

Mesa Redonda: Actualización en Neurología

Trastornos paroxísticos no epilépticos antes del anochecer

A. HERNÁNDEZ FABIÁN

Servicio de Pediatría. Neuropediatría. C.A.U. Salamanca.

RESUMEN

El diagnóstico diferencial de los trastornos paroxísticos no epilépticos (TPNE) en la primera infancia puede suponer un reto en las consultas diarias. El conocimiento de estos episodios resulta sumamente rentable para nuestra práctica clínica. En esta revisión se resumen algunos de los trastornos paroxísticos más frecuentes, ocurridos durante el día, así como otros de especial interés por sus implicaciones a largo plazo.

Palabras clave: Trastorno paroxístico no epiléptico; Patología neurológica; Electroencefalograma.

INTRODUCCIÓN

Los trastornos paroxísticos no epilépticos (TPNE) se describen como eventos episódicos, de aparición brusca, que pueden remedar una crisis epiléptica u otra patología neurológica. El diagnóstico diferencial en la primera infancia puede suponer un reto en las consultas diarias. El conocimiento de estos episodios resulta sumamente rentable, facilitando la resolución de consultas y una toma de decisiones eficaz, eficiente y efectiva.

ABORDAJE DE LOS TRASTORNOS PAROXÍSTICOS

Los eventos paroxísticos son comunes y muy diversos durante la infancia⁽¹⁾. Las crisis epilépticas representan menos del 10% de dichos eventos, la mayoría consisten en procesos benignos que no precisarán más investigaciones, aparte de tranquilizar e informar a la familia⁽²⁾. La identificación precisa de los TPNE permite adecuar la actitud a seguir y no sobrepasarnos en nuestra actuación, *primum non nocere*. Un diagnóstico inadecuado de epilepsia, en un paciente con TPNE, conlleva un potencial daño físico, psicosocial y familiar⁽³⁾. Ninguna característica por sí sola será patognomónica de TPNE ni de crisis epiléptica⁽⁴⁾. Por este motivo, la evaluación global con una historia minuciosa y completa se mantiene como la herramienta más valiosa en el diagnóstico

PAROXYSMAL NON-EPILEPTIC DISORDERS BEFORE DUSK

ABSTRACT

The differential diagnosis of paroxysmal non-epileptic disorders (NEPD) in early childhood can be a challenge in the daily consults. Having knowledge of these episodes is extremely profitable for our clinical practice. In this review, some of the most frequent paroxysmal disorders that occur during the day, as well as others having special interest due to their long-term implications, have been summarized.

Keywords: Paroxysmal non-epileptic disorder; Neurological pathology; Electroencephalogram.

Correspondencia: ahernandezf@saludcastillayleon.es

© 2024 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León

Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

TABLA I. Orientación diagnóstica trastornos paroxísticos.	
Anamnesis	
Reconocer TPNE	
<ul style="list-style-type: none"> • Edad • Desencadenantes/precipitantes • Síntomas previos/premonitorios • Descripción detallada del episodio • Recuperación, síntomas posteriores 	
Grabaciones domésticas	
Antecedentes personales y familiares	
<ul style="list-style-type: none"> • Desarrollo neuromadurativo • TPNE, epilepsia, problemas cardiacos, respiratorios, digestivos, conductuales-psiquiátricos, etc. 	
Exploración física	
<ul style="list-style-type: none"> • General • Neuropediátrica 	
Exámenes complementarios	
No siempre necesarios <ul style="list-style-type: none"> • EEG/Vídeo-EEG (vigilia, sueño, estimulaciones) • ECG • Neuroimagen • Estudio cardiológico • Estudio de RGE,... 	

Modificado de Campistol-Plana J⁽⁶⁾.

(tabla I). En la entrevista se debe recoger, al menos, la *edad* del paciente, la presencia de *precipitantes* o *síntomas premonitorios*, una *descripción* detallada del *episodio* en orden de aparición de síntomas y la descripción de la *recuperación* y los *síntomas posteriores*. Los antecedentes personales, familiares y la historia del neurodesarrollo orientarán sobre el riesgo de algunos eventos, p. ej. distonías en paciente con riesgo de enfermedad por reflujo gastroesofágico.

Las grabaciones caseras pueden ser de gran ayuda, aunque no siempre se consiguen con facilidad. La demora en la obtención de una grabación no debe causar un retraso en el diagnóstico. Un diagnóstico diferencial basado únicamente en la grabación de vídeo, con pocos detalles de la historia clínica puede llevar a equívoco⁽²⁾. Siempre será necesaria una historia completa y detallada del evento.

El electroencefalograma (EEG) es la prueba más solicitada ante un trastorno paroxístico. La realización de un electroencefalograma debe considerarse ante la sospecha de epilepsia⁽²⁾. La interpretación del mismo se realizará en el contexto clínico de cada paciente. Un EEG normal no excluye la presencia de epilepsia, tampoco un EEG con anomalías confirma siempre su existencia. Se prefiere vídeo-EEG frente a otras modalidades, aunque no siempre será posible la grabación de los eventos durante el registro.

Otros estudios complementarios podrían ser necesarios en función de la sospecha clínica (tabla I).

Aún después de haber realizado un estudio exhaustivo, el diagnóstico definitivo no siempre se realizará en las primeras consultas. Se recomienda en estos casos una vigilancia activa, que incluye comunicar a las familias el plan de seguimiento, así como los signos de tranquilidad y de preocupación que deberían adelantar la visita al pediatra⁽⁵⁾.

Los errores diagnósticos más frecuentes en la identificación adecuada de los TPNE se han relacionado con una anamnesis inadecuada, la interpretación de síntomas como únicos de epilepsia y los errores en la interpretación del EEG. La presencia de crisis febriles, patología neurológica previa en el paciente o epilepsia en la familia conlleva un mayor riesgo de identificación errónea de epilepsia⁽⁶⁾.

TPNE EN NEONATOS

Mioclono del sueño. Este trastorno consiste en movimientos bruscos, breves irregulares, arrítmicos y de alta recurrencia, que aparecen desde los primeros días de vida, durante el sueño. Pueden aparecer en una extremidad, en varias o ser generalizados, tanto simétricos o como asimétricos. Su carácter errático, cambiante y “saltatorio” permite identificarlos desde el primer momento.

Temblores y tremulaciones. En estos casos se describen movimientos rítmicos, rápidos, generalizados o segmentarios, e incluso, asimétricos. Afectan a las extremidades, incluso al mentón. Los temblores ceden con la succión, tacto o flexión suave de la extremidad o al tranquilizar al bebé. Además, no se acompañan de movimientos oculares ni síntomas autonómicos. Los temblores gruesos, con mayor amplitud y menor frecuencia, son más propios de una condición patológica (encefalopatía hipóxico-isquémica, hemorragias intracraneales, alteraciones metabólicas o electrolíticas, abstinencia de fármacos, etc.)⁽²⁾.

TPNE EN LACTANTES

Estremecimiento/shuddering attacks. Los episodios de estremecimiento suelen aparecer en torno al primer año de vida. Se describen como un escalofrío seguido de inactividad breve, con movimientos rápidos de cabeza, tronco y extremidades, de 5-15 segundos, con una mueca facial. Se desencadenan ante estímulos atractivos, como la comida o un juguete, y también con frustración. Estos episodios no asocian cambios de tono, signos autonómicos ni alteración en la conciencia⁽²⁾.

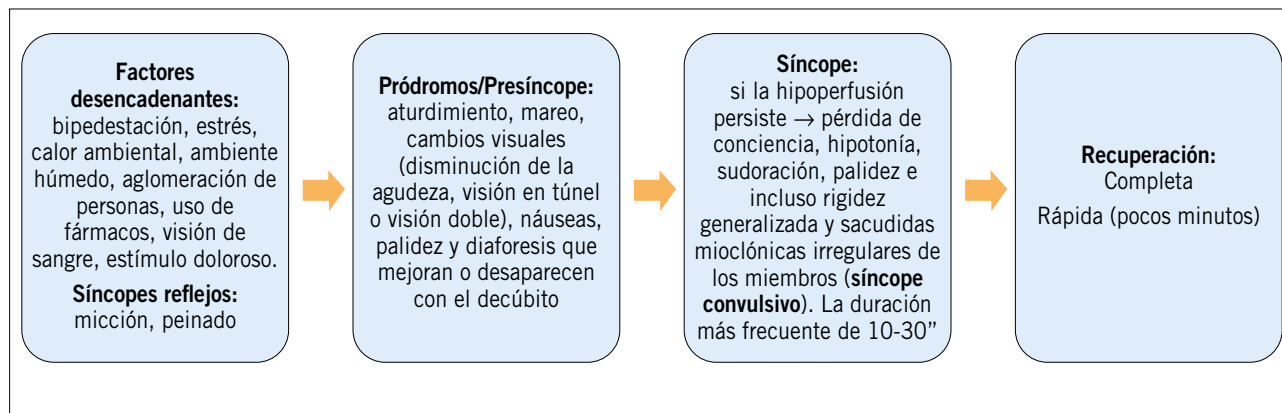


Figura 1. Características clínicas del síncope neurocardiogénico.

Espasmos del sollozo. Evento propio de los dos primeros años de vida. En estos casos, tras un desencadenante se produce un llanto breve, seguido de una apnea en espiración, con cianosis facial. Si se prolonga aparece la pérdida de conciencia, que puede acompañarse de convulsión. La duración es corta, menor de un minuto y la recuperación es rápida, sin periodo postcrítico. Los precipitantes más habituales son el dolor o un susto en el *tipo pálido* y la frustración o el llanto en el *tipo cianótico*. Los espasmos pálidos son similares a un síncope neurogénico; sería recomendable realizar un electrocardiograma. Una larga duración del episodio o la presencia de periodo postcrítico indicarían la posibilidad de un diagnóstico alternativo⁽⁷⁾.

Mioclono benigno del lactante. Consiste en movimientos bruscos, breves, rápidos y arrítmicos, que afectan a partes de músculos, músculos enteros o grupos musculares. Estos episodios suceden en vigilia. En ocasiones se presentan como mioclonías de cuello y/o extremidades superiores, con flexión cefálica y extensión o abducción de los brazos, remedando espasmos infantiles. Remiten progresivamente entre los 6-30 meses⁽⁸⁾. No precisan tratamiento.

Distonía transitoria idiopática del lactante. Se presenta desde los primeros meses de vida como episodios de distonía segmentaria de extremidades, más frecuente en la extremidad superior. Aparecen en reposo y ceden al realizar un movimiento voluntario, lo que les diferencia de otros trastornos del movimiento.

Síndrome de Sandifer. Este trastorno paroxístico se manifiesta con posturas distónicas, bruscas, de arqueamiento de cabeza, cuello y espalda. Es muy frecuente la asociación con la enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE), aunque esta no será siempre evidente. Los episodios ceden al tratar el reflujo⁽⁹⁾.

Autogratificación. La masturbación o gratificación infantil puede iniciarse de forma temprana, desde los tres meses a los tres años de vida. Se presenta como movimientos este-

reotipados, incluso durante horas, acompañados de ruidos, sofocos, sudoración y posturas atípicas, sin alteración de la conciencia. La familia debe conocer que es un comportamiento normal y parte del desarrollo infantil. No es necesario ningún estudio complementario⁽²⁾.

Tortícolis paroxística benigna. El tortícolis paroxístico benigno se caracteriza por episodios recurrentes e indolores de laterocolis, retrocolis o tortícolis. Algunas veces se acompañan de irritabilidad, palidez, náuseas, vómitos y ataxia, rotación ocular externa y/o ptosis homolateral. Son más frecuentes al despertar y pueden desencadenarse por una enfermedad febril. Comienza antes de los 3 meses de edad, pero puede aparecer entre los 7 días y los 30 meses. La más común es la *forma periódica*, con episodios de varias horas a varios días de duración. En la *forma paroxística*, los episodios duran unos minutos y suelen presentarse con signos oculomotores. Un tercio de los niños desarrolla posteriormente un síndrome periódico de la infancia (dolor abdominal recurrente, vértigo paroxístico o vómitos cíclicos) y/o migraña. El diagnóstico puede ser difícil en el momento de la presentación inicial. La resolución ocurre progresivamente⁽¹⁰⁾. Si el tortícolis cambia de lado en cada episodio es altamente sugerente de este cuadro, facilitando su identificación.

TPNE EN INFANCIA Y ADOLESCENCIA

Síncope neurocardiogénico o vasovagal. Se trata de una pérdida de conciencia transitoria causada por una disminución del flujo sanguíneo cerebral de corta duración, secundario a desregulación autonómica. La presencia de factores desencadenantes característicos, síntomas prodrómicos propios y una recuperación rápida, en ausencia de signos de alarma cardiológicos, facilita su identificación en la mayoría de los casos (figura 1).

Ensimismamientos o ensoñaciones. Consisten en episodios de mirada fija o inatención que pueden confundirse con ausencias epilépticas. Más frecuente en ciertas situaciones, como inactividad o falta de interés. Se diferencia de las crisis epilépticas porque se interrumpe fácilmente con un estímulo (mejor táctil)⁽¹¹⁾.

Crisis funcionales no epilépticas. Aunque el término se ha actualizado por la ILAE (*International League Against Epilepsy*) como “*non epileptic seizures*”, la traducción al castellano puede resultar confusa. Otras denominaciones anteriores han sido pseudocrisis o crisis psicógenas. Se trata de episodios que pretenden imitar una verdadera crisis epiléptica. Pueden presentarse con movimientos atípicos y/o conciencia alterada, imitando crisis motoras focales, generalizadas u otro tipo de crisis. La presencia de ojos cerrados con resistencia a la apertura, los movimientos cefálicos de lado a lado, el balanceo pélvico, las posturas opistotónicas, una progresión incongruente, p.ej. crisis generalizada tónico-clónica con paciente consciente, hacen sospechar este tipo de episodios. En la recuperación no suele haber estado postcrítico, y si lo hay, se trata de un pseudosueño algo teatral. En algunos pacientes, las crisis pueden ser provocadas o interrumpidas con sugestión, lo que se puede aprovechar para el registro de EEG. La etiología es heterogénea, los factores psicógenos o psicopatológicos suelen estar implicados, conviene realizar una evaluación exhaustiva en este sentido.

TRASTORNOS PAROXÍSTICOS DE ESPECIAL ATENCIÓN

Hiperekplexia. Enfermedad que se caracteriza por una exageración de la respuesta de sobresalto normal, de origen genético, sintomático o idiopático. Las formas genéticas se vinculan a la disfunción de la vía inhibitoria glicinérgica en el sistema nervioso en distintos genes (*GLRA1*, *GPHN*, *GLRB*, *ARHGEF9* y *SLC6A5*)⁽¹²⁾. Aparece desde el periodo neonatal o la primera infancia. Se produce espasmo en flexión, sacudidas mioclónicas, tónicas o tónico-clónicas, incluso apneas por rigidez torácica. La maniobra de triple flexión puede interrumpir el sobresalto (maniobra de Vigevano). Tiende a resolverse después de la infancia. Algunos adultos pueden tener caídas inducidas por sobresaltos y/o experimentar espasmos musculares nocturnos. Existen formas graves con riesgo de muerte súbita y otras asociadas con epilepsia. El clonazepam se utiliza en el tratamiento.

Spasmus nutans. Es un trastorno que se caracteriza por la aparición de oscilaciones cefálicas, nistagmo y tortícolis, aunque este último solo se presenta en el 30% de los casos. La edad de inicio más frecuente es de los 6 a 12 meses, y su

causa sigue siendo desconocida. Normalmente se resuelve espontáneamente con el tiempo, pero suele ser necesaria la neuroimagen para excluir anomalías cerebrales estructurales. De hecho, una proporción considerable de pacientes con nistagmo similar al espasmo *nutans* asocian anomalías oculares, intracraneales o sistémicas subyacentes⁽¹³⁾.

Desviación paroxística de la mirada hacia arriba. Se caracteriza por desviación sostenida de los ojos hacia arriba (segundos o días). Al intentar mirar hacia abajo se desencadenan movimientos sacádicos. Aumentan con el cansancio o procesos intercurrentes y ceden con el sueño. Aparece en los dos primeros años de vida. En algunos casos se identifican genes relacionados (*CACNA1A*, *GRID2*, *SEPSECS*)⁽¹⁴⁾. La neuroimagen es normal y en el EEG no se encuentran alteraciones. Remiten espontáneamente. Un 40% de estos pacientes asocian dificultades del aprendizaje, un 10% déficit cognitivo, ataxia residual o anomalías en la motilidad ocular, por lo que precisarán seguimiento⁽²⁾.

Opsoclono-Mioclono-Ataxia. Se trata de un trastorno neuroinmunológico poco común. La triada clásica engloba opsoclono, ataxia-mioclono, alteraciones de la conducta (irritabilidad, insomnio). El opsoclono consiste en movimientos oculares erráticos y multidireccionales. La ataxia puede ser el primer síntoma, junto con la irritabilidad y el insomnio. El origen es paraneoplásico (neuroblastoma +/-), parainfeccioso o idiopático. Los síntomas neurológicos deben tratarse con inmunoterapia, entre otros con inmunoglobulinas, corticoides, rituximab. El retraso en el tratamiento parece estar asociado con un peor resultado neurológico⁽¹⁵⁾.

CONCLUSIONES

Existen una infinidad de trastornos paroxísticos que pueden simular crisis epilépticas u otros procesos neurológicos, aunque los TPNE son mucho más frecuentes que los procesos neurológicos graves. La historia clínica sigue siendo la herramienta más útil en el diagnóstico. Las grabaciones domésticas aportan información valiosa en la identificación de los episodios, pero su obtención no debe demorar el proceso diagnóstico. El EEG es una prueba complementaria en el diagnóstico, no siempre necesaria, aunque imprescindible ante la sospecha de epilepsia. En la mayoría de los casos no se precisará realizar estudios complementarios ni tratamiento específico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Visser AM, Jaddoe VW, Arends LR, Tiemeier H, Hofman A, Moll HA, et al. Paroxysmal disorders in infancy and their risk factors

- in a population-based cohort: the Generation R Study. *Dev Med Child Neurol*. 2010; 52(11): 1014-20 .
2. Nagy E, Hollody K. Paroxysmal non-epileptic events in infancy: five cases with typical features. *Epileptic Disord*. 2019; 21(5): 458-62.
 3. Juarez-Garcia A, Stokes T, Shaw B, Camosso-Stefinovic J, Baker R. The costs of epilepsy misdiagnosis in England and Wales. *Seizure*. 2006; 15(8): 598-605.
 4. Leibetseder A, Eisermann M, LaFrance WC Jr, Nobili L, von Oertzen TJ. How to distinguish seizures from non-epileptic manifestations. *Epileptic Disord*. 2020; 22(6): 716-38.
 5. Chen L, Knight EM, Tuxhorn I, Shahid A, Lüders HO. Paroxysmal non-epileptic events in infants and toddlers: A phenomenologic analysis. *Psychiatry Clin Neurosci*. 2015; 69(6): 351-9.
 6. Campistol Plana J. Trastornos paroxísticos no epilépticos en la infancia. *Pediatr Integral*. 2015; XIX(9): 622-31.
 7. Flodine TE, Shah M, Mendez MD. Breath-holding spells. En: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan. PMID: 30969604.
 8. Caraballo RH, Capovilla G, Vigeveno F, Beccaria F, Specchio N, Fejerman N. The spectrum of benign myoclonus of early infancy: Clinical and neurophysiologic features in 102 patients. *Epilepsia*. 2009; 50(5): 1176-83.
 9. Patil S, Tas V. Sandifer syndrome. [Updated 2023 Jun 20]. En: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK558906/>
 10. Mosca S, Martins J, Temudo T. Trastornos paroxísticos del movimiento de carácter benigno y transitorio en la infancia. *Rev Neurol* 2022; 74(04): 135-40.
 11. Bye AM, Kok DJ, Ferenschild FT, Vles JS. Paroxysmal non-epileptic events in children: a retrospective study over a period of 10 years. *J Paediatr Child Health*. 2000; 36(3): 244-8.
 12. Zhan FX, Wang SG, Cao L. Advances in hyperekplexia and other startle syndromes. *Neurol Sci*. 2021; 42(10): 4095-107.
 13. Lagorio I, Brunelli L, Striano P. Paroxysmal nonepileptic events in children: A video gallery and a guide for differential diagnosis. *Neurol Clin Pract*. 2022; 12(4): 320-7.
 14. Quade A, Thiel A, Kurth I, Holtgrewe M, Elbracht M, Beule D, et al. Paroxysmal tonic upgaze: A heterogeneous clinical condition responsive to carbonic anhydrase inhibition. *Eur J Paediatr Neurol*. 2020; 25: 181-6.
 15. Barkoudah E. Encephalopathies. En: Kliegman RM, Geme JWS, editores. *Nelson Textbook of Pediatrics*, 22nd ed. Philadelphia: Elsevier; 2025. p. 3688-3711.e2.