334.
46. Samanta D. A comprehensive review of evolving treatment strategies for Dravet syndrome: Insights from randomized trials, meta-analyses, real-world evidence, and emerging therapeutic approaches. *Epilepsy Behav*. 2025 Jan;162:110171. doi: 10.1016/j.yebeh.2024.110171.
47. Sullivan J, Wirrell E, Knupp KG, Chen D, Flamini R, Zafar M, et al. Adaptive functioning and neurodevelopment in patients with Dravet syndrome: 12-month interim analysis of the BUTTERFLY observational study. *Epilepsy & Behavior*. 2024; 151: 109604.
48. Bishop KI, Isquith PK, Gioia GA, Knupp KG, Scheffer IE, Nabbout R, et al. Fenfluramine treatment is associated with improvement in everyday executive function in preschool-aged children (<5 years) with Dravet syndrome: A critical period for early neurodevelopment. *Epilepsy Behav*. 2023 Jan;138:108994. doi: 10.1016/j.yebeh.2022.108994.
49. Lyons S, Marnane M, Reavey E, Williams N, Costello D. PCDH19-related epilepsy: a rare but recognisable clinical syndrome in females. *Practical Neurology* 2017; 17 249–249. doi: 10.1136/practneurol-2016-001521.
50. Ikeda H, Imai K, Ikeda H, Shigematsu H, Takahashi Y, Inoue Y, et al. Characteristic phasic evolution of convulsive seizure in PCDH19-related epilepsy. *Epileptic Disord*. 2016 Mar;18(1):26–33. doi: 10.1684/epd.2016.0803.
51. Venegas-Silva V, García-Venegas E, Repetto-Lisboa MG, Barroso-Ramos E, Lapunzina-Badia P. Variante patogénica en el gen PCDH19 en una paciente con epilepsia y discapacidad cognitiva. *Rev Chil Pediatría*. 2020 Oct;91(5):761–716. doi: 10.32641/rchped.vi91i5.1490.
52. de Nys R, Kumar R, Gecz J. Protocadherin 19 Clustering Epilepsy and Neurosteroids: Opportunities for Intervention. *Int. J. Mol. Sci*. 2021;22(18):9769. doi: 10.3390/ijms22189769.
53. Moncayo JA, Vargas MN, Castillo I, Granda PV, Duque AM, Argudo JM, et al. Adjuvant Treatment for Protocadherin 19 (PCDH19) Syndrome. *Cureus*. 2022 Jul 22;14(7):e27154. doi: 10.7759/cureus.27154.
54. Tobiasz A, Hager M, Dębowska J, Jaunich A, Paprocka J. Tough to treat: What we know about managing PCDH19-related epilepsy – Systematic review. *Seizure*. 2025 Nov;132:98–109. doi: 10.1016/j.seizure.2025.08.030.
55. Chowdhury S, Chowdhury S. Novel Medication Ganaxolone for Seizure Disorders. *Discoveries (Craiova)*. 2025 Jun 30;13(1):e208. doi: 10.15190/d.2025.7.
56. Vlakamp DRM, Bassett AS, Sullivan JE, Robblee J, Sadleir LG, Scheffer IE, et al. Schizophrenia is a later-onset feature of PCDH19 Girls Clustering Epilepsy. *Epilepsia*. 2019 Mar;60(3):429–440. doi: 10.1111/epi.14678.
57. Klepper J, Akman C, Armeno M, Auvin S, Cervenka M, Cross HJ, et al. Glut1 Deficiency Syndrome (Glut1DS): State of the art in 2020 and recommendations of the international Glut1DS study group. *Epilepsia Open*. 2020 Aug 13;5(3):354–365. doi: 10.1002/epi4.12414.
58. Alter AS, Engelstad K, Hinton VJ, Montes J, Pearson TS, Akman CI, et al. Long-term clinical course of Glut1 deficiency syndrome. *J Child Neurol*. 2015 Feb;30(2):160–9. doi: 10.1177/0883073814531822.
59. Veneruzzo GM, Loos MA, Armeno M, Alonso CN, Caraballo RH. Glucose transporter type 1 deficiency syndrome: clinical aspects, diagnosis, and treatment. *Arch Argent Pediatr*. 2023 Feb 1;121(1):e202202677. English, Spanish. doi: 10.5546/aap.2022-02677.eng.
60. Kass HR, Winesett SP, Bessone SK, Turner Z, Kossoff EH. Use of dietary therapies amongst patients with GLUT1 deficiency syndrome. *Seizure*. 2016 Feb;35:83–7. doi: 10.1016/j.seizure.2016.01.011.
61. Kramer J, Smith L. Ketogenic Diet in Glut 1 Deficiency Through the Life Cycle: Pregnancy to Neonate to Preschooler. *Child Neurol Open*. 2021 Sep 13;8:2329048X211034655. doi: 10.1177/2329048X211034655.
62. Beniczky S, Trinka E, Wirrell E, Abdulla F, Al Baradie R, Alonso Vanegas M, et al. Updated classification of epileptic seizures: Position paper of the International League Against Epilepsy. *Epilepsia*. 2025 Jun;66(6):1804–1823. doi: 10.1111/epi.18338.
63. Scheffer IE, Berkovic S, Capovilla G, Connolly MB, French J, Guilhoto L, et al. ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 2017 Apr;58(4):512–521. doi: 10.1111/epi.13709.
64. Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, Wilmschurst 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 Jun;63(6):1349–1397. doi: 10.1111/epi.17239.
65. Stefanski A, Calle-López Y, Leu C, Pérez-Palma E, Pestana-Knight E, Lal D. Clinical sequencing yield in epilepsy, autism spectrum disorder, and intellectual disability: A systematic review and meta-analysis. *Epilepsia*. 2021 Jan;62(1):143–151. doi: 10.1111/epi.16755.
66. Sánchez Fernández I, Loddenkemper T, Gaínza-Lein M, Sheidley BR, Poduri A. Diagnostic yield of genetic tests in epilepsy: A meta-analysis and cost-effectiveness study. *Neurology*. 2019 Jan 28;92(5):e418–e428. doi: 10.1212/WNL.0000000000006850.
67. Royer-Bertrand B, Cisarova K, Niel-Buttschi F, Mittaz-Crettet L, Fodstad H, Superti-Furga A. CNV Detection from Exome Sequencing Data in Routine Diagnostics of Rare Genetic Disorders: Opportunities and Limitations. *Genes (Basel)*. 2021 Sep 16;12(9):1427. doi: 10.3390/genes12091427.
68. Wojcik MH, Lemire G, Berger E, Zaki MS, Wissmann M, Win W, et al. Genome Sequencing for Diagnosing Rare Diseases. *N Engl J Med*. 2024 Jun 6;390(21):1985–1997. doi: 10.1056/NEJMoa2314761.
69. Hiatt SM, Lawlor JMJ, Handley LH, Latner DR, Bonnstetter ZT, Finnila CR, et al. Long-read genome sequencing and variant reanalysis increase diagnostic yield in neurodevelopmental disorders. *Genome Res*. 2024 Nov 20;34(11):1747–1762. doi: 10.1101/gr.279227.124.
70. Bruxel EM, Rovaris DL, Belangero SI, Chavarría-Soley G, Cuellar-Barboza AB, Martínez-Magaña JJ, et al. Psychiatric genetics in the diverse landscape of Latin American populations. *Nat Genet*. 2025 May;57(5):1074–1088. doi: 10.1038/s41588-025-02127-z.
71. Lopes-Cendes I, de Oliveira TC. Inequalities and Inclusion in Genomics Applied to Healthcare: A Latin American Perspective. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2025 Aug;26(1):473–478. doi: 10.1146/annurev-genom-111224-100329.
72. Walker MC. State-of-the-art gene therapy in epilepsy. *Curr Opin Neurol*. 2025 Apr 1;38(2):128–134. doi: 10.1097/WCO.0000000000001349.
73. Klein P, Kaminski RM, Koepp M, Löscher W. New epilepsy therapies in development. *Nat Rev Drug Discov*. 2024 Sep;23(9):682–708. doi: 10.1038/s41573-024-00981-w.
74. Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, et al.; ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med*. 2015 May;17(5):405–24. doi: 10.1038/gim.2015.30.
75. Landrum MJ, Lee JM, Benson M, Brown GR, Chao C, Chitipiralla S, et al. ClinVar: improving access to variant interpretations and supporting evidence. *Nucleic Acids Res*. 2018 Jan 4;46(D1):D1062–D1067. doi: 10.1093/nar/gkx1153.

76. Pérez-Palma E, Gramm M, Nürnberg P, May P, Lal D. Simple ClinVar: an interactive web server to explore and retrieve gene and disease variants aggregated in ClinVar database. *Nucleic Acids Res.* 2019 Jul 2;47(W1):W99-W105. doi: 10.1093/nar/gkz411.
77. D'Gama AM, Mulhern S, Sheidley BR, Boodhoo F, Buts S, Chandler NJ, et al. Evaluation of the feasibility, diagnostic yield, and clinical utility of rapid genome sequencing in infantile epilepsy (Gene-STEPS): an international, multicentre, pilot cohort study. *Lancet Neurol.* 2023 Sep;22(9):812-825. doi: 10.1016/S1474-4422(23)00246-6. Erratum in: *Lancet Neurol.* 2023 Dec;22(12):e13. doi: 10.1016/S1474-4422(23)00411-8.
78. Raga S, Specchio N, Rheims S, Wilmshurst JM. Developmental and epileptic encephalopathies: recognition and approaches to care. *Epileptic Disord.* 2021 Feb 1;23(1):40-52. doi: 10.1684/epd.2021.1244.
79. Knowles JK, Helbig I, Metcalf CS, Lubbers LS, Isom LL, Demarest S, et al. Precision medicine for genetic epilepsy on the horizon: Recent advances, present challenges, and suggestions for continued progress. *Epilepsia.* 2022 Oct;63(10):2461-2475. doi: 10.1111/epi.17332.
80. Specchio N, Pietrafusa N, Perucca E, Cross JH. New paradigms for the treatment of pediatric monogenic epilepsies: Progressing toward precision medicine. *Epilepsy Behav.* 2022 Jun;131(Pt B):107961. doi: 10.1016/j.yebeh.2021.107961.
81. Samanta D, Bhatia S, Hunter SE, Rao CK, Xiong K, Karakas C, et al. Current and Emerging Precision Therapies for Developmental and Epileptic Encephalopathies. *Pediatr Neurol.* 2025 Jul;168:67-81. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2025.04.010.
82. Stoke Therapeutics Announces Alignment with Global Regulatory Agencies and Plans to Initiate a Phase 3 Study of Zorevunersen as Potentially the First Disease-Modifying Medicine for the Treatment of Dravet Syndrome - Stoke Therapeutics Internet. cited 2025 Sept 28. Available from: <https://investor.stoketherapeutics.com/news-releases/news-release-details/stoke-therapeutics-announces-alignment-global-regulatory/>
83. Colasante G, Lignani G, Brusco S, Di Berardino C, Carpenter J, Giannelli S, et al. dCas9-Based Scn1a Gene Activation Restores Inhibitory Interneuron Excitability and Attenuates Seizures in Dravet Syndrome Mice. *Mol Ther.* 2020 Jan 8;28(1):235-253. doi: 10.1016/j.ymthe.2019.08.018
84. Dai P, Honda A, Ewans L, McGaughran J, Burnett L, Law M, et al. Recommendations for next generation sequencing data reanalysis of unsolved cases with suspected Mendelian disorders: A systematic review and meta-analysis. *Genet Med.* 2022 Aug;24(8):1618-1629. doi: 10.1016/j.gim.2022.04.021.
85. Rubinos C, San-Juan D, Alva-Díaz C, Burneo J, Fernandez A, Mayor-Romero LC, et al. Epilepsy Care in Latin America and the Caribbean: Overcoming Challenges and Embracing Opportunities. *Semin Neurol.* 2024 Apr;44(2):130-146. doi: 10.1055/s-0044-1782616.



REVISTA MÉDICA CLÍNICA LAS CONDES

<https://www.journals.elsevier.com/revista-medica-clinica-las-condes>

REVISIÓN / REVIEW

Monitoreo electroencefalográfico continuo en neonatos

Continuous electroencephalographic monitoring in neonates

Francesca Solari, MD^a✉.

^a Centro Avanzado de Epilepsia, Clínica Las Condes. Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 20/10/2025

Aceptado: 19/02/2026

Keywords:

Continuous
Electroencephalography;
Neonatal Seizures;
Neonatal Epilepsy;
Critically Ill Neonates;
Neurodevelopmental
Outcomes.

Palabras clave:

Electroencefalograma
Continuo; Crisis Neonatales;
Epilepsia Neonatal;
Neonato Críticamente
Enfermo; Pronóstico en
Neurodesarrollo.

RESUMEN

El monitoreo electroencefalográfico continuo (cEEG) neonatal es una herramienta fundamental en el manejo del recién nacido (RN) críticamente enfermo, con probable daño cerebral. Esta técnica da un diagnóstico precoz de la evolución del RN, pudiendo adoptar terapias de manera oportuna que influirán en el pronóstico y neurodesarrollo del RN a futuro. Es la técnica *gold standard* para la detección de crisis neonatales y diagnóstico diferencial de otros eventos no epilépticos, su limitante en su uso es el alto costo inmediato, pero usada correctamente, mejora el pronóstico de los RN enfermos y finalmente genera menor costo a largo plazo. La interpretación centralizada y remota del cEEG y la detección automatizada de crisis, son posibles soluciones futuras de esta herramienta de neurodiagnóstico.

ABSTRACT

Continuous electroencephalographic (cEEG) monitoring in newborns is a fundamental tool in the management of critically ill newborns with probable brain damage. This technique provides early diagnosis of the newborn's condition, allowing for timely intervention and therapies that will influence the newborn's future prognosis and neurodevelopment. It is the gold standard technique for detecting neonatal seizures and for the differential diagnosis of other non-epileptic events. Its limitation is the high initial cost, but when used correctly, it improves the prognosis of sick newborns and ultimately results in lower long-term costs. Centralized and remote interpretation of cEEG and automated seizure detection are potential future applications of this neurodiagnostic tool.

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: fsolari@clinicalascondes.cl

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.02.003>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



INTRODUCCIÓN

Las crisis neonatales son eventos paroxísticos, repetitivos y estereotipados, secundarios a una descarga neuronal cortical excesiva, que ocurren durante el período neonatal que abarca desde el nacimiento hasta las 44 semanas de edad gestacional. A su vez, son marcadores de alteraciones neurológicas, que pueden predecir de alguna manera el pronóstico del recién nacido (RN). Las crisis neonatales suelen ser secundarias a lesión neurológica aguda, y las etiologías subyacentes más comunes son la encefalopatía hipóxico-isquémica, las infecciones, la disgenesia cerebral y el accidente cerebrovascular¹. Otras etiologías menos comunes, pero importantes, incluyen los errores congénitos del metabolismo² y los síndromes epilépticos neonatales, como la epilepsia neonatal familiar benigna, las crisis neonatales benignas, la epilepsia mioclónica temprana y la epilepsia infantil temprana.

La incidencia de crisis neonatales en RN de término (RNT) versus RN de pretérmino (RNPT) varía entre 1,5-3,0 por 1 000 RN de término vivos y 50-150 por 1 000 RN pre-término vivos. Ahora, si tomamos la incidencia en función del peso de nacimiento, se ubica entre 57,5 por 1 000 RN <1500 gramos y en 2,8 por 1 000 en RN 2 500 a 3 999 gramos^{3,4}.

A su vez, la prevalencia de crisis neonatales es de un 22,2% en el RNPT, comparado a 0,5%, con RNT. La prevalencia en los RNPT también es inversamente proporcional en relación al peso de nacimiento³.

Esta estadística confirma que es el período de la vida más vulnerable para desarrollar crisis epilépticas, más específicamente los primeros días de vida (30%), donde 2/3 de las crisis neonatales ocurren en la primera semana de vida.

Esto es una emergencia neurológica y requiere de diagnóstico y tratamiento urgente, ya que las crisis neonatales incrementan el riesgo de mortalidad y alteraciones en el neurodesarrollo⁵. Las crisis recurrentes en el cerebro inmaduro es un factor que altera el normal desarrollo y función neuronal, impactando negativamente en el cerebro en desarrollo⁶. El gold standard para objetivar las crisis epilépticas es la electroencefalografía (EEG) y a su vez, es sabido que el patrón de base y la presencia de crisis se correlacionan con el pronóstico a largo plazo del niño⁶.

CONSIDERACIONES EN EL REGISTRO

1. Definición de crisis neonatales

La definición de las crisis neonatales se ha basado en criterios clínicos, como la clásica definición de Volpe (1973) en crisis clínicas clónicas, tónicas, mioclónicas o síntomas sutiles. La ILAE (Liga Internacional contra la Epilepsia) el año 2021 publicó un Task Force sobre crisis neonatales, destacando los siguientes puntos:

- Enfatiza el rol clave del EEG para el diagnóstico de las crisis

en esta edad.

- Las crisis deben ser consideradas focales de inicio, por lo tanto, la división de focal y generalizada es innecesaria
- Las crisis pueden ocurrir con manifestaciones clínicas o sin ellas (solo electrográficas)
- La descripción está determinada por el hecho clínico predominante y divididas en motoras, no motoras y secuenciales⁷.

Según la Sociedad Americana de Neurofisiología, una crisis solo clínica consiste en un paroxismo repentino de cambios clínicos anormales que no se correlacionan con una crisis electroencefalográfica simultánea. Estos cambios clínicos pueden incluir posturas antinaturales, movimientos estereotipados obligatorios, interrupción repentina del comportamiento o disfunción autonómica (taquicardia episódica o hipertensión, rubor, palidez o salivación, etc.), por lo tanto, no hay evidencia clínica suficiente para considerarlas crisis de origen epiléptico actualmente si no van asociadas a cambios en el trazado eléctrico. Una crisis electro-clínica presenta signos clínicos definidos simultáneamente junto con un patrón electroencefalográfico. Una crisis solo electroencefalográfica se refiere a la presencia de un trazado eléctrico ictal, que no provoca ningún signo clínico externo visible específico⁸.

Una crisis electrográfica es un evento electroencefalográfico repentino y anormal, definido por un patrón repetitivo y evolutivo con un voltaje mínimo de 2 mV y una duración de al menos 10 segundos, teniendo en cuenta que "evolutivo" se define como un cambio inequívoco en frecuencia, voltaje, morfología o ubicación. Una crisis siempre presenta un patrón anormal y no debe confundirse con cambios transitorios de fondo, como los asociados con la somnolencia o el despertar del sueño. Clancy et al., en 1988, describieron que las crisis neonatales solo eléctricas son súbitas, repetitivas, con ondas estereotipadas que evolucionan, con inicio, mitad y final definidos, con una duración mínima de 10 segundos⁹. Esta definición no requiere ningún cambio clínico⁸.

Los RN, presentan una serie de movimientos estereotipados, que pueden parecer crisis, lo que hace las crisis neonatales notoriamente difíciles de diagnosticar únicamente mediante la observación clínica; el diagnóstico definitivo requiere confirmación mediante electroencefalografía EEG, particularmente en RN críticamente enfermos, debido a la multitud de manifestaciones clínicas epilépticas y no epilépticas que presentan en la Unidad de Cuidado Intensivos (UCI). En un estudio observacional de Malone et al., publicado en la revista *Epilepsia* el año 2009, tuvo como objetivo determinar la precisión y la fiabilidad inter-observador de los profesionales de la salud (neonatólogos, pediatras, residentes y enfermeras) para distinguir las crisis clínicamente manifestadas de otros movimientos neonatales, al presentar únicamente historias clínicas y grabaciones de vídeo digitales. De videos mos-

trados (11 crisis y 9 no crisis) a 136 profesionales de la salud, solo fueron correctamente identificados el 50% de estos¹⁰. He aquí la importancia de la confirmación diagnóstica, ya que el no tratar puede tener consecuencias pronósticas ominosas para el recién nacido, pero el sobre-tratamiento puede provocar efectos no deseados por toxicidad de los fármacos. Las crisis epilépticas son comunes en RN agudamente enfermos y son difíciles de identificar y cuantificar sólo por inspección visual. Estas pueden contribuir a amplificar el pronóstico adverso, siendo potencialmente tratables con la administración de fármacos anticonvulsivos⁶. Además, cuando se identifica con precisión, la semiología clínica tiene valor pronóstico. En un estudio de neonatos prematuros y de término con crisis, las crisis clónicas puras sin afectación facial en recién nacidos de término, sugieren un pronóstico favorable, mientras que las crisis mioclónicas generalizadas en prematuros, se asociaron con mayor mortalidad¹¹.

Además, el incremento en el uso tanto de EEG convencional como de amplitudes integradas, ha demostrado que las crisis son frecuentemente subclínicas¹². Por eso, la Sociedad Estadounidense de Neurofisiología Clínica (ASNS) identifica la electroencefalografía convencional continua (EEGc) con video, como el *gold standard* para el diagnóstico y tratamiento de las crisis neonatales. O sea, frente a la sospecha de crisis o un RN gravemente enfermo que pueda evolucionar con crisis neonatales, es necesario realizar EEG para confirmar o descartar la sospecha.

2. Estado epiléptico

En niños y adultos, la ILAE ya cambió la definición clásica de “estado epiléptico” (30 minutos), usando las definiciones de tiempo 1 (T1) y tiempo 2 (T2) para ir manejando rápidamente el “estado epiléptico”, pero esta definición deja fuera a los neonatos. Por eso la ILAE creó la ILAE *Neonatal Task Force*. Esta publicó en noviembre del 2024 una revisión de la literatura¹³, analizando en las diversas publicaciones, las definiciones usadas para definir “estado epiléptico” (EE) en los RN. Los grupos de trabajo de Schoaib y Jacobowitz definieron el EE como >5 min de crisis continuas o recurrencia de crisis sin recuperación a la condición basal entre convulsiones^{14,15}. Los autores Pisani y Pavlidis definieron el EE como la ausencia de retorno a la condición neurológica basal entre crisis después de 30 minutos o crisis recurrentes^{16,17}. Estudios también utilizaron otros enfoques para definir el EE, como el grupo de trabajo de Jacobowitz definieron EE como crisis persistentes a pesar del uso de dos medicamentos anticrisis¹⁸. Tarocco et al. definieron el EE super-refractario como convulsiones electroclínicas que continuaron durante >24 horas¹⁹.

Dos estudios basaron la definición de EE en las características del electroencefalograma de amplitud integrada (aEEG): Chen et al.²⁰, describieron que los patrones regulares de aumento de la actividad cortical con un patrón en dientes de sierra eran indicativos de EE, y en la publicación de Mastrangelo et al.²¹ definieron, además, como un aumento continuo/prolongado del margen inferior y superior de la banda del aEEG (Figura 1). Esta revisión, concluyó que en el amplio

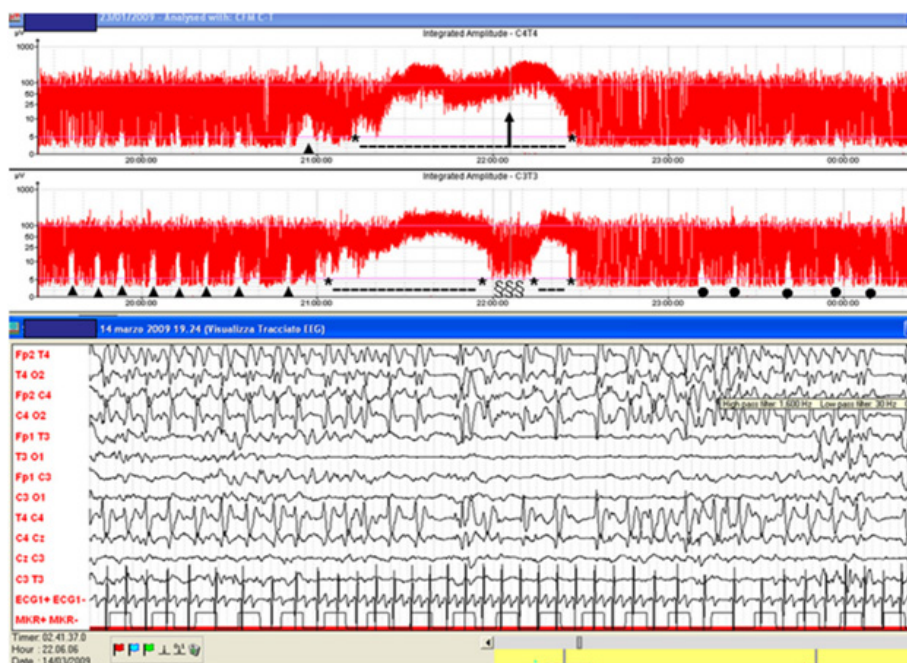


Figura 1. Diferentes tipos de montajes. Figura obtenida de la publicación “Acute neonatal encephalopathy and seizures recurrence: a combined aEEG/ EEG study” (Mastrangelo et al.)²¹, donde se muestra trazado de aEEG, donde los corresponden a crisis subintrantes y la elevación de la línea de base, a EE.

espectro de definiciones se hace urgente la necesidad de desarrollar un enfoque de clasificación estandarizado y basado en la evidencia para la definir crisis subintrantes como EE neonatal, que pueda aplicarse rigurosamente en estudios de investigación y extenderse a la práctica clínica.

3. Trazado de base

En recién nacidos el trazado de base es muy importante, no solo en el momento de la toma si no como este va cambiando según la edad gestacional corregida. Si está normal, refleja falta de injuria cerebral, más aún, si el trazado de base va cambiando en el tiempo según la edad gestacional del recién nacido. Las anomalías del trazado de base, reflejan alteración del funcionamiento cerebral en ese momento y como este evoluciona en el tiempo. Por ejemplo, si el recién nacido evoluciona al nacer con un trazado muy discontinuo, pero en las horas siguientes mejora, esto está asociado a un buen pronóstico, pero en contraste, si este no mejora o empeora, el pronóstico no es bueno especialmente en las encefalopatías de origen hipóxico isquémico. Un trazado en cambio, que se presenta como supresión o estallido supresión y se mantiene por las siguientes 72 horas en un recién nacido de término, es predictivo de severa discapacidad y alto riesgo de mortalidad en más del 90% de los niños²². En seguimiento de niños sometidos a hipotermia en hospitales universitarios de Amiens-Picardie y Lille (2013-2016), se usó la escala francesa para clasificar el trazado de base y poder asociarlo a pronóstico futuro, más la evolución de crisis. Es una escala simple, cualitativa

y fácil de aplicar en la práctica diaria, cuando no se cuenta con programas de análisis de información. Puntuación es 0 = normal, 1 = anomalías menores, 2 = discontinuo tipo A, 3 = discontinuo tipo B, 4 = estallido supresión, y 5 = inactivo²³. Lo importante en este estudio, es la valoración del monitoreo continuo en niños con hipotermia, ya que el análisis de la evolución de este, muestra una eficiencia pronóstica del 96%. Esto se refiere a la evolución del trazado de base y a la media de crisis. La persistencia de estas últimas, sin una mejora del trazado de base a la hora 48 de seguimiento, está siempre asociada a mal pronóstico²³.

Tanto la Sociedad Americana de Neurofisiología (ACNS)²⁴ como la ILAE⁷ recomiendan el uso de EEG continuo en el RN críticamente enfermo (tabla 1) y la ILAE dentro del algoritmo a seguir frente a la sospecha de crisis. En esta última, frente a la sospecha de crisis convulsiva neonatal, recomienda hacer video EEG y distinguir si la sospecha clínica corresponde a eventos epilépticos o no epilépticos.

La recomendación de la duración del monitoreo está descrito en las indicaciones de las guías de la ACNS:

- Para ver patrón de base se requiere un mínimo de una hora de grabación, para analizar ciclo sueño-vigilia.
- Neonatos con alto riesgo de crisis se recomienda 24 horas de EEG continuo (cEEG).
- Neonatos con crisis confirmadas debiera seguir el EEGc por lo menos 24 horas libre de crisis²⁵.

Tabla 1. Indicaciones de Monitoreo EEG continuo en neonatos

INDICACIONES	EJEMPLOS
Diagnóstico diferencial de eventos paroxísticos – sospecha de crisis	Movimientos anormales, automatismos, cambios autonómicos
Condiciones clínicas de alto riesgo	Encefalopatía hipóxico isquémica
	Paro cardiorrespiratorio
	Hipertensión pulmonar persistente
	ECMO
	Bypass cardiopulmonar
	Infección del SNC
	Trauma del SNC
	Hemorragia intracraneal (incluye hemorragia intraventricular)
	Errores innatos del metabolismo
	Accidente cerebro vascular
	Trombosis del seno venoso
	Malformaciones cerebrales
Monitorización de tratamiento	Burst supresión farmacológica
	Hipotermia provocada para manejo de Encefalopatía hipóxico isquémica
Pronóstico	Evaluar severidad de encefalopatía neonatal

Abreviaturas: ECMO: Oxigenación por membrana extracorpórea; SNC: Sistema nervioso central. Adaptado de Shellhaas et al.²⁵

A pesar que las indicaciones son bastantes consensuadas, la Sociedad Americana de Neurofisiología revisó la evidencia de varias de estas aseveraciones. La calidad general de la evidencia fue moderada para los neonatos en postoperatorios que requirieron cirugía cardíaca neonatal por cardiopatía congénita grave (CC), aquellos que recibieron ECMO por cualquier indicación y aquellos con hiperamonemia²⁴.

La calidad de la evidencia fue muy baja para los neonatos con encefalopatía hipóxico isquémica cerebral (EHI) con o sin hipotermia terapéutica, accidente cerebrovascular isquémico, hemorragia intracraneal, gestación pretérmino de 32 semanas con factores de riesgo adicionales, infección intracraneal, encefalopatía (más allá de la EHI) y con errores innatos del metabolismo no hiperamonémicos. La evidencia fue insuficiente o nula para emitir una recomendación para los neonatos a término con hemorragia intra-ventricular, trombosis sinovenosa, sepsis, síndrome inflamatorio sistémico neonatal, malformaciones congénitas cerebrales y/o espinales y con trastorno metabólico transitorio simple. Se encontró evidencia indirecta en neonatos con lesión cerebral aguda debido a EHI, que demuestra que un EEG con 24 horas o más para detectar crisis es superior a un EEG de menos de 60 minutos²⁴.

En neonatos con CC en el período postoperatorio tras la reparación, las crisis suelen aparecer a las seis horas del postoperatorio, una vez que se eliminan los medicamentos peri-operatorios, y la mediana de tiempo hasta la crisis es de poco más de 24 horas después de la operación^{24,26}.

El monitoreo EEGc en neonatos sumado a las dificultades habituales de un ambiente de uti y la interferencia que esta produce, se suma, además, que el recién nacido se encuentra en un ambiente que por sí mismo produce interferencia como es la incubadora o cunas radiantes. Los prematuros especialmente, son muy lábiles a la manipu-

lación, lo que requiere de un técnico hábil en la instalación. En tabla 2, se detallan las características técnicas para un buen monitoreo EEG en neonatos, que debe ser poligráfico, osea contar además de los sensores de actividad cerebral, con video, electrodo sobre mentón, para movimiento ocular, banda respiratoria y electrocardiograma (figura 2).

En relación al uso de montaje completo o reducido en recién nacidos, comparando sensibilidad y especificidad entre estos es de un 96,4 versus 100%. Figura 3²⁷.

Además, para una buena interpretación por parte del neurofisiólogo es muy importante contar con una serie de datos que se deben tener presentes al momento de la interpretación. Tabla 3.

DIFERENCIA ENTRE EEG INTERMITENTES, EEG DE AMPLITUDES INTEGRADAS (AEEG) Y CONTINUA (CEEG)

Como se ha recalcado en esta revisión, el monitoreo EEG continuo es el examen recomendado para la detección y manejo de las crisis neonatales. A su vez, sabemos que, en muchas unidades de cuidados intensivos, no se cuenta con este recurso de manera fácil. Dado lo anterior, se ha usado de manera amplia aEEG en muchas unidades de cuidado intensivo neonatal. En una reciente publicación de Cochrane (agosto 2025), la sensibilidad reportada del aEEG para la detección de convulsiones individuales osciló entre 0 y 0,86 (13 estudios, 465 neonatos). La certeza de la evidencia se calificó como baja por una sensibilidad y especificidad moderadas para detectar crisis en neonatos. Las causas comunes de crisis no detectadas en el aEEG (es decir, falsos negativos), fueron la corta duración de estas, la localización lejos de las derivaciones del aEEG (occipital o frontal), bajo voltaje y la falta de experiencia del intérprete. Las tasas de falsos positivos fueron altas, cuando se interpretó en vivo al pie de la cama e intérpretes inexpertos. Los artefactos resultantes del movimiento muscular, las palmaditas, el hipo y la fijación insu-

Tabla 2. Requisitos para video monitoreo en neonatos

El requisito mínimo es: al menos ocho electrodos de EEG, ECG y respiración.
Duración mínima: 60 minutos.
La posición de los electrodos (FP1, C3, T3, O1-FP2, C4, T4, O2), sitio de fijación de electrodos debe estar limpio, rellenos de pasta conductora,
Impedancia menos a 10 Kohms
Electrodos posicionados según el sistema 10-20 adaptado para neonatos (número reducido, doble distancia entre ellos). Se recomiendan tres electrodos adicionales, colocados en la línea media (Fz, Cz, Pz).
Registro debe ser poligráfico, lo que incluye electrodos para movimiento de ojos, electrodo para movimiento de ojos, banda respiratoria y video.
Electrodos ovales de plata cloruro de 5-7 mm de diámetro.
Siempre se utiliza un electrodo de tierra adicional, preferiblemente colocado en la línea media frontal (Fpz). Un segundo electrodo de tierra a veces es útil en el entorno de la unidad de cuidados intensivos.
Ambiente favorable (no alterar cuidado y alimentación).
El equipo de EEG debe prepararse con anticipación para minimizar el tiempo requerido para la colocación de los electrodos y evitar interferencias durante el registro.

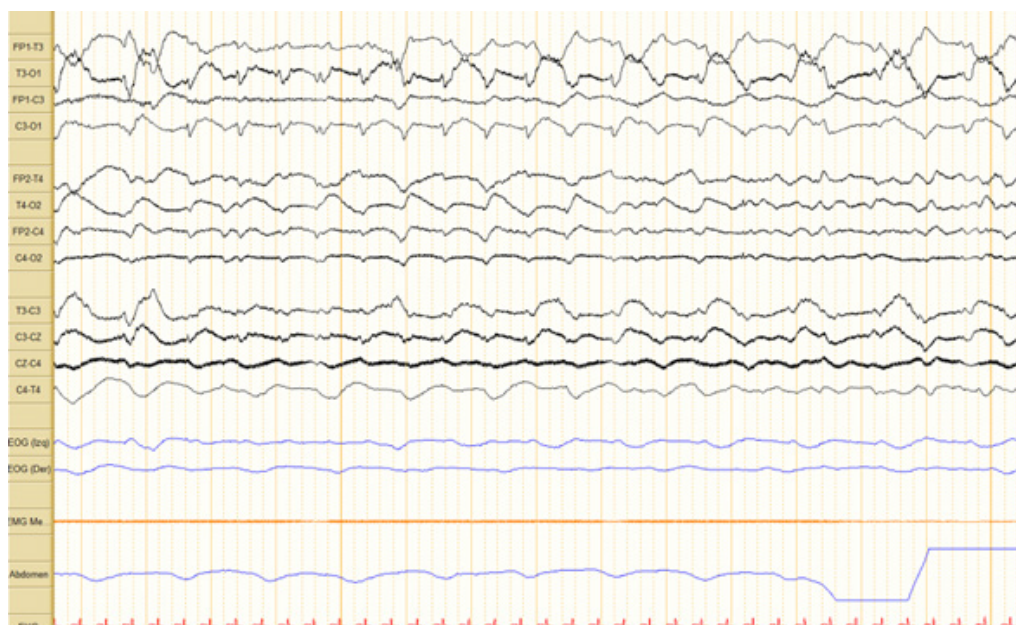


Figura 2. Trazado poligráfico (parte de una crisis eléctrica hemisférica izquierda en recién nacido pretérmino de 28 semanas)

Canales electroencefalográficos (Fp1-T3-O1-Fp2-T4-C4- O2); EOG electrodos para movimientos oculares; EMG electrodo para detectar contracción muscular en mentón; Abdomen : banda para movimiento respiratorio; EKG frecuencia cardíaca.



a Montaje cabeza completa. **b** Montaje reducido para neonatos. **c** Montajes para EEG de amplitudes integradas. Electrodos usados para montajes en neonatos, basados en Sistema 10-20 internacional (GND=tierra; REF=referencia).

Figura adaptada de Ryan MAJ y Malhotra A.³³.

Figura 3. Diferentes tipos de montajes.

Tabla 3. Datos necesarios para redactar informe.

Para una buena interpretación del trazado el técnico debe aportar los siguientes datos:

Edad gestacional: número de semanas desde el primer día de la fecha de la última regla (FUR) hasta la fecha de nacimiento.

Edad gestacional corregida

Diagnósticos y motivo de la solicitud

Apreciación de los estados de vigilancia: despierto o dormido

Utilización de fármacos

Temperatura y profundidad de la hipotermia si está presente

Alteraciones topográficas: cefalohematoma- vía IV craneal- válvula derivativa ventrículo peritoneal o drenaje externo

ficiente de los electrodos, fueron otras causas comunes de falsos positivos. Estos hallazgos, sugieren que el aEEG podría no ser lo suficientemente preciso para diagnosticar crisis neonatales, ya que puede infra o sobre diagnosticarlas²⁸. Similar conclusión llega la Sociedad Americana de Neurofisiología al analizar 57 estudios, que incluyeron neonatos a término y prematuros con sospecha clínica de crisis debido a etiologías heterogéneas, el cEEG mejoró sustancialmente la precisión del diagnóstico de crisis. Esto se observó al comparar el cEEG con el diagnóstico clínico, el aEEG solo o el EEG de rutina corto e intermitente. Sin embargo, pocos estudios comparan las modalidades de EEG simultáneamente en los mismos neonatos. Uno de ellos del año 2019, compara la sensibilidad del aEEG en relación a monitoreo continuo, obteniendo una sensibilidad del 13% y especificidad del 46%²⁹. Aunque la calidad general de la evidencia fue muy baja, esta favorece firmemente los beneficios del cEEG sobre la observación clínica sola, el aEEG solo o el EEG intermitente, para mejorar la precisión del diagnóstico de crisis en neonatos con sospecha clínica²⁴. A pesar de que hay pocos estudios usando ambas técnicas juntas el uso conjunto de ambas herramientas permite a los equipos aprovechar las ventajas de cada una. La monitorización a pie de cama con aEEG para crisis permite a los cuidadores revisar directamente el trazado simplificado de aEEG sin depender de un neurofisiólogo para su interpretación. Al mismo tiempo, el cEEG sigue siendo necesario porque el aEEG utilizado por sí solo, puede pasar por alto algunas

crisis electrográficas y puede llevar a un diagnóstico incorrecto de crisis en otros casos³⁰ (tablas 4 y 5).

CONCLUSIONES

Es reconocido por la literatura, que el monitoreo electroencefalográfico continuo en neonatos es una herramienta fundamental para el manejo de los recién nacidos gravemente enfermos, en el diagnóstico y manejo y respuesta a terapia de las crisis neonatales. Pero aún hay problemas importantes por solucionar, como una definición consensuada de estado epiléptico o crisis subintrantes, en recién nacidos. Otra dificultad es el costo y accesibilidad de esta técnica. Requiere de equipos, neurofisiólogos entrenados y disponibles de manera continua, lo que deja fuera a muchos centros de poder usarlo. Hay esfuerzos en crear centros de referencia o lectura a distancia y crear programas de revisión automatizada que, si bien aún no se utilizan ampliamente en la práctica clínica, el desarrollo de algoritmos automatizados de detección de crisis sigue siendo un objetivo de investigación importante y algunos centros los han utilizado clínicamente³¹⁻³³.

A pesar, de estas dos consideraciones, se debe hacer todos los esfuerzos en las Unidades de Cuidados Intensivos neonatales por monitorizar los recién nacidos cuando las condiciones clínicas lo ameriten, usando los criterios discutidos, ya que en el buen manejo del recién nacido mejora su pronóstico y calidad de vida.

Tabla 4. Amplitudes integradas versus EEG

EEG A	EEGC
Evaluación del trazado de base	Evaluación del trazado de base
Screening de crisis en pacientes críticos	Diagnóstico y manejo de crisis
Fácil de interpretar, pero crisis de frecuencia lenta y corta duración, o de ubicación frontal u occipital, podrían no detectarse mediante EEGa.	

Combined Conventional and Amplitude-Integrated EEG Monitoring in Neonates: A Prospective Study²⁹.

Tabla 5. Beneficios y costos de cEEG

Beneficios de cEEG	Costos cEEG
Evalúa pronóstico y evolución	Mayor costo en máquinas
Buen monitoreo de crisis convulsivas	Requiere de mayor personal (técnicos en EEG y neurofisiólogos)
Disminuye la probabilidad de crisis subintrantes y la progresión a Estado epiléptico. Con ello mejor el pronóstico del neurodesarrollo del recién nacido	Mayor probabilidad de pequeñas lesiones en piel
Disminuyen las dosis de fenobarbital	
Disminuye la estadía en hospitalizados	

Combined Conventional and Amplitude-Integrated EEG Monitoring in Neonates: A Prospective Study²⁹.

Declaración de conflictos de intereses:
La autora declara no tener conflictos de intereses.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Kraus V, Schatz U, Krüger M, Krampe-Heni. Characterization of Neonatal Seizures in a Large Well-defined Multicenter Cohort of a Tertiary Neonatology Center in Germany. *Neuropediatrics*. 2025 Oct 16;57(1):35-41. doi: 10.1055/a-2710-4474.
- Ficioglu C, Bearden D. Isolated neonatal seizures: when to suspect inborn errors of metabolism. *Pediatr Neurol*. 2011 Nov;45(5):283-91. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2011.07.006.
- Scher MS. Neonatal seizure classification: a fetal perspective concerning childhood epilepsy. *Epilepsy Res*. 2006 Aug;70 Suppl 1:S41-57. doi: 10.1016/j.eplesyres.2005.11.020.
- Sheth RD, Hobbs GR, Mullett M. Neonatal seizures: incidence, onset, and etiology by gestational age. *J Perinatol*. 1999 Jan;19(1):40-3. doi: 10.1038/sj.jp.7200107.
- McBride MC, Laroia N, Guillet R. Electrographic seizures in neonates correlate with poor neurodevelopmental outcome. *Neurology*. 2000 Aug 22;55(4):506-13. doi: 10.1212/wnl.55.4.506.
- De Haan TR, Langeslag J, van der Lee JH, van Kaam AH. A systematic review comparing neurodevelopmental outcome in term infants with hypoxic and vascular brain injury with and without seizures. *BMC Pediatr*. 2018 May 2;18(1):147. doi: 10.1186/s12887-018-1116-9.
- Pressler RM, Cilio MR, Mizrahi EM, Moshé SL, Nunes ML, Plouin P, et al. The ILAE classification of seizures and the epilepsies: Modification for seizures in the neonate. Position paper by the ILAE Task Force on Neonatal Seizures. *Epilepsia*. 2021 Mar;62(3):615-628. doi: 10.1111/epi.16815.
- Tsuchida TN, Wusthoff CJ, Shellhaas RA, Abend NS, Hahn CD, Sullivan JE, et al.; American Clinical Neurophysiology Society Critical Care Monitoring Committee. American clinical neurophysiology society standardized EEG terminology and categorization for the description of continuous EEG monitoring in neonates: report of the American Clinical Neurophysiology Society critical care monitoring committee. *J Clin Neurophysiol*. 2013 Apr;30(2):161-73. doi: 10.1097/WNP.0b013e3182872b24.
- Clancy RR, Legido A, Lewis D. Occult neonatal seizures. *Epilepsia*. 1988 May-Jun;29(3):256-61. doi: 10.1111/j.1528-1157.1988.tb03715.x.
- Malone A, Ryan CA, Fitzgerald A, Burgoyne L, Connolly S, Boylan GB. Interobserver agreement in neonatal seizure identification. *Epilepsia*. 2009 Sep;50(9):2097-101. doi: 10.1111/j.1528-1167.2009.02132.x.
- Ronen GM, Buckley D, Penney S, Streiner DL. Long-term prognosis in children with neonatal seizures: a population-based study. *Neurology*. 2007 Nov 6;69(19):1816-22. doi: 10.1212/01.wnl.0000279335.85797.2c.
- Nash KB, Bonifacio SL, Glass HC, Sullivan JE, Barkovich AJ, Ferriero DM, et al. Video-EEG monitoring in newborns with hypoxic-ischemic encephalopathy treated with hypothermia. *Neurology*. 2011 Feb 8;76(6):556-62. doi: 10.1212/WNL.0b013e31820af91a.
- Nunes ML, Yozawitz EG, Wusthoff CJ, Shellhaas RA, Olivas-Peña E, Wilmshurst JM, et al. Defining neonatal status epilepticus: A scoping review from the ILAE neonatal task force. *Epilepsia Open*. 2025 Feb;10(1):40-54. doi: 10.1002/epi4.13090.
- Jacobowitz M, Mulvihill C, Kaufman MC, Gonzalez AK, Resendiz K, MacDonald JM, et al. Ketamine for Management of Neonatal and Pediatric Refractory Status Epilepticus. *Neurology*. 2022 Sep 20;99(12):e1227-e1238. doi: 10.1212/WNL.000000000000200889.
- Shoaib AB, Machie M, Thomas JM, Dolce A. Lacosamide for the Treatment of Seizures in Neonates and Infants: A Retrospective Assessment of Efficacy and Tolerability. *Pediatr Neurol*. 2023 Sep 30;149:176-181. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2023.09.021.
- Pisani F, Cerminara C, Fusco C, Sisti L. Neonatal status epilepticus vs recurrent neonatal seizures: clinical findings and outcome. *Neurology*. 2007 Dec 4;69(23):2177-85. doi: 10.1212/01.wnl.0000295674.34193.9e.
- Pavlidis E, Spagnoli C, Pelosi A, Mazzotta S, Pisani F. Neonatal status epilepticus: differences between preterm and term newborns. *Eur J Paediatr Neurol*. 2015 May;19(3):314-9. doi: 10.1016/j.ejpn.2015.01.002.
- Jacobowitz M, Mulvihill C, Kaufman MC, Gonzalez AK, Resendiz K, MacDonald JM, et al. Ketamine for Management of Neonatal and Pediatric Refractory Status Epilepticus. *Neurology*. 2022 Sep 20;99(12):e1227-e1238. doi: 10.1212/WNL.000000000000200889.
- Tarocco A, Ballardini E, Garani G. Use of ketamine in a newborn with refractory status epilepticus: a case report. *Pediatr Neurol*. 2014 Jul;51(1):154-6. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2014.03.006.
- Chen YJ, Chiang MC, Lin JJ, Chou JJ, Wang YS, Kong SS, et al. Seizures severity during rewarming can predict seizure outcomes of infants with neonatal hypoxic-ischemic encephalopathy following therapeutic hypothermia. *Biomed J*. 2020 Jun;43(3):285-292. doi: 10.1016/j.bj.2020.06.008.
- Mastrangelo M, Fiocchi I, Fontana P, Gorgone G, Lista G, Belcastro V. Acute neonatal encephalopathy and seizures recurrence: a combined aEEG/EEG study. *Seizure*. 2013 Nov;22(9):703-7. doi: 10.1016/j.seizure.2013.05.006.
- Awal MA, Lai MM, Azemi G, Boashash B, Colditz PB. EEG background features that predict outcome in term neonates with hypoxic ischaemic encephalopathy: A structured review. *Clin Neurophysiol*. 2016 Jan;127(1):285-296. doi: 10.1016/j.clinph.2015.05.018.
- Lamblin MD, Walls Esquivel E, André M. The electroencephalogram of the full-term newborn: review of normal features and hypoxic-ischemic encephalopathy patterns. *Neurophysiol Clin*. 2013 Dec;43(5-6):267-87. doi: 10.1016/j.neucli.2013.07.001.
- Wusthoff CJ, Numis AL, Pressler RM, Chu CJ, Massey S, Clancy RR, et al. The American Clinical Neurophysiology Society Guideline on Indications for Continuous Electroencephalography Monitoring in Neonates. *J Clin Neurophysiol*. 2025 Jan 1;42(1):1-11. doi: 10.1097/WNP.0000000000001120.
- Shellhaas RA, Chang T, Tsuchida T, Scher MS, Riviello JJ, Abend NS, et al. The American Clinical Neurophysiology Society's Guideline on Continuous Electroencephalography Monitoring in Neonates. *J Clin Neurophysiol*. 2011 Dec;28(6):611-7. doi: 10.1097/WNP.0b013e31823e96d7.
- Levy RJ, Mayne EW, Sandoval Karamian AG, Iqbal M, Purington N, Ryan KR, et al. Evaluation of Seizure Risk in Infants After Cardiopulmonary Bypass in the Absence of Deep Hypothermic Cardiac Arrest. *Neurocrit Care*. 2022 Feb;36(1):30-38. doi: 10.1007/s12028-021-01313-1.
- Tekgul H, Bourgeois BF, Gauvreau K, Bergin AM. Electroencephalography in neonatal seizures: comparison of a reduced and a full 10/20 montage. *Pediatr Neurol*. 2005 Mar;32(3):155-61. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2004.09.014.
- Rakshasbhuwankar AA, Nagarajan L, Zhelev Z, Rao SC. Amplitude-integrated electroencephalography compared with conventional video-electroencephalography for detection of neonatal seizures. *Cochrane Database Syst Rev*. 2025 Aug 11;8(8):CD013546. doi: 10.1002/14651858.CD013546.pub2.
- Buttle SG, Lemyre B, Sell E, Redpath S, Bulusu S, Webster RJ, et al. Combined Conventional and Amplitude-Integrated EEG Monitoring in Neonates: A Prospective Study. *J Child Neurol*. 2019 May;34(6):313-320. doi: 10.1177/0883073819829256.
- Sandoval Karamian AG, Wusthoff CJ. Current and Future Uses of Continuous EEG in the NICU. *Front Pediatr*. 2021 Nov 3;9:768670. doi: 10.3389/fped.2021.768670.
- Cherian PJ, Deburchgraeve W, Swarte RM, De Vos M, Govaert P, Van Huffel S, et al. Validation of a new automated neonatal seizure detection system: a clinician's perspective. *Clin Neurophysiol*. 2011 Aug;122(8):1490-9. doi: 10.1016/j.clinph.2011.01.043.
- Thomas EM, Temko A, Lightbody G, Marnane WP, Boylan GB. Gaussian mixture models for classification of neonatal seizures using EEG. *Physiol Meas*. 2010 Jul;31(7):1047-64. doi: 10.1088/0967-3334/31/7/013.
- Ryan MAJ, Malhotra A. Electrographic monitoring for seizure detection in the neonatal unit: current status and future direction. *Pediatr Res*. 2024 Sep;96(4):896-904. doi: 10.1038/s41390-024-03207-2.

REVISIÓN / REVIEW

Tratamiento del síndrome de espasmos epilépticos infantiles

Treatment of infantile epileptic spasms syndrome

Christina Briscoe, MD EdM^a✉; Karina Rosso, MD^b; Maria A. Planchart Ferretto, MD^a; Julianne Sison^a; Candice Marti, MD^a; Stephanie Donatelli, MD^a; Chellamani Harini, MD^a.

^a Department of Neurology, Boston Children's Hospital. Boston, US.

^b Hospital Carlos van Buren. Valparaíso, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 10/09/2025

Aceptado: 19/02/2026

Keywords:

Infantile Epileptic
Spasms Syndrome; ACTH;
Prednisolone; Vigabatrin;
Ketogenic Diet; Epilepsy
Surgery.

Palabras clave:

Síndrome de Espasmos
Eilépticos Infantiles;
Prednisolona; Vigabatrina;
Dieta cetogénica; Cirugía de
Epilepsia.

RESUMEN

El síndrome de espasmos epilépticos infantiles (SEEI) es la encefalopatía epiléptica y del desarrollo más frecuente de la infancia. Su manejo difiere de otras epilepsias infantiles. El tratamiento oportuno es fundamental, ya que retrasos breves en su inicio se asocian con peores desenlaces en el neurodesarrollo. El objetivo terapéutico principal es la remisión electroclínica completa, con el cese de los espasmos y remisión electrográfica, evaluada típicamente el día 14 del tratamiento. La terapia hormonal con la hormona adrenocorticotrópica (ACTH) o prednisolona y la vigabatrina constituyen el estándar de atención, alcanzando la remisión en 60-70% de los pacientes, aunque 30-40% permanece farmacoresistente. En la esclerosis tuberosa, la vigabatrina es de primera línea, mientras que en otras etiologías suele preferirse la terapia hormonal inicialmente. Existen barreras de acceso relacionadas con la disponibilidad de neurólogos pediátricos, capacidad de EEG y obtención de fármacos. En casos refractarios, la cirugía puede proporcionar libertad de crisis a largo plazo en 70% de pacientes con lesiones operables, mientras que la callosotomía puede ser útil en algunos casos no lesionales. La dieta cetogénica representa otra alternativa, logrando remisión en una minoría, pero reduciendo con frecuencia la carga de espasmos. Persisten controversias sobre el uso de terapia combinada y sobre el momento óptimo de la derivación quirúrgica. La implementación de vías estandarizadas y un acceso equitativo son esenciales para mejorar los resultados. A pesar de los avances, muchos pacientes continúan farmacoresistentes, lo que resalta la necesidad urgente de innovaciones que amplíen las opciones terapéuticas seguras y efectivas para el SEEI.

ABSTRACT

Infantile epileptic spasms syndrome (IESS) is the most common developmental and epileptic encephalopathy of infancy. Its management differs substantially from other infantile epilepsies.

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: Christina.Briscoe@childrens.harvard.edu

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.02.008>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



Timely treatment is critical, as even short delays in initiating therapy are associated with poorer developmental outcomes. The primary therapeutic goal is complete electroclinical remission, defined as cessation of with electrographic remission, typically assessed around day 14 of treatment. Hormonal therapy with ACTH or high-dose prednisolone and vigabatrin remain the standard of care, achieving remission in 60–70% of patients, although 30–40% remain refractory. In tuberous sclerosis complex, vigabatrin is first-line, while in other etiologies hormonal therapy is often preferred initially, with vigabatrin as second-line. Barriers to care include variable access to pediatric neurologists, EEG capacity, and medication availability. In refractory cases, epilepsy surgery can provide long-term seizure freedom in a substantial proportion of patients with operable lesions, while callosotomy may be beneficial in select nonlesional cases. The ketogenic diet is another option, producing remission in a minority but frequently reducing spasm burden. Ongoing controversies include whether to use hormonal and vigabatrin therapy in combination versus sequentially, and the optimal timing of surgical referral. Standardized treatment pathways and equitable access are essential to improve outcomes. Despite progress, many patients remain drug-resistant, underscoring the urgent need for innovation to expand effective and safe treatment options for IEES.

INTRODUCCIÓN

Puntos claves:

- El tratamiento del SEEI es urgente, ya que cada semana de retraso en la terapia estándar impacta en los resultados del neurodesarrollo a largo plazo.
- El objetivo del tratamiento en el SEEI es la resolución de la encefalopatía epiléptica y el cese de los espasmos epilépticos.
- Las primeras líneas de tratamiento incluyen prednisolona, ACTH y vigabatrina.
- Las otras terapias tienen una probabilidad del 5–10% de lograr éxito terapéutico.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de espasmos epilépticos infantiles (SEEI) es la encefalopatía epiléptica y del desarrollo más común de la infancia, que afecta aproximadamente a 1 de cada 3 000 lactantes¹. El SEEI se caracteriza por el inicio de espasmos epilépticos entre 1 y 24 meses de edad, con una mayor incidencia entre los 3 y 12 meses, así como por la presencia de un electroencefalograma con actividad epileptiforme (tabla 1)².

A diferencia del síndrome de West, el SEEI puede incluir lactantes que no presentan regresión del desarrollo ni hipsarritmia, dado que existe un reconocimiento creciente de la importancia del diagnóstico y tratamiento precoz, incluso cuando estas características no se encuentran plenamente presentes. No todos los lactantes con SEEI muestran estas características clásicas; la hipsarritmia se observa con mayor frecuencia en las etapas iniciales del síndrome y en aquellos con menor edad de inicio².

El tratamiento del SEEI difiere al de otras epilepsias de inicio infantil, ya que el comienzo oportuno de la terapia estándar (tera-

pia hormonal, vigabatrina) se asocia con mejores resultados en el neurodesarrollo³. Sin embargo, persiste la necesidad de contar con alternativas terapéuticas eficaces, dado que entre un 30% y un 40% de los pacientes con SEEI no responden a las terapias actuales^{4,5}. Incluso los pacientes que sí responden presentan altas tasas de alteraciones en el desarrollo^{4,6}.

Revisamos el estado actual del conocimiento sobre el SEEI, comenzando con los principios del tratamiento y una visión general de la evidencia acerca de la terapia estándar, así como de las alternativas quirúrgicas y dietéticas, para concluir con las controversias principales. Recomendamos al lector revisar el Protocolo Chileno de SEEI, disponible de forma gratuita en el sitio web del Ministerio de Salud.

PRINCIPIOS DEL TRATAMIENTO DEL SEEI

Los principios fundamentales del tratamiento del SEEI difieren significativamente de los aplicados en otras epilepsias. Dado que muchos términos y conceptos son específicos del SEEI y no se utilizan en otras epilepsias, presentamos en la figura 2 las definiciones claves.

Principio 1: El tratamiento es urgente

En primer lugar, el inicio del tratamiento del SEEI es urgente. Un retraso en el inicio de una terapia estándar, incluso de tan solo una a dos semanas, se asocia con un menor puntaje en las Escalas de Conducta Adaptativa de Vineland a los 4 años de edad³. La identificación oportuna del SEEI puede ser un desafío debido a barreras de los propios clínicos o del sistema (como el conocimiento del SEEI o la disponibilidad de electroencefalograma [EEG]), de las familias (como el nivel de conocimiento o las dificultades con el transporte) y médicas (los espasmos epilépticos

Tabla 1. Definiciones de términos utilizados

- *Síndrome de espasmos epilépticos infantiles (SEEI)*: síndrome epiléptico caracterizado por espasmos epilépticos, EEG epileptiforme e inicio entre 1 y 24 meses de edad.
- *Encefalopatías del desarrollo y epilépticas (EDE)*: síndromes epilépticos en los que la carga de crisis y la actividad epileptiforme interictal contribuyen a un empeoramiento de los retrasos del desarrollo más allá de lo esperado por la etiología subyacente.
- *Espasmos epilépticos (EE)*: un tipo de crisis caracterizado por una breve contracción de los grupos musculares axiales, que puede ser en flexión, extensión o mixta, y que con mayor frecuencia ocurre en racimos.
- *Remisión electrográfica*: resolución de la hipsarritmia o mejoría de la puntuación BASED (Burden of Amplitudes And Epileptiform Discharges) a 3 o menos.
- *Remisión electroclínica*: remisión electrográfica y ausencia de espasmos epilépticos durante al menos 28 días después del inicio de una terapia.
- *Terapias estándar*: ACTH (150 UI/m²/día), prednisolona (protocolo UKISS o al menos 4 mg/kg/día como dosis inicial) o vigabatrina (100-150 mg/kg/día)
- *Curso de tratamiento estándar*: administración de al menos dos terapias estándar, ya sea en secuencia o en combinación, antes de recibir terapias no estándar.
- *Terapia secuencial*: inicio del tratamiento del SEEI con una terapia estándar, seguido de un período de reevaluación para determinar si se requiere otra terapia estándar.
- *Terapia combinada*: inicio de dos terapias estándar al momento del diagnóstico de un SEEI de inicio reciente.
- *SEEI farmacoresistente*: espasmos epilépticos que persisten a pesar de un curso de tratamiento estándar.

sutiles pueden ser difíciles de identificar incluso para clínicos con experiencia)⁷.

El acceso a neurólogos pediátricos, particularmente en áreas fuera de las principales ciudades con centros de referencia, tanto en Estados Unidos como en Chile, puede constituir un factor limitante. En la realidad chilena, el SEEI no se encuentra protegido por las Garantías Explícitas en Salud (GES), debido a su frecuencia, ni por la Ley Ricarte Soto, ya que no cuenta con un tratamiento de alto costo. Esto deja a los niños con SEEI sin protecciones legales respecto a los tiempos de evaluación. En Estados Unidos, no existen protecciones legales, y el acceso a neurólogos pediátricos varía ampliamente entre regiones.

Principio 2: El éxito del tratamiento requiere la resolución de la encefalopatía epiléptica

A diferencia de otros tipos de epilepsias infantiles, la determinación de la respuesta al tratamiento en el SEEI sigue un patrón de “todo o nada”. Por lo tanto, el objetivo principal es lograr el cese completo de los espasmos epilépticos y la remisión electroclínica (Tabla 1). En las etapas iniciales del tratamiento, la frecuencia de los espasmos y la gravedad clínica aparente no se utilizan como indicadores de respuesta al tratamiento. Incluso si los espasmos epilépticos se vuelven más sutiles o menos frecuentes, el curso del tratamiento no cambia. Los clínicos deben explicar a las familias desde el inicio

que la gravedad clínica de los espasmos epilépticos no predice los resultados, con el fin de evitar la percepción de que tratar espasmos epilépticos sutiles o exclusivamente electrográficos es demasiado “agresivo”⁸.

Para la evaluación de la remisión electrográfica, se requieren EEG seriados que permitan determinar si el paciente ha respondido o no al tratamiento. Dado el bajo grado de confiabilidad interobservador en la identificación de hipsarritmia, cada vez más centros en Estados Unidos utilizan medidas objetivas de puntuación de encefalopatía epiléptica (BASED Score)⁹. Aunque no existen estándares sobre el momento ni la duración óptimos del EEG de seguimiento para evaluar la respuesta, la mayoría de los centros en Estados Unidos realiza un EEG en vigilia y sueño entre 10 y 14 días después del inicio del tratamiento para evaluar la remisión electrográfica⁹.

Principio 3: Los tratamientos del SEEI son específicos para los espasmos epilépticos

El tratamiento del SEEI depende de la correcta identificación del síndrome epiléptico, dado que medicamentos eficaces para otros tipos de crisis infantiles, como levetiracetam o fenobarbital, probablemente no sean efectivos en el SEEI. Las terapias estándar son mucho más eficaces que las terapias no estándar (tabla 1). Aproximadamente la mitad de los niños con SEEI logran remisión electroclínica con una terapia estándar, en comparación con me-

nos del 10% con terapias no estándar^{5,10,11}. No existe evidencia de alta calidad sobre la efectividad de otros medicamentos anticrisis de uso frecuente, como topiramato, clobazam o ácido valproico¹². La adición de estos medicamentos anticrisis tampoco disminuye el riesgo de recaída cuando se combinan con las terapias estándar¹³. En la siguiente sección, analizamos la evidencia sobre las terapias estándar.

Finalmente, aunque el tratamiento es urgente para optimizar los resultados en el neurodesarrollo, es importante que los clínicos reconozcan que esta urgencia se debe a la necesidad de resolver la encefalopatía epiléptica y no es análoga a los riesgos asociados al estado epiléptico. Por lo tanto, no recomendamos el manejo farmacológico de racimos de espasmos epilépticos, incluso cuando superen los cinco minutos.

Debido a estos principios, el tratamiento del SEEI puede resultar intensivo en recursos y estresante tanto para las familias como para los clínicos. Se requieren EEG seriados para evaluar la respuesta al tratamiento, y los estudios de corta duración pueden ser difíciles de interpretar. Además, como ocurre con otras enfermedades raras, el acceso a las terapias estándar puede constituir un desafío en muchos contextos¹⁴.

TERAPIAS ESTÁNDAR: EVIDENCIA, DOSIFICACIÓN Y EFECTOS ADVERSOS

Las terapias hormonales (hormona adrenocorticotrópica (ACTH) y prednisolona) y la vigabatrina se consideran las terapias médicas de elección para el SEEI^{14,15}. Aproximadamente entre el 60% y el 70% de los pacientes con SEEI logrará la remisión con un curso de tratamiento estándar (tabla 1)^{5,11,16}. Esta evidencia ha dado lugar a nuestro algoritmo de tratamiento del Boston Children's (figura 1)¹⁷. Analizaremos el Protocolo de Diagnóstico y Tratamiento del Síndrome de Espasmos Infantiles 2024 de Chile, publicado por el Grupo de Epilepsia de la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia (SOPNIA), en una sección posterior¹⁸.

Terapias hormonales: Las terapias hormonales son probablemente el tratamiento más efectivo para el SEEI no relacionado con esclerosis tuberosa, aunque su mecanismo de acción se entiende poco^{5,10,11}. Los estudios de mejora de la calidad han demostrado que estandarizar el uso de la terapia hormonal como primer tratamiento —en lugar de vigabatrina— junto con iniciar un segundo tratamiento a los 14 días en los no respondedores, puede mejorar significativamente las tasas de remisión¹⁹. Si bien la vigabatrina sigue siendo una opción válida, la evidencia respalda comenzar con terapia hormonal y reservar la vigabatrina para quienes no respondan¹⁶.

Aunque sigue siendo un tema controvertido, la ACTH y la prednisolona oral en dosis altas son probablemente equivalentes en eficacia para el tratamiento del SEEI (tabla 2)^{20,21}. En el único ensayo clínico aleatorizado sobre SEEI, el 70% de los pacientes que recibieron prednisolona respondió al día 14 en comparación con el 76% de aquellos que recibieron ACTH sintética; el estudio no tenía el poder estadístico suficiente para determinar diferencias significativas, pero sí apoyó la equivalencia⁵. Un análisis secundario del estudio ICISS también comparó la prednisolona oral con la ACTH oral y encontró que tienen una efectividad similar como tratamiento inicial de los espasmos infantiles, sin diferencias significativas en la ausencia de fracaso terapéutico a los 60 días⁵. Sin embargo, el análisis no tuvo la potencia estadística suficiente para demostrar no inferioridad.

En Estados Unidos, el uso de prednisolona se ha vuelto más popular desde la pandemia de COVID-19. En un trabajo reciente realizado por nuestro grupo, encontramos que la gran mayoría de los centros (n=21, 84%) que participan en el grupo de espasmos infantiles del Pediatric Epilepsy Research Consortium utilizaban prednisolona en dosis altas, en comparación con un 16% (n=4) que utilizaban ACTH²².

Con respecto a la ACTH sintética versus la no sintética, los estudios comparativos y los metanálisis respaldan una eficacia y un perfil de seguridad similares para el tratamiento de los espasmos infantiles²³⁻²⁵. Un estudio de cohorte retrospectivo comparó directamente la ACTH natural en dosis altas con la ACTH sintética y no encontró diferencias estadísticamente significativas en las tasas de respuesta clínica o electroencefalográfica a corto plazo entre ambas formulaciones (tasas de respuesta: 67/83 para ACTH natural vs 16/23 para ACTH sintética, $p = 0,25$)²³.

Otros tratamientos hormonales como la prednisona oral y la metilprednisolona intravenosa tienen evidencia limitada para el tratamiento de los espasmos infantiles, y un metaanálisis en red respaldó que no son tan efectivos²⁶. La capacidad de los lactantes para metabolizar la prednisona a prednisolona, su metabolito activo, es limitada²⁶.

Efectos adversos y monitoreo: Los efectos adversos comunes del tratamiento hormonal incluyen irritabilidad, trastornos del sueño y aumento del apetito. El monitoreo de efectos adversos más graves, como hipertensión, reactivación de tuberculosis, infecciones graves por inmunosupresión, riesgo de insuficiencia suprarrenal y hemorragias gastrointestinales, es muy variable y carece de un protocolo estandarizado²⁷. Las vacunas vivas deben evitarse dentro de los 30 días posteriores a la finalización de la terapia hormonal; aunque las vacunas inactivadas no están contraindicadas, pueden no ser tan efectivas si se administran durante la terapia hormonal²⁸.

Figura 2. Protocolo de tratamiento de SEEI, Boston Children's Hospital

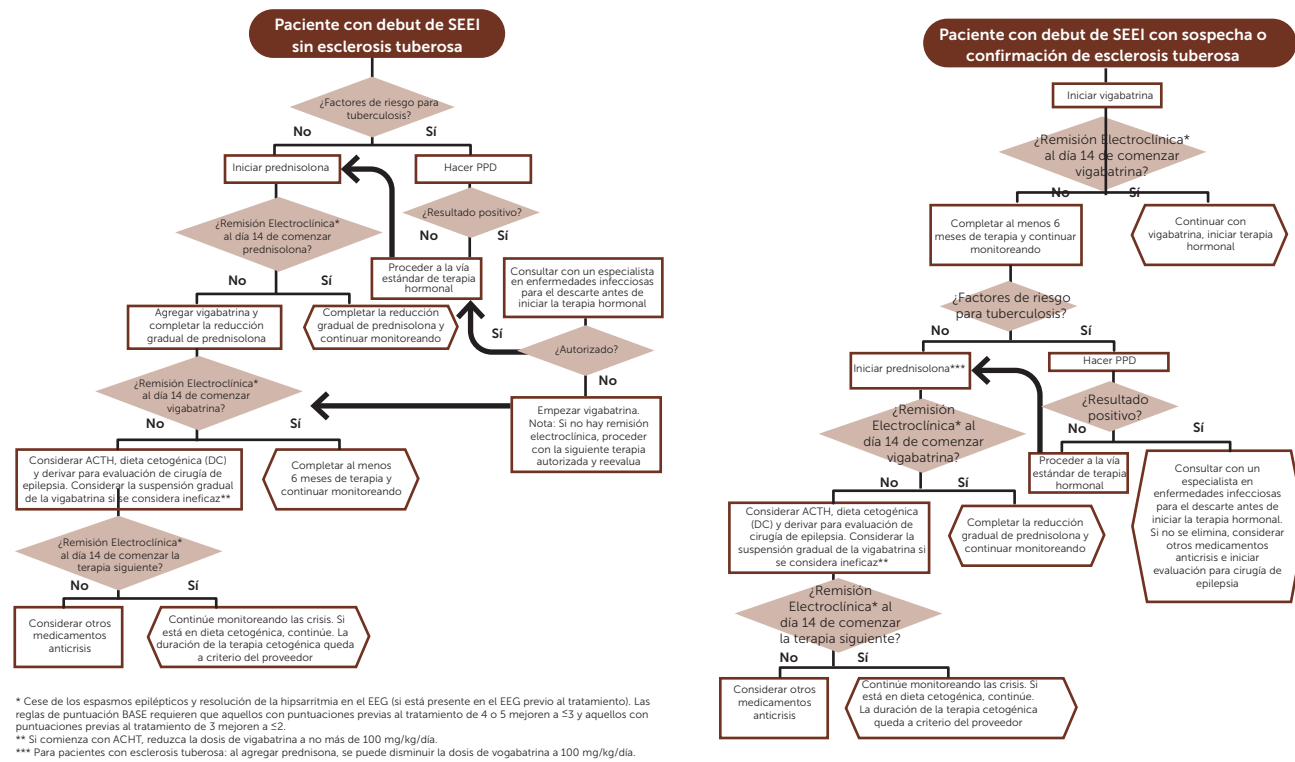


Tabla 2. Comparación de los principales ensayos y evidencia para el tratamiento del SEEI

Primer autor, revista, año	Método del estudio	Participantes	Resultados principales	Limitaciones y dificultades
Lux, Lancet Neurology, 2005 ¹⁰	Ensayo clínico aleatorizado	107 total; Hormonal: 55, vigabatrina: 52	Cese de espasmos al día 14: hormonal 40/55 (73%), con 21/30 (70%) en prednisolona y 19/25 (76%) en ACTH. Vigabatrina 28/52 (54%); VABS a los 14 meses en etiología desconocida: hormonal 88,2, vigabatrina 78,9.	Ensayo clínico abierto; tamaño muestral pequeño; no se utilizó EEG como desenlace primario, por lo que no se evaluó la remisión electrográfica.
Darke, Archives of Disease in Childhood, 2010 ²⁰	Estudio observacional de seguimiento a partir del ECA	77 seguidos de los 107 originales; hormona: 39, vigabatrina: 38	Mediana de Vineland Adaptive Behavioral Scales (VABS) a los 4 años en etiología desconocida: hormonal VABS 96 en 21 pacientes, vigabatrina VABS 63 en 16 pacientes; p = 0,033.	Pérdida en el seguimiento; evaluaciones telefónicas; tamaño pequeño de subgrupos.
Knupp, Annals of Neurology, 2016 ¹¹	Observacional prospectivo	230 en total; ACTH: 84, corticosteroide oral: 56, vigabatrina: 39, otros: 51	Respuesta sostenida a los 3 meses: ACTH 46/84 (55%), corticosteroide oral 22/56 (39%), vigabatrina 14/39 (36%), otros 5/51 (9%). Respaldó la superioridad de la ACTH sobre la prednisolona.	No aleatorizado, por lo que los pacientes de etiología desconocida tuvieron más probabilidades de recibir ACTH que prednisolona; posible sesgo de selección; adherencia variable a la dosificación, no todos los pacientes en prednisolona oral recibieron dosis altas.
Grinspan, Neurology, 2021 ⁵	Cohorte observacional prospectiva	423 en total; ACTH: 190, corticosteroide oral: 95, vigabatrina: 87, no estándar: 51	Ausencia de fracaso terapéutico a los 60 días: ACTH 88/190 (46%), corticosteroide oral 42/95 (44%), vigabatrina 32/87 (37%), no estándar 4/51 (8%).	No aleatorizado; factores de confusión residuales a pesar del ajuste por ponderación de propensión; sin revisión central de EEG. Potencia insuficiente para comparar ACTH versus prednisolona.
Knupp, Journal of Child Neurology, 2022 ²¹	Ensayo clínico aleatorizado (de 3 brazos)	34 analizados en total; cosintropina: 12, vigabatrina: 9, combinación: 13	Resolución al día 14: cosintropina 9/12 (75%), vigabatrina 1/9 (11%), terapia combinada 5/13 (38%).	Potencia insuficiente debido a la finalización temprana del estudio; tamaño muestral pequeño.

Con respecto al riesgo de supresión suprarrenal, los niños que reciben dosis suprafiológicas de glucocorticoides (más de 2 mg/kg/día de prednisona) por más de dos semanas están en riesgo de insuficiencia suprarrenal y de crisis suprarrenal tras la suspensión, riesgo que puede persistir durante meses²⁹. El monitoreo de signos y síntomas de insuficiencia suprarrenal o crisis suprarrenal es esencial, particularmente durante episodios de fiebre, enfermedad o antes de una cirugía. La medición del nivel de cortisol sérico matutino puede respaldar el diagnóstico bioquímico de insuficiencia suprarrenal. Habitualmente realizamos tamizaje con un nivel de cortisol matutino (6-8 am) en pacientes que han recibido dos cursos de 28 días de terapias hormonales en un período de tres o cuatro meses. Si el nivel de cortisol matutino es menor a 10 µg/dl, típicamente recomendamos esteroides en dosis de estrés (hidrocortisona 30-50 mg/m²/día, dividida cada 6 horas) en caso de fiebre, enfermedad o cirugía) para prevenir crisis suprarrenal, además de derivar a endocrinología. Esto hasta que los niveles de cortisol matutino se normalicen.

Las manifestaciones clínicas de la crisis suprarrenal incluyen letargo, vómitos, disminución de la ingesta oral, hiponatremia, hiperpotasemia, hipoglucemia, acidosis metabólica y alteraciones de los signos vitales. Los pacientes con signos de crisis suprarrenal deben ser evaluados y tratados de manera inmediata en el servicio de urgencias

con esteroides intravenosos en dosis de estrés y líquidos³⁰. Es importante que los cuidadores conozcan estos riesgos y sepan la conducta a seguir, para esto es muy útil que los usuarios de corticoides por tiempos prolongados porten un informativo de síntomas de alerta de crisis suprarrenal y su manejo en caso de acudir a urgencias.

Vigabatrina: La vigabatrina es un inhibidor selectivo e irreversible de la enzima transaminasa del ácido gamma-aminobutírico (GABA) y constituye el tratamiento de elección para el SEEI asociado a esclerosis tuberosa (TSC). En ensayos clínicos aleatorizados, ha logrado remisión a corto plazo en aproximadamente el 88% de los casos con TSC, en comparación con un 35-50% de los casos sin TSC^{16,31,32}. En los niños que no responden a la terapia hormonal, la vigabatrina es probablemente más efectiva como segunda terapia en comparación con administrar tratamiento hormonal adicional^{33,34}. La respuesta electroclínica se evalúa a los 14 días del inicio; a pesar de que la titulación de la vigabatrina ocurre durante aproximadamente una semana, la mayoría de los niños que respondieron lo hicieron dentro de los primeros 7 días³⁵.

La duración de la terapia es variable. En los lactantes que responden a la vigabatrina, una duración de 6 meses parece ser adecuada para lograr una remisión electroclínica sostenida y limitar los

Tabla 3. Dosis y consideraciones para las terapias estándar del SEEI

Medicamento	Prednisolona	Vigabatrina	ACTH
Régimen típico de dosificación utilizado en Boston*	10 mg 4 veces al día durante 14 días, luego 10 mg 3 veces al día durante 5 días, luego 10 mg 2 veces al día durante 5 días, luego 10 mg 1 vez al día durante 5 días, y luego suspender.	50 mg/kg/día dividido en dos tomas diarias durante 3 días, luego 100 mg/kg/día dividido en dos tomas diarias durante 3 días, luego 150 mg/kg/día (dosis deseada).	150 UI/m ² /día durante 14 días, luego 30 UI/m ² /día durante 5 días, luego 15 UI/m ² /día durante 5 días, luego 10 UI/m ² /día durante 5 días, y luego suspender.
Duración típica del tratamiento	28 días.	Seis meses.	28 días.
Efectos secundarios	Comunes: irritabilidad, sueño deficiente, aumento del apetito, aumento de peso. Menos comunes: hipertensión. Raros: úlcera sangrante, diabetes temporal, potasio bajo, insuficiencia suprarrenal, sistema inmunitario debilitado, muerte por infección.	Comunes: sedación, aumento de secreciones. Pérdida visual periférica (5 % de riesgo a 6 meses). Cambios en la resonancia relacionados con vigabatrina (reversibles en la materia gris profunda).	Igual que prednisolona, reacciones en el sitio de la inyección.
Contraindicaciones	Infección grave activa. Niños < 1 mes.	Trastornos del neurotransmisor GABA; Hiperглиcinemia no cetótica	Igual que prednisolona. Objeción religiosa a productos porcinos
Modificaciones	Aumentar a 20 mg 3 veces al día si los espasmos persisten a la semana. Los niños con menos de 5 kg pueden necesitar ajustes de la dosis.	El ajuste de dosis puede hacerse más gradual a intervalos de 5 días si la sedación limita la tolerancia. Se puede aumentar la duración del tratamiento con vigabatrina en casos seleccionados (mayor riesgo de efectos secundarios visuales).	Algunas regiones tienen ACTH sintética de acción prolongada que puede administrarse cada dos días.

* Se refiere al Protocolo para el Diagnóstico y Tratamiento del Síndrome de Espasmos Infantiles en relación con las dosis habituales utilizadas en Chile¹⁷.

posibles efectos adversos. En los lactantes que no responden, la vigabatrina debe suspenderse de forma temprana para reducir el riesgo de efectos secundarios.

Los efectos adversos comunes incluyen sedación, disminución del tono y reflujo gastroesofágico. Los déficits permanentes del campo visual periférico causados por toxicidad retiniana se observaron en un 40 a 50% de los adultos, pero son menos frecuentes en niños³⁶. Dependiendo de la dosis y duración de la terapia, los déficits del campo visual pueden presentarse en un 10 a 30% de los niños que reciben vigabatrina³⁷. Durante la terapia con vigabatrina también pueden presentarse cambios en la resonancia magnética (RM), con hiperintensidades en los ganglios basales en secuencias T2, reportados en un 21% (IC 95%: 15-29%) en un metaanálisis³⁸. Estos suelen ser asintomáticos, pero pueden asociarse con encefalopatía, corea, mioclonías multifocales, depresión respiratoria o bradicardia^{39,40}. Típicamente, si aparecen síntomas, se suspende la vigabatrina.

TERAPIAS QUIRÚRGICAS Y DIETÉTICAS PARA EL SEEI

Dado que aproximadamente entre un 30 y 40% de los niños con SEEI no responde a las terapias estándar y que las terapias no estándar tienen pocas probabilidades de ser efectivas, a menudo se consideran opciones de tratamiento quirúrgico y dietético en casos de SEEI farmacorresistente.

Terapias quirúrgicas: Un subgrupo de pacientes con SEEI de etiología estructural puede presentar una lesión epileptogénica susceptible de tratamiento quirúrgico en la resonancia magnética cerebral. Entre estos pacientes, un 56 a 83% de los pacientes con SEEI sometidos a cirugía resectiva por espasmos epilépticos permanecerán libres de crisis en el seguimiento a largo plazo (resultados Engel Clase 1)⁴¹⁻⁴³. Los pacientes con lesiones confirmadas por RM y aquellos con lesiones unihemisféricas sometidos a hemisferotomía tienen más probabilidades de presentar resultados favorables, mientras que la presencia o ausencia de hallazgos lateralizados en el EEG no predice la evolución de la epilepsia⁴³.

Un protocolo adecuado de imagen por RM para epilepsia en la evaluación de los espasmos infantiles requiere una RM de alta resolución, específica para epilepsia y adaptada al cerebro pediátrico, con secuencias y parámetros técnicos optimizados para detectar malformaciones sutiles del desarrollo cortical, lesiones adquiridas y otras anomalías estructurales relevantes⁴⁴. La Asociación Nacional de Centros de Epilepsia de los Estados Unidos recomienda que todos los centros de epilepsia utilicen protocolos de RM específicamente optimizados para epilepsia y que los estudios pediátricos sean interpretados por neurorradiólogos con experiencia en población pediátrica⁴⁵. Las consideraciones técnicas clave incluyen el uso de una resonancia de 3 Tesla cuando esté disponible, imágenes

ponderadas en T1 volumétricas 3D de cortes finos ($\leq 1-1,5$ mm), imágenes ponderadas en T2 de alta resolución en al menos dos planos ortogonales, e inclusión de secuencias sensibles a la mielinización y a anomalías de la sustancia gris profunda. En lactantes, las secuencias FLAIR y de densidad protónica son menos útiles debido a la mielinización incompleta, por lo que se priorizan las secuencias en T1 y T2⁴⁶. Las imágenes funcionales o de perfusión (por ejemplo, ASL) no se realizan de forma estandarizada, pero pueden considerarse en casos seleccionados, al igual que la tomografía por emisión de positrones (PET) para identificar posibles lesiones.

Siempre debe considerarse una segunda revisión de la RM cerebral por un neurorradiólogo pediátrico con experiencia en epilepsia junto con los datos clínicos, en los casos de RM inicialmente informadas como no lesionales, ya que las lesiones pueden ser sutiles en las RM de menores de 2 años y pasar inadvertidas⁴⁵. Si la RM realizada antes de los 2 años de edad es normal y las crisis persisten, se recomienda repetir el estudio entre los 24-30 meses (en lugares donde sea factible, a intervalos de 6 meses), cuando una mielinización más madura puede revelar una displasia cortical previamente no sospechada⁴⁷.

En SEEI refractarios que no presentan lesiones susceptibles de tratamiento quirúrgico en la RM, puede considerarse la callosotomía como opción terapéutica. Series de casos han reportado que la callosotomía puede llevar a la resolución de los espasmos epilépticos en aproximadamente un tercio de estos pacientes⁴³. Hasta la fecha, no existe evidencia que respalde el uso de dispositivos de neuromodulación para los espasmos epilépticos.

Terapias dietéticas: La dieta cetogénica es otra opción de tratamiento para el SEEI farmacorresistente^{48,49}. Un pequeño ensayo clínico sugirió que la dieta cetogénica no es inferior a la ACTH, pero carecía de potencia estadística debido a dificultades en la aleatorización. Aunque aproximadamente solo un 20% de los niños logrará la remisión de los espasmos epilépticos con la dieta cetogénica, la mayoría tendrá una reducción significativa. Dado que los niños menores de 2 años generalmente se benefician más de la dieta cetogénica clásica, los niños con SEEI farmacorresistente deben ser tratados con la dieta cetogénica clásica⁵⁰. Todos los niños con SEEI en dieta cetogénica requieren un seguimiento estrecho por parte de un equipo nutricional y un médico familiarizado con la dieta y sus complicaciones, que pueden incluir hipoglucemia, acidosis, inmunosupresión, estreñimiento, reflujo, mayor riesgo de neumonía por aspiración y nefrolitiasis.

Otros tratamientos: No existe evidencia sólida que respalde la recomendación de otros medicamentos anticrisis para el tratamiento de los espasmos infantiles. En ausencia de evidencia que apoye un fármaco en particular, los riesgos potenciales de cada terapia deben influir en las decisiones de tratamiento individuales.

GUÍA CHILENA

En 2024, el Grupo de Epilepsia de la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia de Chile (SOPNIA) en conjunto con el Ministerio de Salud de Chile publicó una guía integral sobre el diagnóstico y manejo del SEEI. Esta destaca aspectos clave del tratamiento estándar propios de la realidad chilena, así como la evidencia sobre los tratamientos. En particular, destacamos que la ACTH sintética no está disponible en Estados Unidos; por lo tanto, nuestro grupo no tiene experiencia en su uso. De manera interesante, entendemos por parte de nuestros colegas chilenos que la insuficiencia suprarrenal con el esquema de tratamiento de 14 días con ACTH se ha observado en raras ocasiones⁵¹.

Si bien la mayoría de los pacientes que responden, lo harán a la terapia hormonal dentro de los primeros 7 días, se desconoce si el esquema de tratamiento más corto influye en la respuesta sostenida al tratamiento o en las tasas de recaída³⁵. Conociendo el beneficio y la costo-efectividad de la prednisolona, tras varias gestiones de varios epileptólogos, esperamos que esté más ampliamente disponible en Chile en un futuro cercano. Es importante destacar que, desde la publicación de la guía, ha surgido nueva evidencia que muestra que, cuando los pacientes no responden a la terapia hormonal inicial, la vigabatrina puede ser más eficaz como segunda línea de terapia que una terapia hormonal alternativa o adicional; versiones posteriores de la guía podrían incorporar más recomendaciones sobre terapias de primera, segunda y tercera línea.

CONTROVERSIAS EN EL MANEJO DEL SEEI

Terapia combinada versus secuencial: Iniciar el tratamiento con terapia hormonal y vigabatrina combinadas aumenta la probabilidad de remisión a corto plazo⁵². Sin embargo, ni los desenlaces del desarrollo ni los de la epilepsia a los 18 meses de edad mostraron diferencias entre los niños que fueron aleatorizados a recibir inicialmente solo terapia hormonal versus terapia combinada⁵³. En la actualidad, tanto la terapia secuencial como la combinada siguen siendo alternativas médicamente razonables; la mayoría de los principales centros de epilepsia en Estados Unidos continúan utilizando la terapia secuencial⁹.

Momento de cirugía de epilepsia y consideración en respondedores a la terapia estándar: En los niños con lesiones susceptibles de tratamiento quirúrgico en la RM que continúan con espasmos epilépticos después de una primera terapia estándar, la probabilidad de epilepsia farmacorresistente es cercana al 70%; esto puede permitir una consideración temprana de la cirugía de epilepsia⁵⁴. Algunos centros en Estados Unidos inician la evaluación quirúrgica en pacientes con lesiones susceptibles de tratamiento quirúrgico después de una primera terapia fallida en ciertos casos, o incluso consideran la cirugía de epilepsia en niños que

responden a una terapia estándar. Sin embargo, se debe actuar con cautela, ya que las lesiones observadas en la RM pueden ser más extensas de lo apreciado en las imágenes iniciales debido a los patrones de mielinización inmadura.

CONCLUSIÓN

El tratamiento del SEEI es particular, tanto en los medicamentos utilizados como en los principios terapéuticos que lo sustentan, ya que requiere el inicio oportuno de una terapia estándar, con el objetivo de lograr una remisión electroclínica completa evaluada al día 14. Un tratamiento estándar, con la mayor probabilidad de remisión, consiste en terapia hormonal (ACTH o prednisolona), seguida de vigabatrina en los no respondedores a la terapia hormonal. La evidencia de estudios prospectivos observacionales no respalda la eficacia de otros medicamentos anticrisis, los cuales tienen tan solo un 5-10% de probabilidad de remisión sostenida en comparación con un 50-70% con un curso de tratamiento estándar. Dado que aproximadamente un 30-40% de los pacientes con SEEI continuará presentando espasmos epilépticos y que es poco probable que otros FAC sean efectivos, la cirugía de epilepsia y la dieta cetogénica deben considerarse de manera temprana en aquellos que persisten con espasmos epilépticos a pesar del tratamiento estándar.

La terapia hormonal con ACTH o prednisolona es probablemente más efectiva (a corto plazo) que la vigabatrina, por lo que con frecuencia se utiliza como primera terapia en Estados Unidos. En los no respondedores, la segunda terapia con vigabatrina es posiblemente más eficaz que administrar terapia hormonal adicional, presumiblemente debido a su diferente mecanismo de acción. Iniciar oportunamente una terapia estándar tiene mayor importancia que la selección del tipo de tratamiento. En otras palabras, no recomendamos que los clínicos retrasen el inicio del tratamiento con una terapia estándar mientras esperan disponer de otra. Por ejemplo, si en un centro solo está disponible la vigabatrina y un tratamiento hormonal demorará semanas en obtenerse, recomendamos iniciar la vigabatrina en lugar de esperar la terapia hormonal. La incorporación de protocolos de tratamiento estandarizados y acceso a las terapias estándar pueden mejorar las tasas institucionales de respuesta.

Finalmente, se necesitan más y mejores terapias para el SEEI, dado que la última terapia aprobada para esta enfermedad data de la década de 1980. Aproximadamente un 30-40% de pacientes con SEEI continuarán presentando espasmos epilépticos farmacorresistentes a pesar de recibir la mejor atención posible. La epilepsia farmacorresistente impone una alta carga emocional y financiera tanto para las familias como para los proveedores de salud, con elevada morbilidad y mortalidad. Apoyamos los esfuerzos en curso para mejorar el tratamiento del SEEI a través del descubrimiento científico y la innovación.

Declaración de conflicto de intereses:

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses relacionado con este trabajo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Riikonen R. A long-term follow-up study of 214 children with the syndrome of infantile spasms. *Neuropediatrics*. 1982 Feb;13(1):14-23. doi: 10.1055/s-2008-1059590.
2. Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, Wilmschurst 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 Jun;63(6):1349-1397. doi: 10.1111/epi.17239.
3. O'Callaghan FJ, Lux AL, Darke K, Edwards SW, Hancock E, Johnson AL, et al. The effect of lead time to treatment and of age of onset on developmental outcome at 4 years in infantile spasms: evidence from the United Kingdom Infantile Spasms Study. *Epilepsia*. 2011 Jul;52(7):1359-1364. doi: 10.1111/j.1528-1167.2011.03127.x.
4. Riikonen R. Infantile Spasms: Outcome in Clinical Studies. *Pediatr Neurol*. 2020 Jul;108:54-64. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2020.01.015.
5. Grinspan ZM, Knupp KG, Patel AD, Yozawitz EG, Wusthoff CI, Wirrell EC, et al. Comparative Effectiveness of Initial Treatment for Infantile Spasms in a Contemporary US Cohort. *Neurology*. 2021 Sep 20;97(12):e1217-e1228. doi: 10.1212/WNL.00000000000012511.
6. Yuskaitis CJ, Ruzhnikov MRZ, Howell KB, Allen IE, Kapur K, Dlugos DJ, et al. Infantile Spasms of Unknown Cause: Predictors of Outcome and Genotype-Phenotype Correlation. *Pediatr Neurol*. 2018 Oct;87:48-56. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2018.04.012.
7. Hadjinicolaou A, Briscoe Abath C, Singh A, Donatelli S, Salussolia CL, Cohen AL, et al. Timing the clinical onset of epileptic spasms in infantile epileptic spasms syndrome: A tertiary health center's experience. *Epilepsia*. 2024 Apr;65(4):984-994. doi: 10.1111/epi.17900.
8. Lux AL, Osborne JP. A proposal for case definitions and outcome measures in studies of infantile spasms and West syndrome: consensus statement of the West Delphi group. *Epilepsia*. 2004 Nov;45(11):1416-28. doi:10.1111/j.0013-9580.2004.02404.x
9. Mytinger JR, Vidaurre J, Moore-Clingenpeel M, Stanek JR, Albert DVF. A reliable interictal EEG grading scale for children with infantile spasms - The 2021 BASED score. *Epilepsy Res*. 2021 Jul;173:106631. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2021.106631.
10. Lux AL, Edwards SW, Hancock E, Johnson AL, Kennedy CR, Newton RW, et al.; United Kingdom Infantile Spasms Study. The United Kingdom Infantile Spasms Study (UKISS) comparing hormone treatment with vigabatrin on developmental and epilepsy outcomes to age 14 months: a multicentre randomised trial. *Lancet Neurol*. 2005 Nov;4(11):712-717. doi: 10.1016/S1474-4422(05)70199-X.
11. Knupp KG, Coryell J, Nickels KC, Ryan N, Leister E, Loddenkemper T, et al.; Pediatric Epilepsy Research Consortium. Response to treatment in a prospective national infantile spasms cohort. *Ann Neurol*. 2016 Mar;79(3):475-484. doi: 10.1002/ana.24594.
12. Hancock EC, Osborne JP, Edwards SW. Treatment of infantile spasms. *Cochrane Database Syst Rev*. 2013 Jun 5;2013(6):CD001770. doi: 10.1002/14651858.CD001770.pub3.
13. Rajaraman RR, Lay J, Alayari A, Anderson K, Sankar R, Hussain SA. Prevention of infantile spasms relapse: Zonisamide and topiramate provide no benefit. *Epilepsia*. 2016 Aug;57(8):1280-1287. doi: 10.1111/epi.13442.
14. Sahu JK, Madaan P, Wanigasinghe J, Chand P, Winter SF, Poudel P, et al. Mitigating treatment lag for infantile epileptic spasms syndrome in low- and middle-income countries: Key recommendations from the South Asia allied IESS Research Group. *Epilepsia*. 2024 Oct;65(10):2883-2887. doi: 10.1111/epi.18090.
15. Baumer FM, Mytinger JR, Neville K, Briscoe Abath C, Gutierrez CA, Numis AL, et al.; Pediatric Epilepsy Research Consortium; National Infantile Spasms Consortium. Inequities in Therapy for Infantile Spasms: A Call to Action. *Ann Neurol*. 2022 Jul;92(1):32-44. doi: 10.1002/ana.26363.
16. Mytinger JR, Parker W, Rust SW, Ahrens SM, Albert DVF, Beatty CW, et al. Prioritizing Hormone Therapy Over Vigabatrin as the First Treatment for Infantile Spasms: A Quality Improvement Initiative. *Neurology*. 2022 Nov 8;99(19):e2171-e2180. doi: 10.1212/WNL.00000000000020113.
17. Briscoe C, Yuskaitis CJ, Harini C. Chapter: Infantile Epileptic Spasms Syndrome. In book: Swaiman's Pediatric Neurology (pp.813-820.e3). doi:10.1016/B978-0-443-10944-7.00089-5.
18. Protocolo para el Diagnóstico y Tratamiento del Síndrome de Espasmos Infantiles - 2024 | RedCronicas - Ministerio de Salud [Internet]. 2024 [cited 2025 Aug 8]. Available from: <https://redcronicas.minsal.cl/protocolo-para-el-diagnostico-y-tratamiento-del-sindrome-de-espasmos-infantiles-2024/>
19. Mytinger JR, Ahrens SM, Albert DVF, Beatty CW, Haffner DN, Metcalf I, et al. Infantile Epileptic Spasms Syndrome A Predictive Model for 3-Month Electroclinical Remission. *Neural Open Access* 2025;1:e000019. doi:10.1212/WN9.0000000000000019.
20. Darke K, Edwards SW, Hancock E, Johnson AL, Kennedy CR, Lux AL, et al. Developmental and epilepsy outcomes at age 4 years in the UKISS trial comparing hormonal treatments to vigabatrin for infantile spasms: a multi-centre randomised trial. *Arch Dis Child*. 2010 May;95(5):382-386. doi: 10.1136/adc.2009.160606.
21. Knupp KG, Coryell J, Singh RK, Gaillard WD, Shellhaas RA, Koh S, et al. Comparison of Cosyntropin, Vigabatrin, and Combination Therapy in New-Onset Infantile Spasms in a Prospective Randomized Trial. *J Child Neurol*. 2022 Mar;37(3):186-193. doi: 10.1177/08830738211073400.
22. Briscoe C, Katayana A, Harini C, Hussain SA, Bhalla S, Singh A, et al. Treatment Practices for Infantile Epileptic Spasms Syndrome: Consensus and Variation in Major Pediatric Epilepsy Centers. *Pediatr Neurol*. 2026 Jan 1;174:46-53. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2025.10.005 PubMed PMID: 41172580.
23. Riikonen R, Lähdetie J, Kokki H. ACTH Treatment of Infantile Spasms: Low-Moderate- Versus High-Dose, Natural Versus Synthetic ACTH-A Retrospective Cohort Study. *Pediatr Neurol*. 2020 Oct;111:46-50. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2020.06.010.
24. Tran KA, Harrod C, Bourdette DN, Cohen DM, Deodhar AA, Hartung DM. Characterization of the Clinical Evidence Supporting Repository Corticotropin Injection for FDA-Approved Indications: A Scoping Review. *JAMA Intern Med*. 2022 Feb 1;182(2):206-217. doi: 10.1001/jamainternmed.2021.7171.
25. Go CY, Mackay MT, Weiss SK, Stephens D, Adams-Webber T, Ashwal S, et al.; Child Neurology Society; American Academy of Neurology. Evidence-based guideline update: medical treatment of infantile spasms [RETIRED]. Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology*. 2012 Jun 12;78(24):1974-80. doi: 10.1212/WNL.0b013e318259e2cf.
26. Jain P, Sahu JK, Horn PS, Chau V, Go C, Mahood Q, et al. Treatment of children with infantile spasms: A network meta-analysis. *Dev Med Child Neurol*. 2022 Nov;64(11):1330-1343. doi: 10.1111/dmcn.15330.
27. Briscoe C, Katayana A, Harini C, Hussain SA, Bhalla S, Singh A, et al. Treatment Practices for Infantile Epileptic Spasms Syndrome: Consensus and Variation in Major Pediatric Epilepsy Centers. *Pediatr Neurol*. 2026 Jan;174:46-53. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2025.10.005.

28. Camille N. Kotton, Andrew T. Kroger, David O. Freedman. Immunocompromised Travelers. In: CDC Yellow Book: Health Information for International Travel. Lippincott Williams and Wilkins; 2026. doi:10.1097/TP.0000000000004521
29. Beuschlein F, Else T, Bancos I, Hahner S, Hamidi O, van Hulsteijn L, et al. European Society of Endocrinology and Endocrine Society Joint Clinical Guideline: Diagnosis and Therapy of Glucocorticoid-induced Adrenal Insufficiency. *J Clin Endocrinol Metab.* 2024 Jun 17;109(7):1657-1683. doi: 10.1210/clinem/dgae250.
30. Rushworth RL, Torpy DJ, Falhammar H. Adrenal Crisis. *N Engl J Med.* 2019 Aug 29;381(9):852-861. doi: 10.1056/NEJMra1807486.
31. Carmant L. Vigabatrin therapy for infantile spasms: review of major trials in Europe, Canada, and the United States; and recommendations for dosing. *Acta Neurol Scand Suppl.* 2011;192:36-47. doi: 10.1111/j.1600-0404.2011.01599.x.
32. Naim Z, Ramush B, Abdurrahim G, Ragip R, Armend V, Arlinda M, et al. Vigabatrin is associated with lower risk | Biomedical Research [Internet]. 2022 [cited 2025 Aug 8]. p. 1351-6. Available from: <https://www.currentpediatrics.com/articles/vigabatrin-is-associated-with-lower-risk-of-infantile-spasms-relapse-compared-to-acth-in-tuberous-sclerosis-patients-21216.html>
33. Barbour K, Hussain SA, Knupp KG, Berg AT, Chu CJ, Coryell J, et al. Comparative effectiveness of second-line treatments for epileptic spasms. *Epilepsia.* 2025 Oct;66(10):3799-3809. doi: 10.1111/epi.18511.
34. Knupp KG, Leister E, Coryell J, Nickels KC, Ryan N, Juarez-Colunga E, et al.; Pediatric Epilepsy Research Consortium. Response to second treatment after initial failed treatment in a multicenter prospective infantile spasms cohort. *Epilepsia.* 2016 Nov;57(11):1834-1842. doi: 10.1111/epi.13557.
35. Yuskaitis CJ, Mytinger JR, Baumer FM, Zhang B, Liu S, Samanta D, et al.; Pediatric Epilepsy Research Consortium. Association of Time to Clinical Remission With Sustained Resolution in Children With New-Onset Infantile Spasms. *Neurology.* 2022 Nov 29;99(22):e2494-e2503. doi: 10.1212/WNL.00000000000021232.
36. Maguire MJ, Hemming K, Wild JM, Hutton JL, Marson AG. Prevalence of visual field loss following exposure to vigabatrin therapy: a systematic review. *Epilepsia.* 2010 Dec;51(12):2423-2431. doi: 10.1111/j.1528-1167.2010.02772.x.
37. Riikonen R, Renner-Primec Z, Carmant L, Dorofeeva M, Hollody K, Szabo I, et al. Does vigabatrin treatment for infantile spasms cause visual field defects? An international multicentre study. *Dev Med Child Neurol.* 2015 Jan;57(1):60-7. doi: 10.1111/dmcn.12573.
38. Biswas A, Yossofzai O, Vincent A, Go C, Widjaja E. Vigabatrin-related adverse events for the treatment of epileptic spasms: systematic review and meta-analysis. *Expert Rev Neurother.* 2020 Dec;20(12):1315-1324. doi: 10.1080/14737175.2020.1840356.
39. Hussain SA, Tsao J, Li M, Schwarz MD, Zhou R, Wu JY, et al. Risk of vigabatrin-associated brain abnormalities on MRI in the treatment of infantile spasms is dose-dependent. *Epilepsia.* 2017 Apr;58(4):674-682. doi: 10.1111/epi.13712.
40. Sathe R, Shrestha G, Terango A, Tabibzadeh D, Rajaraman RR, Nariai H, et al. Symptomatic vigabatrin-associated MRI toxicity is associated with simultaneous hormonal therapy among patients with infantile spasms. *Epilepsia Open.* 2025 Feb;10(1):314-320. doi: 10.1002/epi4.13099.
41. Chipaux M, Dorfmueller G, Fohlen M, Dorison N, Metten MA, Delalande O, et al. Refractory spasms of focal onset-A potentially curable disease that should lead to rapid surgical evaluation. *Seizure.* 2017 Oct;51:163-170. doi: 10.1016/j.seizure.2017.08.010.
42. Erdemir G, Pestana-Knight E, Honormichl R, Thompson NR, Lachhwani D, Kotagal P, et al. Surgical candidates in children with epileptic spasms can be selected without invasive monitoring: A report of 70 cases. *Epilepsy Res.* 2021 Oct;176:106731. doi: 10.1016/j.epilepsyres.2021.106731.
43. Cottier R, Niazi F, Goel K, Korman C, Porte T, Ducruet T, et al. Outcomes following resective and disconnective strategies in the treatment of epileptic spasms: a systematic review of the literature and individual patient data meta-analysis. *Front Neurol.* 2024 Dec 30;15:1518554. doi: 10.3389/fneur.2024.1518554.
44. Harini C, Sharda S, Bergin AM, Poduri A, Yuskaitis CJ, Peters JM, et al. Detailed Magnetic Resonance Imaging (MRI) Analysis in Infantile Spasms. *J Child Neurol.* 2018 May;33(6):405-412. doi: 10.1177/0883073818760424.
45. Lado FA, Ahrens SM, Riker E, Muh CR, Richardson RM, Gray J, et al.; National Association of Epilepsy Guidelines for Specialized Epilepsy Centers Panel. Guidelines for Specialized Epilepsy Centers: Executive Summary of the Report of the National Association of Epilepsy Centers Guideline Panel. *Neurology.* 2024 Feb;102(4):e208087. doi: 10.1212/WNL.000000000000208087.
46. Coryell J, Gaillard WD, Shellhaas RA, Grinspan ZM, Wirrell EC, Knupp KG, et al. Neuroimaging of Early Life Epilepsy. *Pediatrics.* 2018 Sep;142(3):e20180672. doi: 10.1542/peds.2018-0672.
47. Gaillard WD, Chiron C, Cross JH, Harvey AS, Kuzniecky R, Hertz-Pannier L, et al. Guidelines for imaging infants and children with recent-onset epilepsy. *Epilepsia.* 2009 Sep;50(9):2147-53. doi: 10.1111/j.1528-1167.2009.02075.x.
48. Prezioso G, Carlone G, Zaccara G, Verrotti A. Efficacy of ketogenic diet for infantile spasms: A systematic review. *Acta Neurol Scand.* 2018 Jan;137(1):4-11. doi: 10.1111/ane.12830.
49. Dressler A, Benninger F, Trimmel-Schwahofner P, Gröppel G, Porsche B, Abraham K, et al. Efficacy and tolerability of the ketogenic diet versus high-dose adrenocorticotrophic hormone for infantile spasms: A single-center parallel-cohort randomized controlled trial. *Epilepsia.* 2019 Mar;60(3):441-451. doi: 10.1111/epi.14679.
50. Kossoff EH, Zupec-Kania BA, Amark PE, Ballaban-Gil KR, Christina Bergqvist AG, Blackford R, et al. Optimal clinical management of children receiving the ketogenic diet: recommendations of the International Ketogenic Diet Study Group. *Epilepsia.* 2009 Feb;50(2):304-317. doi: 10.1111/j.1528-1167.2008.01765.x.
51. Doré-Brabant G, Laflamme G, Millette M, Osterman B, Chrestian N. Adrenal insufficiency among children treated with hormonal therapy for infantile spasms. *Epilepsia.* 2022 Sep;63(9):2350-2358. doi: 10.1111/epi.17348.
52. O'Callaghan FJ, Edwards SW, Alber FD, Hancock E, Johnson AL, Kennedy CR, et al. Safety and effectiveness of hormonal treatment versus hormonal treatment with vigabatrin for infantile spasms (ICISS): a randomised, multicentre, open-label trial. *Lancet Neurol.* 2017 Jan;16(1):33-42. doi: 10.1016/S1474-4422(16)30294-0.
53. O'Callaghan FJK, Edwards SW, Alber FD, Cortina Borja M, Hancock E, Johnson AL, et al. Vigabatrin with hormonal treatment versus hormonal treatment alone (ICISS) for infantile spasms: 18-month outcomes of an open-label, randomised controlled trial. *Lancet Child Adolesc Health.* 2018 Oct;2(10):715-725. doi: 10.1016/S2352-4642(18)30244-X.
54. Singh A, Hadjinicolaou A, Briscoe-Abath C, Donatelli S, Salussolia C, Gupta N, et al. Evaluating the effectiveness of medical therapy in infantile epileptic spasms syndrome due to surgically-remediable lesions. *Epilepsia.* 2025 May;66(5):1433-1446. doi: 10.1111/epi.18291.

REVISIÓN / REVIEW

Inteligencia artificial en diagnóstico displasia cortical focal: desentrañando la caja negra del diagnóstico en resonancia magnética

Artificial Intelligence in the diagnosis of focal cortical dysplasia: Opening the black box of MRI-based detection

Marcelo Gálvez Moya, MD^{a,b}✉, Evelyn Faure Lobos, MD^{a,b}.

^a Departamento de Radiología, Clínica Las Condes, Santiago, Chile.

^b Facultad de Medicina, Universidad Finis Terrae, Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 16/10/2025

Aceptado: 18/02/2026

Keywords:

Epilepsy; Focal cortical dysplasia; Magnetic resonance imaging; Artificial intelligence; Deep learning.

Palabras clave:

Epilepsia; Displasia cortical focal; Resonancia magnética; Inteligencia artificial; Aprendizaje profundo.

RESUMEN

Introducción: La displasia cortical focal (FCD) es una de las principales causas de epilepsia farmacorresistente. Su detección en resonancia magnética (RM) continúa siendo un reto debido a lo sutil de los hallazgos. La inteligencia artificial (IA) ha emergido como herramienta complementaria al neurorradiólogo y equipo de epilepsia, capaz de identificar patrones morfológicos y de señal imperceptibles al ojo humano.

Objetivo: Revisar, desde la perspectiva del radiólogo, qué “ve” la inteligencia artificial en la displasia cortical focal y cómo cuantifica hallazgos en RM estructural, describiendo parámetros morfométricos, herramientas de interpretabilidad, rendimiento, limitaciones y aplicaciones clínicas en protocolos de epilepsia y planificación quirúrgica.

Métodos: Se revisaron publicaciones recientes, bases de datos abiertas y proyectos multicéntricos (MELD, multicenter DL validation, datasets pediátricos) enfocados en la detección de FCD mediante algoritmos de *machine learning* y *deep learning* aplicados a RM estructural (T1, FLAIR). Se describieron las principales métricas de rendimiento, técnicas de interpretabilidad y características morfológicas utilizadas.

Resultados: Los algoritmos de IA alcanzan una sensibilidad comparable a la de neurorradiólogos expertos (73–81%), con mayor rendimiento cuando se combinan ambas evaluaciones (hasta 87%). Los modelos identifican hallazgos clásicos (engrosamiento cortical, borramiento de la unión SG-SB, hiperintensidad FLAIR) y cuantifican alteraciones morfométricas (espesor cortical, curvaturas H y K).

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: mgalvez@clinicalascondes.cl

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.02.004>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



Herramientas de interpretabilidad como Grad-CAM y mapas de relevancia permiten “abrir la caja negra” de la predicción. Persisten falsos positivos, especialmente en cohortes multicéntricas.

Conclusiones: La IA complementa el análisis visual de la RM, convirtiéndolo en un proceso semicuantitativo y reproducible. Su integración en protocolos de epilepsia podría mejorar la detección de FCD, optimizar la planificación quirúrgica y contribuir al diagnóstico integrado propuesto por la ILAE 2022.

ABSTRACT

Introduction: Focal cortical dysplasia (FCD) is one of the main causes of drug-resistant epilepsy. Its detection on magnetic resonance imaging (MRI) remains challenging due to subtle structural abnormalities. Artificial intelligence (AI) has emerged as a complementary tool for neuroradiologists, capable of identifying morphological and signal patterns imperceptible to the human eye.

Objective: To review, from a radiologist’s perspective, what artificial intelligence “sees” in focal cortical dysplasia and how it quantifies findings on structural MRI, describing morphometric parameters, interpretability tools, performance, limitations, and clinical applications in epilepsy imaging protocols and surgical planning.

Methods: We reviewed recent publications, open datasets, and multicenter projects (MELD, multicenter DL validation, pediatric cohorts) focused on FCD detection using machine learning and deep learning algorithms applied to structural MRI (T1, FLAIR). We described the main performance metrics, interpretability techniques, and morphological features explored.

Results: AI algorithms achieve a sensitivity comparable to that of expert neuroradiologists (73–81%), with higher performance when both evaluations are combined (up to 87%).

Models identify classical findings (cortical thickening, blurring of the gray-white matter junction, FLAIR hyperintensity) and quantify morphometric alterations (cortical thickness, H and K curvatures). Interpretability tools such as Grad-CAM and saliency maps help to “open the black box” of prediction. False positives remain, especially in multicenter cohorts.

Conclusions: AI complements visual MRI analysis, transforming it into a semiquantitative and reproducible process. Its integration into epilepsy protocols could improve FCD detection, optimize surgical planning, and contribute to the integrated diagnosis proposed by the ILAE 2022.

INTRODUCCIÓN

La displasia cortical focal (FCD) es una de las principales causas de epilepsia farmacorresistente, con hallazgos de imagen muchas veces sutiles o incluso no visibles en la RM convencional¹. La semiología radiológica clásica incluye el engrosamiento cortical, la pérdida de diferenciación entre sustancia gris y blanca (unión SG-SB) y la hiperintensidad subcortical en FLAIR, pero una proporción relevante de pacientes continúa informándose como “RM negativa”^{1,2}.

En respuesta a estas limitaciones, la ILAE 2022 (International League Against Epilepsy, 2022) actualizó la clasificación de las FCD, promoviendo un diagnóstico integrado que combine fenotipo de imagen, histopatología y genética³. Esto abre el espacio para nuevas herramientas que cuantifiquen lo que hasta ahora dependía de la experiencia del observador.

La inteligencia artificial (IA) ha emergido como un soporte clínico prometedor.

Metaanálisis recientes muestran que los algoritmos de IA logran sensibilidades del 73–81% y especificidades de 66–92%, y que su mayor valor aparece cuando se combina con la lectura del especialista⁴. En validaciones multicéntricas, la sensibilidad alcanzó 93% en FCD visibles y 85% en casos “RM-negativos”².

A diferencia del neurorradiólogo, cuya evaluación del contraste es cualitativa y dependiente de la percepción visual, los algoritmos de inteligencia artificial cuantifican el contraste mediante diferencias relativas de intensidad de señal (expresadas como valores normalizados, z-scores o probabilidades), lo que permite detectar variaciones sutiles de bajo contraste que pueden pasar inadvertidas al ojo humano.

Más allá de reproducir los signos clásicos, la IA mide espesor cortical, contraste SG-SB, intensidad de señal en FLAIR y curvaturas corticales (H y K), pasando de lo cualitativo a lo semicuantitativo y reproducible⁵. Proyectos como MELD han demostrado la utilidad de integrar estos parámetros en mapas de relevancia (*saliency maps*), que orientan la atención hacia regiones sospechosas⁶⁻⁸.

El presente artículo revisa, desde la perspectiva del radiólogo, qué “ve” la IA en FCD y cómo cuantifica los hallazgos en RM estructural, siguiendo la lógica de los reportes MELD, para discutir su rendimiento, limitaciones y aplicaciones en la planificación quirúrgica^{3,9}.

METODOLOGÍA

Metodología de la búsqueda: se realizó una revisión narrativa de la literatura sobre inteligencia artificial aplicada a la detección de displasia cortical focal en RM. La búsqueda se efectuó en las bases de datos PubMed/MEDLINE, Embase, Scopus y Web of Science, además de la revisión dirigida de repositorios/datasets abiertos y proyectos multicéntricos relevantes (p. ej., MELD y datasets de FCD tipo II).

Estrategia de búsqueda: se combinaron términos controlados y libres, incluyendo:

(“focal cortical dysplasia” OR FCD) AND (“magnetic resonance imaging” OR MRI OR T1 OR FLAIR) AND (“artificial intelligence” OR machine learning OR deep learning OR convolutional neural network OR CNN) AND (detection OR segmentation OR interpretability OR Grad-CAM OR saliency).

Rango temporal: se priorizaron estudios publicados entre 2010 y 2025.

Criterios de inclusión: estudios en humanos, orientados a detección/segmentación de FCD con RM estructural; validación interna o externa; reporte de métricas (sensibilidad/especificidad/AUC) y/o técnicas de interpretabilidad. Se incluyeron revisiones sistemáticas/metaanálisis y reportes de consorcios multicéntricos.

Criterios de exclusión: reportes sin RM estructural, sin métricas de rendimiento, series muy pequeñas sin metodología reproducible, o estudios no aplicables a FCD.

Selección y síntesis: los artículos fueron evaluados por título/resumen y luego texto completo; la evidencia se sintetizó en torno a (1) desempeño diagnóstico, (2) variables morfométricas/FLAIR utilizadas, (3) interpretabilidad (saliency/Grad-CAM) y (4) limitaciones (falsos positivos, heterogeneidad multicéntrica, necesidad de validación prospectiva).

RESULTADOS / DESARROLLO

En los modelos derivados del proyecto MELD y en otros algoritmos de detección de FCD, las características anatómicas y de señal se transforman en métricas cuantitativas, que convierten lo cualitativo en un análisis semicuantitativo y estandarizado^{6,7}.

A continuación, se describen los principales parámetros, siguiendo la secuencia MELD:

1. Contraste sustancia gris-sustancia blanca (*grey-white matter contrast*)

En condiciones normales, la RM ponderada en T1 muestra un límite nítido entre la sustancia gris (SG) y la sustancia blanca (SB), reflejo de su distinta composición celular y contenido en mielina. En la FCD, este borde aparece difuso o borrado, fenómeno atribuido a la dislaminación cortical y a la invasión de neuronas anómalas hacia la SB¹.

- **IA:** cuantifica numéricamente la diferencia de intensidades entre SG y SB, generando un valor objetivo de contraste. Esta medida permite detectar pérdidas muy sutiles, a menudo imperceptibles a la inspección visual¹⁰.
- **Ejemplo clínico:** un radiólogo puede describir el “borramiento” en la unión SG-SB, pero el algoritmo lo traduce en una disminución significativa del índice de contraste. Así, incluso una FCD aparentemente “RM negativa” puede ser detectada por la IA si el contraste está reducido más de 2 desviaciones estándar respecto de controles.

2. Espesor cortical (*cortical thickness*)

El espesor normal de la corteza cerebral varía entre 2,5 y 4,5 mm según la región (más delgada en occipital, más gruesa en áreas motoras). En la FCD, se observa un engrosamiento irregular o focal, producto de la acumulación de neuronas displásicas y alteraciones en la migración¹.

- **IA:** calcula el grosor cortical en cada punto de la superficie cerebral, utilizando modelos de segmentación automatizada. Esto permite detectar diferencias de tan solo décimas de milímetro, muy difíciles de percibir para el ojo humano¹¹.
- **Ejemplo clínico:** un radiólogo puede sospechar que la corteza frontal está “más gruesa”, pero la IA puede mostrar un valor de 5,1 mm, confirmando el engrosamiento focal y permitiendo compararlo con la corteza contralateral (asimetría).

3. Profundidad de los surcos (*sulcal depth*)

Los surcos corticales reflejan el plegamiento cerebral durante el desarrollo. En la FCD, algunos surcos terminan de forma abrupta o son anormalmente poco profundos, lo que refleja errores en la organización cortical¹.

- **IA:** mide la profundidad relativa de cada surco respecto a la superficie circundante.

Esto permite detectar terminaciones anómalas o surcos de trayecto irregular que en ocasiones son hallazgos clave de la FCD⁸.

- **Ejemplo clínico:** en un paciente con epilepsia frontal, un surco puede “cortar” su trayecto sin alcanzar la profundidad habitual. El algoritmo lo cuantifica, evidenciando un sulco poco desarrollado en comparación con el contralateral.

4. Intensidad FLAIR en sustancia blanca (*white matter FLAIR, 1 mm*)

El análisis de la sustancia blanca inmediatamente adyacente a la corteza, en una franja estándar de 1 mm de espesor, es fundamental para identificar el signo transmante: una banda hiperintensa en FLAIR que conecta la corteza displásica con el ventrículo¹.

- **IA:** evalúa de manera sistemática esta franja en toda la corteza, lo que permite identificar focos de hiperintensidad discretos que el radiólogo podría pasar por alto¹².
- **Ejemplo clínico:** en un paciente con FCD tipo IIB, el algoritmo puede detectar un incremento focal de señal en la franja subcortical de 1 mm, que corresponde al inicio del transmante.

5. Intensidad FLAIR en sustancia gris (*gray matter FLAIR, 50%*)

Este análisis se centra en la mitad profunda de la corteza (50% interno de su espesor). Se evita así la influencia de artefactos superficiales (meninges, LCR) y se explora la región cortical que suele estar más afectada en la FCD¹³.

- **IA:** calcula la señal FLAIR en esta zona específica y la compara con la corteza contralateral o con controles normales. Alteraciones discretas de hiperintensidad cortical pueden ser objetivadas y cuantificadas. La IA no identifica aumentos absolutos de intensidad, sino patrones espaciales anómalos de señal, incluyendo hiperintensidad FLAIR cortical/subcortical discreta, pérdida gradual del gradiente SG-SB y heterogeneidad intragiral, imperceptibles para la evaluación visual convencional².
- **Ejemplo clínico:** un radiólogo puede observar que una circunvolución parece levemente brillante en FLAIR, pero la IA muestra un Z-score de +2,3, confirmando hiperintensidad patológica en la mitad profunda de la corteza.

6. Morfología cortical y curvaturas

La corteza cerebral humana posee una superficie estimada de aproximadamente 2 000 cm² cuando se despliega en plano⁵. Dado que debe alojarse en el espacio limitado del cráneo, se pliega en circunvoluciones (giros) y surcos (sulci), reduciendo su superficie hasta un tercio del total, alcanzando aproximadamente 600-700 cm², este plegamiento no es aleatorio: resulta de la interacción de procesos de neurogénesis, migración y organización

neuronal, que generan patrones altamente reproducibles en condiciones normales (Figura 1).

En la displasia cortical focal (FCD), alteraciones en estos procesos –como una corteza más gruesa por proliferación celular anómala (p. ej. FCD tipo IIB) o una arquitectura irregular por fallas de migración– conducen a un plegamiento anormal. Estas modificaciones se expresan en la geometría cortical y pueden cuantificarse mediante parámetros de curvatura^{6,7}.

Las principales curvaturas utilizadas en el análisis morfométrico son la curvatura media (H) y la curvatura intrínseca (K), que describen de forma complementaria la forma y la geometría interna de la superficie cortical.

Los algoritmos de inteligencia artificial aprovechan estas métricas para objetivar las alteraciones del plegamiento, traduciendo en valores numéricos lo que el radiólogo percibe de forma cualitativa como giros engrosados, surcos truncados o arquitectura cortical irregular.

6a. Curvatura media (*mean curvature*)

La curvatura media corresponde al promedio de las dos curvaturas principales en cada punto de la superficie cortical⁵. Mide la deformación de un giro o surco, observándose alterada especialmente en el borde del surco (Figura 2).

- **IA:** traduce en valores numéricos lo que el radiólogo describe de forma subjetiva como “giros engrosados” o “mal definidos”^{6,7}. Esto permite objetivar diferencias pequeñas pero significativas en el plegamiento cortical.
- **Analogía geométrica:**
 - Una pelota lisa (curvatura media suave y homogénea).
 - Una superficie arrugada (curvatura media irregular y variable).

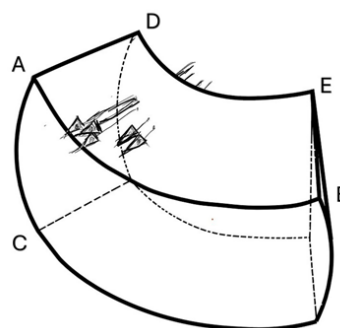


Figura 1. Formación y curvatura normal de los giros corticales.

Imagen de sección de corteza cerebral normal con borde superficial (A-B) y unión córtico subcortical bien definida (D-E). El giro normal, tiene curvatura en dos planos (A-B) y (A-C). Las neuronas se localizan a nivel de las capas II y IV. Curvas H y K normales. Figura creada por los autores.

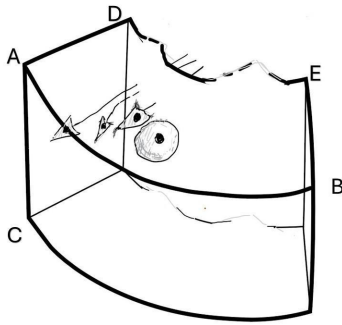


Figura 2. Displasia cortical tipo IIB con alteración de la curvatura media (H).

Imagen de sección de corteza cerebral en paciente con displasia cortical IIB. (A-B). Unión córtico subcortical mal definida (D-E). El giro anormal, tiene curvatura en un plano (A-B) y aplanada en el otro plano (A-C). Presencia de neuronas dismórficas, de morfología irregular (neuronas displásicas), con pérdida del eje y célula balonada. Curvatura media disminuida (H disminuida). Figura creada por los autores.

En FCD, los algoritmos suelen detectar aumentos o irregularidades locales en la curvatura media, coincidiendo con giros anormales en la inspección visual.

• **Ejemplo clínico:** en pacientes con epilepsia refractaria por FCD, el análisis de curvatura media muestra que las áreas afectadas presentan valores significativamente distintos de las regiones homólogas contralaterales, incluso cuando la RM convencional es reportada como “normal”.

6b. Curvatura intrínseca (*intrinsic curvature*)

La curvatura intrínseca describe cómo se deforma la superficie cortical en un punto, de manera independiente a cómo esté embebida en el espacio tridimensional⁵. En términos matemáticos, refleja la geometría interna de la superficie, sin referencia al espacio externo (Figura 3).

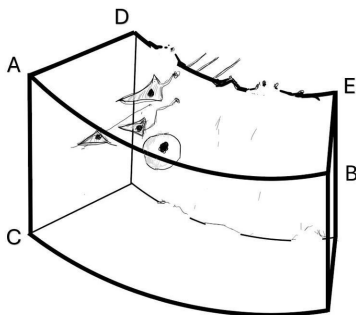


Figura 3. Displasia cortical tipo IIB con alteración de la curvatura intrínseca (K)

Imagen de sección de corteza cerebral en paciente con displasia cortical IIB. (A-B). Unión córtico subcortical mal definida (D-E). El giro anormal, tiene pérdida de la curvatura (A-B) y (A-C). Presencia de neuronas dismórficas, de morfología irregular (neuronas displásicas), con pérdida del eje y célula balonada. Curvatura intrínseca disminuida (K disminuida). Figura creada por los autores.

• **IA:** en FCD, la IA detecta que algunos giros presentan valores de curvatura intrínseca anómalos, reflejo de alteraciones en la migración y organización neuronal⁶. Por ejemplo, circunvoluciones que deberían plegarse suavemente muestran irregularidades locales que la máquina traduce en desviaciones significativas respecto al patrón normal.

• Analogía geométrica:

- Un plano tiene curvatura intrínseca = 0.

- Un cilindro tiene curvatura en una dirección pero no en la otra → curvatura intrínseca = 0.

- Una esfera tiene curvatura intrínseca positiva en todas direcciones. En FCD, la superficie cortical puede comportarse como una esfera deformada o un valle irregular, alterando su geometría local.

• **Ejemplo clínico:** en un paciente con FCD tipo IIB, los algoritmos han mostrado que los giros cercanos a la lesión presentan curvaturas intrínsecas anormalmente elevadas, lo que se correlaciona con la histología de células displásicas y balonadas que engrosan la corteza y deforman su arquitectura⁶.

7. Integración de parámetros y mapas de relevancia (*saliency maps*)

Uno de los mayores avances de la inteligencia artificial en el diagnóstico de displasias corticales focales es la capacidad de integrar múltiples parámetros morfológicos y de señal en una sola representación visual. A diferencia de la interpretación humana, que tiende a basarse en un hallazgo predominante (ej. engrosamiento cortical), los algoritmos modernos suman, ponderan y cruzan distintas métricas para aumentar la sensibilidad^{6,7}.

La inteligencia artificial no analiza cada parámetro de forma aislada, sino que integra simultáneamente múltiples características morfológicas y de señal —como espesor cortical, intensidad FLAIR, borramiento de la unión sustancia gris-blanca, curvatura y textura— para el reconocimiento de patrones complejos en la imagen de resonancia magnética (Figura 4). Esta integración permite a los modelos identificar configuraciones espaciales anómalas que, de manera individual, podrían no alcanzar un umbral diagnóstico en la evaluación visual convencional (Figura 5).

Métodos de integración

• **ComBat harmonisation:** técnica estadística que corrige las variaciones sistemáticas introducidas por diferentes centros o escáneres de RM. De esta manera, se asegura que las diferencias detectadas correspondan a alteraciones patológicas reales y no a artefactos técnicos⁸.

• **Normalización:** cada medida (espesor cortical, intensidad FLAIR, curvatura) se compara con una base de datos de controles sanos, generando un valor relativo estandarizado. Esto permite decir, por ejemplo, que una circunvolución es un 20% más gruesa de lo esperado para esa región¹⁰.

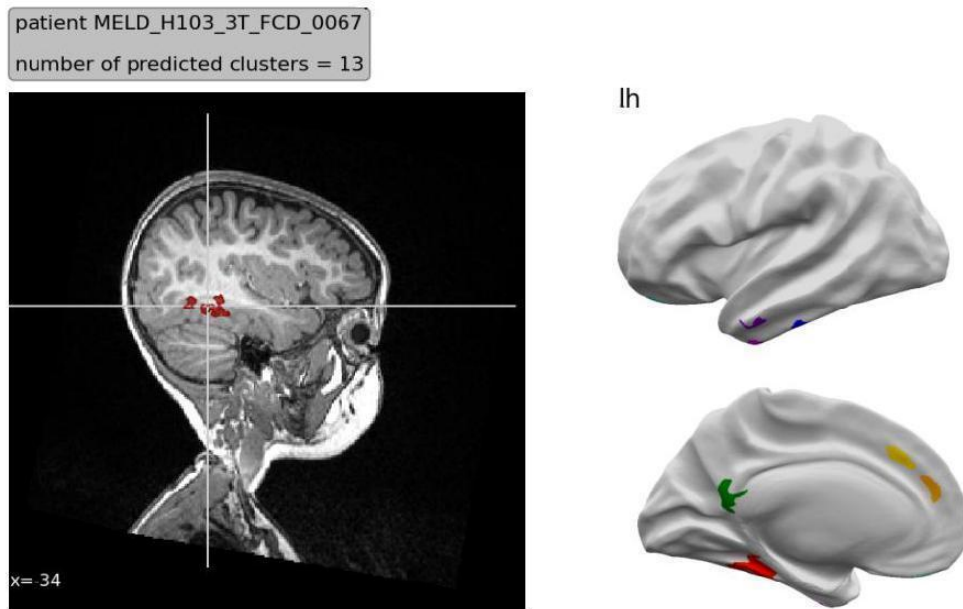


Figura 4. Detección superficial de displasia cortical focal mediante algoritmo MELD

Imagen generada por los autores a partir de RM prequirúrgica de paciente con sospecha de displasia cortical. Basado en Spitzer H, et al. Interpretable surface-based detection of focal cortical dysplasias: a MELD study. Brain. 2022;145(6):1855–1869.

Ejemplo de imagen del algoritmo MELD de detección superficial de displasia cortical focal (FCD) en RM prequirúrgica. Izquierda: corte sagital T1-ponderado con superposición del clúster candidato (rojo) y cruces de referencia ($x = -34$ mm, espacio MNI). Derecha: reconstrucciones de la superficie cortical del hemisferio izquierdo (vistas lateral y medial) con uno de los 13 clústeres candidatos proyectados (cada color, un clúster). El caso se identifica de forma anonimizada (MELD_H103_3T_FCD_0067).

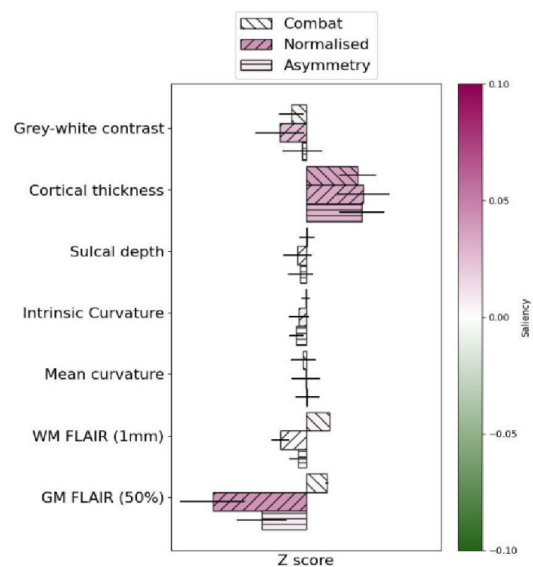


Figura 5. Perfil morfométrico y de señal FLAIR en la región displásica

Características de los hallazgos encontrados por MELD en paciente de la Figura 1. Perfil de anomalías morfométricas y de señal FLAIR en el clúster lesionado. Se muestran las distribuciones de puntajes Z para cada característica extraída de la superficie cortical (contraste sustancia gris-blanca, grosor cortical, profundidad surcal, curvatura intrínseca y curvatura media) y de la intensidad FLAIR muestreada en sustancia blanca (1 mm) y en sustancia gris (50% del espesor). Se comparan tres estrategias de preprocesamiento: armonización entre centros con ComBat, normalización global y asimetría interhemisférica (leyenda superior). El color indica la "saliency" del clasificador (barra lateral), es decir, la contribución relativa de cada característica a la predicción: tonos magenta, mayor importancia; tonos verdes, menor. En conjunto, las tres estrategias muestran el patrón típico de FCD, con incremento del grosor cortical y de la señal FLAIR en corteza, junto con reducción del contraste gris-blanco, mientras que las métricas de curvatura y profundidad surcal aportan información adicional de menor peso.

• **Asimetría hemisférica:** muchas FCD son muy sutiles, pero afectan un hemisferio de forma focal. Comparar el hemisferio enfermo con el contralateral del mismo paciente se ha mostrado como uno de los recursos más potentes para resaltar diferencias discretas¹².

Expresión en Z-scores

Todos los parámetros se transforman en Z-scores, que indican cuántas desviaciones estándar se aleja un valor del promedio poblacional o del hemisferio contralateral.

- *Z-score positivo:* valores más altos de lo esperado (ej. mayor espesor cortical, hiperintensidad FLAIR).
- *Z-score negativo:* valores más bajos de lo esperado (ej. menor contraste SG-SB).
- En la práctica clínica y en la mayoría de los estudios, un valor superior a ± 2 desviaciones estándar se considera como anormal y un posible marcador de lesión¹⁴.

Visualización: los mapas de relevancia

La integración de los distintos Z-scores se muestra en un mapa de relevancia (*saliency map*), que asigna un color o un valor numérico a cada punto de la superficie cortical.

- En los reportes MELD, la escala cromática va de verde (baja relevancia) a morado (alta relevancia)⁶.
- En otras implementaciones, los valores numéricos oscilan entre -0,1 y +0,1, representando la ponderación final del algoritmo para cada punto⁷.

Ejemplo clínico

En la práctica, estos mapas de relevancia suelen superponerse sobre regiones que pueden corresponder a displasias corticales focales, mostrando una concordancia anatómica con hallazgos como hiperintensidad FLAIR discreta, engrosamiento cortical o alteración de la arquitectura giral. De este modo, los mapas interpretables actúan como una “guía visual” para el radiólogo, facilitando la correlación entre la predicción de la IA y los hallazgos estructurales en RM, y reduciendo la percepción de la IA como una “caja negra”.

Si un paciente con epilepsia frontal presenta:

- $Z = +1,8$ en espesor cortical (engrosamiento leve),
- $Z = -2,1$ en contraste SG-SB (borramiento),
- $Z = +2,3$ en intensidad FLAIR subcortical (hiperintensidad).

Cada valor aislado podría interpretarse como dudoso, pero al integrarse en el mapa de relevancia, el algoritmo otorga un puntaje elevado a esa región. Esto dirige de inmediato la atención del radiólogo hacia el área sospechosa, incrementando la probabilidad de detección.

Hallazgos con mayor peso en relevancia

De acuerdo con los estudios MELD y sus validaciones multicéntricas, los parámetros que más consistentemente generan alta relevancia son:

- Engrosamiento cortical focal, especialmente cuando se asocia a alteraciones sulcales.
- Pérdida de contraste SG-SB, considerado uno de los predictores más robustos de FCD⁶.
- Hiperintensidad FLAIR subcortical en la franja de 1 mm, a menudo coincidente con el signo transmante⁷.
- Curvaturas anómalas (intrínseca y media), particularmente en FCD tipo IIB, donde los giros aparecen ensanchados o terminan en forma irregular^{6,7}.

DISCUSIÓN

Sin la asistencia de herramientas automáticas, el rendimiento diagnóstico de los radiólogos en la detección de displasias corticales focales continúa siendo limitado, con sensibilidades reportadas entre 50-68%, dependientes tanto de la experiencia del observador como del uso de protocolos dedicados de resonancia magnética^{1,9,15}. En este contexto, hasta un 40% de las displasias corticales focales tipo II pueden pasar inadvertidas en estudios convencionales^{1,15} principalmente debido a la naturaleza sutil de sus hallazgos, como la pérdida discreta de la diferenciación sustancia gris-blanca y el engrosamiento cortical leve. Esta limitación es aún más evidente en las displasias tipo I, en particular las subtipo IA, que suelen ser prácticamente invisibles en la resonancia magnética convencional al presentar únicamente alteraciones microscópicas de la laminación cortical, sin cambios evidentes de señal ni de espesor^{3,9}.

En contraste con estas limitaciones del análisis visual, los algoritmos de inteligencia artificial han demostrado un rendimiento diagnóstico superior, alcanzando sensibilidades entre 73-93% y especificidades de 66-92% en distintos estudios^{3,4,9}. Su mayor valor clínico se observa cuando la evaluación automatizada se combina con la interpretación del radiólogo, estrategia que permite incrementar la sensibilidad global hasta aproximadamente un 87%⁴, reforzando el concepto de la IA como una herramienta complementaria y no sustitutiva del juicio clínico.

Desde el punto de vista del análisis de imagen, la inteligencia artificial no sólo replica la evaluación de parámetros clásicos utilizados por el radiólogo —como la diferenciación sustancia gris-blanca, el espesor cortical y la intensidad de señal en FLAIR— sino que además incorpora mediciones morfométricas avanzadas, incluyendo curvaturas corticales media (H) y gaussiana (K)^{5,6}. A ello se suma el desarrollo de técnicas de interpretabilidad, como los

mapas de relevancia y Grad-CAM, que permiten visualizar las regiones que más contribuyen a la decisión del modelo, acercando la predicción algorítmica a la práctica clínica diaria y facilitando su comprensión por parte del equipo médico^{11,15}.

No obstante, persisten limitaciones relevantes. Los falsos positivos continúan siendo un desafío, particularmente en cohortes multicéntricas como las del proyecto MELD, donde la variabilidad anatómica y técnica es mayor⁶⁻⁸. Asimismo, la heterogeneidad de magnetos, secuencias y protocolos de adquisición entre centros plantea la necesidad de avanzar hacia una mayor estandarización de los estudios de resonancia magnética utilizados para el entrenamiento y validación de los algoritmos⁸. La heterogeneidad entre estudios no solo se relaciona con las secuencias empleadas, sino también con las técnicas de adquisición, el grosor de corte y el tipo de magneto utilizado (1.5 T versus 3 T), factores que influyen significativamente en el contraste de señal y representan un desafío relevante para la estandarización y generalización de los modelos de inteligencia artificial. A esto se suma que la mayoría de los modelos actuales han sido desarrollados y evaluados en forma retrospectiva, por lo que aún se requiere validación prospectiva antes de su implementación clínica generalizada^{9,16}.

Mirando hacia el futuro, la integración multimodal emerge como un paso clave para potenciar el aporte de la inteligencia artificial en la epilepsia farmacorresistente. La combinación de información estructural con técnicas de difusión, perfusión y PET ha demostrado aumentar la sensibilidad diagnóstica de los modelos automatizados^{9,14}. En este escenario, el concepto de diagnóstico integrado propuesto por la ILAE en su actualización 2022 refuerza la necesidad de correlacionar hallazgos de imagen con datos ge-

néticos e histopatológicos^{3,17}. En el ámbito quirúrgico, los mapas generados por IA ofrecen una herramienta adicional para delimitar el volumen de resección y relacionarlo con áreas elocuentes, contribuyendo potencialmente a mejorar la seguridad del procedimiento y los resultados postquirúrgicos⁷.

CONCLUSIONES

La evidencia disponible sugiere que la inteligencia artificial aplicada a la resonancia magnética estructural podría contribuir significativamente a mejorar la detección de displasias corticales focales, particularmente en casos con hallazgos sutiles o inicialmente considerados MRI-negativos. Los modelos actuales permiten cuantificar alteraciones morfológicas y de intensidad de señal que complementan la evaluación visual del neurorradiólogo, incrementando la sensibilidad diagnóstica cuando ambas aproximaciones se integran.

Asimismo, las herramientas de interpretabilidad, como los mapas de relevancia, facilitan la comprensión de los procesos de decisión algorítmica y favorecen su incorporación progresiva en la práctica clínica, especialmente en el contexto de la planificación quirúrgica de la epilepsia farmacorresistente.

No obstante, dado que la mayor parte de la evidencia proviene de estudios retrospectivos y de validaciones multicéntricas en contextos de investigación, la implementación clínica generalizada de estas herramientas requiere validación prospectiva, estandarización de protocolos de imagen y una integración cuidadosa dentro de equipos multidisciplinarios. En este escenario, la inteligencia artificial representa una herramienta con alto potencial para apoyar al radiólogo y al equipo de epilepsia, más que un reemplazo de la interpretación clínica experta.

Agradecimientos:

Agradecemos al ingeniero Gonzalo Rojas Costa por su colaboración en el procesamiento y análisis de imágenes.

Declaración de conflictos de interés:

Declaración de conflictos de intereses:

Los autores declaran no tener conflictos de interés relacionados con este manuscrito.

Financiamiento:

Este trabajo no recibió financiamiento externo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gálvez M, Rojas G, Cordovez J, Ladrón de Guevara D, Campos M, López I. Displasias corticales como causa de epilepsia y sus representaciones en las imágenes. *Rev Chil Radiol*. 2009; 15 Supl (1):s25-s38. doi: 10.4067/S0717-93082009000400005
2. Gill RS, Lee HM, Caldaïrou B, Hong SJ, Barba C, Deleo F, et al. Multicenter Validation of a Deep Learning Detection Algorithm for Focal Cortical Dysplasia. *Neurology*. 2021 Oct 19;97(16):e1571-e1582. doi: 10.1212/WNL.0000000000012698. Erratum in: *Neurology*. 2022 May 24;98(21):907. doi: 10.1212/WNL.00000000000200293.
3. Najm I, Lal D, Alonso Vanegas M, Cendes F, Lopes-Cendes I, Palmini A, et al. The ILAE consensus classification of focal cortical dysplasia: An update proposed by an ad hoc task force of the ILAE diagnostic methods commission. *Epilepsia*. 2022 Aug;63(8):1899-1919. doi: 10.1111/epi.17301.
4. Dashtkoobi M, Ghadimi DJ, Moodi F, Behrang N, Khormali E, Salari HM, et al. Focal cortical dysplasia detection by artificial intelligence using MRI: A systematic review and meta-analysis. *Epilepsy Behav*. 2025 Jun;167:110403. doi: 10.1016/j.yebeh.2025.110403.
5. Ronan L, Pienaar R, Williams G, Bullmore E, Crow TJ, Roberts N, et al. Intrinsic curvature: a marker of millimeter-scale tangential cortico-cortical connectivity? *Int J Neural Syst*. 2011 Oct;21(5):351-66. doi: 10.1142/S0129065711002948.
6. Spitzer H, Ripart M, Whitaker K, D'Arco F, Mankad K, Chen AA, et al. Interpretable surface-based detection of focal cortical dysplasias: a Multi-centre Epilepsy Lesion Detection study. *Brain*. 2022 Nov 21;145(11):3859-3871. doi: 10.1093/brain/awac224.
7. Wagstyl K, Whitaker K, Raznahan A, Seidlitz J, Vértés PE, Foldes S, et al. Atlas of lesion locations and postsurgical seizure freedom in focal cortical dysplasia: A MELD study. *Epilepsia*. 2022 Jan;63(1):61-74. doi: 10.1111/epi.17130. Erratum in: *Epilepsia*. 2022 Apr;63(4):1018. doi: 10.1111/epi.17197.
8. Ripart M, Spitzer H, Williams LZJ, Walger L, Chen A, Napolitano A, et al.; MELD FCD writing group. Detection of Epileptogenic Focal Cortical Dysplasia Using Graph Neural Networks: A MELD Study. *JAMA Neurol*. 2025 Feb 24;82(4):397-406. doi: 10.1001/jamaneurol.2024.5406. Erratum in: *JAMA Neurol*. 2025 Apr 1;82(4):423. doi: 10.1001/jamaneurol.2025.0947.
9. Goel A, Seri S, Agrawal S, Kumar R, Sudarsanam A, Carr B, et al. The utility of Multicentre Epilepsy Lesion Detection (MELD) algorithm in identifying epileptic activity and predicting seizure freedom in MRI lesion-negative paediatric patients. *Epilepsy Res*. 2024 Oct;206:107429. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2024.107429.
10. Schuch F, Walger L, Schmitz M, David B, Bauer T, Harms A, et al. An open presurgery MRI dataset of people with epilepsy and focal cortical dysplasia type II. *Sci Data*. 2023 Jul 20;10(1):475. doi: 10.1038/s41597-023-02386-7.
11. Lasagni L, Boccardi M, et al. Focal cortical dysplasia type II detection using cross-modality transfer learning and Grad-CAM in 3D-CNNs for MRI analysis. In: *Proc Mach Learn Health Conf. PMLR*; 2021. doi: 10.48550/arXiv.2504.07775.
12. Shankar A, Saikia MJ, Dandapat S, Barma S. Focal cortical dysplasia (type II) detection with multi-modal MRI and a deep-learning framework. *Npj Imaging*. 2024 Sep 2;2(1):31. doi: 10.1038/s44303-024-00031-5.
13. Zhang S, Zhuang Y, Luo Y, Zhu F, Zhao W, Zeng H. Deep learning-based automated lesion segmentation on pediatric focal cortical dysplasia II preoperative MRI: a reliable approach. *Insights Imaging*. 2024 Mar 13;15(1):71. doi: 10.1186/s13244-024-01635-6.
14. Mahmoudi A, Alizadeh A, Ganji Z, Zare H. Recent advances in sMRI and artificial intelligence for presurgical planning in focal cortical dysplasia: A systematic review. *J Neuroradiol*. 2025 Sep;52(5):101359. doi: 10.1016/j.neurad.2025.101359.
15. Sepúlveda MM, Rojas GM, Faure E, Pardo CR, Las Heras F, Okuma C, et al. Visual analysis of automated segmentation in the diagnosis of focal cortical dysplasias with magnetic resonance imaging. *Epilepsy Behav*. 2020 Jan;102:106684. doi: 10.1016/j.yebeh.2019.106684.
16. Sinha N, Davis KA. Mapping Epileptogenic Tissues in MRI-Negative Focal Epilepsy: Can Deep Learning Uncover Hidden Lesions? *Neurology*. 2021 Oct 19;97(16):754-755. doi: 10.1212/WNL.00000000000012696.
17. Agarwal A, Bathla G, Soni N, Desai A, Middlebrooks E, Patel V, et al. Updates from the International League Against Epilepsy Classification of Epilepsy (2017) and Focal Cortical Dysplasias (2022): Imaging Phenotype and Genetic Characterization. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2024 Aug 9;45(8):991-999. doi: 10.3174/ajnr.A8178.



REVISIÓN / REVIEW

Estudio pre-quirúrgico en pacientes candidatos a cirugía de epilepsia

Presurgical assessment in candidates to epilepsy surgery

Felipe Castro-Villablanca, MD^a✉.

^a Departamento de Neurología Infantil, Clínica Las Condes. Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 26/09/2025

Aceptado: 18/02/2026

Keywords:

Pharmacoresistant
Epilepsy; Epilepsy Surgery;
Magnetic Resonance
Imaging; Video-EEG
monitoring

Palabras clave:

Epilepsia
Farmacorresistente; Cirugía
de la Epilepsia; Resonancia
Magnética. Monitorización
Video-EEG

RESUMEN

Aproximadamente el 37% de los pacientes con epilepsia son refractarios al tratamiento farmacológico. En estos casos, deben considerarse alternativas terapéuticas, entre ellas la cirugía de la epilepsia. Previo a la cirugía, es imprescindible realizar una evaluación integral que permita determinar la factibilidad quirúrgica, definir el objetivo del procedimiento (curativo o paliativo) y estimar los riesgos potenciales asociados.

El estudio prequirúrgico de primera línea incluye una anamnesis detallada, video-monitoreo electroencefalográfico (EEG) ictal e interictal, resonancia magnética cerebral (RM) de 1,5T o 3T con protocolo de epilepsia, y evaluación neuropsicológica. Con esta información, en la mayoría de los casos es posible establecer una conducta quirúrgica.

En pacientes en quienes no se logra delimitar con precisión una zona epileptógena bien definida y con un margen de seguridad respecto de áreas elocuentes, se requieren estudios complementarios. Estos pueden incluir exámenes de medicina nuclear —como PET-CT interictal y/o SPECT ictal— para una mejor localización del foco epileptogénico, estudios genéticos orientados a identificar variantes patogénicas asociadas a malformaciones del desarrollo cortical, y técnicas de mapeo funcional destinadas a preservar áreas críticas y minimizar déficits neurológicos postoperatorios. Toda esta información deberá ser analizada de manera integral en una reunión multidisciplinaria de cirugía de epilepsia. Finalmente, en pacientes altamente seleccionados en quienes los estudios no invasivos no permiten definir adecuadamente la zona epileptógena, puede ser necesario realizar un estudio invasivo mediante electrodos intracerebrales.

ABSTRACT

Approximately 37% of patients with epilepsy are refractory to pharmacological treatment. In these cases, alternative therapeutic strategies should be considered, including epilepsy surgery. Prior to any intervention, a comprehensive evaluation is essential to determine surgical feasibility,

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: fcastrov@clinicalascondes.cl

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.02.005>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



define the objective of the procedure (curative or palliative), and estimate the associated risks. First-line presurgical assessment includes a detailed clinical history, ictal and interictal video-electroencephalographic (EEG) monitoring, brain magnetic resonance imaging (MRI) at 1.5T or 3T using an epilepsy-specific protocol, and a neuropsychological evaluation. In most cases, this information is sufficient to establish an appropriate surgical plan.

In patients in whom a well-defined epileptogenic zone cannot be precisely localized, or where adequate safety margins from eloquent cortex cannot be ensured, additional studies are required. These may include nuclear medicine imaging—such as interictal PET-CT and/or ictal SPECT—to improve localization of the epileptogenic focus, genetic testing to identify pathogenic variants associated with malformations of cortical development, and functional mapping techniques aimed at preserving critical cortical areas and minimizing postoperative neurological deficits.

All findings must be carefully integrated and discussed within a multidisciplinary epilepsy surgery conference. Finally, in highly selected patients in whom noninvasive studies fail to adequately define the epileptogenic zone, invasive monitoring with intracranial electrodes may be necessary.

INTRODUCCIÓN

La epilepsia es una de las más frecuentes enfermedades neurológicas, afectando al 0,5 a 1% de la población¹. El 37% de los pacientes con epilepsia son epilepsias farmacorresistentes (EFR), esto es, que persisten con crisis tras recibir tratamiento con dos medicamentos anticrisis (MAC), bien escogidos y a las dosis correctas, ya sea en mono o biterapia². En estos pacientes se evalúan otras alternativas terapéuticas no farmacológicas, entre ellas la cirugía de la epilepsia. En particular, en pacientes con lesiones focales potencialmente resecables, tales como tumores de bajo grado asociados a epilepsia (*Low-grade Epilepsy Associated Tumours*, LEAT), displasia cortical focal (DCF) y esclerosis mesial temporal (EMT), las probabilidades de libertad de crisis post quirúrgica alcanzan entre 74 a 80%³. En los últimos años, también se ha sugerido que si un paciente tiene una lesión focal potencialmente resecable lejana a las áreas elocuentes puede eventualmente ser candidato a cirugía incluso antes de volverse EFR, dado el mejor pronóstico de aquellos pacientes operados precozmente⁴. A fin de determinar si un paciente puede ser candidato a cirugía, se realizan una serie de exámenes, los que finalmente son discutidos en una reunión multidisciplinaria en la que participan múltiples especialistas: neurólogos, neurofisiólogos, neurocirujanos, neuroradiólogos, médicos nucleares, neuropsicólogos, entre otros⁵. De acuerdo al estudio de Berg et al, 127/1 000 000 de pacientes serán diagnosticados con EFR por año y 52/1 000 000 serán evaluados para cirugía de epilepsia⁶. El objetivo de la evaluación prequirúrgica es recolectar información de forma estructurada de tal forma que facilite la toma de decisiones en la reunión multidisciplinaria de epilepsia a fin de decidir si se puede ofrecer una cirugía, definir los objetivos de la cirugía (curativas vs paliativa), y cuáles son los riesgos y beneficios del procedimiento⁷. Se estima que, tras esta evaluación, al 60% de los pacientes se les ofrecerá una cirugía de carácter curativo.

ESTUDIOS DE PRIMER NIVEL

De acuerdo a las recomendaciones de la Liga Internacional Contra la Epilepsia (ILAE), los exámenes mínimos para realizar cirugía de epilepsia son:

1. Anamnesis detallada y examen neurológico completo

La anamnesis de las crisis epilépticas es fundamental para definir la zona epileptogénica. Idealmente los signos semiológicos utilizados para determinar la localización deberían tener las siguientes características: ser fáciles de identificar y de alta concordancia interobservador; deben ser precoces en la progresión de las crisis; y la zona sintomatogénica correspondiente al signo localizador debe estar claramente identificada y bien documentada en estudios previos⁸. Además, en el caso de pacientes con epilepsia focal Resonancia Magnética (RM) negativa candidatos a estudio crónico con electrodos cerebrales es un elemento básico para definir la hipótesis de implantación⁹.

2. Video monitoreo EEG (VEEG) ictal e interictal

El VEEG una técnica de monitoreo no invasivo con excelente resolución temporal que permite detectar tanto la actividad epileptiforme interictal (las descargas corticales neuronales anormales entre las crisis que actúan como un marcador de riesgo de epilepsia) y la actividad ictal, esto es, las propias crisis epilépticas que definen la enfermedad. Sin embargo, este método tiene múltiples limitaciones técnicas: resolución espacial limitada, especialmente para focos profundos; solo detecta actividad epileptiforme que sincronice en un mínimo de 6 cm² de superficie cortical; además las descargas ictales e interictales pueden parecer generalizadas¹⁰.

Los objetivos del VEEG en el contexto del estudio pre quirúrgico son:

1. Diagnóstico diferencial entre crisis epilépticas y otros trastornos paroxísticos no epilépticos.

2. Caracterización electro clínica de crisis epilépticas a fin de correlacionarlos con la zona epileptogénica putativa a resear en la cirugía.
3. Clasificación de crisis epilépticas, determinación del síndrome epiléptico y cuantificación de la actividad epileptiforme¹¹.

En particular, en el caso de cirugía de epilepsia con fines curativos, tradicionalmente se ha considerado que capturar una crisis en VEEG es un requisito previo a la cirugía de epilepsia. Sin embargo, el acuerdo entre los expertos respecto a su real necesidad varía según la patología que motiva su realización.

En el caso del estudio de las DCF es considerado como mandatorio por el 100% de los expertos; sin embargo, en el caso de los tumores de bajo grado asociados a epilepsia, solo el 15-40% de los expertos lo consideran indispensable¹².

Estudios más recientes cuestionan la necesidad de realizar el EEG ictal en todos los casos, reservándola para aquellas lesiones cuya zona epileptogénica puede ir más allá de lo visible en la RM (como las DCF), pacientes con lesiones difusas y/o bilaterales y epilepsias focales RM negativas¹³. La duración del VEEG varía entre uno y siete días, promedio tres días, dependiendo de la frecuencia de las crisis y de la indicación del examen, con una chance de registrar crisis durante el examen de un 59%, siendo el principal predictor de efectivamente registrarlas en video la frecuencia habitual de dicha crisis en el ambulatorio¹⁰. A fin de planificar la hospitalización, se sugieren los siguientes tiempos según la frecuencia habitual de las crisis que motivan el estudio: crisis de frecuencia diaria: 1-2 días de monitoreo; crisis casi todos los días con periodos libres de estas no mayor a dos días: tres días de monitoreo; crisis de frecuencia tres a cuatro días por semana: cinco días de monitoreo; crisis de frecuencia menor o igual a cuatro crisis por semana o periodos libre de crisis mayor a siete días: reducción de fármacos antiepilepticos de MAC¹⁴. Respecto a la suspensión de dichos fármacos a fin de facilitar la presentación de crisis durante el VEEG, idealmente se debe iniciar la suspensión una vez hospitalizado el paciente. Se sugiere reducir en un 50% el primer día, con suspensión total el 2º día, y reinicio de MAC, un día previo al alta¹⁵. Las pruebas a realizar en caso de presentar una crisis están estandarizadas y diseñadas para detectar si hubo o no compromiso de conciencia, y el déficit funcional asociado¹⁶. En el último tiempo, se han descrito formas de VEEG ambulatorio con igual rendimiento en la captura de crisis y menores costos¹⁷.

3. Resonancia magnética de encéfalo (RM):

La RM es un examen fundamental en el estudio de pacientes candidatos a cirugía. Sus objetivos son identificar lesiones potencialmente reseables, su relación con las áreas funcionales, y evaluar las anomalías anatómicas basales que podrían modificarse post cirugía. Posterior a una cirugía resectiva, un paciente con una RM

anormal demostrando una lesión focal bien delimitada tiene 2,5 veces más chances de libertad de crisis comparado con una RM normal¹⁸. Por lo mismo, un paciente con una lesión focal unilateral tiene un 92% de chances de ser ofrecido un procedimiento resectivo¹⁹. Han existido múltiples intentos de estandarizar la realización de RM a fin de maximizar el rendimiento, la duración del examen y sus costos. El año 2019 la ILAE define el protocolo HARNES (Harmonized Neuroimaging of Epilepsy Structural Sequences) como la modalidad de elección en un paciente con epilepsia. Dicho protocolo recomienda la adquisición de secuencias T1 y FLAIR volumétricas, junto con secuencias T2 coronales de alta resolución con cortes perpendiculares al eje del hipocampo²⁰. Se estima que hasta un 80% de los centros de epilepsia en Europa adhieren a dicho protocolo²¹. La sensibilidad de una RM 1,5 T es un 65% para encontrar una DCF, lo que puede aumentar hasta un 85% con RM3T²², y aún más con la RM 7T, especialmente en la detección de pequeñas MDCF no visibles en RM de teslaje inferior²³. Si bien la RM de encéfalo 3T es siempre deseable, atendiendo a la realidad nacional y con el propósito de evitar la solicitud de exámenes de baja disponibilidad y que podrían retrasar la indicación de cirugía de epilepsia, la indicación de RM encéfalo 3T en epilepsia es mandatoria en el caso de epilepsia focales farmacorresistentes con RM 1,5T adecuadamente realizada con protocolo HARNES, informada normal y revisada por equipo entrenado en epilepsia (conclusión de reunión del Grupo Asesor en Epilepsia del MINSAL, abril 2025, datos no publicados). Las técnicas de postproceso y el uso de secuencias adicionales o avanzadas dependen de la disponibilidad y de la experiencia del centro. En los últimos años, se han incorporado algoritmos de detección automatizada de DCF que superan a la sola inspección visual^{24,25}.

4. Evaluación neuropsicológica

Previo a la cirugía, todo paciente debe contar con una evaluación neuropsicológica, incluyendo, pero no limitado, al nivel cognitivo del paciente. Los objetivos de la evaluación neuropsicológica son: documentar el estado cognitivo basal precirugía para permitir comparaciones con el postquirúrgico; ayudar en la lateralización y localización de las crisis; predecir los riesgos cognitivos asociados a la cirugía misma; y proveer psicoeducación, incluyendo manejo de las expectativas, al paciente y a la familia²⁶.

ESTUDIOS DE SEGUNDO NIVEL

1. Exámenes de medicina nuclear

Los exámenes de medicina nuclear en epilepsia son exámenes funcionales que permiten detectar áreas cerebrales sospechosas de ser epileptogénicas que son difíciles de visualizar o mal definidas en la RM. El PET-CT (Positron Emission Tomography, tomografía por emisión de positrones) es un examen de medicina nuclear destinado a la localización/lateralización del área epileptogénica. El radiofármaco más utilizado en epilepsia (18-fluorodesoxiglucosa) tiene por objeto la búsqueda de

malformaciones del desarrollo cortical no visibles o mal definidas en la RM, habitualmente visibilizadas como áreas hipometabólicas en el consumo de glucosa en el interictal, con una sensibilidad para la detección de DCF oscila entre un 78 al 83%²⁷. Dado que presentar una crisis en un tiempo cercano a una crisis puede modificar la interpretación del examen, es recomendable realizar un EEG en las horas previas a su realización. Las principales indicaciones son la epilepsia focal con RM informadas como sin lesiones, dudosas o lesiones mal delimitadas. El SPECT (*Single Positron Emission Computed Tomography*, Tomografía computarizada por Emisión de Fotón Único) se basa en la medición de flujo sanguíneo cerebral, en particular durante una crisis epiléptica, siendo el único método de imágenes capaz de visualizar la zona de inicio ictal con una alta sensibilidad y especificidad²⁸. Sin embargo, el hecho de que deba ser realizado tanto en el interictal como en el ictal para luego ser sustraídos digitalmente, y la necesidad de administrar por vía endovenosa el radiofármaco en los primeros minutos de iniciada la crisis hace que el examen sea técnicamente difícil de realizar y por tanto poco práctico en la evaluación de pacientes candidatos.

2. Exámenes genéticos

La evaluación genética no es un examen de rutina en la evaluación prequirúrgica, aún cuando con cada vez mayor frecuencia se han reportado variantes patogénicas monogénicas asociadas a DCF, ya sean de tipo germinales o somáticas, siendo las más frecuentes las variantes patogénicas en los genes *CHRNA4*, *NPRL3*, *DEPDC5*, *FGF12*, *GRIA2*, *SZT2* y *STXBP2*²⁹. El hallazgo de variantes patogénicas en la vía GATOR1 (genes *DEPDC5*, *NPRL2*, *NPRL3*) debe aumentar la sospecha de malformaciones del desarrollo cortical potencialmente reseables mediante cirugía como DCF, incluso en aquellos pacientes con RM informadas inicialmente como sin lesiones³⁰. Los test comercialmente disponibles en el medio nacional son básicamente de dos tipos: paneles de genes de epilepsia, los que agrupan un conjunto de genes con conocida asociación a epilepsia, en número aproximado de 300-400 genes y siempre en continua expansión, estudiados mediante dos técnicas en paralelo: por un lado, secuenciación de nueva generación (*Next Generation Sequencing*) en búsqueda de variantes patogénicas de nucleótido único, y por otro, el MLPA (*Multiple Lique Proband Assay*), estudiando deleciones o duplicaciones en los mismos genes. El otro examen disponible es el exoma (*Whole Exome Sequencing*), que implica secuenciar toda la parte codificante del genoma con potencial implicancia clínica, lo que habitualmente implica el estudio de 5 000-6 000 genes, de hasta un 38% de sensibilidad³¹.

3. Estudios de mapeo funcional

Los exámenes la RM funcional y la tractografía motora mediante RM tienen por objeto determinar áreas cerebrales elocuentes, esto es, áreas cuya intervención conlleva una alta probabilidad un déficit focal irreversible y que por tanto deben ser preservadas durante la cirugía. En el caso del lenguaje, permite lateralizar claramente el hemisferio dominante, especialmente en epilepsias del lóbulo temporal y en la

práctica ha reemplazado al test de Wada. Otras áreas susceptibles de estudio son las áreas motoras, de memoria y visuales^{32,33}.

4. Magnetoencefalografía (MEG)

La MEG es una técnica de estudio neurofisiológica no invasiva basada en la detección de los campos magnéticos generados en el cerebro. Dado los múltiples giros y surcos que tiene la superficie cortical, una parte importante de la actividad eléctrica cerebral cortical no es detectable por el EEG de superficie, la que detecta básicamente las corrientes eléctricas radiales a los electrodos; en cambio, la MEG es mucho más sensible a las fuentes eléctricas tangenciales, alcanzando una capacidad de registro de hasta un 95% de la actividad cortical³⁴. Sin embargo, su baja disponibilidad, escasez de personal entrenado en su interpretación y alto costo limitan su uso³⁵.

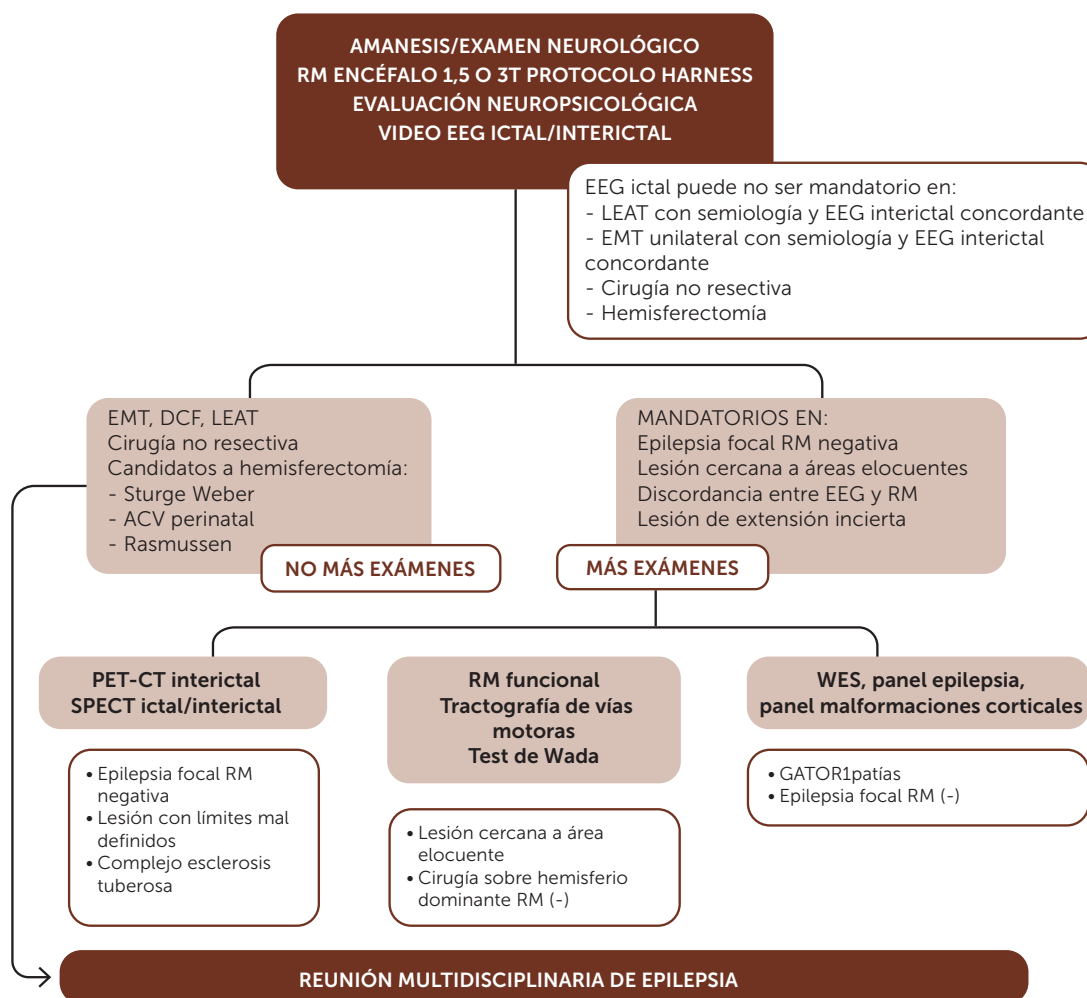
5. Estudio crónico con electrodos intracraneanos

Esta técnica consiste en la colocación de electrodos intracraneanos, ya sea directamente sobre la corteza cerebral (electrodos subdurales), o bien mediante estereoelectroencefalografía (SEEG) colocados con técnica estereotáxica en la profundidad del cerebro, colocados con el objeto de determinar el origen "real" de las crisis y su evolución espacio temporal³⁶. Sin embargo, dadas sus dificultades logística y alto precio, los estudios de este tipo se reservan para algunas indicaciones bien específicas, a mencionar: epilepsias focales farmacorresistentes con RM negativa; epilepsia focal lesional cercana a área elocuentes; discordancia entre los hallazgos del EEG ictal y la lesión en RM^{37,38}. Otras indicaciones más recientes, pero con menores niveles de evidencia, son las lesiones difusas bilaterales, pacientes con cirugías previas y algunas patologías específicas con lesiones profundas como la heterotopia periventricular nodular³⁹. En algunos casos, se puede realizar termocoagulación por radiofrecuencia, con los electrodos ya colocados *in situ* en la zona epileptógena, no necesariamente como un tratamiento definitivo sino como una forma de intentar predecir la respuesta a una posterior resección⁴⁰.

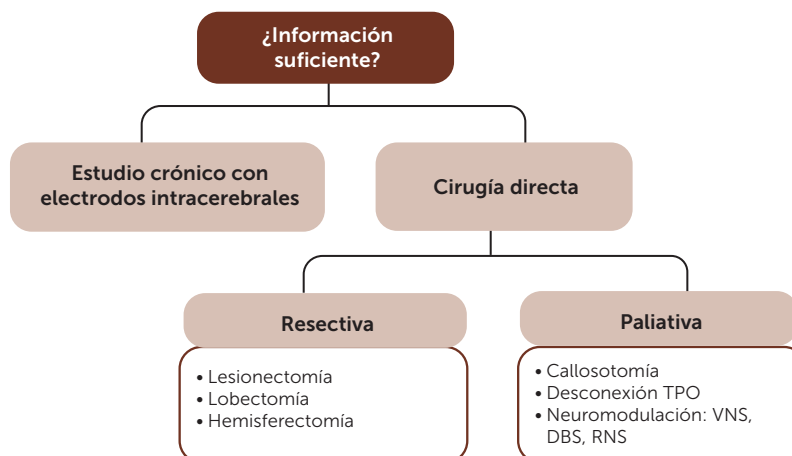
PARA RECORDAR

- Hasta un 37% de los pacientes con epilepsia es farmacorresistente y puede beneficiarse de una evaluación prequirúrgica.
- La cirugía de la epilepsia es una alternativa efectiva, especialmente en epilepsias focales lesionales, con altas tasas de libertad de crisis.
- El estudio prequirúrgico tiene como objetivo definir la factibilidad, finalidad y riesgos del tratamiento quirúrgico.
- Los estudios de primera línea permiten tomar decisiones en la mayoría de los pacientes.
- Los estudios de segundo nivel se reservan para casos con hallazgos discordantes o RM negativa.

La discusión multidisciplinaria es esencial para una adecuada selección quirúrgica.



Abreviaturas: ACV: Accidente Cerebrovascular; DCF: Displasia Cortical Focal; EEG: Electroencefalograma; EMT: Esclerosis Mesial temporal; LEAT: Low-grade Epilepsy-Associated Neuroepithelial Tumors (Tumores neuroepiteliales asociados a epilepsia); PET-CT: Positron Emission Tomography (Tomografía por Emisión de Positrones); RM: Resonancia magnética; SPECT: Single Photon Emission Computed Tomography (Tomografía por emisión de fotón único); TPO: Temporo parieto occipital; WES: Whole Exome Sequencing (secuenciación completa del exoma).



DBS: Deep Brain Stimulation; EEG: Electroencefalograma; LEAT: Low-grade epilepsy associated tumors; PET: Positron Emission Tomography; RM: Resonancia Magnética; RNS: Responsive Neurostimulation; SPECT: Single Positron Emission Computed Tomography; TPO: Temporo-parieto-occipital; VNS: Vagal Nerve stimulation; WES: Whole Exome Sequencing.

Figura 1. Flujograma de estudio para pacientes candidatos a cirugía de epilepsia¹²

Declaración de conflicto de intereses:

El autor declara no tener ningún conflicto de interés.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Kalilani L, Sun X, Pelgrims B, Noack-Rink M, Villanueva V. The epidemiology of drug-resistant epilepsy: A systematic review and meta-analysis. *Epilepsia*. 2018 Dec;59(12):2179-2193. doi: 10.1111/epi.14596.
- Kwan P, Arzimanoglou A, Berg AT, Brodie MJ, Allen Hauser W, Mathern G, et al. Definition of drug resistant epilepsy: consensus proposal by the ad hoc Task Force of the ILAE Commission on Therapeutic Strategies. *Epilepsia*. 2010 Jun;51(6):1069-1077. doi: 10.1111/j.1528-1167.2009.02397.x. Erratum in: *Epilepsia*. 2010 Sep;51(9):1922.
- Jobst BC, Cascino GD. Resective epilepsy surgery for drug-resistant focal epilepsy: a review. *JAMA*. 2015 Jan 20;313(3):285-293. doi: 10.1001/jama.2014.17426.
- Braun KP, Cross JH. Pediatric epilepsy surgery: the earlier the better. *Expert Rev Neurother*. 2018 Apr;18(4):261-263. doi: 10.1080/14737175.2018.1455503.
- Cross JH, Jayakar P, Nordli D, Delalande O, Duchowny M, Wieser HG, et al. Proposed criteria for referral and evaluation of children for epilepsy surgery: recommendations of the Subcommission for Pediatric Epilepsy Surgery. *Epilepsia*. 2006 Jun;47(6):952-959. doi: 10.1111/j.1528-1167.2006.00569.x.
- Berg AT, Mathern GW, Bronen RA, Fulbright RK, DiMario F, Testa FM, et al. Frequency, prognosis and surgical treatment of structural abnormalities seen with magnetic resonance imaging in childhood epilepsy. *Brain*. 2009 Oct;132(Pt 10):2785-2797. doi: 10.1093/brain/awp187.
- Rosenow F, Lüders H. Presurgical evaluation of epilepsy. *Brain*. 2001 Sep;124(Pt 9):1683-1700. doi: 10.1093/brain/124.9.1683.
- Chowdhury FA, Silva R, Whatley B, Walker MC. Localisation in focal epilepsy: a practical guide. *Pract Neurol*. 2021 Dec;21(6):481-491. doi: 10.1136/practneurol-2019-002341.
- Tufenkjian K, Lüders HO. Seizure semiology: its value and limitations in localizing the epileptogenic zone. *J Clin Neurol*. 2012 Dec;8(4):243-250. doi: 10.3988/jcn.2012.8.4.243.
- Riquet A, Lamblin MD, Bastos M, Bulteau C, Derambure P, Vallée L, et al. Usefulness of video-EEG monitoring in children. *Seizure*. 2011 Jan;20(1):18-22. doi: 10.1016/j.seizure.2010.09.011.
- Pressler RM, Seri S, Kane N, Martland T, Goyal S, Iyer A, et al. Consensus-based guidelines for Video EEG monitoring in the pre-surgical evaluation of children with epilepsy in the UK. *Seizure*. 2017 Aug;50:6-11. doi: 10.1016/j.seizure.2017.05.008.
- Jayakar P, Gaillard WD, Tripathi M, Libenson MH, Mathern GW, Cross JH, et al. Diagnostic test utilization in evaluation for resective epilepsy surgery in children. *Epilepsia*. 2014 Apr;55(4):507-518. doi: 10.1111/epi.12544.
- Castro-Villablanca F, Moeller F, Pujar S, D'Arco F, Scott RC, Tahir MZ, et al. Seizure outcome determinants in children after surgery for single unilateral lesions on magnetic resonance imaging: Role of preoperative ictal and interictal electroencephalography. *Epilepsia*. 2022 Dec;63(12):3168-3179. doi: 10.1111/epi.17425.
- Kobulashvili T, Höfler J, Dobesberger J, Ernst F, Ryvlin P, Cross JH, et al. Current practices in long-term video-EEG monitoring services: A survey among partners of the E-PILEPSY pilot network of reference for refractory epilepsy and epilepsy surgery. *Seizure*. 2016 May;38:38-45. doi: 10.1016/j.seizure.2016.03.009.
- van Griethuysen R, Hofstra WA, van der Salm SMA, Bourez-Swart MD, de Weerd AW. Safety and efficiency of medication withdrawal at home prior to long-term EEG video-monitoring. *Seizure*. 2018 Mar;56:9-13. doi: 10.1016/j.seizure.2018.01.016.
- Beniczky S, Neufeld M, Diehl B, Dobesberger J, Trinka E, Mameniski R, et al. Testing patients during seizures: A European consensus procedure developed by a joint taskforce of the ILAE - Commission on European Affairs and the European Epilepsy Monitoring Unit Association. *Epilepsia*. 2016 Sep;57(9):1363-1368. doi: 10.1111/epi.13472.
- Alix JJ, Kandler RH, Mordekar SR. The value of long term EEG monitoring in children: a comparison of ambulatory EEG and video telemetry. *Seizure*. 2014 Sep;23(8):662-665. doi: 10.1016/j.seizure.2014.04.008.
- Téllez-Zenteno JF, Hernández Ronquillo L, Moien-Afshari F, Wiebe S. Surgical outcomes in lesional and non-lesional epilepsy: a systematic review and meta-analysis. *Epilepsy Res*. 2010 May;89(2-3):310-318. doi: 10.1016/j.epilepsyres.2010.02.007.
- Patil SG, Cross JH, Kling Chong W, Boyd SG, Harkness WJ, Neville BG, et al. Is streamlined evaluation of children for epilepsy surgery possible? *Epilepsia*. 2008 Aug;49(8):1340-1347. doi: 10.1111/j.1528-1167.2008.01538.x.
- Bernasconi A, Cendes F, Theodore WH, Gill RS, Koepp MJ, Hogan RE, et al. Recommendations for the use of structural magnetic resonance imaging in the care of patients with epilepsy: A consensus report from the International League Against Epilepsy Neuroimaging Task Force. *Epilepsia*. 2019 Jun;60(6):1054-1068. doi: 10.1111/epi.15612.
- Adler S, D'Arco F, Mankad K, Kyncl M, Arzimanoglou A, Marusic P. Harmonization of MRI sequences across ERN EpiCARE centers. *Epilepsia Open*. 2025 Apr;10(2):587-592. doi: 10.1002/epi4.13115.
- Ahmed R, Rubinger L, Go C, Drake JM, Rutka JT, Carter Snead O, et al. Utility of additional dedicated high-resolution 3T MRI in children with medically refractory focal epilepsy. *Epilepsy Res*. 2018 Jul;143:113-119. doi: 10.1016/j.epilepsyres.2018.01.002.
- Guye M, Bartolomei F, Ranjeva JP. Malformations of cortical development: The role of 7-Tesla magnetic resonance imaging in diagnosis. *Rev Neurol (Paris)*. 2019 Mar;175(3):157-162. doi: 10.1016/j.neurol.2019.01.393.
- Šanda J, Holubová Z, Kala D, Jiráňková K, Kudr M, Masák T, Bělohávková A, Kršek P, Otáhal J, Kynčl M. A comparative analysis of imaging-based algorithms for detecting focal cortical dysplasia type II in children. *Sci Rep*. 2025 Aug 15;15(1):29946. doi: 10.1038/s41598-025-16015-3.
- Demerath T, Kaller CP, Heers M, Staack A, Schwarzwald R, Kober T, et al. Fully automated detection of focal cortical dysplasia: Comparison of MPRAGE and MP2RAGE sequences. *Epilepsia*. 2022 Jan;63(1):75-85. doi: 10.1111/epi.17127.
- Baxendale S, Wilson SJ, Baker GA, Barr W, Helmstaedter C, Hermann BP, et al. Indications and expectations for neuropsychological assessment in epilepsy surgery in children and adults: Executive summary of the report of the ILAE Neuropsychology Task Force Diagnostic Methods Commission: 2017-2021. *Epilepsia*. 2019 Sep;60(9):1794-1796. doi: 10.1111/epi.16309.

27. Traub-Weidinger T, Arbizu J, Barthel H, Boellaard R, Borgwardt L, Brendel M, et al. EANM practice guidelines for an appropriate use of PET and SPECT for patients with epilepsy. *Eur J Nucl Med Mol Imaging*. 2024 Jun;51(7):1891-1908. doi: 10.1007/s00259-024-06656-3.
28. Spanaki MV, Spencer SS, Corsi M, MacMullan J, Seibyl J, Zupal IG. Sensitivity and specificity of quantitative difference SPECT analysis in seizure localization. *J Nucl Med*. 1999 May;40(5):730-736.
29. Karakis I. Genetic Testing in the Presurgical Evaluation of Drug-Resistant Epilepsy: Bells and Whistles or Nuts and Bolts? *Epilepsy Curr*. 2024 Apr 30;24(4):248-250. doi: 10.1177/15357597241250161.
30. Sahly AN, Whitney R, Costain G, Chau V, Otsubo H, Ochi A, et al. Epilepsy surgery outcomes in patients with GATOR1 gene complex variants: Report of new cases and review of literature. *Seizure*. 2023 Apr;107:13-20. doi: 10.1016/j.seizure.2023.03.004.
31. Rochtus A, Olson HE, Smith L, Keith LG, El Achkar C, Taylor A, et al. Genetic diagnoses in epilepsy: The impact of dynamic exome analysis in a pediatric cohort. *Epilepsia*. 2020 Feb;61(2):249-258. doi: 10.1111/epi.16427.
32. Qadri S, Dave H, Das R, Alick-Lindstrom S. Beyond the Wada: An updated approach to pre-surgical language and memory testing: An updated review of available evaluation techniques and recommended workflow to limit Wada test use to essential clinical cases. *Epilepsy Res*. 2021 Aug;174:106673. doi: 10.1016/j.epilepsyres.2021.106673.
33. Szaflarski JP, Gloss D, Binder JR, Gaillard WD, Golby AJ, Holland SK, et al. Practice guideline summary: Use of fMRI in the presurgical evaluation of patients with epilepsy: Report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*. 2017 Jan 24;88(4):395-402. doi: 10.1212/WNL.0000000000003532.
34. Laohathai C, Ebersole JS, Mosher JC, BagiĆ Al, Sumida A, Von Allmen G, Funke ME. Practical Fundamentals of Clinical MEG Interpretation in Epilepsy. *Front Neurol*. 2021 Oct 14;12:722986. doi: 10.3389/fneur.2021.722986.
35. Berrigan P, Bardouille T, MacLellan M, Mohamed IS, Murthy M. Cost-utility analysis of magnetoencephalography used to inform intracranial electrode placement in patients with drug resistant epilepsy: a model based analysis. *J Eval Clin Pract*. 2016 Dec;22(6):938-945. doi: 10.1111/jep.12567.
36. Gonzalez-Martinez J, Bulacio J, Alexopoulos A, Jehi L, Bingaman W, Najm I. Stereoelectroencephalography in the "difficult to localize" refractory focal epilepsy: early experience from a North American epilepsy center. *Epilepsia*. 2013 Feb;54(2):323-330. doi: 10.1111/j.1528-1167.2012.03672.x.
37. Jayakar P, Gotman J, Harvey AS, Palmini A, Tassi L, Schomer D, et al. Diagnostic utility of invasive EEG for epilepsy surgery: Indications, modalities, and techniques. *Epilepsia*. 2016 Nov;57(11):1735-1747. doi: 10.1111/epi.13515.
38. Isnard J, Taussig D, Bartolomei F, Bourdillon P, Catenox H, Chassoux F, et al. French guidelines on stereoelectroencephalography (SEEG). *Neurophysiol Clin*. 2018 Feb;48(1):5-13. doi: 10.1016/j.neucli.2017.11.005.
39. Delgado-Garcia G, Frauscher B. Future of Neurology & Technology: Stereoelectroencephalography in Presurgical Epilepsy Evaluation. *Neurology*. 2022 Jan 24;98(4):e437-e440. doi: 10.1212/WNL.00000000000013088.
40. Bourdillon P, Rheims S, Catenox H, Montavont A, Ostrowsky-Coste K, Isnard J, et al. Surgical techniques: Stereoelectroencephalography-guided radiofrequency-thermocoagulation (SEEG-guided RF-TC). *Seizure*. 2020 Apr;77:64-68. doi: 10.1016/j.seizure.2019.01.021.



REVISTA MÉDICA CLÍNICA LAS CONDES

<https://www.journals.elsevier.com/revista-medica-clinica-las-condes>

REVISIÓN / REVIEW

Evaluación neuropsicológica en el paciente con epilepsia. Revisión narrativa

Neuropsychological assessment: Its importance in the epileptic patient. Narrative review

Carolina Pérez-Jara, Ps, MSc^a; Yasna Ruiz-Díaz, Ps^a✉.

^a Instituto Chileno de Neurología. Santiago, Chile.

^b Clínica Alemana. Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 31/08/2025

Aceptado: 20/01/2026

Keywords:

Epilepsy;
Neuropsychological
Assessment;
Neuropsychological Tests;
Epilepsy Surgery.

Palabras clave:

Epilepsia; Evaluación
Neuropsicológica; Pruebas
Neuropsicológicas; Cirugía
de la Epilepsia.

RESUMEN

La epilepsia es un trastorno neurológico crónico caracterizado por crisis recurrentes, frecuentemente asociada a alteraciones neuropsicológicas que impactan la calidad de vida de los pacientes. Estas alteraciones pueden involucrar funciones ejecutivas, memoria, atención, lenguaje, entre otras, y en algunos casos preceden al inicio de las crisis epilépticas, afectando de manera significativa el funcionamiento diario y la autonomía del individuo. El presente artículo tiene como objetivo describir el papel de la evaluación neuropsicológica y sus contribuciones al entendimiento y manejo integral de pacientes con epilepsia a lo largo del ciclo vital.

ABSTRACT

Epilepsy is a chronic neurological disorder characterized by recurrent seizures and is frequently associated with neuropsychological impairments that affect patients' quality of life. These impairments may involve executive functions, memory, attention, and language, among others, and in some cases can precede the onset of epileptic seizures, significantly impacting daily functioning and patient autonomy. This article aims to describe the role of neuropsychological assessment and its contributions to the understanding and comprehensive management of patients with epilepsy across the lifespan.

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: yasna.ruiz@gmail.com

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.01.001>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



INTRODUCCIÓN

La epilepsia es un trastorno neurológico caracterizado por una predisposición crónica a presentar crisis epilépticas¹. Su elevada prevalencia la convierte en una de las enfermedades más comunes a nivel mundial, afectando a personas de todas las edades y grupos sociales². De manera que la epilepsia genera un impacto significativo no solo en el ámbito sanitario y económico, sino también en la esfera personal y familiar de quienes la padecen^{3,4}.

En 2014, la International League Against Epilepsy (ILAE)¹ propuso redefinir la epilepsia como una enfermedad cerebral, que puede diagnosticarse ante una de las siguientes condiciones:

1. Al menos dos crisis epilépticas no provocadas, separadas por más de 24 horas.
2. Una crisis epiléptica no provocada que tiene más del 60% de probabilidad de repetirse en los próximos 10 años, similar al riesgo tras haber tenido dos crisis no provocadas.
3. La presencia de un síndrome epiléptico.

De esta forma, la epilepsia no se concibe como una entidad clínica única, sino como un conjunto heterogéneo de síndromes con múltiples etiologías y diversas manifestaciones¹. Además, se reconoce cada vez más que puede coexistir con alteraciones cognitivas, conductuales y psiquiátricas, cuyas repercusiones sobre la calidad de vida pueden superar incluso a las propias crisis⁵.

En este escenario de gran variabilidad interindividual y elevada comorbilidad, la evaluación neuropsicológica (ENP) adquiere un rol fundamental, al contribuir a una comprensión integral del paciente y orientar intervenciones que promuevan el bienestar más allá del control de las crisis, considerando tanto a la persona con epilepsia como a su entorno familiar.

El objetivo de este artículo es describir el papel de la ENP y sus aportes en la comprensión y abordaje de la epilepsia a lo largo del ciclo vital, desde la infancia hasta la adultez. Para tal efecto, se revisarán sus fundamentos conceptuales y clínicos, su contribución a la identificación de alteraciones cognitivas en población pediátrica y adulta, su relevancia en el contexto de la cirugía de la epilepsia y los principales instrumentos utilizados en la práctica clínica.

FUNDAMENTOS Y UTILIDAD DE LA EVALUACIÓN NEUROPSICOLÓGICA EN PACIENTES CON EPILEPSIA

De acuerdo con la Asociación Americana de Psicología (2010)⁶, la ENP corresponde a un proceso sistemático, estandarizado y riguroso, orientado a valorar distintos dominios de funcionamiento en una persona. En el caso de la epilepsia, el Grupo de

Trabajo de Neuropsicología de la ILAE (2015)⁷ la describe como una herramienta no invasiva que ofrece una visión integral y objetiva del perfil cognitivo, emocional y conductual del paciente⁷. Su finalidad es responder a la pregunta de derivación integrando el rendimiento en pruebas estandarizadas con la historia clínica y el contexto psicosocial.

La ENP resulta esencial para comprender el impacto de la epilepsia en la vida cotidiana, ya que proporciona información valiosa para el diagnóstico, el pronóstico funcional y la calidad de vida. Esto cobra especial relevancia en personas con epilepsia focal de inicio temprano o farmacorresistente, quienes suelen presentar déficits cognitivos derivados tanto de la enfermedad como de las crisis y de los efectos de la medicación. Incluso, en algunos casos, se han descrito alteraciones cognitivas, emocionales y conductuales previas a la primera crisis clínica, lo que sugiere actividad epileptiforme subclínica⁸.

Un aporte clave de la ENP es la identificación de comorbilidades cognitivas y neuropsiquiátricas —como dificultades de aprendizaje, deterioro cognitivo leve, depresión o trastorno por déficit de atención— que a menudo pasan inadvertidas en el examen neurológico general, pero que tienen gran impacto en la calidad de vida⁹. Los hallazgos neuropsicológicos complementan la información obtenida en el examen clínico, el EEG y las neuroimágenes, aportando una caracterización más precisa del perfil funcional. Asimismo, contribuyen a la lateralización y localización de las redes neuronales implicadas en la epilepsia mediante la detección de patrones de déficit congruentes con la región afectada¹⁰.

En el ámbito de la cirugía de epilepsia, la ENP prequirúrgica cumple un rol fundamental: establece una línea base para evaluar cambios postoperatorios, orienta la lateralización y localización de la zona epileptógena y guía la planificación de estrategias de prehabilitación y rehabilitación neuropsicológica¹¹. La recuperación cognitiva depende de variables como la función cognitiva inicial, la edad, el control de crisis y la reducción de fármacos. Se ha documentado, por ejemplo, que las resecciones temporales izquierdas aumentan el riesgo de deterioro en memoria verbal, mientras que las derechas pueden favorecerla¹². En población pediátrica, la cirugía puede producir mejoras en el cociente intelectual (CI) total¹³.

Además de su función diagnóstica, la ENP posee valor pronóstico. La realización de tamizajes tempranos permite establecer líneas de base y monitorizar la evolución cognitiva y conductual en relación con la epilepsia, los tratamientos farmacológicos, otras intervenciones o factores psicosociales. También orienta decisiones terapéuticas: algunos fármacos como barbitúricos,

benzodiacepinas y topiramato se asocian a deterioro cognitivo y sedación, mientras que lamotrigina y levetiracetam presentan perfiles más neutros^{14,15}.

El papel de la ENP en el diagnóstico diferencial y la detección de comorbilidades psiquiátricas también es central. Las personas con epilepsia presentan entre 2 y 5 veces más riesgo de desarrollar trastornos mentales, y aproximadamente un tercio recibe un diagnóstico psiquiátrico en algún momento de la vida, lo cual se asocia con menor respuesta al tratamiento y mayor morbilidad¹⁶. Por ello, se recomienda incluir instrumentos validados para evaluar depresión, ansiedad y déficit atencional, así como monitorear el riesgo suicida, que es 2-3 veces mayor que en la población general.

Finalmente, la ENP cumple un rol psicoeducativo, favoreciendo que pacientes y familias comprendan la naturaleza de la epilepsia, las implicancias de los resultados y las dificultades que pueden presentarse en ámbitos educativos, laborales o vocacionales. Se sugiere aplicarla tanto en el momento del diagnóstico como durante el curso de la enfermedad, como herramienta de seguimiento continuo. En niños en edad escolar, orienta la implementación de adecuaciones curriculares, apoyos personalizados y, en casos de discapacidad significativa, la derivación a escuelas especiales. En adultos, facilita la consejería académica y laboral, contribuyendo a la planificación de trayectorias compatibles con sus capacidades y limitaciones.

En suma, la evidencia y las guías clínicas recientes respaldan la ENP como un componente esencial en el manejo integral de la epilepsia, aportando de manera decisiva al diagnóstico, la planificación terapéutica y la mejora de la calidad de vida de los pacientes.

A modo de síntesis, la tabla 1 resume de manera esquemática los principales ámbitos de aplicación de la ENP en la epilepsia, destacando su rol en el diagnóstico diferencial, planificación quirúrgica, orientación farmacológica y seguimiento longitudinal. Este esquema ilustra cómo la información neuropsicológica contribuye en cada una de estas etapas, articulando los objetivos clínicos y terapéuticos dentro de un modelo de manejo integral del paciente con epilepsia.

EPILEPSIA Y FUNCIÓN COGNITIVA

La comorbilidad neuropsicológica, expresada en alteraciones cognitivas, conductuales y emocionales, constituye una característica prevalente del fenotipo clínico en la epilepsia, siendo más la norma que la excepción. Se reconoce que estas alteraciones responden tanto a factores directos como indirectos que

interactúan en distintos momentos del curso de la enfermedad, y que trascienden a las crisis epilépticas propiamente tales¹⁷.

Entre los factores de impacto directo sobre la integridad de las redes cerebrales se incluyen la lateralización y localización del foco epiléptico, la frecuencia e intensidad de las crisis, los efectos del tratamiento farmacológico, la edad de inicio y la etiología de la epilepsia, así como la presencia de lesiones cerebrales o antecedentes de neurocirugía. A su vez, variables de carácter regulador influyen indirectamente en el desempeño cognitivo, como el contexto cultural y educativo, la presencia de trastornos psiquiátricos comórbidos, la calidad del sueño, la motivación y el estado emocional del paciente en el momento de la evaluación^{18,19}.

En consecuencia, el rendimiento neuropsicológico en personas con epilepsia no depende exclusivamente de alteraciones funcionales o estructurales del sistema nervioso central, sino de la interacción compleja entre factores neurológicos, emocionales, sociales y del desarrollo. Pasar por alto estos determinantes puede conducir a diagnósticos inexactos, tratamientos inadecuados y a una comprensión parcial del paciente.

Dentro del perfil cognitivo asociado a la epilepsia, la evaluación de las funciones ejecutivas adquiere una relevancia particular, dado su rol central en la autorregulación conductual, el control atencional, la planificación, la flexibilidad cognitiva y la adaptación a las demandas académicas, laborales y sociales¹⁶. Al respecto, la evidencia muestra que las alteraciones ejecutivas pueden estar presentes tanto en población pediátrica como adulta, incluso en pacientes con inteligencia global preservada y en epilepsias sin indicación quirúrgica, contribuyendo al deterioro funcional y a dificultades en la participación escolar, social y laboral^{7,11}.

Asimismo, se ha descrito que estas alteraciones interactúan con factores contextuales, como el estrés familiar, el entorno educativo y las exigencias del tratamiento farmacológico, amplificando su impacto sobre la calidad de vida de los pacientes y sus familias^{1,16,19}.

En este contexto, las funciones ejecutivas constituyen un dominio clave a evaluar en personas con epilepsia, formando parte fundamental del estándar clínico de evaluación neuropsicológica y del abordaje integral del paciente^{7,11,16}.

De este modo, el análisis de las funciones ejecutivas permite comprender mejor la relación entre los procesos cognitivos y el funcionamiento adaptativo del paciente, aportando información complementaria a la obtenida en dominios como la me-

Tabla 1. Rol de la evaluación neuropsicológica en el manejo integral del paciente con epilepsia

Área	Rol de la ENP	Contribuciones específicas
Diagnóstico	Caracterización integral del perfil cognitivo, emocional y conductual	- Identificación de alteraciones cognitivas asociadas a la epilepsia. - Detección de comorbilidades neuropsiquiátricas (como depresión, ansiedad, TDAH, dificultades de aprendizaje, entre otros). - Colaborar en la lateralización y localización de las redes neuronales implicadas en la epilepsia mediante la detección de patrones de déficit congruentes con la región afectada. - Establecimiento de línea base cognitiva para seguimiento evolutivo.
Cirugía de la epilepsia	Evaluación prequirúrgica, pronóstica y de seguimiento postoperatorio	- Contribución a la localización y lateralización de funciones cognitivas críticas (como lenguaje y memoria). - Estimación de riesgos cognitivos asociados a la cirugía. - Establecimiento de línea base para comparar cambios postoperatorios. - Orientación de estrategias de prehabilitación y rehabilitación neuropsicológica. - Evaluación del impacto de la libertad de crisis y reducción farmacológica sobre el funcionamiento cognitivo.
Farmacología	Monitorización de efectos cognitivos y conductuales de los fármacos anticrisis	- Identificación de efectos adversos cognitivos (sedación, entumecimiento, alteraciones atencionales o mnésicas). - Colaborar en la selección y ajuste de esquemas farmacológicos según perfil cognitivo y funcional. - Seguimiento de cambios cognitivos asociados a introducción, retiro o modificación de fármacos. - Colaborar en la diferenciación entre deterioro atribuible a fármacos, actividad epiléptica o progresión de la enfermedad.
Seguimiento	Evaluación evolutiva del funcionamiento cognitivo y psicosocial	- Monitoreo de trayectorias cognitivas a lo largo del ciclo vital. - Detección precoz de deterioro cognitivo progresivo o cambios conductuales significativos. - Orientación de intervenciones educativas, laborales y psicosociales. - Colaboración en la planificación académica, vocacional y en la toma de decisiones clínicas a largo plazo. - Evaluación del impacto de la epilepsia y sus tratamientos sobre la calidad de vida.

Abreviaturas: ENP: evaluación neuropsicológica; TDAH: trastorno por déficit de atención e hiperactividad.

moria o la atención, y orientando estrategias de intervención individualizadas.

Finalmente, aunque la ausencia de crisis postquirúrgicas favorece la recuperación cognitiva, factores como alteraciones del ánimo, estigma social, déficit de memoria, bajo rendimiento en lenguaje, depresión y desempleo pueden limitar significativamente la calidad de vida tras la intervención²⁰.

Alteraciones neuropsicológicas en pacientes pediátricos con epilepsia

En niños, el compromiso cognitivo asociado a la epilepsia suele ser más difuso que en adultos, dado que la enfermedad ocurre en un cerebro en desarrollo, pudiendo interrumpir procesos críticos como el lenguaje, la atención y la memoria. Su manifestación puede ir desde retrasos o desviaciones del curso evolutivo

esperado hasta la regresión de habilidades previamente adquiridas, en estrecha relación con la interacción entre actividad neuronal anormal y períodos críticos de desarrollo cerebral, lo que puede inducir cambios estructurales y funcionales que se reflejan en bajo rendimiento escolar, dificultades de lenguaje, problemas de conducta o regresiones en el desarrollo²¹⁻²⁴.

Diversos estudios indican que los déficits cognitivos y conductuales pueden presentarse incluso antes del inicio clínico de las crisis. Por ejemplo, algunos niños muestran alteraciones del comportamiento desde el primer reconocimiento de las crisis²⁵ y problemas cognitivos tempranos aun en ausencia de comorbilidades neurológicas aparentes^{26,27} documentaron además una evolución atípica del desarrollo cognitivo en los años posteriores al diagnóstico. El riesgo de deterioro académico puede persistir hasta cinco años después del diagnóstico inicial, lo que eviden-

cia la necesidad de intervenciones tempranas y de evaluaciones de seguimiento que monitoreen cambios relacionados con el desarrollo, el curso de la epilepsia y las demandas escolares^{28,29}.

En este mismo sentido, estudios recientes han dado cuenta del impacto profundo que la epilepsia pediátrica puede tener tanto en el entorno familiar como escolar. De manera que padres de niños con epilepsia experimentan una elevada carga familiar, con mayores niveles de ansiedad y síntomas depresivos, y que la calidad de vida tanto de los niños como de sus cuidadores se ve significativamente afectada por la enfermedad y sus comorbilidades³⁰.

En el ámbito escolar, la estigmatización, el temor a la ocurrencia de crisis en el contexto escolar, y la falta de conocimientos específicos por parte de docentes y cuidadores contribuyen a restricciones en la participación escolar y social³¹.

En Chile y otros países de Latinoamérica, informes regionales han identificado que una proporción significativa de docentes no está informada sobre el diagnóstico de epilepsia de sus alumnos y que una parte de los niños perciben discriminación por parte de sus compañeros, lo cual limita su inclusión escolar y social⁴. En particular, en nuestra realidad local, un estudio descriptivo evidenció que más de la mitad de los niños con epilepsia en edad escolar presentan problemas de rendimiento o no asisten a la educación regular³² lo cual refleja dificultades contextuales que van más allá de los déficits cognitivos individuales.

Sin duda, dichos factores contextuales interactúan con las vulnerabilidades neuropsicológicas propias de la epilepsia, amplificando su impacto funcional y subrayando la necesidad de intervenciones que integren a la familia y al entorno educativo como componentes centrales del abordaje clínico.

Por otra parte, el estudio de perfiles cognitivos específicos ha mostrado que niños con epilepsias focales, como las del lóbulo temporal (ELT) o frontal (ELF), rinden peor que los controles en diversas tareas. En ELT se observan dificultades frecuentes en fluidez y memoria verbal, particularmente si se compromete el hemisferio dominante, mientras que en ELF predominan déficits en funciones ejecutivas, planificación y control inhibitorio²⁴.

El control de las crisis influye significativamente en la función cognitiva. Un estudio longitudinal comparativo encontró que el deterioro cognitivo afecta hasta al 17% de los niños con epilepsia, frente a 1,7% en la población general, y puede elevarse hasta 70% en epilepsias farmacorresistentes. El riesgo es mayor cuanto más temprana es la aparición de las crisis. Por otra parte, una buena respuesta al tratamiento se asocia con trayectorias cognitivas más

favorables a largo plazo, destacando la importancia del control adecuado de las crisis y la optimización de la medicación^{22,33}.

Además, la epilepsia pediátrica puede afectar el desarrollo social y emocional. Niños con inteligencia promedio presentan alteraciones en atención, funciones ejecutivas, habilidades sensoriomotoras y cognición social, incluyendo dificultades en el reconocimiento de emociones³⁴. Un meta-análisis³⁵ confirmó déficits en Teoría de la Mente y en el reconocimiento de expresiones faciales en niños con epilepsias focales o generalizadas, subrayando la importancia de incluir dominios socioemocionales en la ENP.

En síntesis, la ENP en población pediátrica con epilepsia evidencia riesgos de déficits en atención, memoria, funciones ejecutivas y cognición social, incluso en niños con rendimiento intelectual promedio. Se identifican patrones cognitivos vinculados a síndromes específicos (por ejemplo, alteraciones del lenguaje en ELT o funciones ejecutivas en ELF). En este contexto, el control adecuado de las crisis y la optimización del tratamiento farmacológico son fundamentales para favorecer la recuperación y el desarrollo cognitivo de niños y adolescentes con epilepsia.

Alteraciones neuropsicológicas en pacientes adultos con epilepsia

En adultos con epilepsia, las quejas reportadas suelen trascender el control de las crisis, incluyendo dificultades en atención, memoria, estado de ánimo y participación social³⁶. La severidad y el perfil de los déficits cognitivos son multifactoriales, relacionados con el tipo y localización del foco epiléptico, la etiología subyacente, la frecuencia de las crisis y los tratamientos recibidos. A diferencia de los niños, en adultos las alteraciones neuropsicológicas suelen ser más focales y reflejan un declive respecto a la línea base premórbida, congruente con la localización de la disfunción cerebral.

En la epilepsia del lóbulo temporal (ELT), la forma más frecuente en adultos —especialmente la variante mesial asociada a esclerosis hipocampal³⁷—, los déficits incluyen memoria declarativa verbal y lenguaje cuando el foco está en el temporal izquierdo, y memoria visoespacial, agnosias visuales o alteración en el reconocimiento de rostros si el foco es derecho³⁸. En la epilepsia del lóbulo frontal (ELF) predominan alteraciones en funciones ejecutivas, atención y regulación conductual³⁹. Por su parte, las epilepsias generalizadas idiopáticas (EGI) se asocian con déficits sutiles en funciones ejecutivas, atención y velocidad de procesamiento, manteniendo preservadas memoria y lenguaje, lo que contrasta con los perfiles más focales de ELT y ELF⁴⁰.

El curso crónico de la epilepsia en la adultez introduce, además, un componente de vulnerabilidad asociado al envejecimiento.

Con la edad, la reducción de la reserva cognitiva y la menor plasticidad neuronal pueden amplificar los efectos de la epilepsia sobre la cognición, incrementando el riesgo de deterioro progresivo, especialmente en casos de larga evolución o de difícil control. Este fenómeno es clínicamente relevante dado que el envejecimiento y la epilepsia pueden interactuar de forma sinérgica, acelerando el declive en dominios como la memoria, la atención y las funciones ejecutivas.

Por ello, las guías internacionales recomiendan un seguimiento neuropsicológico periódico en adultos con epilepsia, particularmente en aquellos con larga evolución, comorbilidades médicas o antecedentes de deterioro cognitivo⁴¹. Dichas evaluaciones permiten detectar cambios sutiles y distinguir el envejecimiento normal de un deterioro progresivo patológico, como el que puede observarse en epilepsias del adulto mayor asociadas a enfermedad de Alzheimer incipiente²⁴. Al respecto,⁴² evidenciaron que adultos mayores con epilepsia focal presentan rendimientos inferiores incluso frente a pacientes con deterioro cognitivo leve sin epilepsia, particularmente en atención y funciones ejecutivas.

En síntesis, el envejecimiento en pacientes con epilepsia constituye un factor crítico que puede modificar la trayectoria del funcionamiento neuropsicológico a lo largo del tiempo. Por lo que la realización de evaluaciones neuropsicológicas periódicas (cada 1-2 años o ante cambios clínicos relevantes) resulta esencial para identificar declives tempranos e implementar estrategias de intervención.

De acuerdo con todo lo antes descrito, queda en evidencia que la epilepsia puede manifestarse en distintas etapas del ciclo vital, y sus repercusiones neuropsicológicas difieren significativamente entre población pediátrica y adulta, tanto en su expresión clínica como en sus implicancias funcionales. En dicho contexto, la tabla 2 presenta una comparación sintética de los principales perfiles neuropsicológicos observados en epilepsia pediátrica y del adulto, integrando aspectos que impactan en cada etapa del desarrollo, dominios cognitivos frecuentemente afectados, y factores moduladores, todos aspectos relevantes para la evaluación, el seguimiento y la toma de decisiones clínicas.

Tabla 2. Comparación de perfiles neuropsicológicos en epilepsia pediátrica y adulta

Dimensión	Población pediátrica	Población adulta
Impacto de la epilepsia a nivel cerebral	Epilepsia ocurre en un cerebro en desarrollo, pudiendo interferir con periodos críticos del neurodesarrollo	Epilepsia se presenta en un cerebro maduro, generando declive respecto a la línea base premórbida
Perfil cognitivo predominante	Déficits más difusos y heterogéneos.	Déficits más focales, congruentes con la localización del foco epiléptico
Dominios cognitivos más afectados	Atención, funciones ejecutivas, lenguaje, memoria, y cognición social.	Memoria, lenguaje, funciones ejecutivas, velocidad de procesamiento.
Edad de inicio de la epilepsia	Un inicio temprano se asocia a mayor riesgo de compromiso cognitivo global	El compromiso cognitivo depende principalmente de la etiología, duración y control de la epilepsia
Relación con el inicio de las crisis	Alteraciones cognitivas y conductuales pueden preceder al inicio clínico de las crisis	Alteraciones cognitivas suelen aparecer posterior al inicio de las crisis o con la progresión de la enfermedad
Control de crisis	Buen control de crisis favorece trayectorias cognitivas más adaptativas	Libertad de crisis se asocia a estabilización o recuperación del rendimiento cognitivo
Efectos del tratamiento farmacológico	Mayor vulnerabilidad a efectos cognitivos de los fármacos anticrisis sobre aprendizaje y atención	Efectos más focales; impacto en memoria, velocidad de procesamiento y funciones ejecutivas
Principales implicancias funcionales	Riesgo de dificultades académicas, conductuales y sociales a largo plazo	Impacto en autonomía, desempeño laboral, estado de ánimo y participación social
Objetivos prioritarios de intervención	Prevención de deterioro, apoyo al neurodesarrollo y adaptación socioemocional y escolar	Preservación de la función cognitiva, reinserción laboral y calidad de vida

NUEVOS CRITERIOS DE CIRUGÍA DE LA EPILEPSIA Y SU IMPACTO SOBRE EL FUNCIONAMIENTO COGNITIVO

La cirugía de epilepsia en población pediátrica ha demostrado beneficios significativos no solo en el control de crisis, sino también en el desarrollo cognitivo y la calidad de vida. Braun y Cross propusieron en 2018 que los niños con epilepsia focal y lesión claramente identificable en corteza no elocuente deberían ser derivados tempranamente a evaluación prequirúrgica, en lugar de esperar a probar múltiples tratamientos farmacológicos⁴³. Evidencia acumulada en revisiones sistemáticas y estudios longitudinales respalda que, en estos casos, la cirugía permite alcanzar tasas de libertad de crisis superiores al 70% tras dos años, asociadas a la reducción o retiro de fármacos anti crisis y a mejoras sustanciales en el desarrollo cognitivo⁴⁴⁻⁴⁷.

En línea con ello, la Comisión de Terapias Quirúrgicas de la ILAE emitió en 2019 un consenso internacional que recomienda ofrecer evaluación prequirúrgica a todo paciente recientemente declarado farmacorresistente con lesión bien delimitada en área no elocuente. Asimismo, se sugiere considerar la cirugía en adultos y niños que, aun estando libres de crisis con uno o dos fármacos, presenten lesiones circunscritas en regiones no elocuentes, siempre que no existan contraindicaciones quirúrgicas⁴⁸.

Estudios recientes han reforzado este cambio de paradigma. Eriksson et al. (2024) analizaron retrospectivamente 882 niños con epilepsia farmacorresistente sometidos a cirugía, de los cuales 500 contaban con evaluaciones neuropsicológicas pre y postoperatorias. Encontraron que aquellos que pudieron suspender la medicación anti crisis al año de seguimiento mostraron una ventaja de 8 a 13 puntos en memoria de trabajo, velocidad de procesamiento y cálculo, además de mayores mejoras en CI verbal, lectura y ortografía, en comparación con quienes continuaron en tratamiento farmacológico⁴⁹.

En conjunto, la evidencia sugiere que la cirugía de la epilepsia, al proporcionar libertad de crisis y la posibilidad de retirar los fármacos, puede no solo detener, sino revertir el declive neuropsicológico en niños con epilepsia farmacorresistente.

INSTRUMENTOS DE EVALUACIÓN NEUROPSICOLÓGICA COMÚNMENTE UTILIZADOS EN PACIENTES CON EPILEPSIA

La ENP en pacientes con epilepsia requiere la aplicación de protocolos estandarizados que aborden tanto los dominios cognitivos —como memoria, atención y lenguaje— como el estado emocional del paciente y su calidad de vida. En este sentido, el Grupo de Trabajo de Neuropsicología de la ILAE⁵⁰ realizó un estudio detallado de los procesos de ENP en diversos

centros internacionales de epilepsia, identificando los principales dominios cognitivos y psicológicos que deben evaluarse para obtener una descripción objetiva del funcionamiento cognitivo y socioemocional de estas personas, como se ilustra en la tabla 3.

Este enfoque modular, organizado por dominios cognitivos, aporta fiabilidad clínica y facilita la estructuración del proceso de evaluación. En este contexto, es fundamental priorizar instrumentos con normas locales y con evidencia sobre su utilidad diagnóstica y pronóstica, tanto para identificar déficits cognitivos como para anticipar posibles efectos secundarios de tratamientos farmacológicos o quirúrgicos. Además, dichos instrumentos deben ser administrados por neuropsicólogos clínicos especializados en epilepsia, garantizando así una interpretación rigurosa y precisa de los resultados⁵⁰.

La construcción de consensos entre neuropsicólogos sobre las herramientas diagnósticas utilizadas permite establecer protocolos homogéneos, mejorando la calidad de las evaluaciones, la toma de decisiones clínicas y la replicabilidad de los hallazgos, fortaleciendo el conocimiento y la práctica de la neuropsicología clínica.

En este marco, la tabla 4 describe dominios e instrumentos de tamizaje comúnmente utilizados en ENP en centros de epilepsia de Europa y Estados Unidos, basados en análisis de Vogt et al. (2017)⁵¹ y Helmstaedter & Witt (2017)⁵². Se destacan en negrita aquellos con normas chilenas, en población pediátrica y/o adulta, que pueden servir como referencia para la evaluación de pacientes con epilepsia en nuestro contexto.

Asimismo, es fundamental considerar el sistema IC-CoDE (International Classification of Cognitive Disorders in Epilepsy), desarrollado conjuntamente por la International Neuropsychological Society y la ILAE, cuyo objetivo es estandarizar la terminología y los criterios diagnósticos de los trastornos cognitivos asociados a la epilepsia⁵³. Este sistema internacional, actualmente en proceso de validación multicéntrica, busca facilitar un lenguaje común entre clínicos e investigadores de distintas regiones y apoyar el desarrollo de guías de tratamiento individualizadas según perfiles cognitivos.

El IC-CoDE clasifica las funciones cognitivas en cinco dominios principales: Lenguaje, Memoria, Funciones ejecutivas, Atención/Velocidad de procesamiento y Habilidades visuoespaciales. Además, define perfiles de afectación en función del número y tipo de dominios alterados, permitiendo categorizar cada dominio como Normal, Levemente alterado o Alterado, tal como se muestra en la tabla 5.

Tabla 3. Dominios cognitivos y emocionales evaluados en epilepsia. Adaptada de Wilson et al (2015)⁸.

Dominio	Descripción
Funcionamiento cognitivo general	Funcionamiento intelectual premórbido estimado. Funcionamiento intelectual al momento de la evaluación.
Atención	Selectiva, sostenida y dividida
Memoria	Curva de aprendizaje, recuerdo libre a corto y largo plazo, reconocimiento, memoria autobiográfica, prospectiva y semántica, memoria verbal y no verbal.
Lenguaje	Lenguaje comprensivo y expresivo, denominación, repetición y producción del habla.
Habilidades visoespaciales	Habilidades visoperceptivas y visoconstructivas
Funciones Ejecutivas	Memoria de trabajo, razonamiento fluido, velocidad de procesamiento, flexibilidad cognitiva, planificación, ejecución, inhibición de respuestas, y cognición social.
Funciones sensoriomotoras	Percepción y respuesta sensoriomotriz, destreza y fuerza manual, praxias.
Habilidades académicas	Lectura, escritura, ortografía y numeración
Dominios psicológicos	Características dimensionales de la personalidad, depresión, ansiedad, creencias sobre la enfermedad, estrategias de afrontamiento, calidad de vida y funcionamiento psicosocial diario
Comportamiento	Cribado de otros trastornos psiquiátricos y comorbilidades conductuales.

Tabla 4. Instrumentos de neuropsicología utilizados en centros de epilepsia internacionales. Basada en análisis de Vogt et al. (2017)⁵¹ y Helmstaedter and Witt (2017)⁵²

En negrita se señalan los instrumentos que cuentan con normas chilenas o latinoamericanas.

Dominio	Test comúnmente utilizados en Centros de Epilepsia			
	Estados Unidos		Europa	
	Niños	Adultos	Niños	Adultos
Inteligencia	Escalas de inteligencia de Weschler (Preescolar e infantil) WIPPSI/WISC	Escalas de inteligencia de Weschler para adultos WAIS	Escalas de inteligencia de Weschler (Preescolar e infantil) WPPSI/WISC	Escalas de inteligencia de Weschler para adultos WAIS Escala de Matrices Progresivas de Raven Mehrfach-Wortschatz-Intelligence (MWT-B)
Escalas de Desarrollo	Escala de Desarrollo Infantil de Bayley	No aplica	Escala de Desarrollo Infantil de Bayley Escala de Comportamiento Adaptativo de Vineland . Test de Evaluación del desarrollo de Denver	No aplica
Función Motora	--	Tapping (dedos) Secuencia motora de Luria	Sin consenso entre más de tres Centros	Tapping Secuencia motora de Luria. Test de Tablero perforado de Purdue.



Dominio	Test comúnmente utilizados en Centros de Epilepsia			
	Estados Unidos		Europa	
	Niños	Adultos	Niños	Adultos
Memoria No verbal	Test de la Figura Compleja de Rey-Osterrieth (recuerdo diferido)	Test de la Figura Compleja de Rey-Osterrieth (recuerdo diferido) Escala de Memoria Visual de Weschler Prueba Breve de Memoria Visoespacial (BVRT-R)	Diagnóstico para trastornos Cerebrales (DCS y DCS-R)	Test de la Figura Compleja de Rey-Osterrieth (recuerdo diferido) Benton Diagnóstico para Trastornos Cerebrales (DCS y DCS-R)
Memoria Verbal	Test de Aprendizaje Auditivo Verbal de Rey (RVLT)	Test de Aprendizaje Auditivo Verbal de Rey (RVLT)	Test de Aprendizaje Verbal Merkfähigkeitstest (equivalente al RVLT)	Test de Aprendizaje Auditivo Verbal de Rey (RVLT) Escala de Memoria de Weschler (WMS) Test de Memoria de Reconocimiento (RMT)
Funciones atencionales y ejecutivas	Span de Dígitos (WISC) Trail Making Test (TMT) A y B	Span de Dígitos (WAIS) Trail Making Test (TMT) A y B Cubos de Corsi Test de Clasificación de Tarjetas de Wisconsin (WISC)	Dígitos (subprueba de la Escala de Memoria de Wechsler) Evaluación Neuropsicológica del Desarrollo (NEPSY-II) Trail Making Test (TMT) A y B Cubos de Corsi	Test de Stroop Test D2 Test de Clasificación de Tarjetas de Wisconsin (WISC) Trail Making Test (TMT) A y B Cubos de Corsi.
Lenguaje	Test de nominación de Boston Test de Fluidez Verbal (Fonémica y Semántica)	Test de nominación de Boston Test de Fluidez Fonémica y Semántica	Test de Token Test de Nominación de Boston	Test de Token Test de Nominación de Boston Test de Fluidez Fonémica y Semántica
Función Visoespacial	Test de la Figura Compleja de Rey-Osterrieth (Copia) Subtest de Diseño con Cubos (WISC)	Test de la Figura Compleja de Rey-Osterrieth (Copia) Subtest de Diseño con Cubos (WAIS)	Test de Integración Visual-Motora de Beery (Beery VMI)	Test de la Figura Compleja de Rey-Osterrieth (Copia) Subtest de Diseño con Cubos (WAIS) Test de juicio de Orientación de líneas Prueba de organización Visual de Hooper Batería de Percepción Visual de objetos y Espacios Test de Reconocimiento Facial de Benton
Estado de ánimo y comportamiento	Checklist de Comportamiento Infantil (CBCL) Inventario de Depresión Infantil (CDI)	Inventario de depresión de Beck (BDI) HASES Calidad de Vida en Trastornos Neurológicos (Neuro-QoL)	Checklist de Comportamiento Infantil (CBCL)	Inventario de depresión de Beck (BDI) MMPI BAI HADS SCL 90 R
Calidad de Vida			Sin consenso entre más de tres Centros	Inventario de Calidad de Vida en Epilepsia (QOLIE)

Tabla 5. Esquema de Clasificación del IC-CoDE (Norman et al, 2021)⁵³

Dominio Cognitivo	Criterios de Alteración
Lenguaje	Rendimiento $\leq -1,5$ DE en ≥ 1 prueba del dominio
Memoria	Rendimiento $\leq -1,5$ DE en ≥ 1 prueba del dominio
Funciones ejecutivas	Rendimiento $\leq -1,5$ DE en ≥ 1 prueba del dominio
Atención / Velocidad	Rendimiento $\leq -1,5$ DE en ≥ 1 prueba del dominio
Visuoespacial	Rendimiento $\leq -1,5$ DE en ≥ 1 prueba del dominio
Clasificación final	Basada en el número de dominios afectados
0 dominios alterados	Cognición preservada
1 dominio alterado	Alteración cognitiva focal (leve)
2 dominios alterados	Alteración cognitiva moderada
≥ 3 dominios alterados	Alteración cognitiva generalizada (perfil difuso)

RECOMENDACIONES Y DESAFÍOS

La ENP en epilepsia enfrenta importantes limitaciones clínicas y metodológicas. La heterogeneidad etiológica y fenotípica de la enfermedad genera gran variabilidad en los perfiles cognitivos, dificultando la estandarización de protocolos diagnósticos. Persisten también obstáculos relacionados con la escasez de profesionales especializados y la falta de baterías validadas con normas locales ajustadas por edad y nivel educativo, especialmente en niños pequeños, adultos mayores o personas con baja escolaridad, aumentando el riesgo de errores diagnósticos. En población pediátrica, las evaluaciones en edad preescolar presentan desafíos interpretativos debido a la variabilidad del desarrollo y a la influencia del inicio temprano de las crisis⁵⁴, sumado a la alta demanda de recursos y tiempo que requieren estas evaluaciones.

Por ello, la ENP debe integrarse al manejo de todas las personas con epilepsia, incluyendo evaluaciones tempranas y periódicas en niños pequeños^{54,55}. Las intervenciones deben individualizarse considerando riesgos, estilos de vida y disparidades de salud, apoyándose en herramientas cultural y lingüísticamente adaptadas, con normas ajustadas por edad y nivel educativo^{47,53}. Se recomienda además implementar protocolos longitudinales, fortalecer equipos interdisciplinarios y fomentar estudios multicéntricos que permitan caracterizar perfiles neuropsicológicos y predecir resultados postquirúrgicos.

CONCLUSIÓN

La evidencia internacional, especialmente de la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE), respalda la incorporación sistemática de la ENP en el manejo integral de personas con epilepsia. La ENP permite caracterizar el perfil cognitivo, detectar déficits tempranos, orientar intervenciones personalizadas y anticipar riesgos asociados a tratamientos farmacológicos o quirúrgicos. Persiste una brecha entre la evidencia y la práctica clínica, particularmente en países de ingresos medios, donde la ENP sigue siendo subutilizada y de acceso limitado.

La escasez de neuropsicólogos con formación específica en epilepsia y la concentración de la evaluación en casos quirúrgicos dificultan la detección oportuna de comorbilidades y el diseño de intervenciones preventivas.

En contextos con recursos restringidos, la atención suele centrarse en el control de crisis, relegando la evaluación cognitiva y conductual.

Es prioritario fortalecer equipos interdisciplinarios y la formación especializada en neuropsicología clínica aplicada a epilepsia.

Se requiere avanzar hacia protocolos estandarizados, con instrumentos validados y adaptados cultural y lingüísticamente al contexto chileno.

La integración formal y rutinaria de la ENP en el ámbito público y privado contribuirá a mejorar los resultados clínicos, la rehabilitación cognitiva y la calidad de vida de las personas con epilepsia y sus familias.

Declaración de conflicto de intereses:

Las autoras declaran no tener ningún conflicto de interés.

Declaración sobre el uso de IA generativa y tecnologías asistidas por IA en el proceso de redacción

Se utilizó ChatGPT (OpenAI) como apoyo en redacción y síntesis; la autoría, el análisis, la revisión y la responsabilidad del contenido corresponden íntegramente a las autoras.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. 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 Apr;55(4):475-482. doi: 10.1111/epi.12550.
2. OPS. Organización Panamericana de la Salud. *Epilepsia* [Internet]. Washington (D.C.). 2025 [citado 26 dic 2025]. Disponible en: <https://www.paho.org/es/temas/epilepsia>
3. OMS. Organización Mundial de la Salud. *Epilepsia* [Internet]. [Actualizado 7 febrero 2024; citado 26 dic 2025]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/epilepsy>
4. OPS. Organización Panamericana de la Salud. Informe sobre la Epilepsia en Latinoamérica. 2008. Disponible en: https://www3.paho.org/hq/dmdocuments/2008/Informe_sobre_epilepsia.pdf
5. Keezer MR. Epilepsy Comorbidities. *Continuum (Minneapolis)*. 2025 Feb 1;31(1):232-246. doi: 10.1212/cont.0000000000001529.
6. 2015 Annual Report of the American Psychological Association. *Am Psychol*. 2016 Jul-Aug;71(5S): S1-S50. doi: 10.1037/h0101510
7. Reilly C. Indications and expectations for neuropsychological assessment in routine epilepsy care: Report of the ILAE Neuropsychology Task Force, Diagnostic Methods Commission, 2013-2017. *Epilepsia*. 2015 Aug;56(8):1315. doi: 10.1111/epi.13018.
8. Wilson SJ, Baxendale S, Barr W, Hamed S, Langfitt J, Samson S, et al. Indications and expectations for neuropsychological assessment in routine epilepsy care: Report of the ILAE Neuropsychology Task Force, Diagnostic Methods Commission, 2013-2017. *Epilepsia*. 2015 May;56(5):674-81. doi: 10.1111/epi.12962.
9. Zhang L, Pan X, Yu Q. Neuropsychological assessment for epileptic disease: From theory to practice. *Appl Neuropsychol Adult*. 2025 Aug 7:1-9. doi: 10.1080/23279095.2025.2544821.
10. Sociedad Española de Neurología. (2025). Manual de práctica clínica en epilepsia: Recomendaciones diagnóstico-terapéuticas de la SEN 2019. Edición revisada Julio 2025. Disponible en: https://www.sen.es/pdf/guias/GuiaEpilepsia_2025.pdf
11. Baxendale S. Cognitive rehabilitation and prehabilitation in people with epilepsy. *Epilepsy Behav*. 2020 May;106:107027. doi: 10.1016/j.yebeh.2020.107027.
12. Helmstaedter C, Elger CE, Vogt VL. Cognitive outcomes more than 5 years after temporal lobe epilepsy surgery: Remarkable functional recovery when seizures are controlled. *Seizure*. 2018 Nov;62:116-123. doi: 10.1016/j.seizure.2018.09.023.
13. Arfaie S, Amin P, Kwan ATH, Solgi A, Sarabi A, Hakak-Zargar B, et al. Long-term full-scale intelligent quotient outcomes following pediatric and childhood epilepsy surgery: A systematic review and meta-analysis. *Seizure*. 2023 Mar;106:58-67. doi: 10.1016/j.seizure.2023.01.020.
14. De Bellis M, d'Orsi G, Rubino EM, Arigliano C, Carella M, Sciricchio V, et al. Adverse effects of antiseizure medications: a review of the impact of pharmacogenetics and drugs interactions in clinical practice. *Front Pharmacol*. 2025 Jul 10;16:1584566. doi: 10.3389/fphar.2025.1584566.
15. Karadaş Ö, Şafiyev J, Karadaş AÖ, Şimşek UB, Özenç B, Özmenek ÖA. Assessment of temporal changes in cognitive effects induced by antiseizure medications in epilepsy patients. *Epilepsy Behav*. 2025 Feb;163:110199. doi: 10.1016/j.yebeh.2024.110199.
16. Mula M, Kanner AM, Jetté N, Sander JW. Psychiatric Comorbidities in People With Epilepsy. *Neurol Clin Pract*. 2021 Apr;11(2):e112-e120. doi: 10.1212/CPL.0000000000000874.
17. Smith ML, Fujikawa M, Rayner G, Margolis SA, Hermann B, Baker G, et al. Diagnostic Challenges in the Neuropsychology of Epilepsy: Report of the ILAE Neuropsychology Task Force Diagnostic Methods Commission: 2021-2025. *Epileptic Disord*. 2025 Oct;27(5):729-744. doi: 10.1002/epd2.70052.
18. Elger CE, Helmstaedter C, Kurthen M. Chronic epilepsy and cognition. *Lancet Neurol*. 2004 Nov;3(11):663-72. doi: 10.1016/S1474-4422(04)00906-8.
19. Kanner AM, Helmstaedter C, Sadat-Hossieny Z, Meador K. Cognitive disorders in epilepsy I: Clinical experience, real-world evidence and recommendations. *Seizure*. 2020 Dec;83:216-222. doi: 10.1016/j.seizure.2020.10.009.
20. Shukla G, Nandal N, Afsar M, Gupta A, Agarwal P, Singh MB, et al. Comprehensive Outcome Assessment and Quality of Life Following Epilepsy Surgery. *Can J Neurol Sci*. 2024 Sep;51(5):608-615. doi: 10.1017/cjn.2023.310.
21. Wo SW, Ong LC, Low WY, Lai PSM. The impact of epilepsy on academic achievement in children with normal intelligence and without major comorbidities: A systematic review. *Epilepsy Res*. 2017 Oct;136:35-45. doi: 10.1016/j.epilepsyres.2017.07.009.
22. Aldenkamp AP, Weber B, Overweg-Plandsoen WC, Reijers R, van Mil S. Educational underachievement in children with epilepsy: a model to predict the effects of epilepsy on educational achievement. *J Child Neurol*. 2005 Mar;20(3):175-80. doi: 10.1177/08830738050200030101.
23. Sorg AL, von Kries R, Borggraefe I. Cognitive disorders in childhood epilepsy: a comparative longitudinal study using administrative healthcare data. *J Neurol*. 2022 Jul;269(7):3789-3799. doi: 10.1007/s00415-022-11008-y.
24. National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (2022). Epilepsies in children, young people and adults: Psychological, neurobehavioural, cognitive and developmental comorbidities in epilepsy (NICE Guideline No. NG217). <https://www.nice.org.uk/guidance/ng217/chapter/9-Psychological-neurobehavioural-cognitive-and-developmental-comorbidities-in-epilepsy>
25. Austin JK, Dunn DW, Caffrey HM, Perkins SM, Harezlak J, Rose DF. Recurrent seizures and behavior problems in children with first recognized seizures: a prospective study. *Epilepsia*. 2002 Dec;43(12):1564-1573. doi: 10.1046/j.1528-1157.2002.26002.x.
26. Ostrom KJ, Smeets-Schouten A, Kruitwagen CL, Peters AC, Jennekens-Schinkel A; Dutch Study Group of Epilepsy in Childhood. Not only a matter of epilepsy: early problems of cognition and behavior in children with "epilepsy only"--a prospective, longitudinal, controlled study starting at diagnosis. *Pediatrics*. 2003 Dec;112(6 Pt 1):1338-1344. doi: 10.1542/peds.112.6.1338.
27. Hermann BP, Jones JE, Sheth R, Koehn M, Becker T, Fine J, et al. Growing up with epilepsy: a two-year investigation of cognitive development in children with new onset epilepsy. *Epilepsia*. 2008 Nov;49(11):1847-1858. doi: 10.1111/j.1528-1167.2008.01735.x.
28. Rathouz PJ, Zhao Q, Jones JE, Jackson DC, Hsu DA, Stafstrom CE, et al. Cognitive development in children with new onset epilepsy. *Dev Med Child Neurol*. 2014 Jul;56(7):635-641. doi: 10.1111/dmcn.12432.
29. Almane D, Jones JE, Jackson DC, Seidenberg M, Koehn M, Hsu DA, et al. Brief clinical screening for academic underachievement in new-onset childhood epilepsy: utility and longitudinal results. *Epilepsy Behav*. 2015 Feb;43:117-21. doi: 10.1016/j.yebeh.2014.12.002.
30. Wu Y, Zhang R, Tang J, Li X, Wang Y, Li T, et al. Multi-dimensional influence of pediatric epilepsy on children and their families: a cross-sectional study. *Epilepsy Behav*. 2023 Sep;146:109360. doi:10.1016/j.yebeh.2023.109360.
31. Johnson E, Atkinson P, Muggieridge A, Cross JH, Reilly C. Inclusion and participation of children with epilepsy in schools: Views of young people, school staff and parents. *Seizure*. 2021 Dec;93:34-43. doi: 10.1016/j.seizure.2021.10.007.
32. Weitzman M. Niños con epilepsia: comorbilidad y situación escolar. *Rev Chil Psiquiatr Neurol Infanc Adolesc*. 2006;17(1):23-29.
33. Qu XP, Qu Y, Wang C, Liu B. Long-Term Cognitive Improvement After Functional Hemispherectomy. *World Neurosurg*. 2020 Mar;135:e520-e526. doi: 10.1016/j.wneu.2019.12.058.
34. Zilli T, Zanini S, Conte S, Borgatti R, Urgesi C. Neuropsychological assessment of children with epilepsy and average intelligence using NEPSY II. *J Clin Exp Neuropsychol*. 2015;37(10):1036-51. doi: 10.1080/13803395.2015.1076380.

35. Sun Y, Zhao J, Zhao P, Zhang H, Zhong J, Pan P, Wang G, Yi Z, Xie L. Social cognition in children and adolescents with epilepsy: A meta-analysis. *Front Psychiatry*. 2022 Sep 15;13:983565. doi: 10.3389/fpsyt.2022.983565.
36. Fisher RS, Vickrey BG, Gibson P, Hermann B, Penovich P, Scherer A, Walker S. The impact of epilepsy from the patient's perspective I. Descriptions and subjective perceptions. *Epilepsy Res*. 2000 Aug;41(1):39-51. doi: 10.1016/s0920-1211(00)00126-1.
37. *Epilepsies: diagnosis and management*. London: National Institute for Health and Care Excellence (NICE); 2021 May 12. (NICE Clinical Guidelines, No. 137.) Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK553536/>
38. Espinosa-Jovel C, Agudelo-Valencia P, Torres-Urazán D. Riesgo neuropsicológico en epilepsia del lóbulo temporal. *Acta Neurol Colomb*. 2023;39(3):e728. doi: 10.22379/anc.v39i3.728.
39. Novak A, Vizjak K, Rakusa M. Cognitive Impairment in People with Epilepsy. *J Clin Med*. 2022 Jan 5;11(1):267. doi: 10.3390/jcm11010267.
40. Jeppesen JM, Sandvei CM, Beier CP, Gesche J. Neuropsychological profile and drug treatment response in Idiopathic Generalized Epilepsy. *Seizure*. 2023 Jul;109:12-17. doi: 10.1016/j.seizure.2023.04.021.
41. Helmstaedter C, Sadat-Hossieny Z, Kanner AM, Meador KJ. Cognitive disorders in epilepsy II: Clinical targets, indications and selection of test instruments. *Seizure*. 2020 Dec;83:223-231. doi: 10.1016/j.seizure.2020.09.031.
42. Griffith HR, Martin RC, Bambara JK, Marson DC, Faught E. Older adults with epilepsy demonstrate cognitive impairments compared with patients with amnesic mild cognitive impairment. *Epilepsy Behav*. 2006 Feb;8(1):161-8. doi: 10.1016/j.yebeh.2005.09.004.
43. Braun KPI, Cross JH. Pediatric epilepsy surgery: the earlier the better. *Expert Rev Neurother*. 2018 Apr;18(4):261-263. doi: 10.1080/14737175.2018.1455503.
44. Braun KPI. Influence of epilepsy surgery on developmental outcomes in children. *Eur J Paediatr Neurol*. 2020 Jan;24:40-42. doi: 10.1016/j.ejpn.2019.12.014.
45. Boshuizen K, van Schooneveld MM, Uiterwaal CS, Cross JH, Harrison S, Polster T, et al.; TimeToStop cognitive outcome study group. Intelligence quotient improves after antiepileptic drug withdrawal following pediatric epilepsy surgery. *Ann Neurol*. 2015 Jul;78(1):104-14. doi: 10.1002/ana.24427.
46. Pelliccia V, Deleo F, Gozzo F, Giovannelli G, Mai R, Cossu M, et al. Early epilepsy surgery for non drug-resistant patients. *Epilepsy Behav Rep*. 2022 Apr 21;19:100542. doi: 10.1016/j.ebr.2022.100542.
47. Smith ML, Fujikawa M, Rayner G, Margolis SA, Hermann B, Baker G, et al. Diagnostic Challenges in the Neuropsychology of Epilepsy: Report of the ILAE Neuropsychology Task Force Diagnostic Methods Commission: 2021-2025. *Epileptic Disord*. 2025 Oct;27(5):729-744. doi: 10.1002/epd2.70052.
48. Jehi L, Jette N, Kwon CS, Josephson CB, Burneo JG, Cendes F, et al. Timing of referral to evaluate for epilepsy surgery: Expert Consensus Recommendations from the Surgical Therapies Commission of the International League Against Epilepsy. *Epilepsia*. 2022 Oct;63(10):2491-2506. doi: 10.1111/epi.17350.
49. Eriksson MH, Prentice F, Piper RJ, Wagstyl K, Adler S, Chari A, et al. Long-term neuropsychological trajectories in children with epilepsy: does surgery halt decline? *Brain*. 2024 Aug 1;147(8):2791-2802. doi: 10.1093/brain/awae121.
50. Wilson SJ, Baxendale S, Barr W, Hamed S, Langfitt J, Samson S, et al. Indications and expectations for neuropsychological assessment in routine epilepsy care: Report of the ILAE Neuropsychology Task Force, Diagnostic Methods Commission, 2013-2017. *Epilepsia*. 2015 May;56(5):674-81. doi: 10.1111/epi.12962.
51. Vogt VL, Äikiä M, Del Barrio A, Boon P, Borbély C, Bran E, et al.; E-PILEPSY consortium. Current standards of neuropsychological assessment in epilepsy surgery centers across Europe. *Epilepsia*. 2017 Mar;58(3):343-355. doi: 10.1111/epi.13646.
52. Helmstaedter C, Witt JA. How neuropsychology can improve the care of individual patients with epilepsy. Looking back and into the future. *Seizure*. 2017 Jan;44:113-120. doi: 10.1016/j.seizure.2016.09.010.
53. Norman M, Wilson SJ, Baxendale S, Barr W, Block C, Busch RM, et al. Addressing neuropsychological diagnostics in adults with epilepsy: Introducing the International Classification of Cognitive Disorders in Epilepsy: The IC CODE Initiative. *Epilepsia Open*. 2021 Jun;6(2):266-275. doi: 10.1002/epi4.12478.
54. Koop JJ, Loman MM. Neuropsychological Assessment of Infants, Toddlers, and Young Children with Epilepsy. *J Pediatric Epilepsy* 2017;06(01):019-030. doi:10.1055/s-0036-1584934.
55. Lado FA, Ahrens SM, Riker E, Muh CR, Richardson RM, Gray J, et al.; National Association of Epilepsy Guidelines for Specialized Epilepsy Centers Panel. Guidelines for Specialized Epilepsy Centers: Executive Summary of the Report of the National Association of Epilepsy Centers Guideline Panel. *Neurology*. 2024 Feb;102(4):e208087. doi: 10.1212/WNL.0000000000208087.



REVISTA MÉDICA CLÍNICA LAS CONDES

<https://www.journals.elsevier.com/revista-medica-clinica-las-condes>

REVISIÓN / REVIEW

Revisión en base a un caso sobre el uso y potencial de la estereoelectroencefalografía

Case-based review on the use and potential of stereoelectroencephalography

José Ignacio Otayza, MD^{a,b}✉; Andrés Horlacher, MD^a; Francesca Solari, MD^a.

^a Centro Avanzado de Epilepsia. Departamento de Neurología, Clínica Las Condes. Santiago, Chile.

^b Hospital Barros Lucos Trudeau. Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 19/10/2025

Aceptado: 19/02/2026

Keywords:

Epilepsy; Neurosurgery; Stereoelectroencephalography; Pharmacoresistant; Epilepsy surgery

Palabras clave:

Epilepsia; Neurocirugía; Estereoelectroencefalografía; Farmacoresistencia; Cirugía de la epilepsia.

RESUMEN

La epilepsia focal refractaria es un cuadro frecuente y de difícil manejo a nivel mundial. Cuando los estudios no invasivos no bastan para esclarecer el origen de las crisis, es necesario recurrir a estudios invasivos. La estereoelectroencefalografía (SEEG) es un procedimiento nacido en París en los años 50', y ha ido evolucionando para convertirse en la herramienta de elección para el estudio de casos complejos. La SEEG nos permite no sólo definir los límites del área epileptogénica, también estudiar la fisiología cerebral, su conectividad, e incluso realizar ablaciones potencialmente curativas. En este artículo revisaremos a través de un caso clínico, la metodología de trabajo, las técnicas de implantación y el potencial de este instrumento fundamental en la comprensión de esta patología en la actualidad.

ABSTRACT

Focal refractory epilepsy is a common condition that poses significant management challenges worldwide. When non-invasive studies are insufficient to accurately identify the origin of seizures, invasive techniques become necessary.

Stereoelectroencephalography (SEEG), developed in Paris in the 1950s, has evolved into the method of choice for investigating complex epilepsy cases. SEEG not only enables precise delineation of the epileptogenic zone, but also allows for the exploration of brain physiology, functional connectivity, and even the performance of potentially curative ablations. In this article, we present a case-based review of the working methodology, implantation techniques, and the potential of this essential tool in the current understanding and treatment of refractory epilepsy.

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: jotayza@clinicalascondes.cl

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.02.006>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



INTRODUCCIÓN

La estereoelectroencefalografía (SEEG) es un procedimiento diagnóstico -y potencialmente terapéutico- utilizado en pacientes con epilepsia refractaria. Consiste en un estudio invasivo, mediante la implantación de electrodos intracerebrales, para el análisis tridimensional de la actividad eléctrica intracerebral¹. Esta técnica fue desarrollada en la década de 1950 en el Hospital Sainte-Anne de París, por los médicos Jean Talairach y Jean Bancaud², y concebida como una herramienta para el estudio tridimensional de la actividad cerebral.

El objetivo principal de la SEEG es confirmar una hipótesis diagnóstica previamente formulada a partir del estudio prequirúrgico, que incluye la semiología de las crisis, los registros eléctricos de superficie, las neuroimágenes y la evaluación neuropsicológica³. Esta hipótesis busca localizar la zona epileptógena, definida como las regiones del cerebro envueltas en el inicio y la organización primaria de la descarga epiléptica⁴.

Gracias a su capacidad para explorar la red cerebral en tres dimensiones —abarcando tanto estructuras corticales superficiales como profundas—, y a su alta precisión espacial y temporal, la SEEG se ha consolidado como el método invasivo más exacto para la identificación de la zona epileptógena⁵.

Inicialmente desarrollada en París, la técnica se extendió a centros de referencia como el Instituto Neurológico de Grenoble y el Centro de Epilepsia Claudio Munari en Milán. En América Latina, se introdujo en Argentina durante la década de 1980⁵, mientras que en Estados Unidos el primer procedimiento se realizó recién en 2008, en la Cleveland Clinic⁶. En Chile, la primera intervención con SEEG tuvo lugar en la Clínica Las Condes en el año 2018.

¿QUIÉN SE BENEFICIA DE ESTA TÉCNICA?

En el contexto de la cirugía para epilepsia, particularmente en el manejo de epilepsias focales refractarias, los mejores resultados se observan cuando los estudios no invasivos presentan una alta concordancia entre la semiología clínica, los registros electroen-

cefalográficos de superficie y las neuroimágenes. Este es el caso, por ejemplo, de patologías como la esclerosis hipocampal, los cavernomas o los tumores de bajo grado asociados a epilepsia (LEAT, por sus siglas en inglés), los cuales son conocidos por su alto potencial epileptogénico. En estos escenarios, la resección quirúrgica logra controlar las crisis en hasta un 80% de los pacientes a cinco años⁹, resultados considerablemente superiores a los obtenidos mediante tratamiento farmacológico.

Sin embargo, el desafío surge en aquellos pacientes con epilepsia focal refractaria en quienes no se logra una concordancia clara entre los hallazgos clínicos, electroencefalográficos y de neuroimagen (Figura 1). Este grupo de pacientes es el principal candidato para estudios invasivos, siendo la SEEG la herramienta de elección. A pesar de los avances en las técnicas no invasivas, la complejidad de los casos ha ido en aumento, y actualmente un número creciente de pacientes requiere estudios invasivos para alcanzar un diagnóstico preciso¹⁰. Otras indicaciones reportadas para el uso de SEEG incluyen sospechas de zonas epileptógenas cercanas o superpuestas a áreas elocuentes, casos con neuroimágenes negativas o con alteraciones cerebrales multifocales o difusas¹.

En epilepsias que involucran áreas elocuentes, la SEEG permite no solo identificar la zona epileptógena, sino también realizar mapeos funcionales mediante estimulación eléctrica directa. Gracias a su alta resolución espacial, es posible delinear estructuras críticas como las áreas motoras o visuales¹¹, y determinar si estas participan activamente en la generación de las crisis. Las técnicas clásicas de estimulación incluyen estimulación de alta frecuencia (50 Hz) y baja frecuencia (1 Hz)¹². No obstante, para evaluar funciones más complejas, como el lenguaje, se han desarrollado nuevos protocolos con frecuencias intermedias (6-15 Hz)¹³.

Cuando se confirma que la zona epileptógena se superpone con una región funcional crítica, la decisión quirúrgica debe ser tomada en conjunto con el paciente. En estos casos, se deben considerar cuidadosamente los beneficios esperados en el control de crisis frente al posible deterioro funcional posquirúrgico.

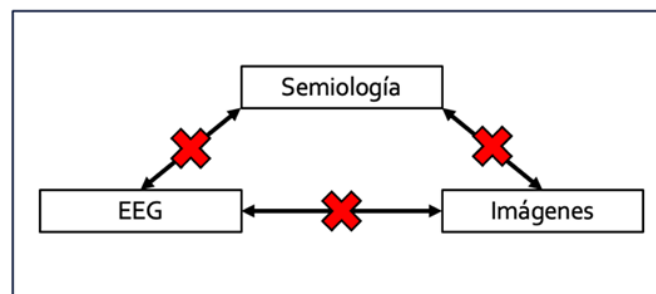


Figura 1. Ausencia de concordancia de elemento anatómo-electro-clínicos

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino, con antecedente de epilepsia refractaria de larga evolución. No se registran antecedentes perinatales relevantes. Las crisis iniciaron a los 7 años de edad, caracterizándose por episodios de visión borrosa, destellos blancos, movimientos oculares y, en ocasiones, movimientos clónicos en la extremidad superior izquierda. El paciente no respondió al tratamiento médico con múltiples fármacos anti-epilépticos.

La resonancia magnética cerebral reveló una discreta alteración de la señal en la región occipital mesial izquierda, hallazgo que mostró correlación con los registros electroencefalográficos ictales (EEG). A pesar de esto, no se logró identificar una lesión categórica ni establecer con claridad la posible afectación de áreas funcionales.

A los 10 años de edad, y ante la falta de definición en los estudios no invasivos, se decidió realizar un estudio invasivo combinado, que incluyó la implantación de grillas subdurales junto con electrodos profundos tipo SEEG, guiados por ecografía intraoperatoria. Luego de cinco días de seguimiento, se registraron múltiples crisis típicas del paciente, con inicio occipital supero-mesial. Con base en los hallazgos obtenidos, se llevó a cabo una resección quirúrgica parcial del lóbulo, del área de inicio de crisis, respetando la corteza visual primaria. El análisis histopatológico de la muestra evidenció una displasia cortical tipo IIb.

El paciente presentó una evolución clínica favorable, permaneciendo libre de crisis durante los siguientes ocho años bajo tratamiento farmacológico.

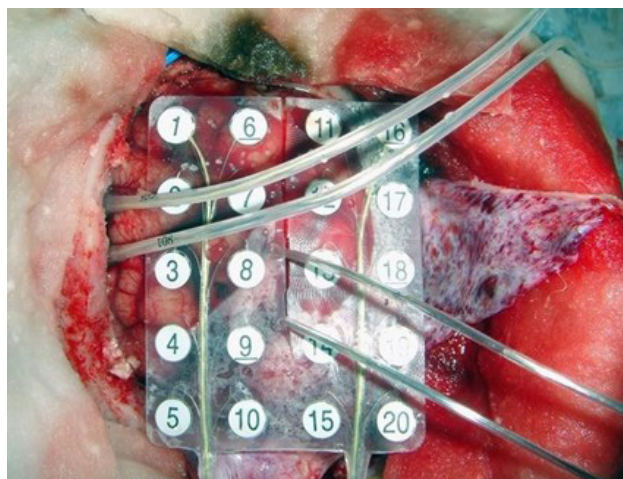


Figura 2. Imagen intra operatoria de 1^{er} implante quirúrgico. Grillas subdurales más electrodos cerebrales profundos, colocados bajo ecografía.

A los 18 años comenzó a experimentar una recurrencia de las crisis, esta vez de corta duración y con una semiología distinta: visión doble y percepción de figuras de colores en movimiento, con una frecuencia diaria y a lo que se le suman, crisis focales con progresión a tónico clónicas generalizadas. Dado el diagnóstico previo de displasia cortical tipo II, que se asocia a buena respuesta a cirugía¹⁴, se consideró una nueva evaluación prequirúrgica para una eventual reintervención.

Estudio preoperatorio

Es fundamental que cada centro disponga de protocolos estandarizados para la evaluación de pacientes con epilepsia refractaria. Si bien estos protocolos deben adaptarse a la realidad de cada institución, los principios generales del abordaje diagnóstico son comunes¹⁵.

El primer paso consiste en realizar un estudio no invasivo exhaustivo, que combine diversas técnicas neurofisiológicas e imagenológicas. En cuanto al registro eléctrico, se utilizan video-EEG (VEEG) prolongado y electroencefalografía de alta densidad. A nivel de neuroimagen, se emplean secuencias avanzadas de resonancia magnética (RM), incluyendo algoritmos de posprocesamiento para mejorar la visualización de la diferenciación entre la sustancia gris y blanca¹⁶, así como estudios de conectividad estructural, tractografía, y metabólica, como la tomografía por emisión de positrones (PET-CT). Además, se incorporan estudios funcionales, como la resonancia magnética funcional (fMRI) para el lenguaje¹⁷ y la magnetoencefalografía (MEG)¹⁸.

Una vez completada esta fase, los casos deben ser discutidos en reuniones clínicas multidisciplinarias para formular una hipótesis

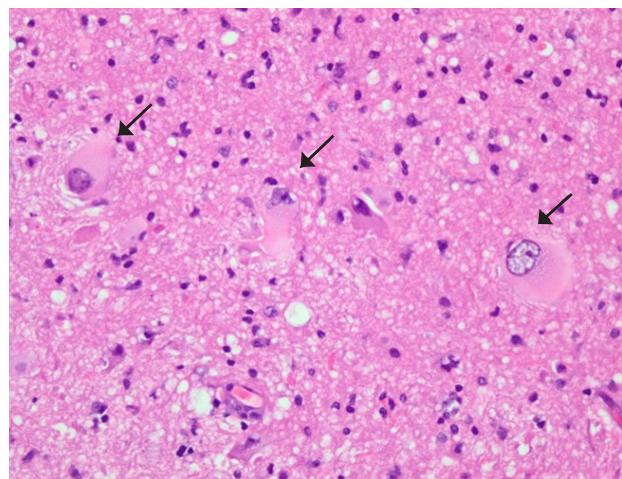


Figura 3. Biopsia cerebral, tinción HE, aumento 40x. Flechas: Ballon cells.

diagnóstica. Si los hallazgos sugieren una epilepsia focal refractaria y son concordantes, se puede avanzar hacia una intervención quirúrgica con intención curativa. En cambio, cuando se identifican epilepsias de inicio multifocal o generalizado, el beneficio de una cirugía curativa es limitado¹⁹.

El siguiente paso es evaluar si el paciente es candidato a una resección quirúrgica. Para ello, es esencial determinar si existe concordancia entre la semiología, los hallazgos electroencefalográficos y las imágenes anatómicas. Cuando existe esta concordancia, se puede considerar una cirugía lesional directa. En ausencia de concordancia, se hace necesaria la realización de un estudio invasivo, como la SEEG, que permite explorar en profundidad y con alta resolución las estructuras implicadas en la epileptogénesis.

La experiencia del equipo médico en la selección de pacientes es determinante, ya que impacta directamente en la proporción de casos que finalmente podrán beneficiarse de una cirugía abierta.

En el caso nuestro paciente, los estudios preoperatorios electroencefalográficos, confirmaron que se trata de una epilepsia focal, de origen occipital, concordante con la clínica. Que consistía en alucinaciones visuales de corta duración. En la RM se observan secuelas de intervención previa, discreta alteración de la diferenciación sustancia gris-blanca a lateral de la corteza calcarina. Se plantea la hipótesis de un foco epileptogénico, secundario a remanente, de límites poco definidos en RM, en la periferia del área reseada, con sospecha de origen en corteza visual primaria. Se plantea estudio invasivo con SEEG para explorar la región occipital, establecer los límites de la zona epileptógena, su relación con el área elocuente (corteza calcarina) y la planificación de una eventual cirugía.

Planificación

En sus inicios, la planificación de la SEEG se realizaba mediante estudios angiográficos y ventriculográficos, y la implantación de electrodos se efectuaba utilizando el marco estereotáxico de Talairach, el cual permitía únicamente trayectorias ortogonales². Esta técnica, aunque pionera, presentaba importantes limitaciones técnicas y requería una elevada experticia, lo que restringió su implementación a un reducido número de centros en Europa. Con el desarrollo de nuevas tecnologías -como la resonancia magnética, los marcos estereotáxicos modernos y, más recientemente, los robots quirúrgicos-, la SEEG ha experimentado una evolución significativa desde el punto de vista técnico, sin alterar sus principios fundamentales²⁰. Hoy en día, la planificación se realiza a partir de imágenes multimodales, combinando estudios estructurales, funcionales y vasculares²¹.

La seguridad del procedimiento depende, en gran medida, de evitar trayectorias que impliquen riesgo de lesión vascular. Por esta

razón, se utiliza siempre un estudio vascular -como angio-TAC o angiografía digital- como base para planificar las trayectorias. El margen de seguridad necesario depende de la precisión alcanzada por cada centro, motivo por el cual es indispensable evaluar periódicamente los errores de inserción de los electrodos²¹. El mayor riesgo se concentra en el punto de entrada cortical, donde suele aplicarse un margen de seguridad mayor.

Además del estudio vascular, se incorpora la resonancia magnética estructural para definir qué estructuras cerebrales serán exploradas²². Cada electrodo debe planificarse con una justificación clínica clara, respondiendo preguntas específicas tales como: ¿Esta estructura participa en la generación de las crisis? ¿Dónde se sitúan los límites seguros para una eventual resección?

Dado que la capacidad exploratoria de cada contacto es limitada, se debe maximizar su aprovechamiento. Esto implica optimizar tanto la trayectoria general de cada electrodo como la distribución de sus contactos, priorizando su ubicación en sustancia gris.

Los electrodos habitualmente tienen un diámetro de 0,8 mm y longitudes entre 50 y 100 mm, con 5 a 18 contactos de 2 mm, que es la parte que efectúa el registro, separados habitualmente por segmentos de 1,5 mm, que no registran. Estas especificaciones pueden variar según el fabricante y el modelo del electrodo. Como consecuencia, cada cirugía debe ser cuidadosamente adaptada a la anatomía y sospecha clínica de cada paciente. Y considerando la ubicación final de tanto los contactos, como sus separaciones.

Una vez finalizada la planificación y discutida en un equipo multidisciplinario, compuesto por neurocirujanos y neurólogos epileptólogos, se procede a la cirugía²³.

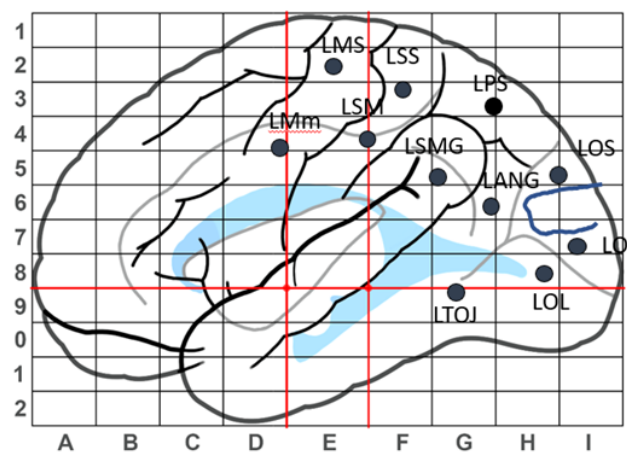


Figura 4. Planificación de SEEG en base a estudios multimodales.

ma de navegación Stealth Station 7 de Medtronic®, integrando angio-TAC o angiografía con resonancia magnética. En el caso descrito, se planificó la implantación de 11 electrodos, cuyo objetivo fue definir la extensión de la zona epileptógena en la región occipital y sus límites en relación con las áreas visuales primarias.

Los protocolos y técnicas de implantación pueden variar según la experiencia y equipamiento del centro, pero existen etapas esenciales comunes. Bajo anestesia general y con rasurado parcial o total²⁴, se instala el sistema de referencia, ya sea un marco estereotáxico con fiduciaros o un sistema *frameless* como Neurolocate® de Renishaw²⁵. Luego, se adquiere una imagen de TAC con cortes finos, que se fusiona con la planificación previa en el sistema de navegación o del robot, permitiendo la localización precisa de las trayectorias.

A continuación se realiza la perforación ósea. En algunos centros, como el Claudio Munari de Milán, esta se hace en dos tiempos, utilizando primero una broca fina para marcar la trayectoria y luego la broca definitiva. Este método busca minimizar desviaciones. Es clave conocer la distancia entre el soporte externo y la duramadre para ajustar la profundidad de la broca y evitar lesiones corticales.

El siguiente paso es la apertura de la duramadre, procedimiento que puede incluir coagulación previa, dependiendo del protocolo del centro. En nuestro caso, preferimos coagular, dado que los vasos duros no siempre son visibles en la planificación debido a artefactos óseos o a la limitación del campo visual de las angiografías selectivas.

Luego se inserta el tornillo que servirá de guía para el electrodo. Su longitud debe adecuarse al grosor del tejido subcutáneo, prefiriendo siempre el más corto que permita un anclaje seguro. El largo del electrodo se calcula como la diferencia entre la distancia desde el soporte al punto objetivo y desde el soporte al tornillo ([Distancia total] - [Distancia al tornillo] = [Longitud del electrodo]).

Primero se introduce una guía rígida que marca el trayecto, y luego se inserta el electrodo, más flexible, que se fija en su lugar. Este paso se realiza bajo visión fluoroscópica para verificar que la trayectoria sea precisa. En caso de desviación, el electrodo puede retirarse y reinsertarse hasta corregir el rumbo. Este proceso se repite para cada electrodo²⁶.

Una vez completada la implantación, se verifica junto al equipo de neurofisiología que todos los contactos estén funcionando correctamente. En caso de fallas críticas, el electrodo correspondiente es reemplazado. Finalizado la verificación, bajo técnica estéril, se recomienda fijar los cables juntos con un punto de seda al

cuerpo cabelludo del paciente y luego proceder a cubrir la cabeza y la implantación con gasas alrededor de las cabezas de los tornillos y sobre estos apósitos y vendas. De tal forma que todos los cables salgan por el mismo punto de la curación, para la fácil manipulación posterior, por parte del equipo de registro. Todo esto para minimizar el riesgo de infecciones y aumentar la comodidad del paciente²⁷.

Una vez finalizada la cirugía e implantados los electrodos, se inicia la fase de registro. Esta etapa tiene como objetivo registrar crisis espontáneas para identificar con precisión el punto de inicio ictal y su propagación en el espacio tridimensional cerebral. Además, durante esta fase es posible realizar diversos tipos de estimulación eléctrica con fines funcionales (mapeo de áreas elocuentes) o provocativos (inducción de crisis).

La duración de esta etapa varía según la frecuencia de crisis del paciente. Una de las ventajas del método SEEG es su carácter mínimamente invasivo, lo que permite dejar los electrodos implantados por un período prolongado -hasta cuatro semanas- sin un aumento significativo en el riesgo de infección²⁸. Esto permite registrar pacientes con frecuencia de crisis baja sin comprometer la seguridad.

Una vez completada la fase de registro, y previo al retiro de los electrodos, en muchos países está aprobado el uso de los mismos para realizar termoablaciones o termocoagulaciones (THC). Esta técnica consiste en generar una ablación térmica entre dos contactos contiguos del electrodo, produciendo una lesión controlada mediante calor²⁹. Dependiendo de los parámetros utilizados -potencia y duración-, se pueden obtener lesiones de entre 5 y 15 mm de diámetro. A menor potencia y mayor tiempo, se logra una lesión más extensa.

La THC produce un daño tisular permanente en la zona inmediata, y una respuesta inflamatoria transitoria en la periferia. Esto puede traducirse en una reducción temporal en la frecuencia de las crisis, con un efecto clínico que puede durar en promedio 6 meses³⁰.

Para realizar la THC, es indispensable una planificación cuidadosa. Se debe confirmar la ubicación final de cada contacto, asegurando que estos se encuentren en sustancia gris y a una distancia segura de estructuras vasculares. Además, se debe revisar los resultados de las pruebas de estimulación funcional para evitar lesiones en áreas corticales o tractos elocuentes³¹.

La termoablación tiene un doble propósito: diagnóstico y terapéutico. En casos donde la SEEG ha sido concluyente y ha permitido confirmar la hipótesis diagnóstica, se puede considerar realizar una o más coagulaciones dirigidas a la zona epileptóge-

na. Una buena respuesta clínica a la THC puede reforzar la localización del foco epileptógeno. Por el contrario, la ausencia de efecto sugiere una hipótesis diagnóstica incorrecta o una zona epileptógena más extensa de lo previsto. En tales casos, es fundamental replantear el abordaje terapéutico³².

La respuesta positiva a la THC predice un mejor pronóstico quirúrgico posterior. En algunos casos seleccionados, puede incluso evitar la necesidad de una cirugía mayor. En epilepsias con focos pequeños, como las heterotopias nodulares periventriculares, las termoablaciones pueden ser curativas³³.

Recientemente, se han desarrollado técnicas avanzadas como la coagulación bipolar entre contactos de distintos electrodos, con el objetivo de obtener lesiones más extensas³⁴.

Una vez completadas las THC, en la mayoría de los centros, se retiran los electros. Pero se puede continuar el registro, para evaluar su efecto. Sin embargo, se sugiere retirar los electrodos antes de las 24 hrs. Pese a que no existe suficiente evidencia al respecto, se cree que la formación de adherencias secundarias a las THC, podrían aumentar el riesgo de sangrado al momento de retirar los electrodos. Este procedimiento puede realizarse en la misma habitación del paciente, sin necesidad de anestesia, salvo en el caso de pacientes pediátricos, en los que se prefiere utilizar sedación por razones de confort²⁶. No suele requerir sutura, excepto en casos de salida persistente de líquido cefalorraquídeo.

CASO CLÍNICO (CONTINUACIÓN)

En el caso de nuestro paciente, el monitoreo prolongado se extendió por seis días. Se registraron dos crisis espontáneas y dos crisis provocadas, ambas con inicio en el margen inferior de la cavidad quirúrgica previa y en la región de la llingula. En una ubicación distinta al área alterada en RM. Se logró reproducir la sintomatología mediante estimulación eléctrica de los mismos contactos, confirmando así el foco epileptógeno.

Asimismo, se evidenció superposición entre los contactos implicados en el inicio ictal y áreas funcionales, formando parte de la red epileptogénica, ya que la estimulación de esos contactos provocó síntomas visuales. Esta localización próxima a la corteza visual primaria representaba un riesgo elevado de secuela neurológica (hemianopsia) en caso de cirugía.

Tras discutir los hallazgos, se expusieron al paciente los riesgos y beneficios potenciales de una reintervención quirúrgica. Finalmente, el paciente decidió rechazar la cirugía debido al alto riesgo de déficit visual permanente.

DISCUSIÓN

Los avances tecnológicos de las últimas décadas han permitido una expansión significativa en el uso de la estereoelectroencefalografía (SEEG) a nivel mundial. Aunque sigue siendo una técnica compleja que requiere un equipo multidisciplinario altamente entrenado, su difusión ha acelerado el desarrollo de protocolos, tecnología y experiencia clínica. Como reflejo de esto, el número de publicaciones científicas sobre SEEG ha crecido exponencialmente en la última década.

Actualmente, la SEEG se considera el método de elección para el estudio invasivo de pacientes con epilepsia focal refractaria compleja, quienes previamente habrían sido considerados no candidatos a cirugía. En grandes series internacionales, entre el 60% y 75% de los pacientes evaluados con SEEG terminan siendo intervenidos quirúrgicamente^{19,35}. Aunque no todos los pacientes acceden a cirugía, la SEEG permite esclarecer diagnósticos, delimitar zonas epileptógenas y evaluar riesgos funcionales, constituyéndose en una herramienta clave en el proceso de decisión terapéutica.

Entre sus principales ventajas se destaca su perfil de seguridad superior. Las complicaciones totales se sitúan entre el 0,9% y el 1,7%, siendo las más frecuentes de origen hemorrágico o infeccioso⁸. Comparativamente, los procedimientos con grillas subdurales pueden alcanzar tasas de complicaciones del 10% o más³⁶. Este bajo perfil de riesgo, junto con su capacidad de explorar de forma tridimensional y precisa tanto estructuras corticales profundas como surcos cerebrales, la convierten en una herramienta sin equivalente.

La SEEG permite acceder a regiones tradicionalmente difíciles de estudiar, como la ínsula, el cíngulo y regiones mesiales. Esto es especialmente relevante, dado que muchas displasias corticales focales se localizan en los fondos de surco^{37,38}. La precisión alcanzada por los centros con mayor experiencia es notable. En la serie de 500 casos del Centro Claudio Munari, la desviación euclidiana promedio en el punto de entrada fue de 1,43 mm, siendo mayor a 2 mm en solo el 3,7% de los electrodos (39 de 1050). En el punto objetivo, el error promedio fue de 2,69 mm³⁹.

Más allá del diagnóstico y tratamiento de la epilepsia, la SEEG ha contribuido significativamente al entendimiento del funcionamiento fisiológico del cerebro humano. Estudios de estimulación eléctrica en regiones como la ínsula⁴⁰ y la corteza del cíngulo⁴¹ han permitido caracterizar con mayor precisión la topografía funcional cerebral.

Además, la SEEG se proyecta como una plataforma para el desarrollo de nuevas tecnologías. En la actualidad, se exploran múlti-

ples líneas de investigación como:

-Bases de datos de registros SEEG para el desarrollo de modelos de inteligencia artificial orientados a la detección automática de crisis⁴².

-Integración de tractografía cerebral por difusión (DTI) con las redes de propagación ictal obtenidas por SEEG, lo que puede mejorar significativamente la localización del foco primario⁴³.

-Ablación bipolar interelectrodos, que podría permitir lesiones más extensas y precisas³⁴.

CONCLUSIÓN

La estereoelectroencefalografía se ha consolidado como una herramienta diagnóstica de primer orden en el manejo de las epilepsias focales refractarias. Su capacidad para explorar el cerebro tridimensionalmente, con alta resolución espacial y temporal, permite una caracterización precisa de la zona epileptógena y su relación con áreas elocuentes. Además, gracias a su perfil de seguridad, flexibilidad y potencial terapéutico mediante termocoagulaciones, representa hoy un pilar fundamental en el abordaje quirúrgico de la epilepsia.

A futuro, su integración con tecnologías emergentes -como inteligencia artificial y conectividad estructural funcional- abre un campo prometedor tanto en la práctica clínica como en la investigación neurocientífica. Sin duda, la SEEG ha llegado para quedarse.

Declaración de conflicto de intereses:

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

Agradecimientos:

Se agradece al equipo de epilepsia de Clínica Las Condes, quienes aportaron este caso.

Emilia Zambrano, Felipe Castro, Marcelo Gálvez, Eveling Fauré.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Minotti L, Montavont A, Scholly J, Tyvaert L, Taussig D. Indications and limits of stereoelectroencephalography (SEEG). *Neurophysiol Clin*. 2018 Feb;48(1):15-24. doi: 10.1016/j.neucli.2017.11.006.
2. Talairach J, Bancaud J. Stereotaxic approach to epilepsy. *Prog Neurol Surg*. 1973;5:297-354. doi: 10.1159/000394343.
3. Gonzalez-Martinez JA. The Stereo-Electroencephalography: The Epileptogenic Zone. *J Clin Neurophysiol*. 2016 Dec;33(6):522-529. doi: 10.1097/WNP.0000000000000327.
4. Bancaud J, Talairach J. La stéréo-électroencéphalographie dans l'épilepsie: informations neurophysiopathologiques apportées par l'investigation fonctionnelle stéréotaxique: rapport présenté à la Société d'électroencéphalographie de langue française (Marseille, oct 1962).
5. Mullin JP, Shriver M, Alomar S, Najm I, Bulacio J, Chauvel P, Gonzalez-Martinez J. Is SEEG safe? A systematic review and meta-analysis of stereo-electroencephalography-related complications. *Epilepsia*. 2016 Mar;57(3):386-401. doi: 10.1111/epi.13298.
6. Oddo S, Giagante B, Seoane E, Seoane P, Princich JP, Campora N, Nasimbera A, Kochen S. Enhancing epilepsy care in Argentina: Use of SEEG in a developing setting. *Neurophysiol Clin*. 2025 Apr;55(2):103045. doi: 10.1016/j.neucli.2025.103045.
7. Kahane P, Landré E. La zone épileptogène [The epileptogenic zone]. *Neurochirurgie*. 2008 May;54(3):265-71. French. doi: 10.1016/j.neuchi.2008.02.022.
8. Mullin JP, Shriver M, Alomar S, Najm I, Bulacio J, Chauvel P, et al. Is SEEG safe? A systematic review and meta-analysis of stereo-electroencephalography-related complications. *Epilepsia*. 2016 Mar;57(3):386-401. doi: 10.1111/epi.13298.
9. Lamberink HJ, Otte WM, Blümcke I, Braun KJP; European Epilepsy Brain Bank writing group; study group; European Reference Network EpiCARE. Seizure outcome and use of antiepileptic drugs after epilepsy surgery according to histopathological diagnosis: a retrospective multicentre cohort study. *Lancet Neurol*. 2020 Sep;19(9):748-757. doi: 10.1016/S1474-4422(20)30220-9.
10. Jehi L, Friedman D, Carlson C, Cascino G, Dewar S, Elger C, et al. The evolution of epilepsy surgery between 1991 and 2011 in nine major epilepsy centers across the United States, Germany, and Australia. *Epilepsia*. 2015 Oct;56(10):1526-33. doi: 10.1111/epi.13116.
11. Singh S, Mithani K, Ochi A, Otsubo H, Sharma R, Sharma S, et al. SEEG guided mapping of primary motor cortex in children with epilepsy. *Epilepsy Res*. 2025 Feb;210:107517. doi: 10.1016/j.epilepsyres.2025.107517.
12. Landré E, Chipaux M, Maillard L, Szurhaj W, Trébucq A. Electrophysiological technical procedures. *Neurophysiol Clin*. 2018 Feb;48(1):47-52. doi: 10.1016/j.neucli.2017.11.009.
13. Abarrategui B, Pelliccia V, Giovannelli G, Nichelatti M, Valenzano S, Mikulan E, et al. New stimulation procedures for language mapping in stereo-EEG. *Epilepsia*. 2024 Jun;65(6):1720-1729. doi: 10.1111/epi.17963.
14. Chassoux F, Landré E, Mellerio C, Turak B, Mann MW, Daumas-Duport C, et al. Type II focal cortical dysplasia: electroclinical phenotype and surgical outcome related to imaging. *Epilepsia*. 2012 Feb;53(2):349-58. doi: 10.1111/j.1528-1167.2011.03363.x.
15. Isnard J, Taussig D, Bartolomei F, Bourdillon P, Catenoix H, Chassoux F, et al. French guidelines on stereoelectroencephalography (SEEG). *Neurophysiol Clin*. 2018 Feb;48(1):5-13. doi: 10.1016/j.neucli.2017.11.005.

16. Huppertz HJ, Grimm C, Fauser S, Kassubek J, Mader I, Hochmuth A, et al. Enhanced visualization of blurred gray-white matter junctions in focal cortical dysplasia by voxel-based 3D MRI analysis. *Epilepsy Res.* 2005 Oct-Nov;67(1-2):35-50. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2005.07.009.
17. Spritzer SD, Hoerth MT, Zimmerman RS, Shmookler A, Hoffman-Snyder CR, Wellik KE, et al. Determination of hemispheric language dominance in the surgical epilepsy patient: diagnostic properties of functional magnetic resonance imaging. *Neurologist.* 2012 Sep;18(5):329-31. doi: 10.1097/NRL.0b013e31826ac675.
18. Geller AS, Teale P, Kronberg E, Ebersole JS. Magnetoencephalography for Epilepsy Presurgical Evaluation. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2024 Feb;24(2):35-46. doi: 10.1007/s11910-023-01328-5.
19. Khoo A, de Tisi J, Mannan S, O'Keeffe AG, Sander JW, Duncan JS. Reasons for not having epilepsy surgery. *Epilepsia.* 2021 Dec;62(12):2909-2919. doi: 10.1111/epi.17083.
20. Kim LH, Feng AY, Ho AL, Parker JJ, Kumar KK, Chen KS, et al. Robot-assisted versus manual navigated stereoelectroencephalography in adult medically-refractory epilepsy patients. *Epilepsy Res.* 2020 Jan;159:106253. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2019.106253.
21. Cardinale F, Pero G, Quilici L, Piano M, Colombo P, Moscato A, et al. Cerebral Angiography for Multimodal Surgical Planning in Epilepsy Surgery: Description of a New Three-Dimensional Technique and Literature Review. *World Neurosurg.* 2015 Aug;84(2):358-67. doi: 10.1016/j.wneu.2015.03.028.
22. Szmidel M, Hunn M, Neal A, Laing J, Broadley L, Wittayacharoenpong T, et al. Vascular imaging for Stereoelectroencephalography: A safety and planning study. *J Clin Neurosci.* 2024 Sep;127:110762. doi: 10.1016/j.jocn.2024.110762.
23. Chassoux F, Navarro V, Catenio H, Valton L, Vignal JP. Planning and management of SEEG. *Neurophysiol Clin.* 2018 Feb;48(1):25-37. doi: 10.1016/j.neucli.2017.11.007.
24. Whiting AC, Catapano JS, Zavala B, Walker CT, Godzik J, Chen T, et al. Doing More with Less: A Minimally Invasive, Cost-Conscious Approach to Stereoelectroencephalography. *World Neurosurg.* 2020 Jan;133:34-40. doi: 10.1016/j.wneu.2019.09.055.
25. Cardinale F, Rizzi M, d'Orio P, Casaceli G, Arnulfo G, Narizzano M, et al. A new tool for touch-free patient registration for robot-assisted intracranial surgery: application accuracy from a phantom study and a retrospective surgical series. *Neurosurg Focus.* 2017 May;42(5):E8. doi: 10.3171/2017.2.FOCUS16539.
26. d'Orio P, Monteiro P, Otayza JI, Rocca A, Revay M, Castana L, et al. Stereo-electro-encephalography (SEEG) methodology: technical nuances and insights into image-guided robot-assisted electrode implantation. *Neurosurg Focus Video.* 2024 Jul 1;11(1):V4. doi: 10.3171/2024.4.FOCUSID2427.
27. Miller C, Schatmeyer B, Landazuri P, Uysal U, Nazzaro J, Kinsman MJ, et al. sEEG for expansion of a surgical epilepsy program: Safety and efficacy in 152 consecutive cases. *Epilepsia Open.* 2021 Dec;6(4):694-702. doi: 10.1002/epi4.12535.
28. Willems LM, Reif PS, Spyrtantis A, Cattani A, Freiman TM, Seifert V, et al. Invasive EEG-electrodes in presurgical evaluation of epilepsies: Systematic analysis of implantation-, video-EEG-monitoring- and explantation-related complications, and review of literature. *Epilepsy Behav.* 2019 Feb;91:30-37. doi: 10.1016/j.yebeh.2018.05.012.
29. Bourdillon P, Devaux B, Job-Chapron AS, Isnard J. SEEG-guided radiofrequency thermocoagulation. *Neurophysiol Clin.* 2018 Feb;48(1):59-64. doi: 10.1016/j.neucli.2017.11.011.
30. Chipaux M, Taussig D, Dorfmueller G, Dorison N, Tisdall MM, Boyd SG, et al. SEEG-guided radiofrequency thermocoagulation of epileptic foci in the paediatric population: Feasibility, safety and efficacy. *Seizure.* 2019 Aug;70:63-70. doi: 10.1016/j.seizure.2019.07.004.
31. Cossu M, Cardinale F, Casaceli G, Castana L, Consales A, D'Orio P, et al. Stereo-EEG-guided radiofrequency thermocoagulations. *Epilepsia.* 2017 Apr;58 Suppl 1:66-72. doi: 10.1111/epi.13687.
32. Guénot M, Isnard J, Ryvlin P, Fischer C, Mauguière F, Sindou M. SEEG-guided RF thermocoagulation of epileptic foci: feasibility, safety, and preliminary results. *Epilepsia.* 2004 Nov;45(11):1368-74. doi: 10.1111/j.0013-9580.2004.17704.x.
33. Slegers R, Wagner L, van Kuijk S, Hilkmann D, Hofman P, van Hoof R, et al. ACE epilepsy surgery group. Stereo-electroencephalography-guided radiofrequency thermocoagulation restricted to periventricular nodular heterotopias in patients with drug-resistant epilepsy: A single center experience. *Seizure.* 2024 Oct;121:105-113. doi: 10.1016/j.seizure.2024.07.016.
34. Wei PH, Fan XT, Wang YH, Lu C, Ou SQ, Meng F, et al. Stereo-crossed ablation guided by stereoelectroencephalography for epilepsy: comprehensive coagulations via a network of multi-electrodes. *Ther Adv Neurol Disord.* 2020 Jun 9;13:1756286420928657. doi: 10.1177/1756286420928657.
35. Cardinale F, Rizzi M, Vignati E, Cossu M, Castana L, d'Orio P, et al. Stereoelectroencephalography: retrospective analysis of 742 procedures in a single centre. *Brain.* 2019 Sep 1;142(9):2688-2704. doi: 10.1093/brain/awz196.
36. Sacino MF, Huang SS, Schreiber J, Gaillard WD, Oluigbo CO. Is the use of Stereotactic Electroencephalography Safe and Effective in Children? A Meta-Analysis of the use of Stereotactic Electroencephalography in Comparison to Subdural Grids for Invasive Epilepsy Monitoring in Pediatric Subjects. *Neurosurgery.* 2019 Jun 1;84(6):1190-1200. doi: 10.1093/neuros/nyy466.
37. Hu WH, Zhao BT, Zhang C, Wang X, Sang L, Shao XQ, et al. Focal cortical dysplasia II-related seizures originate from the bottom of the dysplastic sulcus: A stereoelectroencephalography study. *Clin Neurophysiol.* 2019 Sep;130(9):1596-1603. doi: 10.1016/j.clinph.2019.05.029.
38. Ekman FR, González-Martínez JA. Insular Epilepsy: Functions, Diagnostic Approaches, and Surgical Interventions. *J Integr Neurosci.* 2024 Nov 20;23(11):209. doi: 10.31083/j.jin2311209.
39. Cardinale F, Cossu M, Castana L, Casaceli G, Schiariti MP, Miserocchi A, et al. Stereoelectroencephalography: surgical methodology, safety, and stereotactic application accuracy in 500 procedures. *Neurosurgery.* 2013 Mar;72(3):353-66; discussion 366. doi: 10.1227/NEU.0b013e31827d1161.
40. Mazzola L, Mauguière F, Isnard J. Functional mapping of the human insula: Data from electrical stimulations. *Rev Neurol (Paris).* 2019 Mar;175(3):150-156. doi: 10.1016/j.neurol.2018.12.003.
41. Pelliccia V, Avanzini P, Rizzi M, Caruana F, Tassi L, Francione S, et al. Association Between Semiology and Anatomofunctional Localization in Patients With Cingulate Epilepsy: A Cohort Study. *Neurology.* 2022 May 31;98(22):e2211-e2223. doi: 10.1212/WNL.000000000000200145.
42. Wang Y, Yang Y, Cao G, Guo J, Wei P, Feng T, et al. SEEG-Net: An explainable and deep learning-based cross-subject pathological activity detection method for drug-resistant epilepsy. *Comput Biol Med.* 2022 Sep;148:105703. doi: 10.1016/j.combiomed.2022.105703.
43. Azeem A, von Ellenrieder N, Royer J, Frauscher B, Bernhardt B, Gotman J. Integration of white matter architecture to stereo-EEG better describes epileptic spike propagation. *Clin Neurophysiol.* 2023 Feb;146:135-146. doi: 10.1016/j.clinph.2022.10.012.



REVISTA MÉDICA CLÍNICA LAS CONDES

<https://www.journals.elsevier.com/revista-medica-clinica-las-condes>

REVISIÓN / REVIEW

Comorbilidades psiquiátricas en epilepsia

Psychiatric comorbidities in epilepsy

Vania Krauskopf, MD^{a,b}✉; Viviana Herskovic, MD^{a,b}.

^a Departamento de Psiquiatría Clínica Las Condes. Santiago, Chile.

^b Cooperativa Médica Las Condes - Medicop. Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 29/08/2025

Aceptado: 21/01/2026

Keywords:

Epilepsy, Psychiatric comorbidity, Depression, Psychosis.

Palabras clave:

Epilepsia; Comorbilidad psiquiátrica; Depresión; Psicosis.

RESUMEN

Existe una relación documentada entre la epilepsia y distintas patologías psiquiátricas. Esta relación ha sido estudiada en niños y adultos con epilepsia. Es una relación compleja, ya que la epilepsia puede presentarse de manera simultánea con trastornos de la salud mental, puede causarlos o intensificarlos, y el tratamiento con fármacos antiepilépticos puede causar o agravar síntomas psiquiátricos. Por otro lado, los trastornos psiquiátricos pueden impactar el pronóstico de la epilepsia, interferir con la adherencia al tratamiento y afectar la calidad de vida de los pacientes. Por eso es esencial hacer prevención, detección y tratamiento de las comorbilidades psiquiátricas en pacientes con epilepsia.

ABSTRACT

There is a strong relationship between epilepsy and psychopathology, recognized from ancient times. It has been extensively studied in children and in adults. This relationship is complex, because epilepsy may present simultaneously with mental health disorders, it may cause them or intensify them, and antiepileptic treatment may cause or worsen psychiatric symptoms. On the other hand, psychiatric disorders may impact the prognosis of epilepsy, may interfere with adherence to treatment and may affect quality of life. It is thus important to prevent, screen for and treat psychiatric comorbidity in patients with epilepsy.

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: vkrauskopf@clinicalascondes.cl

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.01.002>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



INTRODUCCIÓN

La relación entre epilepsia y distintas patologías psiquiátricas ha sido reconocida desde la antigüedad. Hipócrates ya asocia la epilepsia con la melancolía. En la actualidad diversas publicaciones señalan que los pacientes con epilepsia presentan tasas de depresión y de ansiedad significativamente mayores que la población general con consecuencias directas sobre la calidad de vida, adherencia al tratamiento y evolución clínica¹.

La epilepsia es uno de los trastornos neurológicos crónicos más frecuentes en niños, alcanzando una prevalencia de alrededor de 1%. De los niños y adolescentes con epilepsia, se estima que hasta el 80% presenta comorbilidades, de las cuales las más frecuentes son psiquiátricas y neurológicas. Además se asocia la epilepsia a problemas académicos y sociales^{1,2}.

Las comorbilidades son clínicamente relevantes, se debe considerar que pueden ser causadas o agravadas por fármacos antiepilépticos, por lo que complican la elección del tratamiento, impactan en la calidad de vida, aumentan los costos y cambian con el crecimiento y desarrollo del niño, requiriendo un seguimiento continuo a lo largo de la vida^{2,3}.

El objetivo de esta revisión es sintetizar la evidencia actual de comorbilidad psiquiátrica en pacientes con epilepsia, la diferente psicopatología asociada, mecanismos fisiopatológicos comunes, factores de riesgo y estrategias terapéuticas.

COMORBILIDADES PSIQUIÁTRICAS EN EPILEPSIA PEDIÁTRICA

La alta comorbilidad entre epilepsia y patologías psiquiátricas ha sido ampliamente investigada y registrada en estudios clínicos, pero no siempre en la práctica clínica. De ahí viene la importancia de que los profesionales que atienden pacientes con epilepsia tengan en mente esto, para pesquisar y tratar, o derivar, según sea necesario, las comorbilidades de los pacientes. Un estudio inglés de 2014 evidenció que el 80% de los niños con epilepsia activa presentaba un trastorno conductual o cognitivo, un tercio de ellos sin diagnóstico previo. Los diagnósticos más frecuentes fueron discapacidad cognitiva (40%), TDAH (33%) y TEA (21%).

En Noruega, un estudio de cohorte con 1 125 161 niños nacidos entre 1996 y 2013 mostró que el 0,6% presentaba epilepsia, y casi el 80% de ellos tenía al menos una comorbilidad. Las comorbilidades psiquiátricas afectaban al 43% de los pacientes, con mayor frecuencia en epilepsias complicadas^{2,3}.

Las epilepsias raras representan un grupo de especial relevancia debido a su elevado riesgo de comorbilidades: la mitad de los

pacientes presentan más de cinco, afectando diversos sistemas. Las más frecuentes patologías psiquiátricas en los pacientes con epilepsias raras son los trastornos de aprendizaje (71%), de salud mental (71%) y del sueño (60%), con mayor riesgo en quienes fueron diagnosticados antes de los 9 meses⁵.

Entre las comorbilidades más frecuentes, destaca el trastorno por déficit atencional con hiperactividad (TDAH), cuya prevalencia es dos a siete veces mayor en niños con epilepsia que en la población general, llegando en algunos estudios a estar presente en el 60% de los niños y adolescentes con epilepsia⁶⁻⁹. Se asocia con convulsiones de inicio más temprano, crisis más frecuentes y mayor uso de polifarmacia antiepiléptica⁸. A mayor tasa de convulsiones y peor control de la epilepsia, el riesgo de TDAH aumenta significativamente⁶. Existe además evidencia de una relación bidireccional: la epilepsia incrementa el riesgo de TDAH, y este a su vez se ha vinculado con una mayor frecuencia de epilepsia^{6,7}. A diferencia de la población general, en el grupo de pacientes con epilepsia es más frecuente el subtipo inatento^{9,10}. El antecedente de intento de suicidio se ha asociado con un riesgo relativo (RR) de 3,9 veces (IC 1,4-11,5) de tener una convulsión no provocada; lo mismo sucede para episodios depresivos, con RR de 1,7 (IC 1,1-2,7) de tener una convulsión sin otro gatillante¹¹. La epilepsia es hasta 4 veces más frecuente en pacientes con TDAH que en controles⁷. Se ha identificado que los niños con ambos cuadros, epilepsia y TDAH, pueden presentar un aumento de materia gris en el lóbulo frontal y un volumen disminuido del tronco encefálico. Además, se cree que la actividad epileptiforme interictal podría afectar la atención¹². Existe también una asociación de epilepsia y TDAH con alteraciones del sueño, en especial con dificultad para iniciar y mantener el sueño, con una disminución del umbral convulsivante al afectarse la calidad del sueño¹³. Es especialmente importante identificar el TDAH porque se asocia a baja calidad de vida en pacientes con epilepsia, por lo que se recomienda realizar *screening* anual de sus síntomas⁹. Para el caso de los pacientes con epilepsia y TDAH, el metilfenidato es el fármaco de primera línea, con evidencia razonable de eficacia y seguridad en esta población. La atomoxetina y las anfetaminas serían fármacos de segunda línea, ya que tiene algo de mayor riesgo de agravar las crisis¹².

El trastorno del espectro autista (TEA) se presenta en 20% de los niños con epilepsia, y hasta 50% de los niños con TEA presentan descargas epileptiformes sin crisis convulsivas. El RR de TEA en niños con epilepsia se estimó en 10,49 en un estudio poblacional sueco, y en 12 a 17% en una revisión sistemática de la literatura^{14,9}. Los hermanos e hijos de pacientes con epilepsia presentaron también un mayor riesgo de TEA, de alrededor 1,6 veces al de la población general¹⁴. La discapacidad cognitiva es

el único factor estadísticamente significativo que de manera independiente se asocia a la presencia de epilepsia en individuos con TEA⁹.

La discapacidad cognitiva está presente en aproximadamente el 40% de los niños con epilepsia, y en muchos casos es diagnosticada antes del inicio de las crisis⁸. El coeficiente intelectual bajo es el factor más asociado a la presencia de comorbilidades psiquiátricas³. Además, entre los niños con parálisis cerebral, entre el 20 y el 40% desarrollan epilepsia, y esta comorbilidad representa el mayor riesgo de mal pronóstico (RR 5,03)⁸. Los niños con epilepsia, además pueden presentar bajo rendimiento escolar, independiente de su capacidad cognitiva, que se asocia a ausentismo escolar, déficits cognitivos específicos, primera crisis a edad temprana y efectos adversos de los fármacos antiepilépticos¹⁵. Los niños con epilepsia generalizada tienden a tener peores rendimientos que aquellos con epilepsias focales, incluso cuando se logra control de las crisis¹⁵.

En relación con la depresión y la suicidalidad, la prevalencia es marcadamente superior a la de la población general. La ideación suicida se reporta en 14-27% de los pacientes pediátricos con epilepsia, siendo 2,5 veces más frecuente que en adultos con epilepsia, y hasta 10% de los pacientes sin otra comorbilidad psiquiátrica también la presentan⁶. Puede también ser difícil distinguir entre los efectos de los fármacos antiepilépticos y la psicopatología. Su uso se ha asociado a un riesgo aumentado 1,8 veces de suicidalidad². Los fármacos más antiguos (como fenobarbital, fenitoina, carbamazepina o ácido valproico) tienen más efectos adversos cognitivos; los más nuevos, efectos adversos conductuales como irritabilidad o agresividad, que hacen necesario suspender los fármacos en 11,2% de los pacientes². El levetiracetam es uno de los fármacos con más efectos adversos psiquiátricos; la etosuccimida, uno de los mejor tolerados. Los pacientes con síntomas depresivos toleran peor los efectos adversos de los fármacos y los reportan con mayor frecuencia². Los fármacos antiepilépticos han sido asociados con un riesgo aumentado de suicidio en comparación con pacientes que reciben placebo en estudios aleatorizados doble ciego, pero se considera bajo comparado con el riesgo de suspender el tratamiento antiepiléptico¹⁵.

La ansiedad también constituye una comorbilidad central. La preocupación por convulsionar en público puede gatillar sintomatología de ansiedad social y evitación de actividades. También puede aparecer miedo a estar sin un cuidador, y gatillar un trastorno de ansiedad por separación. Pueden existir múltiples preocupaciones, consistiendo un cuadro de trastorno de ansiedad generalizada. Estos cuadros pueden causar ansiedad también en los padres, con la consiguiente sobreprotección y

disminución en la autonomía de los pacientes². Los trastornos externalizantes como TDAH, trastorno oposicionista desafiante y trastorno de conducta pueden coexistir, lo que complejiza aún más el manejo clínico¹⁶.

La depresión y ansiedad son cuadros tan prevalentes que se recomienda el *screening* universal anual para estos cuadros para todos los pacientes con epilepsia a partir de los 7 años¹⁵. Se consideran de especial riesgo los pacientes mayores de 12 años, los que tienen antecedentes de depresión o suicidalidad, los que están viviendo otros eventos traumáticos simultáneos, los que tienen agravamiento del cuadro epiléptico. Se debe siempre indagar si hay relación entre aparición de síntomas psiquiátricos y aumento de las crisis epilépticas¹⁵.

Está demostrado que es útil en el tratamiento de epilepsia con comorbilidades psiquiátricas incluir estrategias de psicoeducación y terapia cognitivo conductual, que tienen evidencia de mejorar la calidad en vida, en especial en casos con depresión, mala adherencia al tratamiento y alteraciones neurocognitivas^{2,17}. Si estas intervenciones fracasan o son insuficientes, se debe considerar la necesidad de agregar tratamiento psicofarmacológico, pese a la escasez de evidencia en niños y adolescentes con epilepsia, pero extrapolando de lo que se ha estudiado en adultos con epilepsia y en niños y adolescentes sin epilepsia. Los inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina (ISRS) son los fármacos de primera línea, tanto para síntomas de ansiedad, como de depresión¹².

En términos generales, las comorbilidades en epilepsia pediátrica son un desafío para el tratamiento, que tiende a enfocarse en un trastorno por sobre el otro, además complican la elección de fármacos, por sus efectos adversos, y confunden la presentación de los cuadros con síntomas que puede sobrelaparse⁸. Se asocian a menor probabilidad de lograr libertad de crisis, más resistencia a fármacos, peor adherencia a tratamiento y mayor reporte de efectos adversos⁸. A los pacientes con comorbilidades psiquiátricas se les suspenden menos fármacos antiepilépticos, presentan menores tasas de remisión, más resistencia a los fármacos, y más efectos adversos⁸. Cabe destacar que la prevalencia de comorbilidades psiquiátricas se mantiene estable en el tiempo, lo que sugiere factores compartidos con la epilepsia más allá de la evolución clínica⁸. Es importante dar tratamiento a las comorbilidades, incluso farmacológico, con precaución ya que muchos fármacos psiquiátricos disminuyen el umbral convulsivante⁸. Las comorbilidades psiquiátricas empeoran la calidad de vida, hacen que el paciente requiera de más servicios médicos y que su tratamiento sea más costoso⁸. El coeficiente intelectual (CI) bajo es el factor que más se asocia a presentar comorbilidad psiquiátrica².

COMORBILIDAD PSIQUIÁTRICA EN PACIENTES ADULTOS CON EPILEPSIA

En pacientes adultos con epilepsia, la depresión constituye el trastorno psiquiátrico comórbido más frecuente, con una prevalencia estimada según diversos estudios entre un 13% a un 37%^{18,19}. Su frecuencia alcanza aproximadamente 20% en pacientes con epilepsia del lóbulo temporal y puede elevarse hasta 62% en pacientes con crisis parciales complejas refractarias a tratamiento^{20,21} siendo seguido por los trastornos de ansiedad, incluyendo ansiedad generalizada y trastorno de pánico los cuales pueden desarrollarse en relación a lo impredecible de las crisis, así como también por los mecanismos neurobiológicos propios de la enfermedad. Con menor frecuencia se observan se observan trastornos psicóticos y TDA.

En niños y adolescentes la prevalencia de psicopatología es igualmente elevada, con un impacto negativo sobre el desarrollo cognitivo, académico y social²².

Existe una relación bidireccional entre depresión/ansiedad y epilepsia donde una condición puede exacerbar la otra, los síntomas psiquiátricos pueden manifestarse tanto en los periodos interictales o como consecuencia de efectos adversos a fármacos antiepilépticos.

Se han identificado algunos mecanismos fisiopatológicos comunes que contribuyen al desarrollo de alteraciones del ánimo /ansiedad y aumentan el riesgo de crisis epiléptica^{23, 24}:

MECANISMOS FISIOPATOLÓGICOS COMUNES

- Neurotransmisores: serotonina, GABA, glutamato
- Eje HPA y cortisol
- Neuroinflamación (IL-1 β , BDNF)
- Cambios estructurales: hipocampo, amígdala, corteza prefrontal
- Conectividad y neurodesarrollo

La epilepsia se asocia frecuentemente a diversas comorbilidades psiquiátricas, las cuales pueden impactar de manera significativa en la calidad de vida de los pacientes. Entre los trastornos psiquiátricos más prevalentes en esta población se incluyen los trastornos depresivos, los trastornos de ansiedad y los trastornos psicóticos.

La depresión constituye la patología psiquiátrica más frecuente en paciente adultos con epilepsia. Se ha estimado que el riesgo de conducta suicida en estos pacientes es entre cinco a diez veces mayor en comparación con la población general²⁵, observándose

además una mayor prevalencia de suicidio consumado en aquellos con depresión interictal²⁶.

CLASIFICACIÓN DE LA DEPRESIÓN EN LA EPILEPSIA SEGÚN SU RELACIÓN TEMPORAL CON LAS CRISIS

La depresión en la epilepsia puede clasificarse de acuerdo con su relación temporal con las crisis epilépticas. En este sentido, se reconocen cuatro momentos principales: previo a la crisis, durante la crisis, posterior a la crisis y sin relación temporal directa con la crisis.

La Tabla 1 resume esta clasificación y los tipos de depresión asociados a cada momento.

- Previo a la crisis (depresión preictal): En la cual los síntomas depresivos aparecen horas o días antes de la crisis. Estos pueden manifestarse como irritabilidad, tristeza o ansiedad, y en algunos casos funcionan como síntomas prodromicos.
- Durante la crisis (depresión ictal): Se presenta como parte del fenómeno epiléptico, ya sea en forma de aura o durante una crisis parcial. Se caracteriza por la aparición súbita y breve de síntomas depresivos, directamente vinculados a la descarga epileptiforme.
- Posterior a la crisis (depresión postictal): La forma postictal aparece tras la crisis epiléptica. Suele ser transitoria y se asocia a síntomas como tristeza, apatía, disforia y fatiga, frecuentemente acompañados de confusión o alteraciones cognitivas.
- Sin relación temporal con la crisis (depresión interictal y depresiones asociadas a psicosis): La depresión interictal se presenta de manera independiente de las crisis, incluyendo formas reactivas, distimias breves y distimias prolongadas, con un curso más estable en el tiempo. Asimismo, las depresiones asociadas a psicosis pueden presentarse con o sin alteración de la conciencia, sin una relación temporal directa con la crisis epiléptica.

Tabla 1. Clasificación de la depresión en la epilepsia

Tipo de Depresión	Clasificación
Depresión Ictal	Aura / Crisis parcial
Depresión Periictal	Preictal / Postictal
Depresión Interictal	Reactiva / Distimia breve / Distimia prolongada
Depresión asociada a psicosis	Con alteración de la conciencia / Con lucidez de la conciencia

Adaptado de Fuente: Ivanovic Zuvic, F. (2010)²⁷.

A continuación se presenta una tabla comparativa que resume las principales diferencias clínicas entre la depresión endógena y la depresión en epilepsia, destacando aspectos como el patrón temporal de los síntomas, factores hereditarios y presentación clínica (tabla 2).

Los trastornos de ansiedad constituyen otra comorbilidad psiquiátrica frecuente en pacientes con epilepsia³⁶, incluidos el trastorno de ansiedad generalizada y el trastorno de pánico. Pueden surgir como respuesta a niveles más altos de ansiedad basal que en la población general, esto se ha asociado como consecuencia de los mecanismos fisiopatológicos compartidos, al carácter impredecible de las crisis epilépticas, al estigma social y a las vivencias asociadas a la enfermedad.

Los trastornos de ansiedad serían más frecuentes en pacientes con epilepsia focal que en aquellos con epilepsia generalizada²⁸. La epilepsia localizada en el lóbulo temporal se asocia con frecuencia con síntomas de ansiedad²⁹. Existiría una correlación entre la edad de presentación de la epilepsia y los niveles de ansiedad, en la cual a menor edad de inicio existiría menor ansiedad³⁰.

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO EN DEPRESIÓN Y ANSIEDAD EN PACIENTES CON EPILEPSIA

El tratamiento principal para el control de las crisis epilépticas es el uso de fármacos antiepilépticos, es de suma importancia realizar una evaluación de las posibles interacciones medicamentosas al tratar pacientes con epilepsia y comorbilidad psiquiátrica. Al-

gunos psicofármacos antidepresivos y neurolépticos pueden disminuir el umbral convulsivo o alterar la respuesta de los fármacos antiepilépticos^{37, 38}.

Los inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina (ISRS) se consideran dentro de la primera línea de tratamiento para los trastornos de ansiedad y de ánimo en pacientes adultos con epilepsia³⁷. El estrés es reconocido como un factor desencadenante de crisis epilépticas por lo que las estrategias que lo disminuyan son de utilidad, dentro de estas se encuentran el *mindfulness*, técnicas de relajación y psicoterapia cognitivo conductual que asociado al tratamiento psicofarmacológico puede contribuir a mejorar la calidad de vida del paciente.

La presencia de psicosis en pacientes con epilepsia puede correlacionarse con una mayor duración de la enfermedad y con tipos específicos de crisis, lo que indica una relación compleja entre los aspectos neurológicos y psiquiátricos de la epilepsia. Las psicosis epilépticas tienen una prevalencia del 8% en pacientes con epilepsia³¹ que asciende a un 10% en pacientes con crisis del lóbulo temporal.

Se clasifican en relación a su presentación con las crisis epilépticas según se señala a continuación:

1-Psicosis Postictales: Cuadro psicótico de corta duración de inicio brusco, días a semanas, aparece en relación a crisis focales con generalización secundaria o crisis generalizadas. Se presentan con alteración de conciencia y alteraciones conductuales²⁷.

Tabla 2. Diferencias clínicas entre depresión endógena y depresión en la epilepsia

	Depresión endógena	Depresión en epilepsia
Curso	Estable, continuo	Intermitente, fluctuante
Ritmicidad	Ritmo diario típico (mejoría vespertina)	Variabilidad sin ritmo fijo
Estacionalidad	Frecuente	Ausente
Síntoma nuclear	Tristeza vital profunda	Apatía, disforia, ansiedad
Cogniciones depresivas	Culpa, ruina, autorreproche	Menos estructuradas
Egodistonia	Baja	Alta
Inhibición psicomotora	Marcada y persistente	Leve o fluctuante
Ansiedad / irritabilidad	Ansiedad más estable	Ansiedad e irritabilidad prominentes
Somatización	Síntomas somáticos organizados	Molestias cambiantes
Sueño	Alteraciones constantes	Alteraciones variables
Factores ambientales	Escasa reactividad	Alta reactividad
Personalidad	<i>Typus melancholicus</i>	Personalidad epileptoide
Conciencia	Sin compromiso de conciencia	Puede alterarse
Relación con crisis	No existe	Alternancia o disminución de crisis

Adaptado de Fuente: Ivanovic Zuvic, F. (2010)²⁷.

2-Psicosis Ictal: Expresión clínica de una crisis parcial. Es necesario EEG alterado que demuestre actividad epiléptica. Se dividen en: Estatus de ausencia: crisis continuas con una duración mayor a 30 minutos o sin recuperación de conciencia entre cada episodio. Se asocia a automatismos, los que se relacionan habitualmente con crisis del lóbulo temporal²⁶. Estatus de crisis parciales complejas: se presenta habitualmente como combinación de automatismos motores, crisis parciales complejas y estados de alteración de conciencia fluctuantes²⁷.

3-Psicosis Interictales: La mayoría se asocia a crisis focales y su duración es de semanas o meses. Habitualmente sin alteración de conciencia que puede cursar con episodios de compromiso de conciencia. Pueden cursar con o sin normalización del EEG²⁷.

El tratamiento de la psicosis en la epilepsia abarca un conjunto integral de estrategias de manejo diseñadas para abordar de manera coordinada la interacción entre los síntomas neurológicos y psiquiátricos propios de esta condición. En primer lugar es fundamental evaluar la necesidad de hospitalización y definir el tipo de intervención más adecuado según la severidad del cuadro.

Desde el punto de vista farmacológico se indica el uso de neurolépticos, con monitorización cuidadosa por posibles interacciones con antiepilépticos y disminución del umbral convulsivo junto con la optimización de fármacos antiepilépticos³⁸.

La psicoterapia en particular la terapia cognitivo-conductual para la psicosis orientada en la reestructuración de pensamientos y a mejorar la adaptación social.

Asimismo, el apoyo familiar y rehabilitación psicosocial mediante psicoeducación, terapia familiar y entrenamiento en habilidades sociales.

Finalmente, la participación de equipos de intervención temprana con una coordinación entre psiquiatría y neurología especialmente para casos de primer episodio (tabla 3).

CRISIS NO EPILÉPTICAS PSICÓGENAS (CNEP)

La histeroepilepsia, actualmente denominada Crisis no epilépticas psicógenas (CNEP), fue descrita inicialmente por Charcot (1885) y posteriormente por Rabé (1966)^{39, 40}. Se trata de episodios paroxísticos caracterizados por alteraciones conductuales que aparentan ser crisis epilépticas, pero que no presentan una causa orgánica demostrable. Un elemento clave para su diagnóstico es la ausencia de alteraciones en el electroencefalograma (EEG) durante los episodios. Se estima que entre un 17 a un 30% de los pacientes atendidos por epilepsia refractaria al tratamiento antiepiléptico en hospitales terciarios corresponden a CNEP^{32,33}.

Las CNEP se observan en pacientes con epilepsia con comorbilidad de trastorno de la personalidad en el cual las crisis psicógenas y las crisis epilépticas se alternan, y en otro grupo de pacientes con trastorno de personalidad sin diagnóstico de epilepsia en los cuales las crisis son comprendidas desde lo psíquico.

Existe una alta prevalencia de trastornos psiquiátricos en pacientes con CNEP. Los trastornos del ánimo se asocian hasta en un 64%, el trastorno por estrés postraumático en un 49%, los trastornos de ansiedad en un 47% y el abuso de sustancias en un 42%.

Los trastornos de personalidad se presentan entre un 30% y un 50 % en los pacientes con CNEP, siendo los más frecuentes el trastorno de personalidad límite y el trastorno histriónico de la personalidad¹⁸. Se asocia además en estos pacientes antecedentes de eventos traumáticos durante su infancia o adolescencia mayor que en la población general, en rangos que van desde un 44% a un 84%.

Son más frecuentes en mujeres y la edad de inicio es entre la segunda y tercera década de vida^{34,35}.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE CRISIS EPILÉPTICAS Y CNEP (TABLA 4)

Frente a pacientes que presentan crisis prolongadas, con una semiología incongruente, ausencia de confusión postictal y ante-

Tabla 3. Clasificación de psicosis en epilepsia

Grupo	Tipo de Psicosis	Subtipo
I. Estados psicóticos con alteración de conciencia	Psicosis postictales	—
	Psicosis ictales	Estatus de ausencias
		Estatus de crisis parciales complejas
II. Estados psicóticos sin alteración de conciencia	Psicosis episódicas	Estados maníacos o depresivos
		Psicosis alternantes (episódicas)
	Psicosis crónicas	Psicosis paranoides
		Psicosis esquizomorfa
III. Estados psicóticos no clasificables	—	

Adaptado de Fuente: Ivanovic Zuvic F., 2010²⁷.

cedentes de eventos traumáticos o fenómenos disociativos, debe considerarse la posibilidad de crisis no epilépticas psicógenas.

El diagnóstico definitivo se establece mediante un video EEG, (vEEG) demostrando un registro electroencefalográfico normal durante las crisis. En contextos donde el acceso al vEEG es limitado o inexistente o cuando no es posible realizar una evaluación oportuna, la Escala Diagnóstica para Crisis Psicógenas No Epilépticas (PNES-DSC) constituye una herramienta clínica útil. Esta escala estructurada como una lista de verificación con adecuadas propiedades psicométricas permite agilizar el proceso diagnóstico y facilita la identificación de CNEP en la práctica clínica. Tiene un enfoque integrador, se puede utilizar junto con un historial clínico adecuado y es una herramienta flexible, aplicable incluso en escenarios con datos limitados de vEEG o cuando el paciente no está disponible para una evaluación completa⁴¹.

Una vez diagnosticada la CNEP debe ser transmitido al paciente y su familia la ausencia del diagnóstico de epilepsia e identificar la causa psiquiátrica y alteraciones psicopatológicas que las originan. Debe suprimirse lentamente el tratamiento antiepiléptico e iniciar tratamiento psicofarmacológico y psicoterapéutico que según el caso puede requerir de diferentes orientaciones terapéuticas, cognitivo conductual, psicodinámico y sistémico³².

CONCLUSIÓN

Las comorbilidades en la epilepsia pediátrica son altamente prevalentes y clínicamente significativas, teniendo impacto en la adherencia al tratamiento, la calidad de vida y el pronóstico. Entre ellas, destacan por su alta prevalencia el TDAH, el TEA, la depresión, los trastornos de ansiedad y la discapacidad cognitiva, por lo que los clínicos deben estar atentos a la prevención, diagnóstico temprano y tratamiento multidisciplinario de estos cuadros cuando es necesario.

En pacientes adultos con epilepsia la evidencia revisada sugiere que la relación entre la epilepsia y los trastornos psiquiátricos , principalmente depresión, ansiedad y psicosis, es compleja, bidireccional y sostenida en el tiempo, sugiriendo la existencia de mecanismos fisiopatológicos compartidos .

Clínicamente la presencia de depresión y ansiedad en pacientes con epilepsia se asocia a una peor calidad de vida, mayor riesgo de falta de adherencia al tratamiento, hospitalizaciones más frecuentes y aumento de riesgo suicida. El manejo de estas comorbilidades requiere de un abordaje integral y multidisciplinario que combine tratamiento farmacológico con intervenciones psicoterapéuticas y psicoeducativas.

La detección precoz, el *screening* y pesquisa sistemática de síntomas psiquiátricos en pacientes con epilepsia deben formar parte de los controles rutinarios.

Tabla 4. Aspectos clínicos diferenciales entre crisis epilépticas y crisis no epilépticas psicógenas

Característica	Crisis psicógenas	Crisis epilépticas
Inicio	Gradual	Súbito
Duración	Prolongada (> 2 min)	Breve (< 2 min)
Desencadenantes	Frecuentes (emocionales / estímulos externos)	Poco frecuentes
Actividad motora	Ondulante, variable	Estereotipada
Movimientos	Asincrónicos, desorganizados	Sincrónicos
Movimientos con propósito	Presentes	Ausentes
Cierre ocular	Frecuente	Raro
Llanto	Frecuente	Raro
Mordedura de lengua	Ausente	Frecuente
Cianosis	Rara	Más frecuente
Periodo postictal	Reorientación rápida	Confusión prolongada
Contexto psiquiátrico	Frecuente	Raro
Relación cambios medicación	No relación	Usualmente relacionado
EEG Interictal	Normal	Frecuentemente alterado
EEG Ictal	Normal	Alterado
Incontinencia urinaria	Rara	Habitual

Tabla de elaboración propia en base a Fuente: Sánchez González R, et al³².

Declaración de conflicto de intereses:

Las autoras declaran no tener ningún conflicto de interés.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Standage KF, Fenton GW. Psychiatric symptom profiles of patients with epilepsy: a controlled investigation. *Psychol Med*. 1975 May;5(2):152-60. doi: 10.1017/S0033291700056403.
- Aaberg KM, Bakken IJ, Lossius MI, Lund Sørås C, Håberg SE, Stoltenberg C, et al. Comorbidity and Childhood Epilepsy: A Nationwide Registry Study. *Pediatrics*. 2016 Sep;138(3):e20160921. doi: 10.1542/peds.2016-0921.
- Verrotti A, Mazzocchi C. Epilepsy: Beyond seizures – the importance of comorbidities in epilepsy. *Nat Rev Neurol*. 2016 Oct;12(10):559-60. doi: 10.1038/nrneurol.2016.135.
- Reilly C, Atkinson P, Das KB, Chin RF, Aylett SE, Burch V, et al. Neurobehavioral comorbidities in children with active epilepsy: a population-based study. *Pediatrics*. 2014 Jun;133(6):e1586-93. doi: 10.1542/peds.2013-3787.
- Ho NT, Kroner B, Grinspan Z, Fureman B, Farrell K, Zhang J, et al.; Rare Epilepsy Network Steering Committee. Comorbidities of Rare Epilepsies: Results from the Rare Epilepsy Network. *J Pediatr*. 2018 Dec;203:249-258.e5. doi: 10.1016/j.jpeds.2018.07.055.
- Dagar A, Anand A, Pestana-Knight E, Timmons-Mitchell J, Tossone K, Zemba D, et al. Screening for suicidality and its relation to undiagnosed psychiatric comorbidities in children and youth with epilepsy. *Epilepsy Behav*. 2020 Dec;113:107443. doi: 10.1016/j.yebeh.2020.107443.
- Chou IC, Chang YT, Chin ZN, Muo CH, Sung FC, Kuo HT, et al. Correlation between epilepsy and attention deficit hyperactivity disorder: a population-based cohort study. *PLoS One*. 2013;8(3):e57926. doi: 10.1371/journal.pone.0057926.
- Åndell Jason E. Neurodevelopmental and psychiatric comorbidities negatively affect outcome in children with unprovoked seizures-A non-systematic review. *Acta Paediatr*. 2021 Nov;110(11):2944-2950. doi: 10.1111/apa.16026.
- Zarakoviti E, Shafran R, Skuse D, McTague A, Batura N, et al. Factor associated with the occurrence of epilepsy in autism: a systematic review. *J Autism Dev Disord*. 2023 Oct;53(10):3873-3890. doi: 10.1007/s10803-022-05672-2.
- Ahmed, G.K., Darwish, A.M., Khalifa, H. et al. Relationship between Attention Deficit Hyperactivity Disorder and epilepsy: a literature review. *Egypt J Neurol Psychiatry Neurosurg*. 2022; 58, 52. doi: 10.1186/s41983-022-00482-w
- Hesdorffer DC, Hauser WA, Olafsson E, Ludvigsson P, Kjartansson O. Depression and suicide attempt as risk factors for incident unprovoked seizures. *Ann Neurol*. 2006 Jan;59(1):35-41. doi: 10.1002/ana.20685.
- Uliel-Sibony S, Chernuha V, Tokatly Latzer I, Leitner Y. Epilepsy and attention-deficit/hyperactivity disorder in children and adolescents: An overview of etiology, prevalence, and treatment. *Front Hum Neurosci*. 2023 Apr 11;17:1021605. doi: 10.3389/fnhum.2023.1021605.
- Neto FK, Noschang R, Nunes ML. The relationship between epilepsy, sleep disorders, and attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) in children: A review of the literature. *Sleep Sci*. 2016 Jul-Sep;9(3):158-163. doi:10.1016/j.slsci.2016.09.003.
- Sundelin HE, Larsson H, Lichtenstein P, Almqvist C, Hultman CM, Tomson T, et al. Autism and epilepsy: A population-based nationwide cohort study. *Neurology*. 2016 Jul 12;87(2):192-7. doi: 10.1212/WNL.0000000000002836.
- Dagar A, Falcone T. Psychiatric Comorbidities in Pediatric Epilepsy. *Curr Psychiatry Rep*. 2020 Oct 31;22(12):77. doi: 10.1007/s11920-020-01195-8. PMID: 33128638.
- Herskovic V. Adherencia al tratamiento antiepiléptico en niños y adolescentes. *Rev Chil Psiquiatr Neurol Infanc Adolesc*. 2021;32(1).
- Michaelis R, Tang V, Goldstein LH, Reuber M, LaFrance WC Jr, Lundgren T, et al. Psychological treatments for adults and children with epilepsy: Evidence-based recommendations by the International League Against Epilepsy Psychology Task Force. *Epilepsia*. 2018 Jul;59(7):1282-1302. doi: 10.1111/epi.14444.
- Ajinkya S, Fox J, Lekoubou A. Trends in prevalence and treatment of depressive symptoms in adult patients with epilepsy in the United States. *Epilepsy Behav*. 2020 Apr;105:106973. doi: 10.1016/j.yebeh.2020.106973.
- Gaitatzis A, Carroll K, Majeed A, W Sander J. The epidemiology of the comorbidity of epilepsy in the general population. *Epilepsia*. 2004 Dec;45(12):1613-22. doi: 10.1111/j.0013-9580.2004.17504.x.
- Hermann BP, Seidenberg M, Bell B. Psychiatric comorbidity in chronic epilepsy: identification, consequences, and treatment of major depression. *Epilepsia*. 2000;41 Suppl 2:S31-41. doi: 10.1111/j.1528-1157.2000.tb01522.x.
- Kanner AM, Nieto JC. Depressive disorders in epilepsy. *Neurology*. 1999;53(5 Suppl 2):S26-32.
- Krauskopf V, de la Barra F. Trastornos psiquiátricos en los pacientes con epilepsia. *Rev Med Clin Condes*. 2013;24(6):979-985. doi: 10.1016/S0716-8640(13)70252-9.
- Kanner AM, Schachter SC, Barry JJ, Hesdorffer DC, Mula M, Trimble M, et al. Depression and epilepsy: epidemiologic and neurobiologic perspectives that may explain their high comorbid occurrence. *Epilepsy Behav*. 2012 Jun;24(2):156-68. doi: 10.1016/j.yebeh.2012.01.007. Erratum in: *Epilepsy Behav*. 2014 Mar;32:170. Hersdorffer, Dale C [corrected to Hesdorffer, Dale C]; LaFrance, W Curt Jr [added].
- Salpekar JA, Basu T, Thangaraj S, Maguire J. The intersections of stress, anxiety and epilepsy. *Int Rev Neurobiol*. 2020;152:195-219. doi: 10.1016/bs.irn.2020.02.001.
- Kanner AM. Depression in epilepsy: prevalence, clinical semiology, pathogenic mechanisms, and treatment. *Biol Psychiatry*. 2003 Aug 1;54(3):388-398. doi: 10.1016/S0006-3223(03)00469-4.
- Zieliński JJ. Epilepsy and mortality rate and cause of death. *Epilepsia*. 1974 Jun;15(2):191-201. doi: 10.1111/j.1528-1157.1974.tb04941.x.
- Ivanovic-Zivic F. Psicopatología en la epilepsia. Santiago de Chile: Editorial Mediterráneo; 2010. p.144-145.
- Brandt C, Schoendienst M, Trentowska M, May TW, Pohlmann-Eden B, Tuschen-Caffier B, et al. Prevalence of anxiety disorders in patients with refractory focal epilepsy--a prospective clinic based survey. *Epilepsy Behav*. 2010 Feb;17(2):259-63. doi: 10.1016/j.yebeh.2009.12.009.
- Salpekar JA, Ma GJ, Mietchen J, Mani J, Jones JE. Treatment of Comorbid Anxiety and Epilepsy. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. 2023 Summer;35(3):218-227. doi: 10.1176/appi.neuropsych.20220116.
- Amor A, Vallejo J. Comorbilidad psiquiátrica en epilepsia. *Psiquiatr Biol*. 2001;8(6):231-237.

31. Trimble MR. *The psychoses of epilepsy*. New York: Raven Press; 1991.
32. Sánchez-González R, Sierra-Acín AC, Becerra-Cuñat JL, Pintor-Pérez L. Psychogenic non-epileptic seizures: a case report. *Actas Esp Psiquiatr*. 2011 May-Jun;39(3):191-195.
33. Krahn LE, Reese MM, Rummans TA, Peterson GC, Suman VJ, Sharbrough FW, et al. Health care utilization of patients with psychogenic nonepileptic seizures. *Psychosomatics*. 1997 Nov-Dec;38(6):535-452. doi: 10.1016/S0033-3182(97)71398-7.
34. Bowman ES. Etiology and clinical course of pseudoseizures. Relationship to trauma, depression, and dissociation. *Psychosomatics*. 1993 Jul-Aug;34(4):333-42. doi: 10.1016/S0033-3182(93)71867-8.
35. Baillès E, Pintor L, Torres X, Fernández-Egea E, de Pablo J, Arroyo S. Patología psiquiátrica en pacientes con crisis no epilépticas psicógenas derivados a una unidad de epilepsia en un hospital general [Psychiatric disease in patients with psychogenic non-epileptic seizures referred from an epilepsy unit in a general hospital]. *Actas Esp Psiquiatr*. 2004 Mar-Apr;32(2):76-81.
36. Scott AJ, Sharpe L, Hunt C, Gandy M. Anxiety and depressive disorders in people with epilepsy: A meta-analysis. *Epilepsia*. 2017 Jun;58(6):973-982. doi: 10.1111/epi.13769.
37. Krishnamoorthy ES. Treatment of depression in patients with epilepsy: problems, pitfalls, and some solutions. *Epilepsy Behav*. 2003 Oct;4 Suppl 3:S46-54. doi: 10.1016/j.yebeh.2003.08.017.
38. Gopaul M, Altalib H. Do psychotropic drugs cause seizures? *Epilepsy Behav Rep*. 2024 May 26;27:100679. doi: 10.1016/j.ebr.2024.100679.
39. Alvarado L, Banderas J. Pseudocrisis y Epilepsia: Una contribución al estudio del problema. *Rev Chil Neuro-psiquiatr*. 2002;40(1):67-75. doi: 10.4067/S0717-92272002000100008
40. Rabe F. Hysterische Anfälle bei Epilepsie [Hysterical attacks in epilepsy]. *Nervenarzt*. 1966 Apr;37(4):141-147. German.
41. Sobregrau P, Baillès E, Radua J, Carreño M, Donaire A, Setoain X, et al. Design and validation of a diagnostic suspicion checklist to differentiate epileptic from psychogenic nonepileptic seizures (PNES-DSC). *J Psychosom Res*. 2024 May;180:111656. doi: 10.1016/j.jpsychores.2024.111656.



REVISTA MÉDICA CLÍNICA LAS CONDES

<https://www.journals.elsevier.com/revista-medica-clinica-las-condes>

ARTÍCULO ESPECIAL / SPECIAL ARTICLE

Educación y atención de enfermería en personas con epilepsia

Education and nursing care for patient with epilepsy

Katherinne Moreno Durán, RN^a✉.

^a Educación y Extensión. Liga Chilena contra la Epilepsia. Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 29/08/2025

Aceptado: 30/01/2026

Keywords:

Epilepsy education; selfcare and epilepsy; advanced practice nursing care in epilepsy; resources for epilepsy education; epilepsy specialist nursing.

Palabras clave:

Educación en epilepsia; autocuidado y epilepsia; práctica avanzada de enfermería en epilepsia; recursos para educar en epilepsia, enfermería especialista en epilepsia.

RESUMEN

La epilepsia afecta a alrededor de 50 millones de personas en todo el mundo, es un trastorno neurológico complejo con importantes implicaciones sociales, psicológicas y médicas. A pesar de los avances en el diagnóstico y el tratamiento, la comprensión y la aceptación del público siguen siendo limitadas, lo que perpetúa los mitos y el estigma. La educación integral para los pacientes, las familias, los profesionales de la salud y la comunidad es esencial para mejorar la calidad de vida, promover el autocuidado y reducir el estigma.

Los pacientes y las familias se benefician de una educación personalizada sobre el manejo de la epilepsia, la adherencia al tratamiento, el manejo de crisis, los problemas psicosociales y las comorbilidades. La educación a la comunidad es fundamental para disipar conceptos erróneos y fomentar la inclusión, especialmente en entornos educativos donde el personal escolar a menudo carece de los conocimientos adecuados. La capacitación de los equipos de salud debe ser interdisciplinaria, aprovechando las herramientas tecnológicas para un aprendizaje flexible y accesible. Las enfermeras especialistas en epilepsia (ESN) desempeñan un papel vital al brindar orientación experta, apoyo emocional, coordinación del tratamiento y educación, actuando como un vínculo clave entre los pacientes y los servicios de atención médica. Las herramientas digitales y los planes de acción para las crisis, mejoran aún más la autogestión.

El objetivo de este artículo, es proporcionar una guía actualizada sobre la educación en epilepsia, a las audiencias clave, revisar los recursos educativos disponibles y analizar el rol de las ESN, en el cuidado y el apoyo de las personas con epilepsia y sus familias. Abordar los desafíos, como mejorar la alfabetización en salud, ampliar la conciencia de la comunidad y apoyar los roles de ESN, ayudará a cerrar las brechas en la atención y permitirá que las personas con epilepsia lleven vidas más plenas e integradas.

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: katymorenoduran@gmail.com

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.01.003>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



ABSTRACT

Epilepsy, which affects approximately 50 million people worldwide, is a complex neurological disorder with significant social, psychological, and medical implications. Despite advances in diagnosis and treatment, public understanding and acceptance remain limited, perpetuating myths and stigma. Comprehensive education for patients, families, healthcare professionals, and the community is essential to improve quality of life, promote effective self-care and reduce stigma.

Patients and families benefit from tailored education about epilepsy management, treatment adherence, seizure management, psychosocial issues and comorbidities. Community education is critical for dispelling misconceptions and fostering inclusion, especially in educational settings where school staff often lack adequate knowledge. Training for healthcare teams should be interdisciplinary, leveraging technological tools for flexible and accessible learning.

Epilepsy Specialist Nurses (ESN) play a vital role by providing expert guidance, emotional support, treatment coordination, and education, acting as a key link between patients and healthcare services. Digital tools and seizure action plans further enhance self-management.

The aim of this article is to provide an up-to-date guide on epilepsy education, to the key audiences, review the available educational resources and analyze the role of ESNs in the care and support of people with epilepsy and their families. Addressing challenges, such as improving health literacy, expanding community awareness, and supporting ESN roles, will help close gaps in care and enable people with epilepsy to lead fuller, more integrated lives.

INTRODUCCIÓN

La epilepsia es una de las enfermedades neurológicas más comunes que afecta a aproximadamente a 50 millones de personas en todo el mundo¹⁻³. La epilepsia es un espectro complejo, caracterizado por muchos tipos de crisis, impredecibles en aparición y frecuencia y a pesar de su alta prevalencia, la comprensión pública es limitada, vivir con epilepsia va más allá de las crisis, implicando desafíos en diversas situaciones sociales, como la escuela, el empleo y en muchos casos la vida independiente^{1,4-8}, la epilepsia, además, se asocia a tasas de mortalidad más altas que en la población general, siendo la muerte súbita inesperada en la epilepsia (SUDEP) la causa más común de muertes relacionadas con esta enfermedad¹.

Hace más de dos décadas, la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE), el Buró Internacional para la Epilepsia (IBE) y la Organización Mundial de la Salud (OMS) lanzaron la campaña “Epilepsia fuera de las sombras”. Esta iniciativa tenía como objetivo erradicar el estigma y los conceptos erróneos o mitos asociados a la epilepsia, promoviendo la educación tanto para pacientes, familias y la comunidad, como para profesionales de la salud de distintas disciplinas. Así, buscaba garantizar que las personas con epilepsia tuvieran acceso a un tratamiento integral y multidisciplinario³. A pesar de los avances logrados en el diagnóstico y tratamiento de la epilepsia desde entonces, aún quedan desafíos por superar. El objetivo de este artículo es proporcionar una guía actualizada sobre los contenidos y los públicos claves a los que debe dirigirse la educación en epilepsia, revisar los recursos educativos disponibles y analizar el papel que desempeña la enfermería en la atención de las personas con epilepsia y sus familias.

EDUCACIÓN EN EPILEPSIA

La educación en epilepsia sin duda representa un desafío para los profesionales de la salud, ya que no solo abarca los aspectos clínicos de la enfermedad, si no que estos trascienden al ámbito socio emocional de la persona y su entorno más cercano como la familia, cuidadores, entorno escolar, entorno laboral y sociedad en general. Ante la complejidad y el impacto que la epilepsia tiene en las personas con el diagnóstico, es necesario actuar con urgencia en múltiples dimensiones y con múltiples actores, lo que nos desafía, como profesionales a cargo del cuidado, a capacitarnos, actuar de manera multidisciplinaria y adaptar estas intervenciones a la realidad de cada familia, según su nivel de aceptación del diagnóstico, recursos y entorno en el que convive^{1,3,5,6,8,9,16}.

Aspectos fundamentales para esta preparación incluyen el fortalecimiento de la vigilancia y recopilación de datos locales, la investigación, desarrollo en las políticas de salud, así como la formación para profesionales de la salud y la población en general¹. Para lograr un tratamiento exitoso y efectivo, controlando las crisis, erradicando el estigma y así mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

EDUCACIÓN A LOS PACIENTES

Muchos pacientes con epilepsia no tienen una comprensión clara acerca de su enfermedad, desde cómo se realiza el diagnóstico, los tipos de crisis, los desencadenantes de las crisis, el propósito

del tratamiento y los efectos secundarios de los medicamentos^{1,3}. El diagnóstico de epilepsia afecta a toda la familia, y la necesidad de información es inmediata y continua a lo largo del tratamiento, por lo que la educación es esencial para que las personas con epilepsia y sus familias se adapten a la vida con la enfermedad mejorando así su calidad de vida⁸⁻¹⁰.

Los pacientes y sus familias deben tener acceso a información precisa y actualizada sobre la epilepsia, las opciones de tratamiento, las comorbilidades y riesgos asociados, incluido el SUDEP. También necesitan conocer los recursos comunitarios disponibles (por ejemplo: agrupaciones de pacientes), así como los servicios de atención médica, tanto en el momento del diagnóstico, como a lo largo de su atención, independientemente del estatus socioeconómico, cultura o ubicación geográfica¹. La información debe adaptarse a las necesidades específicas de cada uno, presentándola de forma clara y concisa, y ser comprensible para personas con diferentes niveles de alfabetización en salud, siendo lingüística y culturalmente adecuada^{1,9,13}.

El autocuidado en epilepsia se define como el comportamiento que debe tener un paciente para optimizar el tratamiento, a través del control de sus crisis y manejar los efectos de vivir con la enfermedad^{9,10}. Se refiere a la participación del paciente y su familia en el tratamiento, es decir, la capacidad para tomar decisiones, utilizar los recursos disponibles para resolver problemas y la relación con el equipo de salud^{1,4,9}, promoviendo un óptimo bienestar y pronóstico, además permite reducir el estigma clarificando los conceptos erróneos y mitos que rodean la enfermedad^{1,9}.

Para lograr un efectivo autocuidado, es fundamental que el equipo de salud pueda abordar al menos las siguientes temáticas:

- **Adherencia al tratamiento:** este es un tema crucial, la falta de adherencia constituye un problema prevalente y un factor determinante en el éxito del tratamiento de la epilepsia^{9,14}. Así, la simplificación del esquema de dosificación farmacológico se presenta como una de las estrategias más efectivas⁷.
- **Manejo de las crisis:** se debe capacitar a la familia sobre primeros auxilios durante las crisis (tabla 1) y el manejo de factores precipitantes como la suspensión del tratamiento, privación del sueño, el consumo de alcohol, etc.^{9,12,15}.
- **Manejo psicosocial:** Se deben abordar temas como la sobreprotección, la conducción de vehículos motorizados, el deporte y la importancia de llevar un registro de las crisis^{9,12}. Para este último punto, los diarios electrónicos se configuran como una herramienta útil, aunque muchos se centran únicamente en el seguimiento y no en la educación integral¹⁰.

- **Consecuencias y riesgos:** Se debe proporcionar información sobre las comorbilidades y los riesgos asociados a la epilepsia, se debe abordar el tema de la muerte súbita inesperada en epilepsia (SUDEP) y los factores de riesgo específicos en todos los grupos de edad^{1,12}.

La atención centrada en el paciente es esencial, reconociendo que el "paciente" incluye a la familia, debemos comprender que las personas con epilepsia son más que su condición médica, siendo importante evaluar y atender los factores involucrados en su calidad de vida^{1,12}, como los sociales, económicos y culturales. Para tener éxito debemos trabajar y evaluar la autoeficacia, es decir, la creencia de una persona en su capacidad para realizar un comportamiento deseado^{10,16}, en este caso, sentirse capaz o preparado, tanto el paciente, su familia y el entorno, para manejar las crisis en el hogar, colegio, lugar de trabajo, etc.

Otro concepto que debemos atender, para mejorar el autocuidado, es la alfabetización en salud, definida como la capacidad de una persona para acceder, comprender y utilizar información para mantener y promover una buena salud para sí mismos y para quienes los rodean^{8, 20}. Diversos estudios han demostrado que la alfabetización en salud insuficiente en los padres de niños con epilepsia se ha asociado con disminución en la efectividad del tratamiento o a un empeoramiento de la salud. Por otra parte, los padres de niños con epilepsia experimentan una lucha para acceder a información adecuada y un profundo alivio cuando los profesionales les ayudan a comprender la situación médica de su hijo²⁰.

En este sentido, los planes de acción para las crisis epilépticas (*Seizure Action Plans*) son una herramienta educativa que proporciona orientación e información a las personas con epilepsia y a sus cuidadores, sobre el plan de tratamiento y los pasos a seguir durante una crisis; estos planes benefician a cualquier persona que interactúa regularmente con el paciente, como padres, profesores y amigos, por lo que es esencial desarrollar planes de cuidado personalizados que incorporen las necesidades fisiológicas, psicológicas, cognitivas y sociales de los pacientes^{1, 12}. Aunque los estudios han mostrado un impacto limitado en la reducción de visitas a urgencias u hospitalizaciones, en el corto plazo, las familias que reciben educación y planes de acción para las crisis reportan sentirse más seguras, muestran una mayor adherencia a los controles médicos y más confianza con el equipo de salud¹⁵. Actualmente estos planes se encuentran disponibles en varios sitios web, en versiones en inglés y español, pero es responsabilidad del equipo de salud adecuar el contenido a la realidad local y de cada familia, así como asegurarse que se comprende la información.

Tabla 1. Manejo de crisis epilépticas

Tipo de crisis	Manejo durante la crisis	Posterior a la crisis
Focales u otras no tónico-clónico generalizadas	1. Observar: alteraciones del comportamiento, movimientos, desconexiones, etc. 2. Proteger: Asegurar el entorno para que no se haga daño. 3. Tiempo: de duración del evento (en general las crisis focales duran segundos a minutos) 4. Evaluar compromiso de conciencia: durante el evento hable a la persona, puede nombrar una palabra, mostrar algún objeto o pedir que ejecute una orden (p. ej. "Dame la mano"). Si no hay respuesta durante la crisis o posteriormente la persona no recuerda el evento o las palabras que le dijo, se debe asumir que hubo compromiso de conciencia.	4. Acompañar: Asegurarse que la persona se ha recuperado de la crisis. 5. Registrar la crisis (+) o entregar detalles de lo ocurrido a la persona, familiar o cuidador. En las crisis focales con compromiso de conciencia, al terminar el evento, que dura segundos a minutos, la persona rápidamente se recupera por lo que nuestro rol es básicamente observar y proteger.
Tónico-clónica generalizada	1. Mantener la calma: es normal sentir estrés o ansiedad. 2. Despejar el lugar: en esta crisis hay sacudidas del cuerpo, por lo que debemos evitar que se golpee o dañe. 3. Proteger la cabeza: tratar de poner algo blando como ropa, un bolso, o lo que tenga a mano (evite poner sus manos ya que podría lesionarse). 4. Tiempo: la rigidez y sacudidas se prolongan por dos minutos, controle el tiempo con reloj ya que la percepción del tiempo en situación de estrés no es objetiva. 5. No poner nada en la boca: Durante la crisis la lengua se puede morder, pero no se corta ni se traga. La persona tiene dificultad para respirar ya que la musculatura está rígida lo que impide el ingreso del aire libremente a los pulmones, pero esto no le causa daño.	Una vez que el cuerpo se relaja o ya no se sacude, la crisis terminó. 6. Poner de lado: en esta posición la persona botará la saliva que se acumuló en la boca (o alimento) permitiendo mantener la vía aérea segura y permeable. 7. Esperar a que recupere la conciencia: en promedio esto demora 15 a 20 minutos. Acompañarlo mientras se recupera. 8. Contactar a algún familiar o proveer un traslado seguro al domicilio, ya que una vez que recupera la conciencia, la persona referirá sueño y hay que dejarlo dormir. 9. Registrar la crisis (+) o entregar detalles de lo ocurrido a la persona, familiar o cuidador.
Derivación a servicio de Emergencia (de inmediato): - Crisis tónico-clónica generalizada que se prolonga por cinco minutos o se repite en breve periodo de tiempo. - Crisis focales que se prolongan o repiten por más de 10 minutos. - Alteración de conciencia posterior a la crisis (o comportamientos no habituales) que se prolongan por 60 minutos posteriores a la crisis. - Deja de respirar (debe iniciar maniobras de resucitación cardiopulmonar RCP) Consulte a servicio de Urgencia (pronto, en horas): - Primera crisis - Mujer embarazada - Lesión a consecuencia de la crisis (golpes, heridas, etc.)		

(+) Registro de crisis: en un diario de crisis, registre las características de la crisis: tipo de movimiento, compromiso de conciencia, duración, y si hubo algún evento que pudo haber actuado como desencadenante (por ej.: privación de sueño). El registro de crisis es una herramienta muy útil para que paciente, cuidadores y equipo de salud puedan establecer la frecuencia de crisis, factores desencadenantes y también ayuda al médico tratante a precisar el diagnóstico y realizar ajustes en el tratamiento si es necesario.

*Elaboración propia

EDUCACIÓN EN LA COMUNIDAD

La comprensión pública de la epilepsia es limitada, los mitos y percepciones erróneas son comunes^{1,4,9}, las representaciones inexactas de personas con epilepsia y de crisis en los medios de comunicación y entretenimiento refuerzan las percepciones negativas¹. El estigma es una barrera significativa; es un factor psicosocial que afecta la calidad de vida más que las propias crisis^{4,5}. Entre los mitos más comunes se encuentra la creencia de que la epilepsia es una enfermedad psiquiátrica o incurable⁴, o la idea de que se debe introducir un objeto en la boca de una persona durante la crisis para evitar que la lengua se corte o se trague^{4,9,15}.

Las campañas de concienciación sobre la epilepsia deben desarrollarse a nivel local o nacional, y las organizaciones estatales y sociales que trabajan en epilepsia pueden ser un recurso valioso para extender el alcance a toda la comunidad. Las campañas deben incluir una estrategia de evaluación formativa efectiva y ser lo suficientemente flexibles para adaptarse a los diversos entornos considerando la alfabetización en salud, la adecuación cultural y las características sociodemográficas de cada comunidad^{1,3}.

Por otra parte, diversos estudios han revelado que los educadores tienen un conocimiento inadecuado sobre la epilepsia, lo que a menudo genera miedo y limitaciones innecesarias en las actividades escolares y deportivas, contribuyendo a la estigmatización y afectando negativamente la inclusión de los niños con epilepsia^{1,4-6,7,17}. Es fundamental que el personal escolar reciba capacitación sobre primeros auxilios en caso de crisis y la administración de medicamentos de rescate^{12,16,17}. Con este objetivo, se han desarrollado recursos educativos, como videos y folletos, para profesores, que abordan las consecuencias cognitivas, psicológicas y sociales de la epilepsia. Estos materiales han demostrado mejorar el conocimiento y reducir la incertidumbre del personal docente y también pueden ser utilizados por las familias, mejorando aún más la comprensión sobre la enfermedad¹⁷.

EDUCACIÓN PARA EL EQUIPO DE SALUD

La falta de acceso a atención de alta calidad y centrada en el paciente se ve obstaculizada por la escasez de médicos con conocimientos y habilidades adecuados sobre epilepsia y sus comorbilidades¹. La investigación indica que tanto los médicos de atención primaria como los especialistas presentan lagunas significativas en su conocimiento sobre la epilepsia^{1,4,17}.

Los profesionales de la salud necesitan conocimientos actualizados sobre muchos aspectos de la epilepsia: reconocimiento de crisis, diagnóstico, estrategias de prevención de la epilepsia, opciones de tratamiento, riesgos asociados, comorbilidades, factores psicosociales, calidad de vida, la necesidad de combatir el estigma,

así como de los recursos educativos y de apoyo social disponibles¹. Pero esta educación no debe estar centrada solo en los médicos, debemos asegurar que todos los profesionales del equipo de salud estén suficientemente informados y capacitados para brindar atención de alta calidad, centrada en el paciente e interdisciplinaria¹. Para esto debemos definir los conocimientos y habilidades esenciales para los distintos profesionales de la salud (enfermeras, nutricionistas, farmacéuticos, psicólogos, trabajadores sociales) que atienden a personas con epilepsia y sus familias^{2,17}.

RECURSOS PARA LA EDUCACIÓN

La evolución a un "ecosistema digital" promete integrar herramientas digitales de manera que puedan beneficiar significativamente la salud de los pacientes. El enfoque "tecno-terapéutico" busca entregar a los pacientes con epilepsia un conjunto optimizado de herramientas educativas y de gestión de la enfermedad como apoyo complementario a los planes de tratamiento tradicionales¹⁰.

- **Programas de educación para el autocuidado:** Históricamente, estos programas utilizaban sesiones presenciales intensivas, pero existen versiones más recientes integradas en la web, de acceso limitado (solo para los pacientes de la institución) y en idioma inglés, cuyos reportes han demostrado mejoras exitosas en el conocimiento de la enfermedad, el autocuidado y el seguimiento específico de la epilepsia¹⁰.
- **Registros electrónicos para el auto seguimiento (diario de crisis):** Los registros electrónicos permiten a los pacientes registrar la frecuencia de las crisis, los factores precipitantes y el cumplimiento de la medicación^{9,10,16}. Esto ayuda a identificar tipos y patrones de las crisis, interacciones con el tratamiento^{9,10}, además ayuda a los especialistas tratantes a precisar el diagnóstico y optimizar el tratamiento, estos pueden estar en línea entre médico-paciente mejorando el acceso y oportunidad de respuesta.
- **Dispositivos electrónicos portátiles para la detección de crisis:** Los dispositivos electrónicos portátiles, como los acelerómetros de muñeca (reloj inteligente), la electromiografía (EMG) y los biosensores de actividad electrodérmica, pueden detectar automáticamente las crisis motoras nocturnas. Estos dispositivos tienen el potencial de mejorar la precisión del recuento de crisis y la notificación¹⁰.

Por otra parte, un enfoque multimodal, flexible y adaptable en la educación sobre epilepsia para los profesionales de la salud, puede garantizar oportunidades de formación adecuadas, permitiendo a los estudiantes revisar el contenido a su propio ritmo¹¹. Así, las herramientas tecnológicas pueden apoyar el desarrollo de un currículo basado en principios educativos determinados para asegurar una educación de calidad, por ejemplo, el modelo de "aula invertida", que utiliza conferencias en línea pregrabadas (podcasts) o clases asincrónicas, ha demostrado ser efectivo para mejorar los conocimientos de manera similar a las conferencias didácticas estándar¹¹.

Dentro de las innovaciones educativas para equipos de salud podemos mencionar el uso de tecnología desarrollando conferencias pregrabadas, módulos mejorados por computadora y práctica de simulación; nuevas estrategias de aprendizaje como el “aprendizaje mejorado por recuperación”, que establece que recordar información activamente, en lugar de solo revisar, fortalece la memoria a largo plazo, así la incorporación de pruebas frecuentes, tarjetas de memoria y otras herramientas de recordatorio puede mejorar el aprendizaje de manera significativa; las evaluaciones basadas en competencias, cuyo énfasis son las evaluaciones en el escenario de trabajo y en el desempeño del estudiante en tareas clínicas particulares; y el uso de terminología estandarizada y específica¹¹.

El uso de herramientas digitales en la educación ofrece oportunidades como el acceso, el uso del lenguaje adecuado a la realidad del paciente y la optimización del contenido que queremos que sea de mayor impacto; pero también debemos considerar las barreras como la falta de conocimiento acerca de estas, interés, la escasez de tiempo de los profesionales de la salud para acceder, desarrollar, dar a conocer y explicar estos recursos y que aún no contamos con una evidencia sólida para demostrar el efectivo alcance de estas herramientas (tabla 2)^{3,10,13}.

ATENCIÓN DE ENFERMERÍA AL PACIENTE CON EPILEPSIA: EL ROL DE LA ENFERMERÍA ESPECIALISTA EN EPILEPSIA (ESN)

Como parte de la atención integral y multidisciplinaria que requiere el paciente en el tratamiento para la epilepsia, la atención de enfermería especialista en epilepsia (*Epilepsy Specialist Nurse*) es considerada el “pegamento que conecta los servicios con las per-

sonas”. Son un recurso experto y un primer punto de contacto para pacientes, cuidadores y otros profesionales¹². Según el contexto o lugar geográfico en el que nos encontremos, no existe esta figura formal dentro del equipo de salud, pero sin duda, hay un profesional de enfermería desarrollando esta labor de forma completa o parcial, por lo que en realidades como la nuestra nos incita a avanzar en este aspecto.

El valor de los ESN es reconocido y son altamente valorados por pacientes y profesionales del equipo de salud, los elementos clave de su valor incluyen su conocimiento especializado, accesibilidad, capacidad para cruzar límites disciplinarios, habilidad para vincular servicios, liderazgo en el desarrollo de servicios y ser un punto de contacto vital entre el paciente y el equipo médico^{12,19}.

La amplia gama de enfoques, experiencias y perspectivas de los ESN se refleja en la atención a grupos específicos de pacientes y entornos donde operan adjudicándose roles específicos (tabla 3) entre los que destacan la educación, apoyo, gestión del tratamiento, gestión de los servicios de salud, mantener el contacto, además de actuar como puente entre el paciente, sus familias y el equipo de salud¹².

Los beneficios que la ESN ha demostrado para los pacientes, incluyen mejoras en el conocimiento y la calidad de vida y una mayor satisfacción con la atención^{12,16,19}. Los pacientes y sus familias se sienten más involucrados en su cuidado, perciben una mejor coordinación y tienen más confianza en la información que reciben¹⁹. Algunos estudios sugieren que el apoyo de los ESN puede mejorar la adherencia a la medicación, reducir las visitas a urgencias y las ausencias escolares¹⁶, además, son un recurso rentable,

Tabla 2. Oportunidades y barreras de las herramientas digitales

Oportunidades	Acceso y conveniencia	Las plataformas digitales, como los videos de YouTube, facilitan el acceso inmediato y bajo demanda a contenido clínico y educativo, lo que es crucial para personas en áreas rurales o con acceso limitado a especialistas
	Lenguaje	Los videos educativos en español pueden tener una mayor participación y vistas que sus equivalentes en inglés, lo que subraya la importancia de la disponibilidad de contenido bilingüe y lingüísticamente adecuado
	Optimización del contenido	El uso de etiquetas (<i>tags</i>) en YouTube puede aumentar significativamente las vistas, lo que indica la importancia de optimizar el contenido de video basándose en las preferencias del espectador y el comportamiento de búsqueda
Barreras	Falta de conocimiento o interés	Una barrera importante es la simple falta de conocimiento o interés de los pacientes en estos recursos
	Escasez de recursos	La falta de una infraestructura eficiente en el flujo de trabajo diario del equipo de salud es un obstáculo para la adopción generalizada de estas herramientas educativas
	Evidencia limitada	Para algunas intervenciones, la base de evidencia es limitada o faltan ensayos controlados aleatorios a gran escala

*Elaboración propia

Tabla 3. Sub-roles enfermería especialista en epilepsia (ESN)

Roles	Descripción
Asesoramiento e información	Requiere un alto nivel de conocimiento especializado y habilidades para evaluar necesidades de información del paciente.
Evaluación	Realización de evaluaciones clínicas y psicosociales al paciente con epilepsia de forma integral.
Soporte al cuidador	Fundamental, especialmente para los padres de niños y adolescentes.
Asesoramiento y apoyo	Ofrecer apoyo social y emocional, ayudando a los pacientes a aceptar y manejar su enfermedad.
Diagnóstico y planificación del tratamiento	Contribuyen a reducir los errores de diagnóstico y a implementar las mejores prácticas.
Educación y formación	Educación a pacientes, familiares y otros profesionales de la salud, incluyendo a profesores y personal de emergencia.
Coordinación de servicios (Enlace)	Actúan como enlace crucial entre servicios, asegurando la continuidad de la atención, especialmente en transiciones pediátrica-adulta.
Gestión y prescripción de medicamentos	Proporcionan información sobre fármacos anticrisis, efectos secundarios y adherencia. Algunas ESN pueden prescribir medicamentos.
Monitorización	Realizan revisiones periódicas, seguimiento entre citas y manejo de epilepsia refractaria.
Planes de atención personalizados	Desarrollan planes individualizados, ayudando a establecer objetivos y evaluar el progreso.
Punto de contacto	Primer punto de contacto entre pacientes y equipo, ofrecen líneas de ayuda telefónicas y gestión de crisis.
Manejo de crisis y riesgos	Ayudan a reducir morbilidad y mortalidad, educan sobre primeros auxilios, precauciones y SUDEP.
Desarrollo y coordinación de servicios	Lideran organización de servicios, son enlace centrado en el paciente, reducen ingresos hospitalarios y liberan tiempo médico.
Clínicas especializadas	Labor hacia grupos específicos, consultas telefónicas y seguimiento postquirúrgico favorecen equidad, accesibilidad y eficiencia.

Abreviatura: SUDEP: Muerte súbita inesperada en epilepsia; ESN: Enfermera especialista en epilepsia.

*Elaboración propia

liberando tiempo médico y reduciendo los costos del servicio al acortar la duración de las hospitalizaciones. Sin embargo, la evidencia es mixta para la reducción de la frecuencia o severidad de las crisis en el corto plazo¹².

A pesar de su valor, la investigación sobre el impacto de la ESN es limitada, su rol complejo y variado, dificulta la generalización de los resultados de un entorno a otro¹². Existe una falta de investigación sobre la carga de trabajo óptima, la formación necesaria y el perfil del equipo que contribuyen a su eficacia^{12,19}. Se necesitan más ensayos con un tamaño de muestra adecuado y un seguimiento a largo plazo para determinar los reales beneficios¹².

DESAFÍOS Y DIRECCIONES FUTURAS

Mejorar la vida de las personas con epilepsia no es una tarea fácil y requiere un esfuerzo coordinado en múltiples dimensiones y el actuar de un equipo multidisciplinario. Existen brechas persistentes en el conocimiento, la atención y la educación de la epilepsia en todos los ámbitos y actores^{1,12}. Se necesita una recopilación de

datos de vigilancia más completa y precisa para comprender mejor la carga de la enfermedad de acuerdo con el entorno, sus factores de riesgo y los resultados, así como las necesidades de los servicios de salud locales para lograr un tratamiento integral y multidisciplinario¹. Abordar el estigma y las ideas erróneas del público sigue siendo un desafío urgente⁴⁻⁶, las campañas de concienciación a la comunidad deben ser esfuerzos continuos utilizando enfoques multifacéticos para mejorar la comprensión del público, con la participación de las personas con epilepsia y sus familias en la difusión y actividades de promoción, resulta fundamental^{1,3}.

Las enfermeras especialistas en epilepsia (ESN) son reconocidas como un componente "esencial" de los servicios de epilepsia, por los pacientes, familias y otros profesionales del equipo de salud, aunque su valor no siempre se reconoce o valora plenamente^{12,19}. Su capacidad para proporcionar información, asesoramiento, apoyo a los cuidadores, apoyo psicosocial, gestión de medicamentos, seguimiento de pacientes, servir como un punto de contacto, y liderar el desarrollo de servicios¹⁰ las convierte en un recurso valioso para mejorar la atención. La investigación, aunque limitada, ha

demostrado que las ESN mejoran el conocimiento de los pacientes acerca de la enfermedad, la participación en el cuidado y la coordinación de la atención¹⁹. El desafío según el contexto es desarrollar esta figura de forma permanente en los equipos de salud.

La integración de herramientas digitales y tecnológicas, ofrecen oportunidades prometedoras para optimizar el autocuidado y gestionar la enfermedad. Sin embargo, se deben abordar barreras como la falta de conocimiento del paciente, la infraestructura de salud ineficiente y la necesidad de más investigación basada en la evidencia sobre el impacto de éstos¹⁰. Además, abordar desafíos específicos como la alfabetización en salud, la implementación generalizada de planes de acción para las crisis y la reducción del

estigma social requiere una atención y evaluación continua^{3,15}. Los planes de acción para las crisis son herramientas educativas poderosas que aumentan el conocimiento y la confianza de los pacientes y cuidadores¹⁵, sin embargo, la educación para maestros, estudiantes y el público en general es fundamental para combatir los mitos y fomentar la inclusión de las personas con epilepsia en la sociedad^{4,7}.

El avance en el campo de la epilepsia depende de la colaboración y el compromiso continuos de un equipo multidisciplinario. Al invertir en educación integral para todos, apoyar el papel de las ESN y aprovechar el potencial de la tecnología, podemos cerrar las brechas en el conocimiento y la atención, y garantizar que las personas con epilepsia puedan vivir vidas más plenas e integradas^{1,2,5,10,12,16,19-21}.

Declaración de conflicto de intereses:

La autora declara no tener ningún conflicto de interés.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- England MJ, Liverman CT, Schultz AM, Strawbridge LM. *Epilepsy across the spectrum: promoting health and understanding. A summary of the Institute of Medicine report. Epilepsy Behav.* 2012 Oct;25(2):266-76. doi: 10.1016/j.yebeh.2012.06.016.
- Shawahna R. Using a mixed method to develop consensus-based aims, contents, intended learning outcomes, teaching, and evaluation methods for a course on epilepsy for postgraduate or continuing education in community health nursing programs. *BMC Med Educ.* 2021 Nov 12;21(1):572. doi: 10.1186/s12909-021-03001-2.
- Moreno K, González L, Segovia M, Forster J. Impacto de un programa educativo sobre epilepsia en los conocimientos generales de la comunidad: experiencia de la Liga Chilena contra la Epilepsia entre los años 2018 y 2019. *Rev Chil Psiquiatr Neurol Infanc Adolesc.* 2020;31(3):65-73.
- Iannone LF, Roberti R, Arena G, Mammone S, Pulitano P, De Sarro G, Mecarelli O, Russo E. Assessing knowledge and attitudes toward epilepsy among schoolteachers and students: Implications for inclusion and safety in the educational system. *PLoS One.* 2021 Apr 2;16(4):e0249681. doi: 10.1371/journal.pone.0249681.
- da Silva LG, de Beltrão ICSL, de Araujo Delmondes G, de Alencar CDC, Damasceno SS, et al. Beliefs and attitudes towards child epilepsy: A structural equation model. *Seizure.* 2021 Jan;84:53-59. doi: 10.1016/j.seizure.2020.11.020.
- Braga P. Exploring quality of life perception in people with epilepsy and people imagining life with epilepsy. *Seizure.* 2021 Aug;90:182-185. doi: 10.1016/j.seizure.2021.03.005.
- Johnson E, Atkinson P, Muggeridge A, Cross JH, Reilly C. Inclusion and participation of children with epilepsy in schools: Views of young people, school staff and parents. *Seizure.* 2021 Dec;93:34-43. doi: 10.1016/j.seizure.2021.10.007.
- Ostendorf AP. *Epilepsy Impacts Families and Communities: Persistent Gaps and Inequities. Semin Pediatr Neurol.* 2023 Oct;47:101084. doi: 10.1016/j.spen.2023.101084.
- Olate L. Medidas de autocuidado en el paciente con epilepsia. *Rev Med Clin Condes.* 2013;24(6):1027-1033.
- Hixson JD, Braverman L. Digital tools for epilepsy: Opportunities and barriers. *Epilepsy Res.* 2020 May;162:106233. doi: 10.1016/j.epilepsyres.2019.106233.
- Weber DJ, Moeller JJ. *Epilepsy Education: Recent Advances and Future Directions. Curr Neurol Neurosci Rep.* 2019 May 23;19(6):35. doi: 10.1007/s11910-019-0946-7.
- Campbell F, Sworn K, Booth A, Reuber M, Grunewald R, Mack C, et al. *Epilepsy specialist nurses—the evidence (ESPENTE): a systematic mapping review. Seizure.* 2019;71:194-206.
- Varela LK, Horton S, Abdelmoity A, Le Pichon JB, Hoffman MA. YouTube User Traffic to Paired Epilepsy Education Videos in English and Spanish: Comparative Study. *JMIR Form Res.* 2025 Mar 13;9:e56720. doi: 10.2196/56720.
- Modi AC, Guilfoyle SM, Glauser TA, Mara CA. Supporting treatment adherence regimens in children with epilepsy: A randomized clinical trial. *Epilepsia.* 2021 Jul;62(7):1643-1655. doi: 10.1111/epi.16921.
- Volkers N. Seizure action plans: more than management tools for epilepsy. *Epigraph.* 2024;26(2):94-99.
- Leviton A, Patel AD, Loddenkemper T. Self-management education for children with epilepsy and their caregivers. A scoping review. *Epilepsy Behav.* 2023 Jul;144:109232. doi: 10.1016/j.yebeh.2023.109232.
- Volkers N. User-friendly teacher training for epilepsy also finds welcome audiences in parents, neurologists. *Epigraph.* 2022;24(2):33-37.
- Gifford A, Griffiths MJ, Rodie P, Wilmshurst J, Ball J, Dunkley C, McLellan A, O'Callaghan F, Kirkpatrick M. Reducing epilepsy diagnostic and treatment gaps: Standardized paediatric epilepsy training courses for health care professionals. *Dev Med Child Neurol.* 2024 Aug;66(8):1045-1052. doi: 10.1111/dmcn.15864.
- Volkers N. The value of epilepsy specialty nurses: taking action. *Epigraph.* 2022;24(4):33-38.
- Tschamper MK, Larsen MH, Wahl AK, Jakobsen R. Developing and maintaining health literacy: A continuous emotional, cognitive, and social process for parents of children with epilepsy—A qualitative study. *Epilepsy Behav.* 2023 May;142:109222. doi: 10.1016/j.yebeh.2023.109222.
- Bautista RE. Racial differences in coping strategies among individuals with epilepsy. *Epilepsy Behav.* 2013 Oct;29(1):67-71. doi: 10.1016/j.yebeh.2013.06.035.



ARTÍCULO ESPECIAL/SPECIAL ARTICLE

La influencia de la arquitectura greco-romana en la nomenclatura neuroanatómica

The influence of greco-roman architecture on neuroanatomical nomenclature

Marcelo Gálvez, MD^{a,b}✉, Valentina Gálvez^b.

^a Departamento de Radiología, Clínica Las Condes. Santiago, Chile.

^b Facultad de Medicina Universidad Finis Terrae. Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 28/04/2025

Aceptado: 15/12/2025

Keywords:

Neuroanatomy;
architecture; thalamus;
pulvinar; medical
nomenclature; Greco-
Roman.

Palabras clave:

Neuroanatomía,
arquitectura, tálamo,
pulvinar, nomenclatura
médica, greco-romano.

RESUMEN

La influencia de la arquitectura greco-romana en la nomenclatura neuroanatómica se remonta a más de 2500 años, cuando las estructuras del cuerpo humano fueron nombradas en función de su semejanza con objetos arquitectónicos. Durante la antigüedad, la terminología anatómica se desarrolló en griego y latín, sentando las bases para la nomenclatura médica moderna. Este artículo explora la relación entre elementos arquitectónicos y neuroanatómicos, destacando estructuras como el atrium, tálamo, clinoides, ínsula, puente, fórnix, acueducto y pulvinar.

El análisis incluye su origen arquitectónico, su evolución histórica y su impacto en la neuroanatomía. Por ejemplo, el tálamo, que en griego hacía referencia a una alcoba, es una estructura central del diencefalo involucrada en la transmisión sensorial. El pulvinar, descrito en 1786 por Vicq d'Azyr y nombrado por Burdach en 1817, hace referencia a una tribuna elevada en los juegos romanos, mientras que el puente del tronco encefálico refleja su función de conexión entre estructuras cerebrales, análoga a los puentes romanos.

Estos términos no solo evidencian la permanencia del legado greco-romano en la medicina, sino que también destacan cómo la arquitectura y la neuroanatomía han compartido una visión estructural basada en la funcionalidad y la forma. A través de referencias en textos históricos y literatura, se demuestra cómo estos conceptos han trascendido su contexto original, consolidándose en el lenguaje médico actual.

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: mgalvez@clinicalascondes.cl

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2025.12.008>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



ABSTRACT

The influence of Greco-Roman architecture on neuroanatomical nomenclature dates back more than 2,500 years, when structures of the human body were named according to their resemblance to architectural elements. During antiquity, anatomical terminology developed in Greek and Latin, laying the foundations for modern medical nomenclature. This article explores the relationship between architectural and neuroanatomical elements, highlighting structures such as the atrium, thalamus, clinoid processes, insula, pons, fornix, aqueduct, and pulvinar. The analysis includes their architectural origins, historical evolution, and impact on neuroanatomy. For example, the thalamus—derived from a Greek term referring to an inner chamber or alcove—is a central structure of the diencephalon involved in sensory transmission. The pulvinar, first described in 1786 by Vicq d'Azyr and named by Burdach in 1817, refers to an elevated tribune used in Roman public games, while the pons of the brainstem reflects its role as a connecting structure between different regions of the brain, analogous to Roman bridges. These terms not only demonstrate the enduring legacy of Greco-Roman culture in medicine but also highlight how architecture and neuroanatomy share a structural vision grounded in form and function. Through references to historical texts and literature, this article illustrates how these concepts have transcended their original contexts and become firmly established in contemporary medical language.

INTRODUCCIÓN

La terminología anatómica tiene sus orígenes en la antigüedad, hace más de 2500 años, cuando las estructuras del cuerpo humano eran nombradas en función de su semejanza con objetos conocidos, incluidos elementos arquitectónicos. Durante la época griega y romana, las primeras descripciones anatómicas fueron registradas en griego y latín, sentando las bases de la nomenclatura utilizada hasta hoy.

Muchos nombres de estructuras anatómicas derivan de su apariencia física y su relación con formas familiares. Sin embargo, la terminología anatómica difiere significativamente del lenguaje coloquial, lo que ha llevado a la estandarización de los términos en latín, inglés y otros idiomas, mediante resoluciones de la Federación Internacional de Asociaciones de Anatomistas. La nomenclatura moderna es el resultado de una consulta global y mantiene el latín como base, acompañado de equivalencias en inglés.

Lejos de desaparecer, la influencia de las culturas griega y romana ha perdurado hasta nuestros días, no solo en la medicina, sino también en otras disciplinas como el derecho, la filosofía, las matemáticas, la química y la música. Curiosamente, muchos términos anatómicos han dejado de usarse en su sentido original y han adquirido un reconocimiento universal dentro del ámbito

médico. Además, su presencia se extiende a textos clásicos de arquitectura, libros históricos y novelas de ficción histórica, que han proliferado en los últimos años.

Uno de los arquitectos romanos más importantes fue Marco Vitruvio Polión (80 a.C.-15 a.C.), quien trabajó durante el reinado de Julio César y, posiblemente, bajo Augusto. Su legado se debe principalmente a su obra *De Architectura*¹, un tratado en diez libros que aborda temas como arquitectura, ingeniería, urbanismo y arte. A diferencia de otros arquitectos de su época, Vitruvio se enfocó más en la teoría y en los principios matemáticos de la arquitectura que en la ornamentación.

Aunque no fue el arquitecto más influyente de su tiempo, su importancia radica en la sistematización del conocimiento arquitectónico greco-romano. *De Architectura* es la única obra arquitectónica de la Antigüedad que ha llegado hasta nuestros días, convirtiéndose en un referente fundamental para generaciones posteriores.

Vitruvio aborda las proporciones del cuerpo humano en el Libro III, capítulo 1, sección 2 de *De Architectura*¹. En este pasaje, describe con detalle cómo el cuerpo humano representa un modelo de proporciones perfectas y conmensurables, aplicables a la arquitectura.

Siglos más tarde, durante el Renacimiento, Leonardo da Vinci estudió *De Architectura* y, alrededor de 1490, creó su propia interpretación del concepto en su famoso dibujo *El Hombre de Vitruvio* (Figura 1). En esta obra, Da Vinci representó una figura masculina desnuda en dos posiciones sobreimpuestas de brazos y piernas, inscrita dentro de un círculo y un cuadrado, incorporando anotaciones con sus propios estudios sobre las proporciones humanas. Esta imagen se convirtió en un símbolo del estudio del cuerpo humano desde una perspectiva artística, matemática y arquitectónica.

Analizaremos diversas estructuras anatómicas cuyos nombres derivan de elementos arquitectónicos vinculados a la vivienda (*atrium*, *tálamo*, *clinoide* e *ínsula*) y a grandes obras urbanísticas (puente, *fórnix*, *acueducto* y *pulvinar*). Exploraremos sus características arquitectónicas y anatómicas, así como sus referencias en la literatura histórica y de ficción.

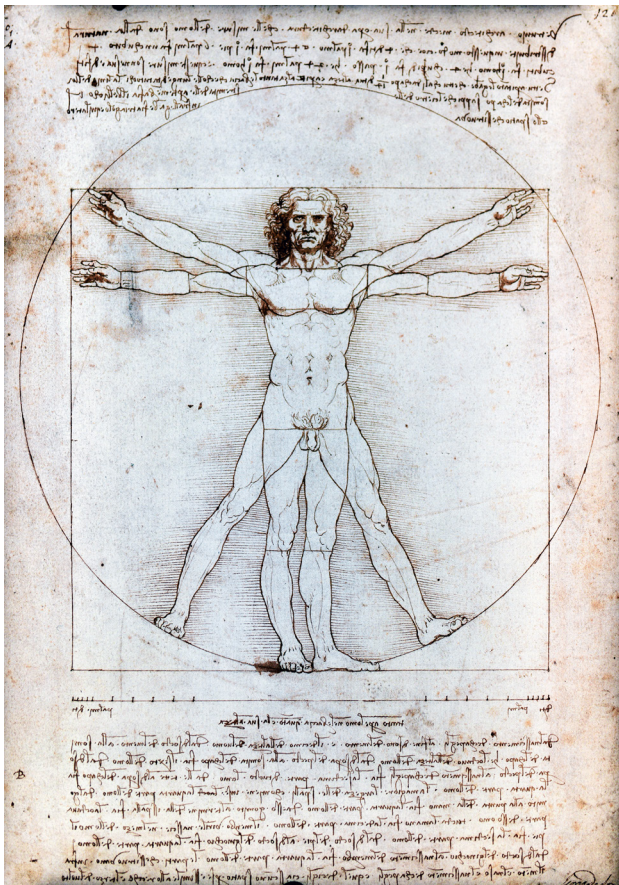


Figura 1. El Hombre de Vitruvio, Leonardo da Vinci (ca. 1490).

Plumín y tinta sobre papel (34,4 × 25,5 cm), Galería de la Academia de Venecia, Italia. Inspirado en el tratado *De Architectura* de Vitruvio, quien propuso que las proporciones del cuerpo humano eran la base ideal para la arquitectura. Leonardo ilustró esta idea con precisión anatómica, plasmando una visión renacentista del ser humano como medida de todas las cosas.

DESARROLLO

1. Atrium

Atrium of lateral ventricle

Atrium ventriculi lateralis

A14.1.09.281 Atrio (ventrículo lateral) (*Atrium*)

Arquitectura:

La casa romana tradicional se organizaba en torno a una pieza central denominada *atrium*, alrededor de la cual se distribuían las demás habitaciones. Este espacio funcionaba como un área de recepción y estaba rodeado por columnas. Su techo abierto permitía la entrada de luz natural y de agua de lluvia, que se recogía en una piscina central (*impluvium*), además de facilitar la salida del humo de los braseros.

El *atrium* también tenía un importante valor simbólico y social. En él se exhibían retratos de antepasados, imágenes de los dioses y objetos valiosos de la familia. Además, era un lugar donde se realizaban ciertas ceremonias domésticas y rituales (Figura 2A).

En su tratado *De Architectura* (Libros VI-X), Marco Vitruvio Polión¹ describe el *atrium* como el corazón de la casa romana. Explica los distintos tipos de atrios, detallando sus características arquitectónicas, proporciones y simetrías, así como sus medidas y la relación con otras partes de la vivienda.

Literatura:

En la novela *Africanus*, el hijo del cónsul, de Santiago Posteguillo², se describe un ritual matrimonial romano en el que Publio Cornelio Escipión realiza una serie de ofrendas a su esposa en el *atrium* de su hogar. Estas ofrendas consisten en agua y fuego,

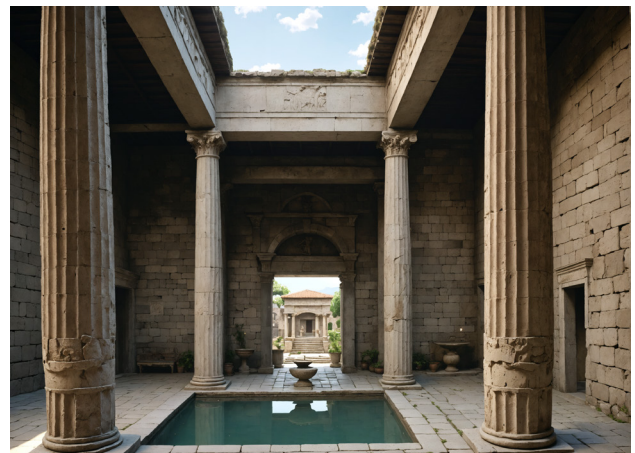


Figura 2A. Atrio. Casa delle Nozze d'Argento, Pompeya.

Imagen original de MentNFG, subida en el marco de Wiki Loves Monuments Italia 2024. Publicada bajo licencia Creative Commons Attribution-Share Alike 4.0 International (CC BY-SA 4.0). Imagen modificada con Stable Assistant (Stability AI). Fuente original: Wikimedia Commons.

elementos simbólicos de la vida doméstica y la unión conyugal. A su vez, su esposa le entrega dos monedas: una para él y otra para los dioses Lares, protectores del hogar. Esta escena resalta la importancia del *atrium* como un espacio central no solo en la arquitectura de la casa romana, sino también en sus ceremonias y tradiciones familiares.

Anatomía:

El atrio ventricular, también conocido como trígono colateral, es una parte del sistema ventricular del cerebro. Se ubica en la unión del cuerpo del ventrículo lateral con sus cuernos occipital y temporal (inferior), formando una cavidad ampliada dentro del sistema ventricular (Figura 2B).

Este espacio anatómico recibe su nombre por su similitud con el *atrium* arquitectónico, ya que actúa como una zona de convergencia entre distintas partes del ventrículo lateral, al igual que el *atrium* de una casa romana, donde se conectaban múltiples habitaciones.

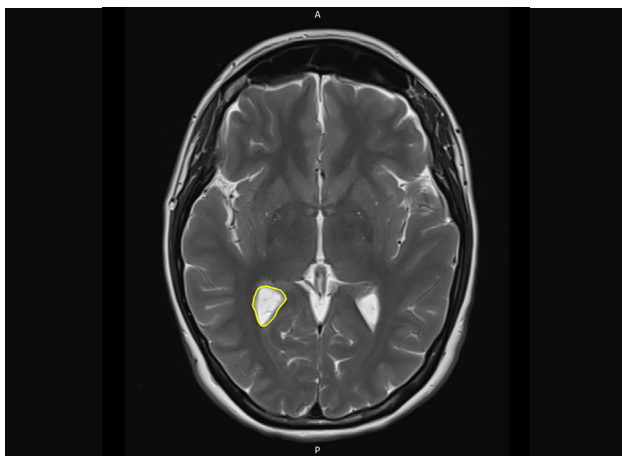


Figura 2B. Imagen transversal de resonancia magnética ponderada en T2 con secuencia TSE (Turbo spin-eco).

La flecha amarilla señala el área correspondiente al atrio del ventrículo lateral derecho.

2. Tálamo

A14.1.08.101 Tálamo (*Thalamus*)

Arquitectura:

En la Antigua Grecia, el término *thálamus* hacía referencia a una habitación, alcoba o cámara interior, y también podía designar la cama nupcial o lecho matrimonial. Este concepto tenía tanto un uso arquitectónico como un significado simbólico dentro de la cultura griega, ya que el *thálamus* representaba el espacio de intimidad y unión conyugal.

El tálamo era generalmente la habitación más grande y lujosa de la casa, reservada para los dueños del hogar. Funcionaba como una cámara nupcial o dormitorio principal y solía estar decorado de manera elaborada, con mobiliario más refinado y camas amplias y cómodas. Además de ser un lugar de descanso, el tálamo servía como un espacio de reunión privado para la pareja, reforzando su carácter íntimo dentro de la vivienda (Figura 3A).

En el Libro VI de *De Architectura*, Vitruvio¹ menciona el *thalamus* al describir la distribución de las domus romanas y sus diferentes espacios. Lo identifica como una de las habitaciones asociadas a la vida privada de los propietarios y recomienda que su orientación tenga en cuenta la incidencia de la luz solar y la ventilación, con el fin de optimizar la comodidad del espacio en las distintas estaciones del año.



Figura 3A. Tálamo.

Representación de un tálamo o cámara nupcial en el fresco conocido como Las Bodas Aldobrandinas (Museos Vaticanos, siglo I a. C.), parte de un mural hallado en los Horti Maecenatis (Roma) y extraído en 1601 por orden del cardenal Pietro Aldobrandini. En el centro, la novia, cubierta con el velo de boda, está sentada en el lecho, acompañada por una mujer de torso desnudo que la consuela —identificada por algunos como Peitho, Afrodita o una amiga—, mientras el novio, adornado con una guirnalda, la observa desde los pies del lecho. Este fragmento, recortado de un mural mayor, ilustra la imagen clásica del tálamo y es una de las obras más admiradas del arte romano antiguo. La imagen original pertenece al dominio público (Wikimedia Commons).

Literatura:

En La *Iliada* de Homero³, el término tálamo se emplea tanto para designar el espacio físico donde Océano y Tetis compartían su vida matrimonial, como para simbolizar la relación conyugal en sí misma. La diosa expresa:

"Tiempo ha que se privan del amor y del tálamo, porque la cólera anidó en sus corazones. Si apaciguara con mis palabras su ánimo y lograra que reanudasen el amoroso consorcio, me llamarían siempre querida y venerable".

Este fragmento resalta la dualidad del tálamo como un lugar de encuentro y un símbolo de la armonía conyugal, cuya ruptura refleja el distanciamiento emocional entre los dioses.

Anatomía:

El tálamo fue descrito por primera vez en el siglo II por Galeno de Pérgamo (129-216 d.C.), médico y anatomista griego⁴. Basándose en estudios anatómicos realizados en animales, principalmente monos y cerdos, Galeno identificó el tálamo como una estructura central del cerebro y le atribuyó un papel clave en la transmisión sensorial.

El tálamo es una estructura par, situada en el centro del encéfalo, que forma parte del diencefalo. Se localiza por encima del hipotálamo y a ambos lados del tercer ventrículo, con cuyas paredes está estrechamente relacionado. Su función principal es servir como estación de relevo para la información sensitiva que se dirige a la corteza cerebral, aunque también participa en funciones motoras mediante su conexión con el cerebelo y otras estructuras subcorticales. El tálamo derecho y el tálamo izquierdo se comunican entre sí a través de la comisura gris intertalámica (Figura 3B).

El uso del término tálamo por parte de Galeno, originalmente asociado con una cámara o habitación, podría estar vinculado a su relación con el tercer ventrículo, cuyas paredes están formadas por el tálamo y el hipotálamo.

3. Clinoides

A02.1.05.022 Apófisis clinoides anterior (*Processus clinoides anterior*)

A02.1.05.008 (Apófisis clinoides media)

A02.1.05.008 (Apófisis clinoides media)

Arquitectura:

El *kline* era un tipo de mueble antiguo, similar a un diván o lecho, utilizado por los griegos, etruscos y romanos. Se trataba de una cama o reposera de forma rectangular, apoyada en cuatro patas de baja altura, que a menudo incluía una cabecera y apoyabrazos. Su uso principal era para comer reclinado, siguiendo la costumbre de la época (Figura 4A).

Los *klinae* solían disponerse alrededor de una mesa cuadrada baja, formando una disposición en "U", con un lado despejado para facilitar el acceso de los sirvientes. Este conjunto se denominaba *triclinium*, un espacio en el que los comensales, recostados sobre su lado izquierdo, disfrutaban de la comida. Debido a esta disposición, el término *triclinium* pasó a designar el comedor en las casas griegas y romanas.

El término clinoides proviene de las raíces griegas *klinein* (inclinarse, reclinarse) y *eidos* (aspecto, forma), por lo que su significado es "con apariencia de cama". En anatomía, esta denominación posiblemente se debe a la forma de las apófisis clinoides, que le otorgan a la silla turca una apariencia similar a un lecho antiguo.

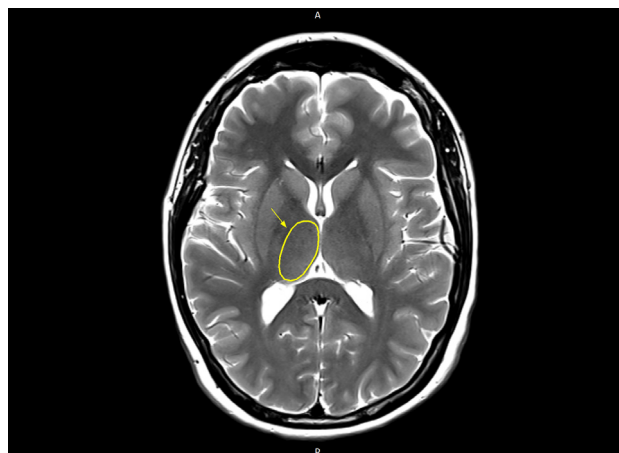


Figura 3B. Imagen transversal de resonancia magnética ponderada en T2 con secuencia TSE (Turbo spin-eco)

La flecha amarilla señala el área correspondiente al tálamo derecho.

Etimológicamente, el término "clínica" proviene del griego *kliniké*, que hacía referencia a la práctica de atender a una persona enferma en la cama (*kliné* significa "cama" o "lecho").

En *Arquitectura* Libros VI-X, Marco Vitruvio Polión¹ explica que la palabra *triclinium* proviene del griego *triklínion* o *tríklinos*, que significa "comedor de tres lechos", derivado a su vez de *klíne* ("lecho"). Este término hace referencia a la disposición de tres *lecti triclinares* (lechos o divanes) en forma de U, dejando un espacio central para la mesa y un lado abierto para el servicio.

Literatura:

En la novela *Circo Máximo* de Santiago Posteguillo⁵, la palabra *triclinium* aparece en una escena ambientada en la sala de banquetes de la Domus Flavia. En este pasaje, se describe la llegada de Trajano al comedor principal del palacio:

"Trajano llegó a la gran sala destinada al comedor principal del palacio y se detuvo justo en el umbral. Quería tomarse un tiempo antes de entrar y ver quién estaba ya allí. Pudo ver en seguida a Plotina, reclinada en el triclinium a la derecha del suyo, que aún permanecía vacío".

Este fragmento ilustra el uso del *triclinium* en su contexto original como un espacio de reunión y banquetes, resaltando su importancia en la vida social y política de la antigua Roma.

Anatomía:

Las apófisis clinoides son prominencias óseas del hueso esfenoides que delimitan la silla turca, una estructura ósea ubicada en la base del cráneo donde se aloja la glándula hipófisis. Estas apófisis se dividen en anteriores, medias (inconstantes) y posteriores, cada una con una ubicación y función específica.

Apófisis clinoides anteriores: Se encuentran en la región medial de las alas menores del esfenoides y forman el límite anterior de la silla turca (Figura 4B).

Apófisis clinoides medias: Son unas pequeñas elevaciones inconsistentes bilaterales y pareadas, situadas a cada lado del tubérculo selar, en el borde anterior de la silla turca, en la cual se inserta el diafragma selar.

Apófisis clinoides medias: Son pequeñas eminencias óseas bilaterales e inconsistentes, ubicadas a cada lado del tubérculo selar, en el borde anterior de la silla turca. Estas estructuras, que pueden estar ausentes en algunos individuos, sirven como puntos de inserción del diafragma selar y contribuyen a conformar los límites anatómicos del lecho hipofisario.



Figura 4A. Clinoides.

Recreación de un triclinio romano. Representación de un comedor de una villa romana (*triclinium*). Imagen original tomada en la Archäologische Staatssammlung de München, por el usuario Mattes, y publicada en dominio público en Wikimedia Commons (File:Triclinium - Archäologische Staatssammlung München.JPG). La presente versión ha sido modificada mediante inteligencia artificial generativa (Stable Diffusion / AI) como una propuesta de reconstrucción visual y mejora fotográfica.

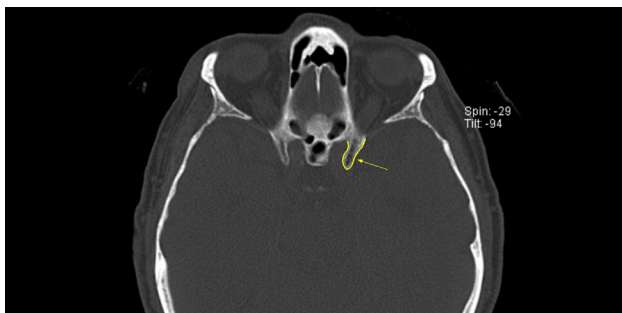


Figura 4B. Imagen transversal de tomografía computada, reconstruida con algoritmo óseo.

La flecha amarilla señala la apófisis clinoides anterior izquierda.

4. Ínsula

A14.1.09.149 Ínsula (cerebro); Lóbulo de la ínsula (Insula lobus; Lobus insularis)

Arquitectura:

La *ínsula* era un edificio de varios pisos destinado al alquiler de viviendas, surgido en Roma como respuesta al crecimiento de la población y la escasez de terreno disponible para la construcción. Estas edificaciones albergaban principalmente a los ciudadanos que no podían permitirse una *domus* (vivienda unifamiliar), convirtiéndose en el tipo de alojamiento más común para las clases trabajadoras.

En la planta baja de las *ínsulas* se ubicaban tiendas y talleres, mientras que en el entresuelo solían residir los trabajadores de estos establecimientos. Las plantas superiores se dividían en apartamentos de alquiler, con condiciones de habitabilidad que variaban según el nivel: los pisos más bajos eran más amplios y costosos, mientras que los superiores, de acceso más difícil, eran más pequeños y económicos (Figura 5A).

Construidas con ladrillo, madera y hormigón, muchas *ínsulas* eran estructuras precarias, mal edificadas y altamente vulnerables a incendios y derrumbes, lo que llevó a la implementación de regulaciones para limitar su altura.

El término "*ínsula*" proviene de las primeras viviendas romanas que estaban separadas entre sí por pequeños espacios dedicados a huertos, lo que las hacía parecer islas dentro de la ciudad. Con el tiempo, el concepto evolucionó hasta referirse a los bloques de viviendas rodeados por calles, donde residía principalmente la población humilde del Imperio Romano.



Figura 5A. Ínsula.

Ruinas de una *ínsula* cerca del Capitolio en Roma. Imagen original: Campitelli - Insula Romana 1907, de Lalupa, dominio público (Wikimedia Commons). Modificada con Stability AI.

Literatura:

En el capítulo XI, "Los que tienen y los que no tienen" del libro SPQR de Mary Beard⁶, se menciona la distribución social en las *insulae* y se cita al poeta y satírico Juvenal (55-138 d.C.):

"La lógica elemental era que cuanto más abajo del edificio se viviese, más espaciosa y cara era la vivienda, y cuanto más arriba, más barata, diminuta y peligrosa era, sin instalaciones para cocinar o lavar y sin vía de escape en caso de incendio (que era frecuente). Juvenal bromea diciendo que el que vivía en el último piso («sin nada que lo protegiese de la lluvia más las tejas de la cubierta») era sencillamente el último en morir si se propagaba un incendio más abajo. La lógica es exactamente la contraria de la de los bloques de apartamentos modernos, con los lujosos áticos".

Juvenal es conocido principalmente por sus Sátiras, una serie de poemas en los que critica con ironía y mordacidad la sociedad romana de su época. A él se le atribuyen frases célebres como "*Panem et circenses*" ("Pan y circo"), en referencia a cómo el pueblo romano era manipulado con comida y entretenimiento, y "*Mens sana in corpore sano*" ("Mente sana en cuerpo sano"), que en su contexto original criticaba la superficialidad de los romanos al valorar únicamente la salud física y no el intelecto.

En sus Sátiras, Juvenal también se burla de los médicos y de la medicina en Roma. En aquella época, muchos médicos eran extranjeros, especialmente griegos, y no siempre contaban con una formación confiable. Juvenal los describe como oportunistas, que a menudo realizaban diagnósticos erróneos o recetaban tratamientos absurdos, sugiriendo que los médicos podían ser más peligrosos que las propias enfermedades. En una de sus Sátiras, menciona cómo muchos pacientes terminaban peor después de recibir tratamiento, reflejando así una percepción común en Roma: la medicina no siempre se consideraba una ciencia fiable, sino un oficio frecuentemente asociado con charlatanes y prácticas dudosas.

Anatomía:

La ínsula cerebral es una estructura cortical profunda ubicada en el fondo del surco lateral (cisura de Silvio), cubierta por los lóbulos frontal, parietal y temporal. Debido a su posición oculta dentro de la corteza cerebral, se considera "aislada", lo que recuerda a las *insulae* romanas, bloques de viviendas rodeados por calles en la antigua Roma (Figura 5B).

La ínsula desempeña un papel fundamental en diversas funciones del sistema nervioso central. Está involucrada en procesos emocionales, autonómicos y del sistema límbico, participando en la regulación de la percepción del dolor, la empatía, la conciencia interoceptiva y las respuestas emocionales. Además, tiene un rol

importante en el procesamiento somatosensorial y visceral, contribuyendo a la percepción del gusto, el control cardiovascular, la regulación de la homeostasis y la integración de estímulos sensoriales y afectivos.

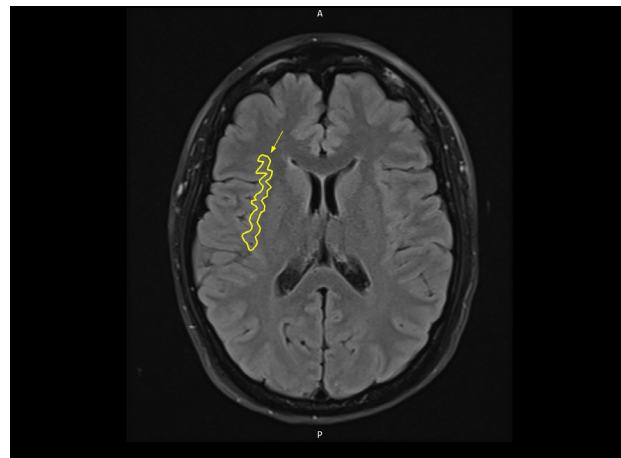


Figura 5B. Imagen transversal de resonancia magnética ponderada en FLAIR (Fluid-Attenuated Inversion Recovery, secuencia de inversión-recuperación, IR).

La flecha amarilla señala el área correspondiente a la ínsula derecha.

5. Puente

A14.1.03.010 Puente (encéfalo); Protuberancia (encéfalo) (Pons)

Arquitectura:

Los puentes desempeñaron un papel fundamental en la cultura greco-romana, al facilitar la conectividad, movilidad y comercio, además de permitir la expansión y unificación del Imperio Romano. Estas estructuras no solo mejoraron la infraestructura del imperio, sino que también tuvieron un impacto duradero en la ingeniería civil, influyendo en el diseño y la construcción de puentes a lo largo de la historia.

Los romanos perfeccionaron la construcción de puentes mediante una combinación de ingeniería avanzada, materiales duraderos y técnicas de construcción eficaces. Utilizaban principalmente cal, arena y piedras volcánicas, empleando el *opus caementicium* (hormigón romano), lo que les otorgaba una notable resistencia y durabilidad. Su diseño se basaba en el uso de arcos de medio punto, una innovación que permitía distribuir el peso de manera uniforme, reduciendo la presión sobre los cimientos y permitiendo que los puentes soportaran cargas pesadas sin colapsar (Figura 6A).

Además de su función en la infraestructura civil, los puentes romanos desempeñaban un rol crucial en la ingeniería militar. Permitían a los ejércitos desplazarse rápidamente a través de ríos y valles, facilitando la superación de obstáculos geográficos y asegurando la línea de suministros durante las campañas militares.



Figura 6A. Puento.

El Ponte Rotto (*Pons Aemilius*) es el puente de piedra más antiguo de Roma. Imagen original: Ponte Rotto (5832401273).jpg, de Yellow.Cat, bajo licencia CC BY 2.0 (Wikimedia Commons). Modificada con Stability AI.

Algunos de estos puentes aún se conservan en la actualidad, testimoniando la maestría de la arquitectura romana. Ejemplos notables incluyen el Puente Emilio (siglo II a.C.) en Italia, el Puente de Alcántara (siglo II d.C.) en España y el Puente Romano de Córdoba (siglo I d.C.), todos ellos símbolos de la ingeniería y el legado arquitectónico romano.

Literatura:

En el libro Guerra de las Galias de Julio César⁷, que narra las campañas militares en la Galia (actual Francia, Bélgica y parte de Suiza) entre los años 58 y 50 a.C., se destaca la importancia estratégica de los puentes en las operaciones militares romanas. En uno de los pasajes, César describe cómo la construcción de un puente fue clave para sorprender al enemigo y avanzar en su campaña:

"Después de esta acción, a fin de poder dar alcance a las demás tropas enemigas, dispone echar un puente sobre el Arar (actualmente el río Saona en Francia), y por él conduce su ejército a la otra parte. Los helvecios (una tribu celta), espantados de su repentino arribo, viendo ejecutado por él en un día el pasaje del río".

Este fragmento ilustra el uso de la ingeniería militar romana para acelerar la movilidad de las tropas y obtener ventaja sobre el enemigo. La rápida construcción de puentes permitía a los ejércitos romanos cruzar ríos con eficiencia, facilitando la expansión y consolidación del dominio romano en territorios extranjeros.

Anatomía:

El puente, también conocido como protuberancia, puente anular o puente de Varolio, es la porción media del tronco encefálico, situada entre el mesencéfalo y el bulbo raquídeo. Su nombre proviene de su apariencia en cortes transversales, donde parece

formar un puente que conecta ambos hemisferios cerebelosos a través de fibras transversas (Figura 6B).

Esta estructura fue descrita por Costanzo Varolio⁸, anatomista y profesor de la Universidad de Bolonia (considerada la primera universidad del mundo en el sentido moderno), en su obra *De Nervis Opticis* (1573). Con el tiempo, su nombre quedó asociado a esta región del encéfalo debido a su contribución en su descripción anatómica, aunque el término Puente de Varolio se considera obsoleto en la terminología anatómica moderna.

Varolio destacó por su método innovador de disección cerebral. En lugar de realizarla siguiendo el enfoque tradicional, de craneal a caudal, propuso diseccionarlo de caudal a craneal. Este método permitió observar mejor las conexiones del tronco encefálico, proporcionando una comprensión más clara de su organización anatómica y funcional.

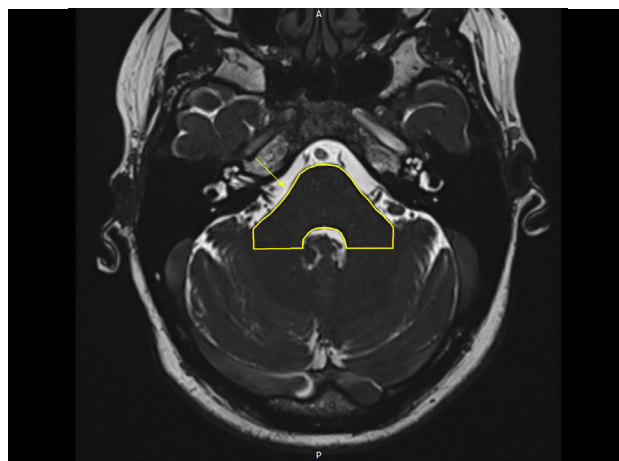


Figura 6B. Imagen transversal de resonancia magnética ponderada en T2, utilizando la secuencia CISS (*Constructive Interference in Steady State*).

La flecha amarilla señala el área correspondiente al puente (protuberancia) en la fosa posterior.

6. Fórnix

A14.1.09.255 Fórnix (cerebro) (*Fornix*)

Arquitectura:

Los fórnices son estructuras arqueadas presentes en diversos elementos arquitectónicos romanos, como puentes, acueductos, edificios públicos y monumentos conmemorativos. Estos arcos permitían distribuir el peso de manera eficiente, brindando estabilidad a grandes construcciones y facilitando tanto la circulación del agua como el tránsito de personas, carros y carretas.

Los romanos aplicaron esta técnica en la construcción de puentes y acueductos, optimizando su resistencia y funcionalidad. Además, los fórnices fueron empleados en edificios públicos,

como mercados, termas, teatros y circos, donde contribuían a la estabilidad estructural y la organización de los espacios interiores.

También fueron ocupados en la construcción de los arcos monumentales como una expresión de la grandeza imperial y servían para celebrar victorias militares o logros políticos (Figura 7A).



Figura 7A. Fórnix.

El Arco de Constantino, Roma. Erigido en el año 315 d.C. para conmemorar la victoria del emperador Constantino I en la batalla del Puente Milvio (312 d.C.). La imagen original, tomada por Alexander Z. y publicada en dominio público en Wikimedia Commons (archivo: RomeConstantine'sArch03.jpg), ha sido mejorada visualmente mediante inteligencia artificial generativa (Stability AI) como propuesta de realce estético y fotográfico.

Ejemplos notables incluyen:

Arco de Fabio Máximo (Roma, 121 a.C.), erigido en honor a la victoria del general romano Quinto Fabio Máximo sobre los Allobroges, una tribu celta de la actual Francia.

Arco de Tito (Roma, 81 d.C.), construido para conmemorar la Primera Guerra Judeo-Romana y la toma de Jerusalén por el emperador Tito.

Literatura:

En el libro *Colosseum* de Simone Sarasso⁹, se narra la construcción del Coliseo de Roma, estableciendo una analogía entre la edificación del anfiteatro y la complejidad de las relaciones sociales en la ciudad. El autor describe cómo la monumental obra fue el resultado del trabajo conjunto de varias empresas contratistas, reflejando la organización y división de tareas dentro de la sociedad romana:

"Las mismas obras del Anfiteatro son la imagen de la complejidad de las relaciones ciudadanas. Cuatro empresas contratistas son las

encargadas de tirar del carro. A cada una le corresponde un sector concreto de la construcción (una se ocupa de los cimientos, otra de un determinado orden de arcos, otra de las descargas)".

Cabe destacar que los arcos no solo cumplían una función estructural, sino que también servían como accesos y pasillos, permitiendo la entrada y salida de miles de personas en un tiempo reducido, optimizando la circulación dentro del anfiteatro. Además, su disposición no solo garantizaba la estabilidad del edificio, sino que también contribuía a su estética monumental, realzando la majestuosidad del Coliseo y reflejando la grandeza del Imperio Romano.

Anatomía:

El fórnix cerebral es una estructura arqueada de sustancia blanca que forma parte del sistema límbico. Su función principal es la transmisión de información entre el hipocampo y otras estructuras cerebrales, desempeñando un papel clave en la memoria, la regulación emocional y el aprendizaje (Figura 7B).

Las fibras conectan el hipocampo con los cuerpos mamilares del hipotálamo, facilitando la consolidación y recuperación de recuerdos. Además, establece conexiones con los núcleos septales, los cuales están implicados en la modulación emocional, la motivación y ciertos procesos de aprendizaje.

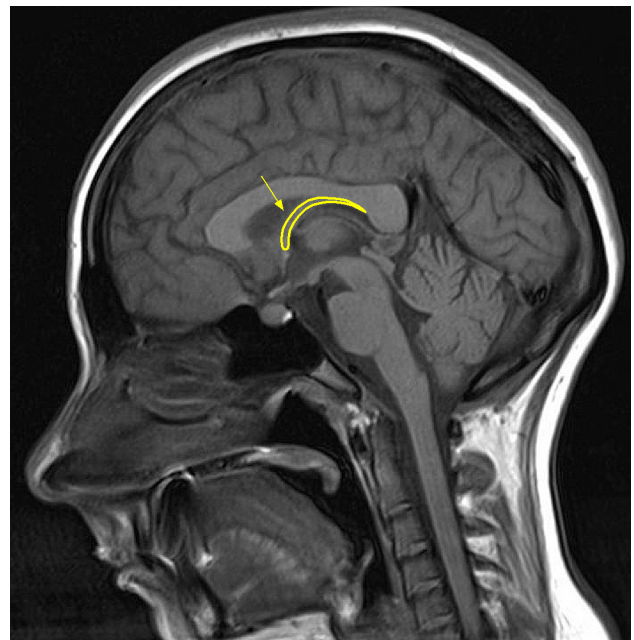


Figura 7B. Imagen sagital de resonancia magnética ponderada en T1, obtenida mediante secuencia volumétrica MPAGE (Magnetization Prepared Rapid Gradient Echo).

La flecha amarilla señala el área correspondiente al fórnix.

7. Acueducto

A14.1.06.501 Acueducto del mesencéfalo; Acueducto cerebral (*Aqueductus mesencephali*; *Aqueductus cerebri*)

Arquitectura:

La palabra "acueducto" proviene del latín *aquae ductus*, que significa "conducción de agua" o "canalización de agua". Un acueducto es una estructura diseñada para transportar agua desde una fuente natural, como un manantial o un río, hasta un destino específico, como una ciudad o una zona agrícola.

Los acueductos fueron elementos esenciales en la cultura greco-romana, ya que desempeñaron un papel fundamental en el suministro de agua potable, permitiendo el desarrollo de civilizaciones urbanas avanzadas. Su impacto en la ingeniería, la planificación urbana y la calidad de vida perdura hasta la actualidad, y su legado arquitectónico sigue siendo un testimonio del ingenio romano en la construcción de infraestructuras hidráulicas (Figura 8A).

En *De Architectura*, Vitruvio¹ menciona la importancia de la fisiología, entendida en su época como el estudio de la naturaleza, dentro de la formación del arquitecto. En el Capítulo 1 del Libro I, titulado "La arquitectura y los arquitectos", señala que la arquitectura es una disciplina que abarca múltiples conocimientos, incluida la filosofía natural (*physiologia*). En la antigua Grecia, este término no se limitaba al estudio de los procesos biológicos de

los seres vivos, como se entiende en la actualidad, sino que hacía referencia al estudio de la naturaleza en general, lo que incluía aspectos esenciales en la arquitectura, como el diseño y funcionamiento de los acueductos.

Literatura:

El libro *Yo, Claudio* de Robert Graves¹⁰, escrito en 1934, narra la historia de Tiberio, el segundo emperador de Roma (14–37 d.C.), conocido por su administración eficiente y su enfoque austero del gobierno. En la obra, se destaca su capacidad para gestionar el imperio con disciplina y pragmatismo:

"Mantuvo al ejército y la flota en un alto nivel de eficiencia y a la altura de las necesidades, pagó a sus funcionarios con regularidad y les hizo enviar informes detallados cuatro veces por año, estimuló el comercio, aseguró a Italia un abastecimiento regular de cereales, mantuvo en funcionamiento los caminos y acueductos, limitó la extravagancia pública y privada de distintos modos, estabilizó los precios de los alimentos, reprimió la piratería y el bandidaje".

La novela de Robert Graves tuvo una exitosa adaptación televisiva producida por la BBC en 1976, basada en *Yo, Claudio* y su secuela *Claudio, el dios y su esposa Mesalina*. Esta serie, protagonizada por Derek Jacobi, fue ampliamente aclamada por la crítica y se considera una de las mejores producciones históricas de la televisión, destacándose por su fidelidad a la narrativa de Graves y la calidad de sus interpretaciones.

Anatomía:

El acueducto del mesencéfalo, también llamado acueducto cerebral o, tradicionalmente, acueducto de Silvio, es una estructura que comunica el tercer y cuarto ventrículo, permitiendo el flujo de líquido cefalorraquídeo (LCR) entre ambas cavidades. Se localiza en el mesencéfalo, sirviendo como un conducto estrecho dentro del sistema ventricular, conectando las regiones supratentorial e infratentorial del encéfalo (Figura 8B).

El nombre "acueducto de Silvio"¹¹ fue acuñado en honor a Franciscus Sylvius (1614–1672), anatomista y médico holandés que realizó importantes contribuciones al estudio del sistema nervioso. Sylvius describió diversas estructuras cerebrales, entre ellas este conducto, cuya función es esencial para la circulación del LCR y la prevención de su acumulación patológica en el sistema ventricular.

En la nomenclatura anatómica actual, el término "acueducto de Silvio" se considera obsoleto, ya que la Terminología Anatómica Internacional (TAI) recomienda el uso de "acueducto del mesencéfalo" o "acueducto cerebral" para evitar el uso de epónimos y favorecer una denominación más universal y descriptiva.



Figura 8A. Acueducto.

Vista modificada del acueducto romano de Eifel cerca de Euskirchen-Kreuzweingarten, Alemania, con depósitos de cal visibles en las paredes del conducto. Construido en el año 80. Imagen original de Putput, disponible en Wikimedia Commons: File:Eifelwasserleitung05.jpg, bajo licencia CC BY-SA 3.0. Modificada mediante inteligencia artificial generativa (Stable Diffusion/AI).

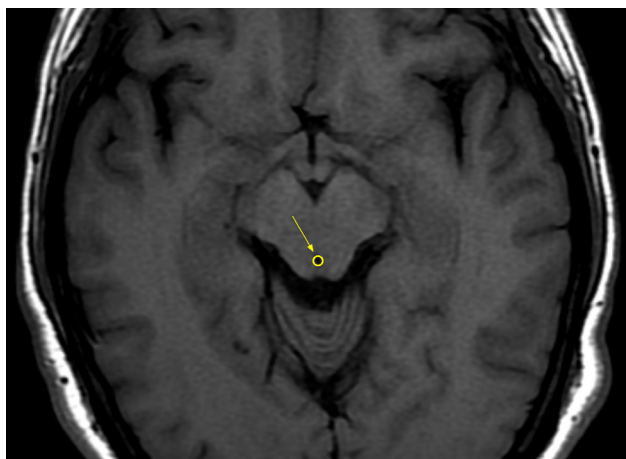


Figura 8B. Imagen transversal de resonancia magnética ponderada en T1, adquirida con secuencia IR-TSE (inversión-recuperación combinada con turbo spin-eco).

La flecha amarilla indica el acueducto cerebral (de Silvio), visible en el mesencéfalo.

8. Pulvinar.

A14.1.08.104 Pulvinar (tálamo) (*Pulvinar thalami*)

Arquitectura:

En la arquitectura de la Roma Antigua, el término pulvinar hacía referencia a una tribuna o palco elevado, generalmente reservado para los emperadores y magistrados en los grandes espectáculos públicos. Originalmente, el pulvinar tenía una connotación religiosa, ya que era una plataforma sagrada donde se colocaban las imágenes de los dioses durante los juegos públicos y festivales. Con el tiempo, este espacio evolucionó hasta convertirse en un palco exclusivo, desde donde los emperadores y la élite romana presenciaban las carreras de carros y otros eventos.

En el Circo Máximo, el pulvinar se ubicaba en la parte central de la spina (la estructura longitudinal que dividía la pista de carreras) o en una tribuna especial a un costado. Este palco imperial estaba decorado con mármol y elementos lujosos, y se encontraba separado del resto del público, resaltando su importancia simbólica y política (Figura 9A).

El pulvinar representaba el vínculo entre el emperador y los dioses, reforzando su autoridad divina y legitimando su poder. Permitía al emperador mostrarse ante el pueblo sin mezclarse con las masas, consolidando su estatus como figura política y religiosa dentro de la sociedad romana.

Literatura:

En la novela histórica *Yo, Julia* de Santiago Posteguillo (12), se menciona el incendio de Roma ocurrido en el año 192 d.C., du-



Figura 9A. Pulvinar.

Recreación del Circo Máximo en su forma monumental durante el reinado del emperador Trajano (ca. 103 d.C.), vista desde el Aventino, Roma. En esta imagen, se destaca el pulvinar —la plataforma elevada reservada para el emperador y los dioses— como elemento central de la composición. La recreación se basa en una fotografía original de Figaro (en.wikipedia), tomada en junio de 1983, que muestra el estado actual en ruinas del sitio arqueológico. Imagen original en dominio público. Esta versión fue modificada mediante inteligencia artificial generativa (*Stable Diffusion / AI*), como propuesta interpretativa del posible aspecto del circo en la antigüedad.

rante el reinado del emperador Cómodo. Este desastre devastó gran parte de la ciudad, destruyendo edificios emblemáticos como el Templo de la Paz y la Biblioteca del Foro de la Paz, donde se conservaban numerosos escritos y documentos de gran valor. Posteguillo sitúa ficticiamente a Galeno, considerado el padre de la medicina moderna, en un pasillo cercano al pulvinar del Circo Máximo, maldiciendo a quienes permitieron la destrucción causada por el fuego. En su desesperación, invoca a Asclepio, el dios griego de la medicina y la sanación, conocido en la tradición romana como Esculapio. En la Antigüedad, este dios era venerado como el protector de médicos y sanadores, y su culto estaba ampliamente extendido.

"Los pretorianos lo alejaron casi a rastras de la biblioteca.

—¡Dejadme, liberadme, malditos...! —seguía gritando Galeno, y empezó a llorar mientras lo conducían hacia el pasadizo que conectaba el palacio imperial con el pulvinar del Circo Máximo—. Vosotros no lo entendéis. Allí están todos mis pergaminos, todos mis papiros, todos mis escritos de los últimos treinta años. Todo lo que sé, todo lo que he aprendido se está quemando... ¡Que Asclepio os abandone en la enfermedad y os confunda a todos!"

Anatomía:

El pulvinar, la porción más posterior del tálamo, fue descrito por primera vez en 1786 por el anatomista francés Félix Vicq d'Azyr¹³. Posteriormente, en 1817, el neuroanatomista alemán

Karl Friedrich Burdach¹⁴ le asignó el nombre "*pulvinar*", que en latín significa "almohadón" o "cojín", en referencia a su apariencia abultada y prominente en la región posterior del tálamo. Esta denominación también establece un paralelismo con el pulvinar arquitectónico romano, una estructura elevada y central desde la que se observaban los juegos públicos (Figura 9B).

El pulvinar del tálamo desempeña un papel fundamental como centro de integración y modulación sensorial, especialmente en el procesamiento visual, la atención y funciones cognitivas. Se encuentra ampliamente conectado con la corteza visual, los colículos superiores, el sistema límbico y el tronco cerebral, lo que le permite regular la percepción visual, la orientación espacial y ciertos aspectos de la atención selectiva y la consciencia.

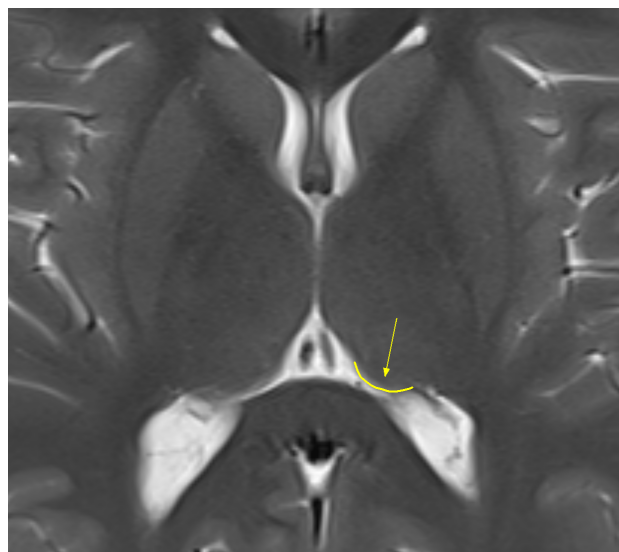


Figura 9B. Imagen axial de resonancia magnética ponderada en T2-TSE (Turbo spin-eco). La flecha amarilla señala imagen lineal curvilínea que corresponde al pulvinar del tálamo izquierdo.

Conflictos de interés:

Los autores declaran que no presentan conflictos de interés.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Vitruvio MP. De Architectura. Manzanero Cano F, traductor. Madrid: Biblioteca Clásica Gredos; 2022.
2. Posteguillo S. Africanus, el hijo del cónsul. 1a ed. Barcelona: Ediciones B; 2006.
3. Homero. La Ilíada. Madrid: Edimat Libros; 2005.
4. Duque-Parra JE, Vásquez B, del Sol M. Tálamo según Galeno: una metáfora controversial. *Int J Morphol*. 2020;38(3):799-803. doi: 10.4067/S0717-95022020000300799.
5. Posteguillo S. Circo Máximo: la ira de Trajano. 1a ed. Barcelona: Ediciones Planeta; 2013.
6. Beard M. Los que tienen y los que no tienen. En: *SPQR: una historia de la antigua Roma*. Furió Castellví S, traductora. Barcelona: Crítica; 2015.
7. César CJ. La guerra de las Galias. Goya Muniáin J, traductor. Barcelona: Ediciones Orbis; 1986.
8. Hernández González LC, López Muñiz A, Junceda Moreno J, Suárez Suárez E. Primeros documentos históricos sobre la vía óptica. *Arch Soc Esp Oftalmol*. 2002;77(11):639-640.
9. Sarasso S. Colosseum. Campmany M, traductora. Barcelona: Editorial Planeta; 2012.
10. Graves R. Yo, Claudio. 1a ed. Madrid: Alianza Editorial; 1934.
11. Bakkum BW. A historical lesson from Franciscus Sylvius and Jacobus Sylvius. *J Chiropr Humanit*. 2011;18(1):94-8. doi: 10.1016/j.echu.2011.10.002.
12. Posteguillo S. Yo, Julia. Barcelona: Ediciones B; 2018.
13. Parent A. Felix Vicq d'Azyr: anatomy, medicine and revolution. *Can J Neurol Sci*. 2007;34(1):30-37. doi: 10.1017/s0317167100018722.
14. Parent A. The History of the Basal Ganglia: The Contribution of Karl Friedrich Burdach. *Neurosci Med*. 2012;3(4):374-379. doi:10.4236/nm.2012.34046.



REVISIÓN / REVIEW

Psicoterapia CALM ("Manejar el cáncer y vivir con sentido"): una intervención breve para el apoyo emocional en personas con cáncer avanzado

CALM (Managing Cancer and Living Meaningfully) psychotherapy: a brief intervention for people with advanced cancer

Loreto Fernández-González, Ps, PhD^{a,b}✉

^a Centro Integral del Cáncer, Clínica Las Condes. Santiago, Chile.

^b Global Institute of Psychosocial, Palliative and End-of-Life Care. ON, Canada.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 18/11/2025

Aceptado: 27/01/2026

Keywords:

Neoplasms; Psychotherapy;
Patient-centered Care;
Chile.

Palabras clave:

Neoplasias; Psicoterapia;
Atención Centrada en el
Paciente; Chile.

RESUMEN

El sufrimiento psicosocial es común en las personas con cáncer avanzado. La psicoterapia CALM fue desarrollada en Canadá para el alivio del malestar emocional en pacientes con enfermedad metastásica que poseen una sobrevida estimada mayor a seis meses. En el presente artículo presentamos una síntesis de los antecedentes teóricos y la brecha de cuidado que llevaron al desarrollo de CALM. Esta terapia es breve y semiestructurada, consistiendo en tres a seis sesiones que se desarrollan en el transcurso de tres a seis meses y se basa en conversación terapéutica en torno a cuatro dominios de contenidos durante un proceso caracterizado por la contención emocional, la promoción de la mentalización y la doble conciencia, y la renegociación del apego seguro con la persona del terapeuta. Describimos los principales resultados sobre su efectividad, y repasamos brevemente nuestro trabajo en Chile para su implementación basada en evidencia local.

ABSTRACT

Psychosocial distress is common in people with advanced cancer. CALM psychotherapy was developed in Canada to alleviate emotional distress in patients with metastatic disease who have an estimated life expectancy of more than six months. In this article, we present a synthesis of the theoretical background and the care gap that led to the development of CALM. This brief, semi-structured therapy consists of three to six sessions conducted over three to six months and is based on therapeutic conversation around four content domains during a process characterized by emotional support, the promotion of mentalization and double awareness, and the renegotiation of secure attachment with the therapist. We describe the main findings regarding its effectiveness and briefly review our work in Chile for its local evidence-based implementation.

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: lfernandezg@clinalascondes.cl

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.01.004>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



INTRODUCCIÓN

El sufrimiento psicosocial es común en las personas con cáncer y se agudiza en el contexto de la enfermedad avanzada o metastásica, donde la persona tiene la conciencia de que el manejo de la patología es paliativo y existe conocimiento sobre un pronóstico de vida reducido¹. A medida que la población envejece y los patrones epidemiológicos van cambiando, el cáncer está aumentando su incidencia y prevalencia a nivel global. En Chile, el cáncer ya es la primera causa de defunción desde 2019 (sin tomar en cuenta la pandemia de COVID-19 los años siguientes)². Ello significa que un número aún mayor de personas están atravesando por una enfermedad avanzada con un pronóstico de vida reducido. A pesar de los avances en la implementación de cuidados paliativos a nivel nacional, el alivio del sufrimiento emocional sigue siendo un desafío permanente, tanto en contextos públicos como privados, urbanos y rurales^{1,2}.

Existen múltiples intervenciones con evidencia comprobada para personas con cáncer, en distintos momentos de la enfermedad. El aumento de las personas que cursan un cáncer avanzado, pero que, gracias a las terapias desarrolladas en las últimas décadas, pueden tener una sobrevida que les permite llevar la enfermedad de manera crónica, crea una paradoja: por un lado, los avances biomédicos han alargado la sobrevida, pero por otro, la incertidumbre sobre el momento de una futura progresión, sitúa a la propia muerte como un desenlace inevitable cuya certeza se puede tornar en una fuente de sufrimiento significativo. Es en este contexto que la psicoterapia CALM surge como una respuesta a la brecha de cuidado psicosocial en pacientes con enfermedad avanzada que aún están en una fase previa al final de vida.

CALM fue desarrollada en Canadá a partir de un extenso programa de investigación epidemiológica sobre las necesidades multidimensionales de personas con cáncer avanzado, donde se observa que el malestar emocional y el deseo de adelantar la muerte constituyen un desenlace común en personas que sufren desesperanza y depresión durante esta etapa de la enfermedad³. Por otro lado, el desafío de incorporar los avances de tradiciones psicoterapéuticas al contexto oncológico y paliativo, se traduce en la necesidad de adaptar los principios de la psicoterapia de apoyo-expresiva a la atención de pacientes oncológicos.

El presente artículo describe las bases teóricas y la estructura de la psicoterapia CALM. Desarrolla los criterios sobre el proceso terapéutico, para quién está diseñada, y qué competencias debe tener el/la terapeuta CALM. Además, describimos los avances y el trabajo que hemos desarrollado en Chile en la última década en su implementación e investigación y los próximos pasos a seguir.

LA PSICOTERAPIA CALM

CALM es una psicoterapia breve, y semiestructurada, que consiste en la realización de tres a seis sesiones en el transcurso de tres a seis meses. Las sesiones duran aproximadamente 45 minutos, y son de carácter individual, excepto en aquellas sesiones en las cuales se invita al/la cuidador/a del paciente, lo cual debiera suceder como mínimo una sesión en cada proceso. Las sesiones no siguen una temporalidad fija o rígida, sino que transcurren en la medida que el paciente y terapeuta van construyendo un vínculo basado en la construcción conjunta de un significado compartido sobre la experiencia de la enfermedad avanzada, las fuentes de sentido en el presente, y los desafíos que se anticipan en el futuro³. Por ello, las sesiones se van agendando según la disponibilidad del paciente, cómo va evolucionando su tratamiento, y su estado de salud.

CALM está indicada para personas con cáncer avanzado (metastásico o localmente irreseccable), con un pronóstico de vida reducido mayor a seis meses. El momento más apropiado para ofrecer CALM consiste en lo que llamamos el “punto de inflexión”, en el que, producto de malas noticias médicas, surge la noción de la propia muerte como un desenlace futuro relativamente inminente³. El temor a la propia muerte puede gatillar una profunda pérdida de sentido en el presente y miedos anticipatorios acerca de cómo será el fin de vida tanto para la persona enferma como el impacto en los seres queridos. Ante este malestar, CALM ofrece un espacio seguro para abordar estos miedos, explorar fuentes de sentido y propósito de cara a una muerte futura, y derribar mitos y estigmas acerca de los cuidados paliativos cuando el tratamiento activo oncológico ha dejado de prescribirse^{1,3}.

Los dominios de CALM

CALM consiste en la exploración conjunta durante la terapia de aquellas temáticas que pueden emerger como motivo de tensiones y desafíos en el presente y el futuro cercano. Para ello, propone el trabajo en cuatro dominios, que, sin embargo, no deben ser entendidos de forma rígida, sino que constituyen una hoja de ruta para el/la terapeuta respecto de cómo ir explorando las áreas de la vida de la persona, de manera respetuosa y empática. Es posible que algunos dominios estén más presentes que otros en distintos pacientes, pero lo ideal es que, en algún momento de la terapia, puedan abordarse de forma más o menos explícita.

Los cuatro dominios son:

1. Manejo de síntomas y comunicación con el equipo tratante: se promueve que el paciente narre la experiencia de la enfermedad y los significados atribuidos a los síntomas pasados y presentes, y se explora la toma de decisiones sobre tratamiento, así como los significados que se le atribuyen a los cuidados paliativos y a continuar con tratamiento antineoplásico activo. Se fomenta un rol activo en las decisiones y en la relación equipo tratante-paciente.

2. *Cambios en la identidad y relaciones interpersonales*: se exploran los cambios en la historia vital con el diagnóstico, y cómo ha cambiado la historia planificada/proyectada, versus el presente. Se invita a reflexionar cómo estos cambios a raíz de la enfermedad afectan la propia identidad, tanto desde los duelos propios y las resignificaciones de posibles nuevos aspectos de la identidad que hayan surgido. Además, se abordan los cambios en las dinámicas interpersonales con seres queridos, y se invita al cuidador/a a asistir al menos a una sesión para observar estas dinámicas y explorar sus necesidades emocionales desde el rol de cuidador/a, así como conocer sus expectativas y temores sobre el futuro, y posibles tensiones o conflictos en el presente con el paciente. Definimos como cuidados a quien el paciente identifique como tal, pudiendo ser cónyuges, hijos, parientes, amistades u otros.
3. *Sentido de propósito y significado*: se buscan aquellas fuentes que dan sentido a la existencia en el presente, en el día a día. Estas fuentes de sentido pueden estar fuertemente ligadas a la espiritualidad y la búsqueda de conexión con otros, uno mismo, y la vida, aunque no necesariamente sean religiosas. Sin embargo, también es un dominio donde se problematizan estas fuentes de sentido, cuando están ligadas a continuar con intervenciones invasivas con pocas chances de tener éxito; o, por el contrario, se promueve la búsqueda de sentido cuando hay una sensación de desesperanza profunda, o que la vida diaria ha perdido su propósito y surge el deseo de no existir o de que el presente no vale la pena.
4. *Preocupaciones orientadas al futuro y la mortalidad*: se invita a los pacientes a hablar abiertamente de sus temores sobre el futuro, y a mentalizar y poner en palabras cómo imaginan que sería su propio proceso de morir -y cómo desearían que fuera.

El proceso terapéutico

Los dominios deben ser comprendidos como presentes en la conversación terapéutica que se va dando a lo largo de las sesiones. La primera sesión en general suele dedicarse a la construcción del vínculo entre terapeuta y paciente, la recolección de antecedentes relevantes tanto de la historia médica como personal del paciente, y la introducción breve de los dominios de CALM y el diálogo sobre las expectativas de las partes sobre lo que puede ser la psicoterapia. Las sesiones intermedias implican el desarrollo de una atmósfera de contención emocional donde los pacientes (y sus seres queridos) pueden hablar abiertamente de sus preocupaciones y fuentes de sufrimiento, y las vivencias en relación a los dominios³.

Otra tarea central es la promoción de la mentalización y la "doble conciencia" ("double awareness"), que consiste en la capacidad personal para reflexionar sobre los estados emocionales, y el poder distinguirlos de hechos materiales. Esto permite aceptar que

se pueden sostener varias perspectivas sobre un mismo hecho o situación. Esta capacidad se puede promover durante la terapia invitando al paciente a repensar sentimientos de desesperanza o desmoralización, que pueden ser tremendamente difíciles de sobrellevar y de abrir la posibilidad a otros estados emocionales, de cara a un pronóstico de vida reducido, el sufrimiento físico, y el evidente peso de los tratamientos realizados.

Mentalizar estos pensamientos y emociones, puede traducirse en la capacidad de los enfermos de sostener la doble conciencia, donde las posibilidades de encontrar fuentes de sentido en vivir coexisten con la presencia permanente de la muerte futura. La dificultad de sostener esta doble conciencia puede observarse como un sufrimiento y angustia a la propia muerte que inhibe las posibilidades de enganchar con la vida diaria, o en el otro extremo, una negativa a hablar sobre la propia muerte futura y a planificar abordajes agresivos para la enfermedad, una insistencia a pensar positivo y a mantener una actitud de lucha sin reflexionar sobre los temores y emociones dolorosas.

A menudo la posibilidad de compartir estas preocupaciones durante el transcurso de la psicoterapia, va abriendo posibilidades de repensar las mismas actitudes y creencias que los pacientes tenían al iniciar las sesiones, antes de internarse en este proceso de introspección en el espacio seguro de la terapia. Reflejar esto desde una posición de empatía y respeto hacia la experiencia única de cada persona, puede, paradójicamente, abrir la posibilidad de que los hechos y temores que se juzgaban de una manera hace algunas semanas o meses, tiempo después se observan desde un lugar distinto. Introducir y recordar la presencia de estas múltiples miradas, y reflexionar acerca de cómo pueden coexistir incluso ante el avance de la enfermedad, va también en la línea de constituir el espacio terapéutico como un lugar donde el paciente puede renegociar y promover el apego seguro.

En este espacio, el/la terapeuta, a través de la presencia emocional auténtica y genuina, y la atención y validación sin juzgar el contenido, ayuda a la modulación de los afectos a través de tolerar y contener los estados emocionales del paciente, quienes muchas veces pueden experimentar episodios de angustia y tristeza profundas asociadas al avance de la enfermedad^{3,4}.

El cierre de la terapia no siempre es posible con todos los pacientes, debido a la progresión misma de los síntomas, o a factores externos. Es importante que los/las terapeutas puedan mantener una capacidad de resiliencia profesional en donde el reconocimiento de los propios límites terapéuticos, donde muchas veces somos testigos de un sufrimiento físico y emocional que no podemos revertir. La supervisión y la discusión de casos es un elemento clave para el autocuidado profesional^{3,4}.

Efectividad de CALM

Existe evidencia sólida sobre la efectividad de CALM en el alivio de sintomatología depresiva y la preparación para el futuro. Los resultados de los estudios clínicos fase II⁵ y III⁶ del equipo canadiense se encuentran publicados, así como los resultados reportados por otros equipos que han emprendido la validación de CALM en sus respectivos países^{7,8}. El ensayo clínico aleatorizado fase III original se publicó el año 2018 en el *Journal of Clinical Oncology*⁶. En este estudio, que incluyó a más de trescientos participantes, pudo comprobarse no solo la disminución de los síntomas depresivos, sino también la menor probabilidad de desarrollar sintomatología depresiva en el tiempo entre quienes habían recibido CALM versus quienes habían recibido el cuidado usual. Esto demuestra que CALM no solo tiene el valor de aliviar el malestar emocional, sino también de prevenirlo. Por ello, es posible afirmar que CALM es una intervención que puede ofrecerse a todos los y las pacientes independiente de si presentan malestar emocional observable, y que puede constituirse en un estándar de cuidado en los centros oncológicos y de cuidados paliativos.

CALM CHILE

En Chile, hemos trabajado hace más de una década en el estudio y desarrollo de CALM para la atención de pacientes y con fines de investigación⁴. Nuestros resultados a la fecha han sido compartidos en múltiples encuentros profesionales. Entre los años 2019 y 2021 traducimos y validamos la Escala *Death and Dying Distress*, para su aplicación en pacientes chilenos con cáncer avanzado⁹. Su uso puede solicitarse de forma gratuita. Entre los años 2022 y 2025 llevamos a cabo el ensayo clínico fase II para pacientes con cáncer avanzado, donde trabajamos en conjunto con la Corporación Valientes y con el Instituto Oncológico FALP. Resultados preliminares muestran una disminución significativa en la ansiedad asociada a la propia muerte y en la sintomatología depresiva a tres meses de iniciada la terapia. Próximos pasos incluyen la publicación de estos resultados en una revista científica, y la construcción de lazos de colaboración con colegas de nuestro país y la región.

EJEMPLO CLÍNICO

A continuación, presentamos el caso de Miranda (nombre ficticio), paciente que participó en nuestro estudio clínico. Miranda era una mujer de mediana edad con tres hijos varones en el rango de edad entre la preadolescencia y la adultez joven. Vivía con sus dos hijos menores y su esposo en una comunidad rural del centro de Chile. El diagnóstico reciente de cáncer de mama metastásico había sido una noticia devastadora, por distintos motivos. La paciente completó su participación en el estudio con una

disminución significativa de su ansiedad de muerte y síntomas depresivos de acuerdo a lo reportado en las escalas, a pesar del deterioro progresivo de su salud.

En el dominio 1, el dolor físico asociado a las metástasis óseas limitaba su movilidad física, y con la progresión de la enfermedad, la disnea comenzó a ser un síntoma altamente limitante y angustiante, que le recordaba su enfermedad. Con su oncóloga tratante tenía una relación de ambivalencia marcada, que fluctuaba entre la sensación de que no estaba siendo tomada en cuenta en la gravedad de su enfermedad, y el sentimiento de no querer incomodarla al solicitar cambio de oncólogo tratante. En este dominio, CALM consistió en ayudarla a mentalizar que en general el solicitar ayuda era algo que se le hacía muy difícil en su vida, cuestión que se repetía en otros ámbitos de su vida, frecuentemente minimizando u ocultando el sufrimiento físico y emocional. Eventualmente pidió una segunda opinión y decidió quedarse con su oncóloga. Poner esta actitud propia en palabras la ayudó a comprender cómo asignaba significados al manejo del dolor que muchas veces atentaban contra su calidad de vida.

En el dominio 2, su relación con los hijos y el dolor de abandonarlos precozmente era su gran preocupación. Al mismo tiempo, su relación de pareja la describía como muy sólida, pero con el avance de la psicoterapia, su preocupación por la salud de su esposo comenzó a aumentar, especialmente debido a condiciones crónicas que sentía que no estaba dándole la importancia necesaria, por priorizarla a ella. La terapeuta CALM la animó a conversar esto abiertamente con su esposo, y a concientizar a su esposo acerca de su status de futuro progenitor único de sus hijos y, por lo tanto, la importancia de preocuparse de su salud y no postergarse por su esposa. Además, su propio cáncer de mama metastásico le recordaba duelos pasados de su abuela y madre, fallecidas por la misma causa, sin recibir tratamiento adecuado para la enfermedad avanzada. CALM la ayudó a re-visitar estos duelos y observar que sus decisiones de cuidado habían sido diametralmente opuestas, y reconfortarse frente al dolor que sentía que le iba a causar a sus hijos.

En el dominio 3, la paciente poseía una gran pasión por la danza contemporánea, y las caminatas con sus hijos en la naturaleza. Durante la terapia se le animó a continuar estas actividades en la medida que fueran compatibles con su salud. Llegó a presentarse con su grupo de danza en público, lo cual la llenó de orgullo. Además, se la instó a buscar espacios con cada uno de sus hijos que fueran enriquecedores en el presente, sobre todo actividades domésticas y de acuerdo a las preferencias individuales de cada uno de ellos, construyendo recuerdos y abriendo espacios para explorar sus emociones.

En el cuarto dominio, la paciente sentía un gran terror de la muerte y el dolor, sobre todo por la historia familiar. Se la instó a buscar activamente al equipo de cuidados paliativos de su centro y apoyo farmacológico para su angustia. Progresivamente la paciente fue aceptando su *status* de enfermedad avanzada y la idea de que su familia continuaría sin ella, y que su muerte era un evento que, si bien inevitable, podrían elaborar como familia. Comenzó a planificar su muerte y a mentalizarla como un evento que no necesariamente era sinónimo de sufrimiento fuera de su control.

CONCLUSIÓN

CALM es una psicoterapia breve basada en evidencia desarrollada para el alivio del malestar emocional en personas que atraviesan un cáncer avanzado. Cuenta con evidencia científica de primer nivel y ha demostrado también efectividad terapéutica en otros contextos, lo que la sitúa como la intervención de elección para el manejo de la sintomatología depresiva y la angustia asociada a la muerte y el morir en personas que están previas a la fase de terminalidad. El trabajo conjunto y el desarrollo de nuevos proyectos de investigación y dispositivos de atención, permitirán ampliar el alcance y la efectividad terapéutica, así como entrar a profesionales que trabajan con esta población y que están en búsqueda de herramientas basadas en evidencia.

Consideraciones éticas:

El caso clínico fue elaborado conforme a los principios de la Declaración de Helsinki, utilizando información completamente anonimizada y contando con consentimiento informado del paciente, resguardando en todo momento su dignidad, confidencialidad y autonomía en el contexto de una intervención psicoterapéutica asistencial sin fines experimentales.

Declaración de conflictos de intereses:

El equipo investigador declara que no existe conflicto de intereses con la publicación de este manuscrito.

Financiamiento

Este estudio no recibió fuente de financiación.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Bergerot C, Jacobsen PB, Rosa WE, Lam WWT, Dunn J, Fernández-González L, et al. Global unmet psychosocial needs in cancer care: health policy. *EClinicalMedicine*. 2024 Nov 16;78:102942. doi: 10.1016/j.eclinm.2024.102942.
- Ministerio de Salud. "PLAN NACIONAL DE CÁNCER 2018 - 2028". Disponible en: https://cdn.digital.gob.cl/filer_public/d3/0a/d30a1f5e-53d9-4a31-a4fee90d8d9a2348/documento_plan_nacional_de_cancer.pdf
- Rodin G, Hales S. *Managing Cancer and Living Meaningfully: An Evidence-Based Intervention for Cancer Patients and Their Caregivers*. New York, NY: Oxford University Press, 2021. Print.
- Fernández-González L, Namías MR, Bravo P. Facilitators and barriers perceived by health professionals in the implementation of Managing Cancer and Living Meaningfully (CALM) psychotherapy in Santiago. *Ecancermedicalscience*. 2021 Jun 30;15:1256. doi: 10.3332/ecancer.2021.1256.
- Lo C, Hales S, Jung J, Chiu A, Panday T, Rydall A, et al. Managing Cancer And Living Meaningfully (CALM): phase 2 trial of a brief individual psychotherapy for patients with advanced cancer. *Palliat Med*. 2014 Mar;28(3):234-242. doi: 10.1177/0269216313507757.
- Rodin G, Lo C, Rydall A, Shnall J, Malfitano C, Chiu A, et al. Managing Cancer and Living Meaningfully (CALM): A Randomized Controlled Trial of a Psychological Intervention for Patients With Advanced Cancer. *J Clin Oncol*. 2018 Aug 10;36(23):2422-2432. doi: 10.1200/JCO.2017.77.1097.
- Caruso R, Sabato S, Nanni MG, Hales S, Rodin G, Malfitano C, et al. Application of Managing Cancer and Living Meaningfully (CALM) in Advanced Cancer Patients: An Italian Pilot Study. *Psychother Psychosom*. 2020;89(6):402-404. doi: 10.1159/000505875.
- Mehnert A, Koranyi S, Philipp R, Scheffold K, Kriston L, Lehmann-Lae A, et al. Efficacy of the Managing Cancer and Living Meaningfully (CALM) individual psychtherapy for patients with advanced cancer: A single-blind randomized controlled trial. *Psychooncology*. 2020 Nov;29(11):1895-1904. doi: 10.1002/pon.5521.
- Fernández-González L, Namías MR, Lagos R, Bravo P, Troncoso A, Echeverría CA. Validation of the Death and Dying Distress Scale (DADDS-Sp) in a population with advanced cancer in Chile. *Ecancermedicalscience*. 2021 Dec 2;15:1326. doi: 10.3332/ecancer.2021.1326.



ARTÍCULO ESPECIAL/SPECIAL ARTICLE

Efectividad del análisis de causa raíz de eventos centinela combinado con el Protocolo de Londres como herramienta de mejoramiento institucional

Effectiveness of root cause analysis of sentinel events combined with the London Protocol as an institutional improvement tool

Astolfo León Franco Herrera, MD^a; Katherine Vásquez Rincón, MSc^a; Stephany Lerma Rodríguez, RN^a; Jessica Milena Galeano Vargas, RN^a; Diana Carolina González Aragón, MSc^b; Alejandro de la Torre Sanclemente, MD, MSc^{c✉}.

^a Clínica Imbanaco, Grupo Quirónsalud. Cali, Colombia.

^b Directora de Calidad, Clínica Imbanaco, Grupo Quirónsalud. Cali, Colombia.

^c Director Científico Nacional, Grupo Quirónsalud. Colombia.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 16/10/2025

Aceptado: 19/02/2026

Keywords:

Patient safety; Sentinel events; Root cause analysis; London Protocol; Quality improvement; Risk management.

Palabras clave:

Seguridad del paciente; Eventos centinela; Análisis de causa raíz; Protocolo de Londres; Mejora de la calidad; Gestión del riesgo sanitario.

RESUMEN

Introducción: El análisis de causa raíz (ACR), combinado con el Protocolo de Londres (PL) se emplea para investigar eventos centinela y orientar acciones de mejora. Su efectividad real para reducir recurrencias sigue siendo debatida.

Métodos: Estudio institucional retrospectivo (enero/2021-diciembre/2024) de todos los eventos centinela analizados mediante ACR+Protocolo de Londres por un equipo entrenado. Se reconstruyó la línea de tiempo, se identificaron brechas versus estándares (JCI, políticas, GPC y protocolos), se establecieron causas raíz y se diseñaron planes 5W1H+F (seguimiento). Se midió tiempo analítico y la implementación oportuna de acciones de mejora.

Resultados: Se analizaron 229 eventos centinela, identificándose 365 causas raíz y 850 acciones de mejora; 595/850 (70%) se implementaron oportunamente. La distribución agregada de causas fue: falta de adherencia a GPC/protocolos (29,3%), identificación/gestión tardía del deterioro clínico (20,8%), fallas de comunicación (16,4%), fallas en cirugía/intervencionismo (14,2%), errores con medicamentos LASA/alto riesgo (9,1%) y otros (10,2%). El tiempo promedio por caso disminuyó de ~25 h (2021-2022) a ~19 h (2023-2024). Persistieron patrones anuales de recurrencia por categorías.

Conclusiones: El ACR+Protocolo de Londres identifica sistemáticamente fallas y orienta acciones; sin embargo, su impacto es limitado cuando predominan recomendaciones débiles y la implementación/seguimiento no es robusto. Se requieren intervenciones estructurales, asignación de recursos y verificación sostenida del control del riesgo para traducir el aprendizaje en reducción de recurrencias.

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: alejandro.delatorre@quironsalud.com

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2026.02.007>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2026 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



ABSTRACT

Introduction. Root cause analysis (RCA) combined with the London Protocol is widely used to investigate sentinel events and guide improvement actions, yet its real-world effectiveness in preventing recurrences remains debated.

Methods: Institutional retrospective study (Jan/2021-Dec/2024) including all sentinel events analyzed with RCA+London Protocol by a trained team. Timelines were reconstructed, gaps versus standards (JCI, policies, CPGs/protocols) were mapped, root causes identified, and 5W1H+F (follow-up) action plans developed. Analyst time per case and on-time implementation of corrective actions were recorded.

Results: We analyzed 229 sentinel events, identifying 365 root causes and 850 improvement actions; 595/850 (70%) were implemented on time. Pooled root-cause distribution was: poor adherence to CPGs/protocols (29.3%), delayed recognition/management of clinical deterioration (20.8%), communication failures (16.4%), surgery/interventional procedures issues (14.2%), LASA/high-risk medication errors (9.1%), and others (10.2%). Average analyst time per case decreased from ~25 h (2021–2022) to ~19 h (2023–2024). Annual patterns of recurrence persisted across categories.

Conclusions: RCA+London Protocol systematically identifies failures and informs action; however, impact is limited when recommendations are predominantly weak and implementation/follow-up are suboptimal. Structural interventions, resourcing, and sustained verification of risk control are needed to translate learning into fewer recurrences.

INTRODUCCIÓN

El análisis de causa raíz (ACR), también denominado método de los “cinco porqués”, se introdujo en la industria manufacturera durante la década de 1970 con el propósito de identificar las causas que originan problemas de calidad y proponer soluciones que eviten su recurrencia. Este enfoque busca responder tres preguntas esenciales: ¿qué ocurrió?, ¿por qué ocurrió? y ¿qué debe hacerse para evitar que vuelva a ocurrir?¹⁻⁹.

En el ámbito sanitario, el ACR se ha incorporado como herramienta de aprendizaje organizacional para investigar eventos adversos, especialmente aquellos asociados a fallas en la atención que generan daño al paciente. Su aplicación permite no solo analizar los errores, sino también fortalecer los procesos de mejora continua mediante la identificación de causas subyacentes y el diseño de acciones correctivas sostenibles⁵⁻⁹.

La metodología ACR se integra al Protocolo de Londres (PL), un marco estructurado que orienta la investigación de incidentes clínicos mediante la identificación de factores contribuyentes relacionados con el individuo, el equipo, las tareas, el entorno y la organización. La combinación de ambos métodos permite un análisis más sistemático y profundo de los eventos centinela, con el propósito de convertir cada incidente en una oportunidad de aprendizaje y reducción de riesgos futuros⁹⁻¹². El objetivo del presente estudio es identificar si realmente el uso sistemático del

análisis de causa raíz en combinación con el protocolo de Londres, contribuye a que los errores que ocurrieron en el pasado no se repitan y esto se traduce en un mejoramiento efectivo de los procesos institucionales.

MÉTODO

Se realizó un estudio institucional retrospectivo, cuantitativo y descriptivo, basado en la revisión sistemática de los eventos centinela reportados entre enero 2021 y diciembre 2024, en la Clínica Imbanaco, Grupo Quirónsalud, ubicada en Cali, Colombia; institución acreditada por la Joint Commission International (JCI) desde 2017, que brinda atención de alta complejidad.

Los eventos centinela se definieron según los criterios de JCI como aquellos incidentes de seguridad del paciente no atribuibles al curso natural de la enfermedad, ni a su condición clínica subyacente, que resultan o podrían resultar en daño grave o muerte.

La identificación de los casos se realizó mediante vigilancia activa y pasiva. La primera incluyó la validación de causas de la estadística de mortalidad intrahospitalaria, activación de códigos azules, equipos de respuesta rápida (ERR), causas de ingreso a UCI y participación en entregas de turno en los servicios asistenciales. Lo anterior se complementó con el auto reporte realizado desde los servicios

asistenciales mediante el mecanismo que para tal fin ha definido la organización: formulario publicado en la red interna accesible para el personal asistencial y administrativo, garantizando la opción de anonimato del informante si así lo requiere. La información mínima para formalizar el reporte incluyó los datos de identificación del paciente, fecha y servicio de ocurrencia y la descripción breve del suceso, dejando como optativo el registro de alternativas de solución.

Se revisaron todos los eventos centinela reportados entre el 1 de enero de 2021 y el 30 de diciembre de 2024. El equipo de análisis estuvo conformado por cuatro enfermeras con el rol institucional de analistas de calidad, previamente entrenadas en la metodología de análisis de causa raíz (ACR) bajo la supervisión del director de calidad, quien además actúa como consultor de JCI.

A cada analista se le solicitó documentar el tiempo total invertido en cada caso, desde el inicio del análisis hasta la finalización del informe y verificar el cumplimiento oportuno de las acciones de mejora definidas en los planes de acción derivados del ACR.

PROCEDIMIENTO

Una vez identificado un evento centinela, se inició la revisión del expediente clínico y la construcción de una línea de tiempo cronológica, desde el ingreso del paciente hasta la ocurrencia del evento. Durante este proceso se identificaron las brechas de calidad, entendidas como la diferencia entre la calidad observada y la calidad esperada conforme a los atributos establecidos por el Sistema Obligatorio de Garantía de Calidad en Salud de Colombia, los estándares JCI, y los lineamientos institucionales (políticas, procedimientos, guías de práctica clínica y protocolos).

Cada causa raíz fue registrada en la matriz 5W1H+F (*What, Why, Where, When, Who, How + Follow-up*), herramienta institucional para la formulación de acciones de mejora específicas, las cuales se definieron en consenso con los líderes médicos y de enfermería del área implicada, y, cuando fue necesario, con los directores médicos y de enfermería. La "F" (*follow-up*) indica el seguimiento programado de la implementación y eficacia de cada acción.

RESULTADOS

Entre enero de 2021 y diciembre de 2024 se analizaron 229 eventos centinela, a partir de los cuales se identificaron 365 causas raíz y 850 acciones de mejora. Cada causa raíz se asoció al incumplimiento de un estándar de la Joint Commission International (JCI), una política institucional o una guía, procedimiento o protocolo clínico.

Las causas más frecuentes estuvieron relacionadas con:

1. Falta de adherencia a guías de práctica clínica (GPC), protocolos o procedimientos institucionales.
2. Fallas en la identificación y gestión oportuna del deterioro clínico.
3. Deficiencias en la comunicación interpersonal (durante los cambios de turno o en la notificación de resultados críticos).
4. Fallas en la ejecución de procedimientos quirúrgicos o intervencionistas.
5. Errores en el uso de medicamentos LASA (*Look-Alike, Sound-Alike*) o de alto riesgo.
6. Otros eventos de baja frecuencia.

DISTRIBUCIÓN ANUAL DE CAUSAS RAÍZ

Las causas más prevalentes identificadas en los eventos centinela analizados en 2021 corresponden a fallas en cirugía y procedimientos (23,8%) y falta de adherencia a GPC o protocolos (21,4%) (Tabla 1).

En 2022 (Tabla 2), las principales causas corresponden nuevamente a la falta de adherencia a GPC o protocolos (36%) y a fallas en cirugía o procedimientos (21,3%).

En 2023, la falta de adherencia a GPC o protocolos continuó siendo la causa principal (30,6%), seguida de fallas en la gestión del deterioro clínico (23,1%) y en la comunicación (16,4%) (Tabla 3).

Durante 2024, las causas más frecuentes fueron la falta de adherencia a GPC o protocolos (27,8%), la falla en la comunicación interpersonal (21,3%) y la identificación tardía del deterioro clínico (19,4%) (Tabla 4).

El consolidado de los cuatro años muestra que la causa raíz más frecuente fue la falta de adherencia a guías de práctica clínica, protocolos o procedimientos (29,3%), seguida de la falla en la identificación y gestión oportuna del deterioro clínico (20,8%) y de las deficiencias en la comunicación interpersonal (16,4%) (Tabla 5).

El tiempo promedio invertido por las analistas de calidad en el proceso completo de revisión del caso fue de 25 horas durante 2021-2022, disminuyendo a 19 horas en 2023-2024, probablemente debido a la mayor experiencia adquirida.

De las 850 acciones de mejora propuestas, 595 (70%) se implementaron dentro del tiempo definido por los responsables de ejecución. El cumplimiento fue verificado mediante la revisión de historias clínicas, registros en la plataforma documental o inspección directa en el servicio clínico correspondiente.

Tabla 1. Frecuencia de causas raíz en eventos centinela 2021

Causa	n	%
Falla en cirugía o procedimientos/intervencionismo diagnóstico o terapéutico	10	23,8
Falta de adherencia a guías de práctica clínica, protocolos o procedimientos	9	21,4
Falla en la identificación y gestión del deterioro clínico	8	19,1
Falla en la comunicación interpersonal	6	14,3
Falla en el uso de medicamentos LASA o de alto riesgo	5	11,9
Otros	4	9,5
Total	42	100

Tabla 2. Frecuencia de causas raíz en eventos centinela 2022

Causa	n	%
Falta de adherencia a guías de práctica clínica, protocolos o procedimientos	27	36,0
Falla en cirugía o procedimientos/intervencionismo diagnóstico o terapéutico	16	21,3
Falla en la identificación y gestión del deterioro clínico	13	17,4
Falla en la comunicación interpersonal	8	10,7
Falla en el uso de medicamentos LASA o de alto riesgo	4	5,3
Otros	7	9,3
Total	75	100

Tabla 3. Frecuencia de causas raíz en eventos centinela 2023

Causa	n	%
Falta de adherencia a guías de práctica clínica, protocolos o procedimientos	41	30,6
Falla en la gestión del deterioro clínico	31	23,1
Falla en la comunicación interpersonal	22	16,4
Falla en el uso de medicamentos LASA o de alto riesgo	14	10,4
Falla en cirugía o procedimientos/intervencionismo diagnóstico o terapéutico	9	6,8
Otros	17	12,7
Total	134	100

DISCUSIÓN

El informe To Err is Human del Instituto de Medicina de los Estados Unidos evidenció hace más de dos décadas la magnitud del daño prevenible asociado a la atención sanitaria, estimando miles de muertes atribuibles a errores evitables en los hospitales¹. Desde entonces, las instituciones de salud han incorporado estrategias de seguridad orientadas a comprender las causas de los eventos adversos y prevenir su recurrencia. Dentro de estas herramientas, el análisis de causa raíz (ACR) se ha consolidado como un método estructurado para investigar fallas graves, particularmente los eventos centinela, definidos por la Joint Commission International (JCI) como incidentes que generan o pueden generar daño severo o la muerte del paciente².

Aunque el ACR es ampliamente recomendado por organismos internacionales, la evidencia sobre su efectividad real en la reduc-

ción sostenida de eventos adversos continúa siendo limitada³⁻⁷. La combinación del ACR con el Protocolo de Londres, que enfatiza la identificación de factores contribuyentes en diferentes niveles (individual, equipo, tarea, entorno y organización), ha sido adoptada por múltiples instituciones como parte de sus programas de mejora continua⁸⁻¹². Este enfoque permite analizar no solo qué ocurrió, sino también por qué ocurrió, incorporando una visión sistémica que trasciende la responsabilidad individual y promueve una cultura justa de aprendizaje organizacional.

En nuestro estudio, la aplicación combinada del ACR y el Protocolo de Londres permitió identificar fallas recurrentes en procesos críticos de atención, siendo la falta de adherencia a guías de práctica clínica, protocolos o procedimientos la causa más frecuente, seguida por la identificación tardía del deterioro clínico y las fallas de comunicación. La recurrencia de estas categorías a lo largo de

Tabla 4. Frecuencia de causas raíz en eventos centinela 2024

Causa	N	%
Falta de adherencia a guías de práctica clínica, protocolos o procedimientos	30	27,8
Falla en la comunicación interpersonal	24	21,3
Falla en la identificación y gestión del deterioro clínico	22	19,4
Falla en cirugía o procedimientos/intervencionismo diagnóstico o terapéutico	17	15,7
Falla en el uso de medicamentos LASA o de alto riesgo	10	9,4
Otros	9	8,4
Total	114	100

Tabla 5. Distribución global de causas raíz (2021–2024)

Causa Raíz	N	%
Falta de adherencia a GPC, protocolos o procedimientos	107	29,3
Falla en la identificación y gestión del deterioro clínico	76	20,8
Falla en la comunicación interpersonal	60	16,4
Falla en cirugía o procedimientos/intervencionismo diagnóstico o terapéutico	52	14,2
Falla en el uso de medicamentos LASA o de alto riesgo	33	9,1
Otros	37	10,2
Total	365	100

los cuatro años evidencia que, aunque el método facilita la identificación de oportunidades de mejora, su aplicación por sí sola no garantiza aprendizaje institucional ni reducción sostenida de eventos adversos¹²⁻¹⁵.

Nuestros resultados son consistentes con los reportes internacionales que cuestionan la capacidad del ACR para generar mejoras sostenibles. Kellogg et al.¹⁶ analizaron 302 ACR realizados durante ocho años e identificaron recurrencia de los mismos tipos de eventos, sugiriendo que las acciones derivadas carecían de impacto duradero. De forma similar, Wu et al.¹⁷ y Martín-Delgado et al.¹⁸ evidenciaron que, aunque el ACR permite identificar causas útiles, pocos estudios demuestran una reducción real y mantenida de eventos adversos. En nuestro contexto, la repetición anual de las causas identificadas, a pesar de la implementación del 70% de las acciones de mejora, sugiere deficiencias en la fortaleza de las intervenciones y en el seguimiento institucional de su cumplimiento.

La literatura coincide en que muchas de las acciones propuestas tras un ACR son de bajo impacto, principalmente relacionadas con capacitación, educación o refuerzo de políticas existentes^{15,19}. Si bien estas estrategias son necesarias, rara vez producen cambios estructurales en el sistema. Para que el ACR sea una herramienta transformadora, es indispensable que las recomendaciones incluyan intervenciones sistémicas, tales como rediseño de procesos, fortalecimiento del liderazgo clínico, integración tecnológica, redistribución de cargas de trabajo y me-

jora del entorno físico.

Otro hallazgo relevante fue la falta de cumplimiento oportuno del 30% de las acciones de mejora definidas, lo que refleja brechas de compromiso y liderazgo. La ausencia de seguimiento sistemático por parte de los responsables jerárquicos limita el impacto de las recomendaciones, perpetuando condiciones de riesgo conocidas. En este sentido, el ACR no debe entenderse como un fin en sí mismo, sino como el punto de partida de un ciclo completo de mejora, que incluya planificación, ejecución, monitoreo y evaluación del impacto, y su efectividad depende de la formación del equipo analista, del tiempo asignado para el proceso y de la calidad de la información recolectada. Un análisis superficial, la falta de conocimiento técnico o la presión institucional pueden llevar a identificar causas contribuyentes en lugar de verdaderas causas raíz, generando acciones correctivas ineficaces. Además, los sesgos cognitivos y las narrativas subjetivas de los participantes pueden limitar la objetividad del análisis^{12,16}.

A nivel individual, la recurrencia de errores a pesar del aprendizaje previo —reflejada en respuestas como “no sé qué me pasó”— pone de manifiesto un problema de automatización de tareas y falta de atención consciente, fenómeno descrito en la literatura sobre factores humanos y seguridad del paciente^{20,21}. Este tipo de hallazgos subraya la necesidad de incorporar estrategias que promuevan la conciencia situacional, la atención plena en la tarea y la comunicación efectiva, similares a los protocolos de “cabinas estéril” utilizados en la aviación.

Finalmente, diversos factores estructurales y organizacionales pueden limitar la efectividad del ACR, entre ellos la insuficiencia de recursos, la alta rotación del personal, la ausencia de cultura de seguridad madura, la falta de métricas de impacto, y la resistencia al cambio²². Superar estas barreras requiere compromiso institucional de alto nivel, liderazgo visible, y la consolidación de una cultura que valore el aprendizaje derivado del error como motor del mejoramiento continuo.

Nuestros hallazgos generan implicaciones respecto al uso combinado de ACR +PL, el cual es efectivo para explicar la causalidad de los eventos de seguridad del paciente que ocurren, pero no necesariamente para transformar los procesos asistenciales. Esto muestra que la Clínica Imbanaco requiere complementar este análisis reactivo con acciones con enfoque proactivo para priorizar acciones, evaluar la factibilidad de las acciones propuestas, medir el impacto y rediseñar los procesos de atención. Además se evidencia que la Clínica está generando conocimiento a partir de cada investigación, pero éste no se está traduciendo en un cambio efectivo y sostenible. A pesar de que los ACR +PL permiten comprender por qué ocurren los eventos, los profesionales de la clínica no logran traducir ese conocimiento en cambios en la práctica asistencial.

En el mismo sentido, como implicación adicional, se da la posibilidad de riesgo de fatiga institucional con la herramienta combinada ACR +PL debido a que el personal puede percibir que se investiga mucho con cada evento, se generan y documentan acciones de mejora, pero no hay cambio efectivo. Posibles repercusiones consecuentes pueden ser la pérdida de credibilidad en la dirección de calidad en particular y en la seguridad de la clínica en general, la disminución del reporte de incidentes de seguridad y el *burnout* de las analistas de calidad.

LIMITACIONES DEL ESTUDIO

Los autores debemos reconocer que, aunque se realizó una capacitación exhaustiva de las analistas de Clínica Imbanaco en el modelo combinado ACR +PL, los hallazgos dependen de la calidad de la investigación y el sesgo individual, lo cual puede entregar variabilidad entre las analistas. Por otro lado, debido a que la efectividad del ACR+PL como lo evidencia este estudio, no depende solo de la calidad del análisis, sino también del liderazgo clínico, los recursos disponibles, la cultura organizacional, el trabajo en equipo y de la madurez del modelo de calidad, otra limitación es que el estudio no evaluó la capacidad de la clínica para absorber el cambio necesario para la mejora.

CONCLUSIÓN

Los resultados de esta experiencia institucional muestran que, aunque la metodología permite identificar con precisión las fallas y orientar acciones de mejora, su impacto depende de la fortaleza de las recomendaciones, la asignación de recursos, el seguimiento sistemático y el liderazgo comprometido. Sin una ejecución estructurada y una verificación continua de la eficacia de las acciones correctivas, el ACR se convierte en un ejercicio meramente diagnóstico sin traducción en resultados tangibles. La falta de cierre de ciclos de mejora muestra una oportunidad para revisar el modelo de gobernanza clínica de la institución, fortalecer las capacidades de mejora continua, y complementar el enfoque reactivo con herramientas proactivas de rediseño y monitoreo. Este hallazgo sugiere que el cuello de botella no está en el diagnóstico, sino en bien la gestión del cambio, la capacidad de implementación o la cultura organizacional, lo cual puede ser objeto de una investigación posterior.

Consideraciones éticas

Este trabajo se desarrolló conforme a los principios éticos para la investigación biomédica establecidos en la Declaración de Helsinki y a la Resolución 8430 de 1993 del Ministerio de Salud de Colombia.

Dado que se trata de un estudio institucional retrospectivo basado en la revisión de registros de seguridad y sin intervención directa sobre los pacientes, se clasificó como investigación sin riesgo. La información analizada fue anónima y tratada de manera confidencial, en cumplimiento de las normas nacionales sobre protección de datos.

El estudio fue evaluado y aprobado por el Comité de Ética en Investigación de la Clínica Imbanaco, Cali, Colombia.

Financiación

La presente investigación no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, del sector comercial o de entidades sin ánimo de lucro.

Conflicto de intereses

Declaraciones de interés: los autores declaran no tener conflictos de interés relacionados con la elaboración o publicación de este manuscrito.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Institute of Medicine (US) Committee on Quality of Health Care in America. *To Err is Human: Building a Safer Health System*. Kohn LT, Corrigan JM, Donaldson MS, editors. Washington (DC): National Academies Press (US); 2000. PMID: 25077248.
2. Joint Commission International. *Accreditation Standards for Hospitals Including Standards for Academic Medical Center Hospitals*. 7th ed. Oak Brook, IL: Joint Commission Resources; 2020. ISBN (e-book): 978-1-63585-149-6
3. Brennan TA, Gawande A, Thomas E, et al. Accidental deaths, saved lives and improved quality. *N Engl J Med*. 2005;353(13):1405-9. DOI: 10.1056/NEJMs051157
4. Landrigan CP, Parry GJ, Bones CB, Hackbarth AD, Goldmann DA, Sharek PJ. Temporal trends in rates of patient harm resulting from medical care. *N Engl J Med*. 2010 Nov 25;363(22):2124-34. doi: 10.1056/NEJMs01004404.
5. Shekelle PG, Pronovost PJ, Wachter RM, Taylor SL, Dy SM, Foy R, Hempel S, et al. Advancing the science of patient safety. *Ann Intern Med*. 2011 May 17;154(10):693-6. doi: 10.7326/0003-4819-154-10-201105170-00011.
6. Baines R, Langelaan M, de Bruijne M, Spreeuwenberg P, Wagner C. How effective are patient safety initiatives? A retrospective patient record review study of changes to patient safety over time. *BMJ Qual Saf*. 2015 Sep;24(9):561-71. doi: 10.1136/bmjqs-2014-003702.
7. World Health Organization. *Patient Safety: Fact Sheet*. [Internet]. Geneva: WHO; 2025 [consultado 30 Abr 2025]. Disponible en: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/patient-safety>
8. Andersen B, Fagerhaug T. *Root Cause Analysis: Simplified Tools and Techniques*. 2nd ed. Milwaukee, WI: ASQ Quality Press; 2006. ISBN-13: 978-0-87389-692-4
9. Williams PM. Techniques for root cause analysis. *Proc (Bayl Univ Med Cent)*. 2001;14(2):154-7. doi: 10.1080/08998280.2001.11927753
10. Karkhanis AJ, Thompson JM. Improving the Effectiveness of Root Cause Analysis in Hospitals. *Hosp Top*. 2021 Jan-Mar;99(1):1-14. doi: 10.1080/00185868.2020.1824137.
11. Vincent C, Taylor-Adams S, Chapman EJ, Hewett D, Prior S, Strange P, et al. How to investigate and analyse clinical incidents: clinical risk unit and association of litigation and risk management protocol. *BMJ*. 2000 Mar 18;320(7237):777-81. doi: 10.1136/bmj.320.7237.777.
12. Vincent C, et al. *Systems Analysis of Clinical Incidents: The London Protocol*. September 2024 [consultado 5 Jun 2025]. Disponible en: <https://fhv.ch/wp-content/uploads/2024/09/the-london-protocol-september-2024.pdf>
13. Flink E, Chevalier CL, Ruperto A, Dameron P, Heigel FJ, Leslie R, et al. Lessons Learned from the Evolution of Mandatory Adverse Event Reporting Systems. In: Henriksen K, Battles JB, Marks ES, Lewin DI, editors. *Advances in Patient Safety: From Research to Implementation (Volume 3: Implementation Issues)*. Rockville (MD): Agency for Healthcare Research and Quality (US); 2005 Feb.
14. The Joint Commission. *Root Cause Analysis in Health Care: A Joint Commission Guide to Analysis and Corrective Action of Sentinel and Adverse Events*. 7th ed. Oak Brook, IL: Joint Commission Resources; 2015. ISBN 10: 1635851610 ISBN 13: 9781635851618
15. Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ). *Root Cause Analysis. Patient Safety Primer*. [Internet]. 2014 [consultado 15 Abr 2025]. Disponible en: <https://psnet.ahrq.gov/primers/primer/10/root-cause-analysis>
16. Kellogg KM, Hettinger Z, Shah M, Wears RL, Sellers CR, Squires M, et al. Our current approach to root cause analysis: is it contributing to our failure to improve patient safety? *BMJ Qual Saf*. 2017 May;26(5):381-387. doi: 10.1136/bmjqs-2016-005991.
17. Wu AW, Lipshutz AK, Pronovost PJ. Effectiveness and efficiency of root cause analysis in medicine. *JAMA*. 2008 Feb 13;299(6):685-7. doi: 10.1001/jama.299.6.685. PMID: 18270357.
18. Martin-Delgado J, Martínez-García A, Aranaz JM, Valencia-Martín JL, Mira JJ. How Much of Root Cause Analysis Translates into Improved Patient Safety: A Systematic Review. *Med Princ Pract*. 2020;29(6):524-531. doi: 10.1159/000508677.
19. Kwok YT, Mah A, Pang K. Our first review: an evaluation of the effectiveness of root cause analysis recommendations in Hong Kong public hospitals. *BMC Health Serv Res*. 2020 Jun 5;20(1):507. DOI: 10.1186/s12913-020-05356-6
20. Rasmussen J. The role of error in organizing behaviour. 1990. *Qual Saf Health Care*. 2003 Oct;12(5):377-83; discussion 383-5. doi: 10.1136/qhc.12.5.377.
21. Rothschild JM, Landrigan CP, Cronin JW, Kaushal R, Lockley SW, Burdick E, et al. The Critical Care Safety Study: The incidence and nature of adverse events and serious medical errors in intensive care. *Crit Care Med*. 2005 Aug;33(8):1694-700. doi: 10.1097/01.ccm.0000171609.91035.bd.
22. Percarpio KB, Watts BV, Weeks WB. The effectiveness of root cause analysis: what does the literature tell us? *Jt Comm J Qual Patient Saf*. 2008 Jul;34(7):391-8. doi: 10.1016/s1553-7250(08)34049-5. PMID: 18677870.

“El milagro de San Ignacio de Loyola”



Peter Paul Rubens (1617–1618)

Óleo sobre tela, 535 x 395 cm.

Colección: Kunsthistorisches Museum, Viena.

Esta pintura monumental del Barroco Temprano representa un milagro atribuido a Ignacio de Loyola, y constituye un ejemplo elocuente de la interpretación pre-científica de los fenómenos neurológicos en la Europa Moderna Temprana. Las figuras afectadas, representadas con posturas forzadas, gestualidad extrema y pérdida del control corporal, evocan estados paroxísticos que, en el contexto histórico de la época, eran frecuentemente interpretados como manifestaciones de posesión demoníaca o desorden espiritual.

La composición establece un marcado contraste entre los cuerpos convulsivos situados en el plano inferior y la figura elevada y serena del santo, subrayando una asimetría simbólica entre la vulnerabilidad del paciente y la autoridad religiosa como tratante. La ausencia de toda referencia

anatómica o cerebral refleja la invisibilidad del cerebro como el origen de la enfermedad en el pensamiento médico previo al desarrollo de la neurología moderna.

Desde la perspectiva de la historia de la epilepsia, esta obra ilustra cómo las crisis epilépticas fueron durante siglos conceptualizadas fuera del ámbito médico, contribuyendo a su estigmatización social.

En contraste, más de cuatro siglos después, la epilepsia se aborda desde un paradigma científico y multidisciplinario, sustentado en el conocimiento del cerebro. La pintura adquiere así un valor crítico y reflexivo al evidenciar la magnitud del cambio epistemológico, clínico y ético que ha experimentado esta enfermedad desde su comprensión sobrenatural hasta su abordaje médico moderno.

REVISTA MÉDICA CLINICA LAS CONDES

Agradecimiento a los revisores 2025

El Comité Editorial de la Revista Médica de Clínica Las Condes quiere agradecer a quienes han dedicado su tiempo a revisar, evaluar y comentar los manuscritos que nos han llegado durante el año 2025. El trabajo desinteresado de los siguientes revisores ha permitido que la Revista mantenga su tradición de excelencia.

Alberto Millar	Estefanía Guerrini	Julia Alegría	Pablo Ruiz Riquelme
Alejandro Quiroga	Eugenio Arteaga	Karen A. Vergara	Paola Aravena
Alejandro Zárate	Fabián Salmo	Karen P. Vergara	Paola Márquez
Alessandra Cassana	Facundo Las Heras	Leonardo Guzmán	Patricia Arroyo
Alfonso Guzmán	Felipe Da Costa	Libardo Valencia	Patricia Gómez
Andrea S. Rodríguez	Felipe Vial	Lucas Sheridan	Patricio Cabané
Andrés Ferre	Felipe Zúñiga	Luciano E. Stricker	Patricio Gac
Andrés Giglio	Félix Vásquez	Luis A. Toro	Patricio Salman
Andres Reccius	Fernando Maluenda	Luis Bahamonde	Paulina Alonso
Arnaldo Marín	Fernando Verdugo	Luis Michea	Paulina Balboa
Arturo Bozza	Flavia Nilo	Luis Pedraza	Paulina Ramírez
Beatriz Eugenia Echevarría	Flavio Carrión	Macarena Hidalgo	Pedro Federico Cruz
Belen Isuani	Francisca Guajardo	Macarena Molina	Pedro Lobos
Brenda Lara Zylbersztajn	Francisco Arancibia	Mackarena Zapata	Rafael Aranguiz
Camila Corvalán	Francisco Gutiérrez	Magali Rubira	Ramón Orqueda
Carlos A. Pérez	Francisco Radrigán	Margarita Allendes	Renato Verdugo
Carlos Figueroa Rivas	Freddy Escobar	María Alejandra Alvarado	Ricardo Fritz
Carlos Stehr	Giesela Hornung	María de los Ángeles Rodríguez	Ricardo Villalón
Carlos Zavala	Gonzalo Muñoz	María Elsa Calderón	Rodolfo Valenzuela
Carolina B. Putaro	Guillermo A. Cornejo	María Fernanda Verdugo	Rodrigo A. Bravo
Carolina Bouso	Hanns Lembach	María Isabel Hernández	Rodrigo Canales
Carolina Cabrita Abreu	Héctor Gajardo	María Pía Cid Ramírez	Rodrigo Gil
Carolina Letelier	Hernán Tala	María Soledad Báez	Rogelio González
Catalina Poblete	Ignacio Acosta	Mariana Cazalas	Rubén Torres
Claudio Barría	Ignacio Miranda	Mariángel Sánchez	Sandra R. Rivera
Claudio Pardo	Ilse López	Mariela Bocaz	Selim Abara
Constanza B. Zacarías	Ivana Handrujovicz	Mario Rivera	Sergio Becerra
Consuelo Espinosa	Ivonne Palma	Marisol Salgado	Silvia Acuña
Cristián Nuñez	Jacqueline Scherpenisse	Martin Benites	Silvia Maradei
Cristina Bazán	Javier Alegría	Matías Günther	Sofía Oviedo
Cynthia Argüello	Javier Mora	Mauricio Arancibia	Suraj Samtani
Daniel Moraga	Jesús Veliz	Michael Peltzer	Tamara Palavecino
Daniela Eugenin	Joel Riquelme	Miguel Gutiérrez T.	Tania Alfaro
Dante Gil	Jonathan Torres	Milagros Seijo	Teresa Massardo
Diego Carrizo	Jorge Gallardo	Mónica Firmani	Valeria Charaf
Diego Lazo	Jorge Jorquera	Natalia Cáceres	Vicente Santibáñez
Diego Orlandi	José Ignacio Vinay	Néstor Soto	Victor Hernández
Edith Miranda	José Luis Valenzuela	Nicolás Ciarrochi	Victoria Novik
Eduardo Mora	Juan Carlos Rodríguez	Nicolás Crisosto	Victoria Renner
Elian Giordanino	Juan Carlos Venegas	Nicolette Van Sint Jan	Violeta Díaz
Emilia Zambrano	Juan Fernando Oyarzo	Noelia Bravo	Virginia Figueroa
Emilio Wagner	Juan Pablo Niedmann	Óscar Contreras	Yasna Palmeiro
Enrique Monjes	Juan Pablo Orell	Óscar Loureiro	Yasson Triantafilo
Ernesto Vega	Judith Ackerman	Pablo Arellano	

GUÍA DE PUBLICACIÓN PARA AUTORES

INTRODUCCIÓN

Revista Médica Clínica Las Condes (RMCLC) publica revisiones bibliográficas de la literatura biomédica, actualizaciones, experiencias clínicas derivadas de la práctica médica, artículos originales y casos clínicos, en todas las especialidades de la salud.

Cada número se estructura en torno a un tema central, el cual se organiza por un editor invitado especialista en ese ámbito de la medicina. Los artículos desarrollan este tema central en detalle, considerando sus diferentes perspectivas y son escritos por autores altamente calificados, provenientes de diferentes instituciones de salud, tanto chilenas como extranjeras. Todos los manuscritos son sometidos a un proceso doble ciego de revisión por pares. El objetivo de RMCLC es ofrecer una instancia de actualización de primer nivel para los profesionales de la salud, además de constituir una herramienta de apoyo para la docencia y de servir como material de estudio para los alumnos de medicina y de las distintas carreras de la salud de pre y postgrado.

Tipos de artículo

Revisiones

Se trata de artículos de revisión relacionados con el tema monográfico central propuesto para cada número de la revista. Los autores aportarán una visión actualizada y objetiva, basada en las publicaciones más relevantes y actuales sobre el tema a revisar. No se trata de que los autores den una visión personal del problema, sino que sepan resumir de forma organizada, estructurada y adecuada el estado del arte. Como norma general, las revisiones serán siempre encargadas a autores expertos, con publicaciones originales previas en el tema a revisar, por los miembros del Comité Editorial de la RMCLC basada en la mejor evidencia disponible.

El artículo será sometido a evaluación por pares y se tomará una decisión final de acuerdo con los comentarios de los revisores expertos y de los miembros del Comité Editorial. Primera página: Título en español e inglés. El autor y coautores, con sus filiaciones, resumen de no más de 200 palabras, en español e inglés. Palabras clave en español e inglés, entre 3 y 6 palabras clave (según data Mesh Pubmed). Declaración de los conflictos de interés por el autor y coautores.

Manuscrito: Se aceptará una extensión máxima del manuscrito de 3500 palabras. Debe contener el texto con no más de 50 referencias bibliográficas, con sistema Vancouver. Figuras y tablas: Se aceptará un número máximo total de 6 figuras y/o tablas. Las figuras que sean imágenes que provengan de personas, de cualquier tipo (fotos, radiológicas), deberán tener la autorización de éstas para ser publicadas. Todas las figuras y tablas deben estar numeradas, citadas en el texto y contener título y leyenda.

Originales

Se trata de estudios originales que aporten información novedosa, de claro interés general para la comunidad científica de ámbito nacional e internacional, cuyos datos no se hayan publicado previamente en ninguna otra revista. Los trabajos deberán mostrar los resultados de proyectos de investigación o bien diseños de proyectos aún en desarrollo. Toda la información que contenga el artículo deberá ser completamente original y no se aceptará en modo alguno artículos cuyos contenidos se hayan reproducido total o parcialmente en publicaciones previas. En la carta de presentación (ver más abajo) del manuscrito se indicará explícitamente la originalidad de sus contenidos, cuya responsabilidad residirá siempre en los autores del mismo. Todos los manuscritos serán siempre sometidos a un proceso de revisión por pares, y se tomará la decisión final de acuerdo a los comentarios de los revisores expertos y de los Editores del Comité Editorial. En la redacción de los artículos se recomienda a los autores la utilización de las guías internacionales para la exposición de resultados de investigación en salud:

Ensayos clínicos: CONSORT (<http://www.consort-statement.org/>). Además todos los ensayos deberán estar registrados en alguna de las bases de datos internacionales, y siempre se deberá indicar el número de registro correspondiente.

Estudios observacionales: STROBE (<http://www.strobe-statement.org/>).

Artículos sobre pruebas diagnósticas: STARD (<http://www.stard-statement.org/>).

Revisiones sistemáticas y meta-análisis: PRISMA (<http://www.prisma-statement.org/>).

Para otro tipo de estudios, consultar las guías en la iniciativa EQUATOR (<http://www.equator-network.org/>).

La extensión recomendada del texto será de 3.000 palabras. En el caso de superar esta extensión los autores deberán justificarlo adecuadamente en su carta de presentación. Se admitirá hasta un máximo de 6 figuras y 6 tablas. Se podrán incluir un máximo de 40 referencias bibliográficas. No existirán limitaciones en cuanto al número de autores, si bien éstos deberán haber contribuido de forma substancial a la obtención de los resultados y en la elaboración del manuscrito. En la carta de presentación del manuscrito, en un documento independiente, se deberá detallar la contribución específica de cada uno de los autores. Los manuscritos deberán estructurarse en los apartados: Introducción, Métodos, Resultados y Discusión, así como un resumen en español y en inglés de un máximo de 250 palabras estructurado en los apartados: Introducción, Métodos, Resultados y conclusiones, y entre 3 y 6 palabras clave.

Comunicaciones cortas

Las comunicaciones cortas son documentos breves que presentan material original y significativo para una rápida difusión. Por ejemplo, una comunicación corta puede enfocar en un aspecto particular de un problema o en un nuevo hallazgo que se quedó con un impacto significativo. Los artículos cortos pueden ser, entre otros: descubri-

miento o teoría de vanguardia, novedad en simulación y modelado, elucidación de mecanismos. Dado que se espera que las comunicaciones tengan un impacto superior al promedio en el campo en lugar de informar sobre la investigación incremental, recibirán una publicación priorizada y rápida. No debe haberse publicado en otra revista.

Las comunicaciones cortas aparecerán al final de las secciones temáticas en la tabla de contenido de la revista. Cada artículo comienza con "Comunicación corta"; seguido del título. Las comunicaciones cortas están limitadas a un máximo de 2500 palabras y no están subdivididas.

Deben contener título en español e inglés, resumen en español e inglés, de no más de 100 palabras, máximo seis palabras claves en español e inglés, cuerpo principal, referencias (no más de 15). Figuras o tablas máximo 4 combinadas, con las autorizaciones para publicación en caso de que corresponda.

CASOS CLÍNICOS / CASOS CLÍNICOS RADIOLÓGICOS

Para esta sección se considerarán los artículos donde se describe un caso sobre un paciente, ya sea en el ámbito clínico o en el ámbito radiológico, porque su publicación se considera que será un aporte a la evidencia sobre una patología en particular y que ayudará a incrementar el conocimiento médico. El texto puede tener, como máximo, 1700 palabras, sin incluir las leyendas de las figuras ni la bibliografía. La bibliografía debe ceñirse a un máximo de 10 referencias. Las tablas y figuras no pueden ser más de 4 en total. El resumen en español y en inglés puede tener un máximo de 200 palabras y debe estar estructurado: Objetivo, Caso clínico, Resultados y Conclusiones. Las tablas y figuras no pueden ser más de 4 en total. El número de palabras clave será entre 3 y 6. Se aceptan hasta 4 autores como máximo.

En el manuscrito se debe incluir una declaración que la publicación del caso contó con el consentimiento informado del paciente, o en el caso que éste no pueda entregarlo, el familiar más cercano, tutor o responsable legal. El consentimiento es para la publicación de la información clínica, imágenes u otro antecedente que necesite el manuscrito.

Envío del manuscrito

Por favor, remita su manuscrito a través de la página web <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202>

Idioma

Esta revista se publica en idioma español e inglés.

Listado de comprobación

Este listado le será útil en la última revisión del artículo previa a su envío a la revista. Consulte las distintas secciones de la presente Guía para autores si desea ampliar detalles de alguno de los puntos.

Compruebe que ha realizado todas las tareas siguientes:

Nombrar un autor de correspondencia e incluir sus datos de contacto (dirección postal, dirección de correo electrónico)

Preparar todos los archivos para su envío:

Manuscrito:

- Contiene la lista de palabras clave en español e inglés.
- Todas las figuras con sus títulos correspondientes y citadas en el texto, y con los permisos de publicación si fuere necesario.
- Todas las tablas (con el título, descripción y notas pertinentes)
- Todas las referencias a tablas y figuras en el texto coinciden con los archivos de tablas y figuras que envía
- Resumen en español e inglés
- Archivos suplementarios (si corresponde)

Otros:

- Realizar una corrección ortográfica y gramatical del manuscrito
- Comprobar que todas las citas del texto se hallan en el listado de referencias, y viceversa
- **Obtener los permisos necesarios para el uso de material sujeto a derechos de autor, también para el material que proviene de Internet. La autorización del paciente, padre o tutor para la publicación de la imagen.**
- Incluir las declaraciones de conflicto de intereses, incluso cuando no hay conflicto de intereses que declarar
- Revisar la normativa de la revista detallada en la presente Guía
- Proporcionar sugerencias de revisores incluyendo los datos de contacto de los mismos, si la revista lo requiere

CONSIDERACIONES PREVIAS

Ética de la publicación científica

Consulte los enlaces siguientes para obtener información sobre las consideraciones éticas en la publicación científica: Ética de la publicación científica y Guía sobre ética de la publicación en revistas científicas.

Derechos de personas y animales

Si el trabajo descrito conlleva la participación de personas o animales, el autor debe asegurarse de que se llevó a cabo en consonancia con el código ético de la OMS (Declaración de Helsinki) sobre experimentos con humanos; y los requisitos para manuscritos enviados a revistas biomédicas de la ICMJE. El autor debe declarar en el manuscrito que cuenta con el consentimiento informado de todos los sujetos estudiados. En todo momento debe respetarse el derecho a la privacidad de las personas.

Los experimentos con animales deben adherirse a las directrices del ARRIVE y realizarse de acuerdo con el Acta de 1986 del Reino Unido sobre Animales (Procedimientos Científicos) y las recomendaciones relacionadas de la Directiva UE 2010/63/UE para experimentos con animales, o la guía sobre el cuidado y utilización de los animales de laboratorio del National Institutes of Health (NIH Publications No. 8023, revised 1978). El autor deberá indicar claramente en el manuscrito que se han seguido estas directrices.

Conflictos de intereses

Todos los autores deben informar de cualquier relación personal o financiera con personas u organizaciones que pudieran influir inadecuadamente (hacer parcial) su trabajo. Ejemplos de posibles conflictos de interés: estar empleado por la organización, servicios de consultoría, titularidad de acciones, remuneración, testimonio de experto remunerado, solicitudes/registros de patentes y becas u otro tipo de financiación. Los autores deben hacer la declaración de intereses en dos documentos distintos: 1. Un resumen de la misma en la primera página (en el caso de revistas que realizan una evaluación doble ciego) o directamente en el manuscrito (en el caso de revistas que realizan una evaluación de simple ciego). En caso de que no haya conflicto de intereses, hay que declarar lo siguiente: «Conflictos de intereses: ninguno». En caso de aceptación del manuscrito, esta declaración resumida se publicará conjuntamente con el artículo. 2. Declaración detallada en el formulario de declaración de conflicto de intereses, que se almacenará con los documentos de la revista. Es importante que los potenciales intereses se declaren en ambos documentos y que la información de ambos coincida.

Declaraciones inherentes al envío del manuscrito y verificación

La presentación de un artículo implica que el trabajo descrito no se ha publicado previamente (excepto en forma de resumen o en el marco de una conferencia publicada o una tesis académica -véase el apartado sobre 'Publicación múltiple, redundante o concurrente' de nuestra página sobre ética de la publicación para más información), que no está en evaluación para publicarse en ningún otro medio, que su publicación está autorizada por todos los autores y expresa o tácitamente por las autoridades responsables de la institución en que se llevó a cabo el trabajo, y que, en caso de aceptarse, no se publicará en ningún otro medio con el mismo formato, en inglés ni en ningún otro idioma, ni siquiera en formato electrónico, sin el consentimiento por escrito del titular del copyright. Para verificar su originalidad, el manuscrito podrá ser examinado mediante el servicio Crossref Similarity Check.

Prepublicación

Tenga en cuenta que el preprint de un artículo puede compartirse en cualquier momento y lugar siguiendo las indicaciones de Elsevier sobre cómo compartir. Compartir su manuscrito prepublicado en un servidor de preprints, por ejemplo, no se considera publicación previa (para más información, consulte 'Publicación múltiple, redundante o concurrente').

Autoría

Todos los autores deben haber hecho contribuciones sustanciales en cada uno de los siguientes aspectos: (1) la concepción y el diseño del estudio, o la adquisición de datos, o el análisis y la interpretación de los datos, (2) el borrador del artículo o la revisión crítica del contenido intelectual, (3) la aprobación definitiva de la versión que se presenta.

Cambios en la autoría

Se recomienda a los autores que revisen cuidadosamente el listado y el orden de los autores **antes** de enviar su manuscrito por primera vez. Cualquier incorporación, supresión o reordenación de los nombres de los autores debe hacerse **antes** de que el manuscrito haya sido aceptado y solamente con la aprobación del Editor de la revista. Para solicitar este cambio, el **autor de correspondencia** enviará a la atención del Editor: a) el motivo que justifica la petición de modificación del listado de autores; y b) la confirmación escrita (ya sea por correo electrónico o por carta) de todos los autores manifestando su acuerdo con la incorporación, supresión o reordenación. En el caso de la incorporación o supresión de un autor, debe incluirse también la confirmación del autor afectado.

El Editor tomará en consideración la incorporación, supresión o reordenación de autores en un manuscrito ya aceptado, solamente si concurren circunstancias excepcionales. La publicación del artículo se detendrá mientras el Editor evalúa la petición de cambios. Si el manuscrito ya estuviese publicado en versión online, cualquier petición de cambio aprobada por el Editor daría lugar a una fe de errores (corrigendum).

Resultados de ensayos clínicos

De acuerdo con las recomendaciones del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas, la revista no considerará publicación previa los resultados presentes en el registro de ensayos clínicos del estudio primario, siempre y cuando aparezcan en forma de tabla o de resumen breve estructurado (menos de 500 palabras). Sin embargo, se desaconseja divulgar los resultados en otras circunstancias (p. ej., en reuniones de inversores) puesto que ello podría poner en riesgo la aceptación del manuscrito. Los autores deben informar sobre todos los registros de resultados que contengan el trabajo remitido o cualquier otro estrechamente relacionado con el mismo.

Descripción de ensayos clínicos aleatorizados

Los ensayos clínicos aleatorizados deben describirse siguiendo las directrices CONSORT.

Durante el envío del manuscrito, los autores deben remitir el listado de comprobación de CONSORT, acompañado de un diagrama de flujos que ilustre el progreso de los pacientes durante el ensayo, es decir, reclutamiento, inscripción, aleatorización, bajas y finalización, así como una descripción detallada del procedimiento de aleatorización. El listado de comprobación y una plantilla del diagrama de flujo están disponibles en la página web de CONSORT.

Registro de ensayos clínicos

Para su publicación en esta revista, los ensayos clínicos tienen que aparecer en un registro público de ensayos, según recomienda el Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas (ICMJE). Los ensayos deben registrarse en el momento del reclutamiento de pacientes o bien antes del mismo. El número de registro del ensayo clínico debe incluirse al final del resumen del artículo. Un ensayo clínico se define como un estudio de investigación que asigna futuros participantes o grupos de participantes a una o más intervenciones de salud con la finalidad de evaluar los efectos de las mismas. Se considera intervención de salud cualquiera que modifique un resultado biomédico o relacionado con la salud (por ejemplo, fármacos, operaciones quirúrgicas, dispositivos, tratamientos conductuales, intervenciones dietéticas y cambios en el proceso de atención sanitaria). Se considera resultado relacionado con la salud cualquier parámetro biomédico o relacionado con la salud que se obtenga en pacientes o participantes, como las mediciones farmacocinéticas y los acontecimientos adversos. Los estudios puramente observacionales (aquellos en los que la asignación de intervenciones médicas no depende del investigador) no requieren registro.

Comparta de forma responsable

Consulte como puede compartir los trabajos publicados en revistas de Elsevier.

Fuente de financiación

Le rogamos que indique los datos de la(s) institución(es) que han proporcionado financiación económica para la realización de la investigación y/o la preparación del artículo, así como que describa brevemente el papel que ha(n) desempeñado dicho(s) patrocinador(es) en el diseño del estudio, la recolección, el análisis y la interpretación de los datos, la redacción del artículo o la decisión de enviar el artículo para su publicación. Si no existió ningún tipo de participación, por favor indíquelo también.

Si no se ha recibido fondo alguno, le rogamos que incluya la siguiente frase: La presente investigación no ha recibido ninguna beca específica de agencias de los sectores público, comercial, o sin ánimo de lucro.

Acuerdos y políticas del organismo de financiación

Elsevier ha realizado acuerdos con distintos organismos de financiación para que los autores puedan cumplir con las políticas de libre acceso que estas entidades solicitan. En algún caso, los autores pueden recibir un reembolso por las tasas de publicación asociadas. Más información sobre los acuerdos existentes.

Open access

Esta es una revista Open Access: los artículos pueden consultarse y descargarse inmediatamente y permanentemente de forma gratuita. La publicación de un artículo tiene un coste (denominado 'coste de publicación del artículo' o CPA) que el autor -o alguien que lo represente como por ejemplo su institución o la entidad financiadora del trabajo- debe asumir.

La licencia Creative Commons presente en cada artículo define los usos permitidos para el mismo.

Creative Commons Reconocimiento-No Comercial-Sin Obra Derivada (CC BY-NCND)

No admite fines comerciales. Permite copiar, distribuir e incluir el artículo en un trabajo colectivo (por ejemplo, una antología), siempre y cuando no exista una finalidad comercial, no se altere ni modifique el artículo y se cite apropiadamente el trabajo original.

Esta revista no tiene tarifa por la publicación *open access*. La Clínica Las Condes, propietaria de la revista, financia los costes de publicación.

Researcher Academy de Elsevier

Researcher Academy de Elsevier es una plataforma de e-learning gratuita pensada para ayudar a los investigadores principiantes y a los medianamente expertos durante su trayectoria profesional. El entorno de aprendizaje de Researcher Academy ofrece varios módulos interactivos, webinarios, guías descargables y otros recursos que lo guiarán durante la escritura del artículo de investigación y en el proceso de revisión por pares. Utilice estos recursos gratuitos para mejorar su artículo y profundizar en el proceso de publicación.

Idioma (modalidad y servicios de edición)

Por favor, asegúrese de que utiliza un inglés correcto y de calidad (se acepta tanto la modalidad americana como la británica, pero no una mezcla de ambas). Aquellos autores que tengan dudas sobre el grado de corrección gramatical, calidad y estilo científico de su manuscrito en inglés pueden utilizar los Servicios de edición en idioma inglés de la WebShop de Elsevier.

Consentimiento informado y datos de los pacientes

Los estudios realizados con pacientes o voluntarios requieren la aprobación del comité ético y el consentimiento informado, que deberá constar en el artículo. Cuando un autor desee incluir datos de los casos u otra información personal, o imágenes de los pacientes y de otras personas en una publicación de Elsevier, deberá obtener los permisos, consentimientos y cesiones apropiados. El autor deberá conservar los

consentimientos por escrito y, si Elsevier lo solicita, tendrá que facilitar copias de estos o las pruebas de que se han obtenido dichos consentimientos. Si desea obtener más información, consulte la Política de Elsevier sobre el uso de imágenes o de información personal de pacientes u otras personas. A menos que tenga la autorización del paciente por escrito (o, cuando sea necesario, de su pariente más cercano), los datos personales del paciente incluidos en cualquier parte del artículo y del material complementario (incluidos vídeos e ilustraciones) deben eliminarse antes de la presentación.

Envío del manuscrito

Nuestro sistema de envío de manuscritos le guiará paso a paso en el proceso de introducir los datos de su artículo y adjuntar los archivos. El sistema creará un único documento pdf con todos los archivos que conforman el manuscrito para realizar el proceso de revisión por pares.

El autor de correspondencia recibirá información sobre el proceso de revisión de su manuscrito a través del email.

Remita su artículo

La dirección de envío de los manuscritos es <http://ees.elsevier.com/rmcl>

PREPARACIÓN DEL MANUSCRITO

Revisión por pares (peer review)

Esta revista utiliza un sistema de revisión de doble ciego. El editor realiza una primera valoración de los manuscritos para comprobar que encajan con los objetivos de la revista. En caso afirmativo, cada manuscrito se envía por lo general, como mínimo, a dos revisores independientes que evalúan la calidad científica del manuscrito. El editor es el responsable de la decisión final sobre la aceptación o rechazo del artículo para su publicación.

Revisión doble ciego

Esta revista utiliza un sistema de revisión doble ciego, lo que significa que tanto autores como revisores son anónimos para el proceso de revisión (Más información). Por este motivo le rogamos que incluya la información siguiente en una página inicial independiente del resto del manuscrito:

Página inicial (con datos de los autores): título, nombre, filiación de todos los autores, agradecimientos, Declaraciones de conflicto de intereses de todos los autores, dirección postal completa y correo electrónico del autor de correspondencia.

Manuscrito cegado (sin autores): el cuerpo del manuscrito (con las figuras, tablas, referencias y agradecimientos) no deberá incluir ningún tipo de identificación de los autores ni tampoco sus filiaciones.

Procesador de textos

Es importante que guarde el manuscrito en el formato nativo del procesador de textos que utilice. El texto debe estar presentado en una sola columna y de la forma más sencilla posible.

Tenga en cuenta que la mayor parte de los códigos de formato serán eliminados y sustituidos durante el proceso de edición del artículo. En concreto, no utilice las opciones de justificación de texto o de partición automática de palabras. Puede utilizar negrita, cursiva, subíndices y superíndices o similares. Si prepara las tablas con la herramienta del procesador, utilice una única cuadrícula para cada tabla individual, pero no para cada una de las filas. Si no utiliza cuadrícula, alinee cada una de las columnas mediante tabulaciones, pero nunca mediante espacios. El texto electrónico debe prepararse de forma similar a la de los manuscritos convencionales (consulte la Guía para publicar en Elsevier). Las imágenes y gráficos deben enviarse siempre de forma separada en el archivo fuente original en el que fueron creadas, independientemente de si se han incrustado en el texto o no. Consulte también el apartado de Imágenes, más adelante. Para evitar errores innecesarios, le recomendamos encarecidamente que utilice las funciones de revisión de ortografía y gramática presentes en el procesador de textos.

Estructura del artículo

Apartados

Organice su artículo mediante apartados y subapartados claramente definidos, precedidos por un encabezado conciso (como Introducción, Métodos, Resultados, Discusión y Conclusiones) en una línea aparte. Los encabezados deben utilizarse para realizar referencias a apartados concretos del texto.

Introducción

Describa los objetivos del trabajo, basados en los fundamentos apropiados. Evite realizar una revisión detallada de la literatura o resumir los resultados.

Material y métodos

Proporcione detalles suficientes para permitir que un investigador independiente pueda reproducir el trabajo. Si los métodos ya están publicados, se incluirá la referencia y un resumen de los mismos. En caso de realizar citas textuales, el texto se colocará entre comillas e incluirá la referencia a la fuente original. Si se han realizado modificaciones sobre los métodos publicados, deberán describirse claramente.

Resultados

Deben ser claros y concisos

Discusión

Debe analizar el significado de los resultados, pero no repetirlos. A veces es apropiado combinar ambas secciones en una sola. Evite las citas demasiado extensas, así como el comentario de artículos publicados.

Conclusiones

Debe ser una sección corta, independiente de las dos anteriores, que presente las principales conclusiones del estudio.

Apéndices

Si existe más de un apéndice, deberá numerarse como A, B, etc. Si incluyen fórmulas y ecuaciones, se utilizará una numeración independiente: Eq. (A.1), Eq. (A.2), etc, Eq. (B.1), etc. Del mismo modo para tablas y figuras: Tabla A.1, Fig. A.1, etc.

Declaración de conflictos de interés por el autor y coautores

Primera página

• **Título.** Conciso e informativo. El título se utiliza en los sistemas de recuperación de la información (índices). Evite incluir fórmulas y abreviaturas en el mismo siempre que sea posible. Se incluirá también el título en inglés.

• **Nombres y filiaciones de los autores.** Indique nombre y apellidos de cada uno de los autores y asegúrese de que los proporciona en la forma ortográfica correcta. Detrás de la transliteración inglesa, puede añadir entre paréntesis los nombres en su escritura original. Incluya los datos de filiación de cada uno de los autores (nombre y dirección de la institución en la que se realizó el estudio) debajo de los nombres. Indique todas las filiaciones mediante una letra minúscula en superíndice al final del apellido de cada autor. La misma letra debe preceder los datos de la institución. Indique la dirección postal completa para cada filiación, sin olvidar el país, así como la dirección de correo electrónico de cada autor, si es posible.

• **Autor de correspondencia.** Indique claramente quien se responsabilizará de recibir la correspondencia durante todo el proceso de evaluación y publicación del artículo, así como posteriormente a su publicación. Ello incluirá también la contestación de preguntas sobre el apartado Material y Métodos. **Asegúrese de que la dirección y de correo electrónico que se facilitan son actuales y correctas.**

• **Dirección actual o permanente.** Si un autor ha cambiado de dirección desde que se realizó el trabajo, o la dirección era temporal, puede indicarse una 'Dirección actual' o bien una 'Dirección permanente' como una nota al pie en el nombre del autor (utilizando numeración arábiga en superíndice), mientras que para la filiación se conservará la dirección de realización del estudio.

Resumen estructurado

El resumen estructurado a través de encabezados debe proporcionar el contexto o los antecedentes para la investigación y en él se debe mencionar su propósito, los procedimientos básicos (selección de sujetos para el estudio o animales de laboratorio, métodos observacionales y analíticos), los hallazgos principales (aportando los tamaños de efectos específicos y su importancia estadística, si es posible) y las conclusiones principales. Debe hacerse hincapié en aspectos nuevos e importantes del estudio u observaciones.

La estructura que deberá seguirse es: «Introducción», «Métodos», «Resultados» y «Conclusiones».

Inmediatamente después del resumen, proporcione un máximo de 6 palabras clave, evite los términos generales y plurales y múltiples conceptos (evite, por ejemplo, "y", "de"). Solamente pueden utilizarse abreviaturas como palabras clave en el caso de que estén firmemente establecidas en la especialidad que corresponda al artículo. Las palabras clave se utilizan en la indexación del artículo.

Abreviaturas

Defina las abreviaturas que no son estándar en su especialidad en una nota a pie de página en la primera página del manuscrito. Asegúrese de que utiliza las abreviaturas de forma consistente a lo largo de todo el artículo.

Agradecimientos

Sitúe los agradecimientos en una sección aparte al final del manuscrito y antes de las Referencias bibliográficas. No los mencione en ninguna otra parte del artículo. Incluya aquellas personas que colaboraron en la realización del artículo (por ejemplo, revisando la redacción o la traducción del mismo).

Formato de las fuentes de financiación

Enuncie las fuentes de financiación utilizando el siguiente formato estándar requerido por las entidades financiadoras:

Financiación: El presente trabajo ha sido financiado por los National Institutes of Health [beca número xxxx, yyyy]; la Bill & Melinda Gates Foundation, Seattle, WA [beca número zzzz] y los United States Institutes of Peace [beca número aaaa].

No es necesario incluir descripciones detalladas sobre el programa o el tipo de beca o asignación. Cuando la financiación proceda de una beca a nivel regional o nacional, o de recursos de universidades u otras instituciones dedicadas a la investigación; incluya el nombre de la institución u organización que financió el estudio.

Si no se ha recibido financiación alguna, le rogamos que incluya la siguiente frase:

La presente investigación no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro.

Unidades

Utilice las reglas y convenciones aceptadas internacionalmente, como el sistema internacional de unidades (SI). Si menciona otro tipo de unidades, por favor, proporcione su equivalente en el SI.

Imágenes

Manipulación de imágenes

Aunque se admite que a veces los autores tienen que retocar las imágenes para hacerlas más claras y comprensibles, no se acepta la manipulación de las mismas con intención fraudulenta.

Esto constituye una infracción de la ética científica y se actuará en consecuencia. La revista aplica la siguiente normativa para las imágenes: no se puede mejorar, oscurecer, desplazar, eliminar ni añadir ningún elemento de las mismas. Se permite realizar ajustes de brillo, contraste o equilibrio de colores siempre y cuando no oscurezcan o eliminen ninguna información visible en la imagen original. Si se realizan ajustes no lineales (como cambios en los parámetros gamma) debe indicarse en el pie de figura.

Formatos electrónicos

Consideraciones generales.

- Asegúrese de que presenta sus ilustraciones originales de forma uniforme en cuanto a tamaño y leyendas.
- Incruste las fuentes en el archivo, si la aplicación que utiliza lo permite.
- Procure utilizar las fuentes: Arial, Courier, Times New Roman, Symbol, u otras que se asemejen en sus ilustraciones.
- Numere las ilustraciones de forma correlativa.
- Elija una nomenclatura lógica para denominar los archivos de imágenes.
- Proporcione los textos para el pie de cada figura en una lista separada.
- Utilice un tamaño similar al que deberían tener las imágenes en la publicación.
- Envíe cada figura en un archivo independiente.

Obtendrá información más detallada sobre cómo preparar las imágenes en la guía sobre ilustraciones electrónicas.

Le recomendamos que visite dicha página. A continuación incluimos un pequeño resumen.

Formatos

Si ha utilizado una aplicación de Microsoft Office (Word, PowerPoint o Excel), por favor remita la imagen en el formato propio del archivo.

Si ha utilizado otras aplicaciones, una vez la figura esté terminada, por favor haga un 'Guardar como' o bien exporte o convierta cada uno de los archivos de imágenes a alguno de los formatos siguientes (tenga en cuenta la resolución requerida para dibujos de líneas, medios tonos o combinaciones de ambos que se detalla más abajo):

EPS (o PDF): imágenes vectoriales. Incruste todas las fuentes que haya utilizado.

TIFF (o JPEG): fotografías en color o escala de grises (halftones), con una resolución de 300 dpi/ppp como mínimo.

TIFF (o JPEG): bitmap, pixeles en blanco y negro puros, con una resolución de 1.000 dpi/ppp como mínimo.

TIFF (o JPEG): combinaciones de líneas bitmap e imágenes halftone (color o escala de grises), con una resolución de 500 dpi/ppp como mínimo.

Le rogamos que no remita

- Archivos que no son óptimos para su utilización en pantalla (GIF, BMP, PICT o WPG, por ejemplo, suelen tener una baja resolución y un número limitado de colores).
- Archivos con baja resolución.
- Gráficos de tamaño desproporcionadamente grande en relación con su contenido.

Imágenes en color

Por favor, compruebe que los archivos de imagen tienen el formato adecuado (TIFF (o JPEG), EPS (o PDF) o archivos de Microsoft Office) y la resolución necesaria. Si ha remitido figuras en color utilizables, Elsevier las publicará en color en la edición electrónica de la revista (por ejemplo, ScienceDirect y otras páginas web) sin cargo adicional, además de reproducirlas en color en la edición impresa. Más información sobre la preparación de ilustraciones digitales.

Pies de figura

En un documento aparte, redacte un pie para cada una de las figuras y compruebe que no falta ninguno. El pie debe contener un título corto (que no debe aparecer en la ilustración) y una descripción de la figura. Intente que la presencia de texto en la figura sea mínima, y no olvide incluir en el pie la definición de todos los símbolos y abreviaturas utilizados en la misma.

Tabla

Remita las tablas como texto editable, y no como imágenes. Puede colocarlas dentro del manuscrito, cerca de la parte del texto donde se mencionan, o también en páginas aparte al final del manuscrito. Numere las tablas de forma consecutiva según su aparición en el texto y coloque las notas correspondientes debajo de cada tabla. Limite la utilización de tablas y compruebe que los datos que presenta en las mismas no duplican resultados ya descritos en el texto. No utilice pautas verticales ni celdas sombreadas.

Referencias bibliográficas

Citación en el texto

Compruebe que cada referencia dada en el texto aparece en la lista de referencias (y viceversa). No se recomienda incluir comunicaciones personales o trabajos no publicados en la lista de referencias (y, en caso de hacerse, deben seguir las convenciones estándar sustituyendo la fecha de publicación con la mención 'Resultados no publicados' o bien 'Comunicación personal'), pero pueden mencionarse en el texto. La mención de una referencia como 'En prensa' implica que el manuscrito ha sido aceptado para su publicación.

Enlaces online a las referencias

Los enlaces online a las referencias favorecen la diseminación de la investigación y el nivel de calidad del sistema de revisión por pares. Para poder crear enlaces a servicios de indexación y consulta como Scopus, CrossRef y PubMed es necesario que los datos proporcionados en la lista de referencias bibliográficas sean correctos. Tenga en cuenta que errores en los nombres de autor, el título de la publicación, el año de publicación y las páginas pueden impedir la creación del enlace al manuscrito citado. Cuando copie una referencia tenga en cuenta que puede contener errores. Recomendamos la utilización del DOI.

Puede utilizar el DOI para citar y enlazar artículos electrónicos que todavía no tienen la

información bibliográfica completa (en prensa). El DOI nunca cambia, y por ello puede utilizarse como enlace permanente a un artículo electrónico. Ejemplo de cita mediante DOI: VanDecar J.C., Russo R.M., James D.E., Ambeh W.B., Franke M. (2003). Aseismic continuation of the Lesser Antilles slab beneath northeastern Venezuela. *Journal of Geophysical Research*, <https://doi.org/10.1029/2001JB000884i>. Tenga en cuenta que estas citas deben tener el mismo estilo y formato descrito en las normas para el resto de referencias bibliográficas.

Referencias a páginas web

Como mínimo, debe proporcionarse la URL completa y la fecha en que se accedió por última vez a la referencia. Deberá añadirse también cualquier otra información conocida (DOI, nombres de los autores, referencia a una publicación fuente, etc). Las referencias a páginas web pueden presentarse en una lista aparte, a continuación de la lista de referencias bibliográficas, o bien pueden incluirse en la misma.

Referencias a un conjunto de datos

Le invitamos a referenciar los conjuntos de datos que ha utilizado o son relevantes para su artículo. Para ello, debe incluir la cita en el texto, así como en el listado de Referencias bibliográficas, al final del artículo. Las referencias a conjuntos de datos constan de los elementos siguientes: nombre(s) del (los) autor(es), nombre del conjunto de datos, nombre del repositorio, versión (si procede), año e identificador global permanente. Añada la etiqueta [dataset] justo antes de la referencia, para que podamos identificarla como una referencia a datos. Esta etiqueta no aparecerá en la versión publicada del artículo.

Referencias en un número extraordinario

Compruebe que añade la mención 'este número' a las referencias de la lista (y a su mención en el texto) que citan artículos del mismo número extraordinario.

Software para la gestión de referencias

La mayoría de revistas de Elsevier cuentan con una plantilla bibliográfica disponible en los programas de gestión de bibliografía más habituales. Nos referimos a cualquier programa compatible con los estilos Citation Style Language, como Mendeley y Zotero, así como EndNote.

Mediante las extensiones para procesadores de texto que ofrecen estos productos, los autores simplemente tienen que seleccionar la plantilla correspondiente a la revista para que el procesador de texto aplique automáticamente el estilo bibliográfico de la revista a las citas y referencias bibliográficas. Si esta revista todavía no dispone de plantilla, le rogamos que consulte la lista de referencias y citas de muestra que se ofrece en esta guía para utilizar el estilo correspondiente a la revista.

Formato de las referencias

Texto: Indique las referencias mediante números en superíndice dentro del texto. El autor puede mencionarse si se desea, pero el número de la referencia es imprescindible.

Lista: Numere las referencias en la lista en el mismo orden en que aparecen en el texto. Ejemplos:

Referencia a un artículo de revista:

1. Van der Geer J, Hanraads JAJ, Lupton RA. The art of writing a scientific article. *J Sci Commun* 2010;163:51-9.

Referencia a un libro:

2. Strunk Jr W, White EB. *The elements of style*. 4th ed. New York: Longman; 2000.

Referencia a un capítulo de libro:

3. Mettam GR, Adams LB. How to prepare an electronic version of your article. In: Jones BS, Smith RZ, editors. *Introduction to the electronic age*, New York: E-Publishing Inc; 2009, p. 281-304.

Referencia a una página web:

4. Cancer Research UK. Cancer statistics reports for the UK, <http://www.cancerresearchuk.org/aboutcancer/statistics/cancerstatsreport/>; 2003 [consultada el 13 de marzo de 2003].

Referencia a una base de datos:

[dataset] 5. Oguro M, Imahiro S, Saito S, Nakashizuka T. Mortality data for Japanese oak wilt disease and surrounding forest compositions, Mendeley Data, v1; 2015. <https://doi.org/10.17632/xwj98nb39r.1>.

Nótese la forma abreviada para el último número del rango de páginas (por ejemplo, 51-9), así como que, en el caso de más de 6 autores, el séptimo y siguientes se mencionan como 'et al'.

Encontrará información más detallada en 'Uniform Requirements for Manuscripts submitted to Biomedical Journals' *J Am Med Assoc* 1997;277:927-34) (véase también Ejemplos de formato de referencias).

Abreviaturas de las revistas

Los nombres de las revistas deben abreviarse de acuerdo con la Lista de abreviaturas de palabras para títulos.

ARTÍCULO ACEPTADO

CONSULTAS

Visite nuestro servicio de Atención al cliente (Elsevier Support Center) si precisa de alguna aclaración. En dicha página encontrará información organizada por temas, Preguntas frecuentes (FAQ) y datos de contacto.

También puede realizar un seguimiento del manuscrito aceptado o averiguar la fecha de publicación de un manuscrito aceptado.