

Aspectos generales

Jaume Campistol Plana

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Las enfermedades neurológicas de la infancia constituyen un reto profesional tanto para el pediatra como para el neuropediatra. La angustia que genera una enfermedad neurológica en la familia y entorno de un niño con cualquier tipo de problema neurológico es enorme.

Los problemas diagnósticos, las dificultades en dar un pronóstico y los escasos recursos terapéuticos disponibles contribuyen a este hecho. De entrada su identificación, el conocimiento de sus bases etiológicas, de las opciones terapéuticas y del pronóstico pasan por una buena orientación inicial del problema.

INTRODUCCIÓN

No es fácil orientar un problema en medicina, en pediatría es más complejo y cuando nos referimos a una patología del sistema nervioso la situación se complica aún más si cabe. Es por ello que la orientación frente a cualquier niño con un problema neurológico debe ser muy minuciosa y metódica, no olvidando ningún detalle que puede ser clave, precisando tiempo, conocimientos y experiencia.

Los pasos a seguir comprenden una buena anamnesis, un completo examen neurológico y finalmente el empleo razonado y orientado de los exámenes complementarios.

Cuando falla cualquiera de estos pilares cambia totalmente la orientación del problema, perdemos un tiempo precioso y caemos en una praxis incorrecta.

Las enfermedades neurológicas constituyen una parte significativa del conjunto de las enfermedades pediátricas. Un 15-20% de las hospitalizaciones en la edad infantil son debidas a problemas neurológicos, e implican tanto procesos frecuentes, como las convulsiones, como de escasa prevalencia, como una enfermedad neurodegenerativa.

La neurología pediátrica estudia procesos que afectan al sistema nervioso central (SNC) y periférico. La profusión tecnológica actual, que permite la identificación de marcadores biológicos, puede determinar por una parte el abuso en la utilización de pruebas, que parecen más atractivas desde el punto de vista diagnóstico, en detrimento de

la valoración clínica, que sigue siendo el hilo guía del resultado final del binomio diagnóstico/tratamiento.

Gran número de enfermedades detectadas en etapas tardías de la vida del niño tienen un origen prenatal; un 25% de las concepciones presentan alteraciones del SNC, lo que explicaría no solo el alto porcentaje de muertes fetales sino también la existencia de factores etiológicos precoces causantes de encefalopatías severas. Esta situación ha motivado el estudio del feto desde el punto de vista neurológico gracias a técnicas complementarias que permiten conocer la conducta y el estado de bienestar fetal (véase capítulo 2) y el nacimiento de una subespecialidad: la neurología fetal.

En la práctica médica diaria es habitual llevar a cabo una indicación pronóstica, y en neurología pediátrica este hecho es más relevante todavía dada la importancia de la funcionalidad del sistema nervioso para el futuro del niño.

Este aspecto pronóstico es especialmente requerido para los recién nacidos que han precisado asistencia en el período neonatal, en un niño después de un traumatismo craneal o frente al debut de una epilepsia. La valoración y el pronóstico delante de un neonato con encefalopatía hipóxico-isquémica requieren una exhaustiva historia clínica, un detallado examen neurológico, el empleo de técnicas diagnósticas precisas y capaces de evaluar el daño y, especialmente, una gran experiencia en el manejo de estos niños. Esta misma situación se da por ejemplo frente a un niño con epilepsia refractaria, retraso del desarrollo o regresión de las adquisiciones.

No hablaremos en este capítulo del examen neurológico del feto, del recién nacido ni del desarrollo del lactante, que se tratan en otros capítulos de esta obra (véanse capítulos 2 y 5), y que forman una parte importante de lo que debe conocer el pediatra en relación al examen neurológico en estas edades tempranas de la vida.

LA HISTORIA CLÍNICA

La historia clínica determinará la conducta a seguir y condicionará el examen físico, los exámenes complementarios a solicitar y probablemente el diagnóstico, tratamiento y pronóstico.

Es una parte muy importante del abordaje de un niño con un problema neurológico. Una historia clínica mal elaborada o incompleta puede omitir detalles muy importantes que pueden condicionar negativamente los pasos posteriores. Por ejemplo, un niño de 3 años que consulta por retraso, microcefalia y facies dismórfica y en cuyo caso se omite un dato básico de la historia. Con los datos obtenidos se inician exámenes complementarios con resultados anodinos: no se puede dar un diagnóstico etiológico, pronóstico ni consejo genético. Pero si recogemos de la historia que la madre ingirió alcohol durante el embarazo todo cambia, no habrá que proceder a muchos exámenes complementarios, podremos dar un pronóstico y un consejo genético.

Es importante dirigir la entrevista inicial, recogiendo todos los datos que pueden ser trascendentes y a su vez obviando los hechos tangenciales o de poco interés.

No obstante hay que estar alerta porque pueden salir datos clave que podrían parecer insignificantes y dar un giro inesperado al problema. Es también importante durante la entrevista ir valorando al niño, su comportamiento, su contacto, la empatía con sus progenitores, su proceder, el nivel de angustia o la tranquilidad con que los familiares afrontan el problema. En niños colaboradores es también muy importante preguntarles por datos de la historia que solamente nos pueden proporcionar ellos mismos y que pueden ser de gran interés para el diagnóstico final.

Debemos tomar nuestro tiempo en la historia clínica, intentado obtener el máximo de información para poder continuar con el proceso diagnóstico.

Antes de iniciar la historia clínica es recomendable conocer cuál es el motivo de consulta. El interrogatorio, siempre completo, ira más enfocado al problema motivo de consulta, sin olvidar, obviamente, otros datos que puedan ser de interés. No es lo mismo un niño que consulta por cefaleas de 1

mes de evolución que otro niño de la misma edad que manifiesta convulsiones y deterioro cognitivo o un niño que acude por trastorno por déficit de atención.

La historia clínica de un niño con un problema neurológico comprende seis apartados que siempre se deben conocer:

- Antecedentes familiares
- Antecedentes obstétricos
- Antecedentes perinatólogicos
- Historia del desarrollo
- Enfermedades o problemas que ha padecido
- Enfermedad actual o motivo de consulta

Antecedentes familiares

Debemos confeccionar un árbol genealógico, que resulta imprescindible cuando se sospecha un proceso genéticamente determinado y carece de interés frente a un niño adoptado. En esta última situación es importante intentar conocer el máximo de datos fidedignos de la historia familiar y personal, aunque en ocasiones los datos que aporta la familia adoptiva son confusos y carentes de rigor.

Hay que consignar la existencia de consanguinidad y de enfermedades o problemas relacionados en mayor o menor medida con la patología que nos ocupa. La historia materna es también importante, valorando además el número de abortos previos o si se emplearon técnicas de reproducción asistida.

Antecedentes obstétricos

Es necesario conocer todos los datos del embarazo que puedan tener especial relevancia en relación con el feto, traumatismos, hemorragias, infecciones, amenaza de abortos o de parto prematuro y los movimientos fetales. Se debe interrogar por la ingesta de tóxicos durante la gestación con especial énfasis en el alcohol, drogas u otros fármacos tóxicos o teratogénicos. Los resultados de las ecografías fetales, si se realizaron otras exploraciones, las serologías y finalmente si se practicó amniocentesis o biopsia de vellosidades y el motivo.

Antecedentes perinatólogicos

Los datos del parto deben ser recogidos y analizados con sumo interés pues sabemos que es un período crucial y cualquier contratiempo en este corto período de tiempo puede tener consecuencias muy negativas para el devenir del bebé.

Los datos de los registros cardiotocográficos anormales, del líquido amniótico, de la placenta, del tipo de parto, test de Apgar, de los datos antropométricos al nacer o de las complicaciones inmediatas deben ser recopilados y analizados escrupulosamente. No es menos cierto que con frecuencia se

cae en la situación inversa, es decir, atribuir toda la sintomatología neurológica del niño a un pequeño problema del parto, que en realidad fue insignificante y en absoluto el responsable. Los recién nacidos que en poco tiempo descansan ya con la madre o en pocos días están en casa difícilmente habrán tenido un problema en el parto que fuera el responsable de la clínica neurológica. Lógicamente los niños que han permanecido en cuidados intensivos neonatales un tiempo largo tienen muchas probabilidades de padecer daño cerebral y manifestaciones neurológicas posteriores. Interesa pues conocer el examen pediátrico neonatal, los reflejos propios del recién nacido, el tipo de alimentación y si hubo problemas en los primeros días de vida.

Siempre hay que interrogar por el resultado del cribado metabólico neonatal y muy especialmente en niños adoptados o procedentes de países donde no existe aún el cribado metabólico neonatal. Si no se ha realizado es importante hacerlo. De ser positivo, aunque tarde, puede mejorar el desarrollo del niño y evitar mayores complicaciones.

Historia del desarrollo

Aparte de valorar la progresión en el desarrollo y el nivel actual de desarrollo (véase capítulo 5), es también importante analizar el comportamiento, lo que permite conocer si el grado de conexión con el medio ambiente es adecuado o está perturbado por una serie de rasgos anómalos que definen la existencia de un comportamiento autista, negativista, desafiante, agresivo, ansioso, hiperactivo o excesivamente pasivo.

Se van identificando cada vez mayor número de fenotipos conductuales, en niños con retraso o trastorno dentro del espectro autista, que permiten orientar al médico hacia una determinada patología (síndrome del cromosoma X frágil, síndrome de Angelman, síndrome de Lesch-Nyhan, **síndrome de Smith-Magenis**, síndrome de Prader Willi, síndrome alcohólico fetal, síndrome de Rett, etc.).

Enfermedades o problemas que ha padecido

Puede ser de interés conocer las enfermedades anteriores a las manifestaciones neurológicas, las intervenciones quirúrgicas o los tratamientos previos que pudieran tener cierta relación con el motivo de consulta. Los procesos considerados ajenos a la enfermedad se deben conocer, pero tendrán menor relevancia. Debemos preguntar también por el ritmo de sueño, los hábitos alimentarios y los datos antropométricos evolutivos.

Enfermedad actual o motivo de consulta

La familia o el propio niño deben relatar con la máxima precisión lo que le ocurre, cuándo y desde cuándo le ocurre y a que lo atribuye.

Hay que valorar muchos aspectos en este apartado: los factores precipitantes si se trata de un cuadro paroxístico, la

gravedad de la sintomatología, la evolutividad del cuadro y el grado discapacidad que genera este problema. Puede ser muy útil un vídeo doméstico en los cuadros paroxísticos junto a la información lo más detallada posible.

Realizar una cuidadosa anamnesis sobre los signos de alerta, como son un retraso motor, alteraciones del ritmo nictameral, ausencia de lenguaje, convulsiones, marchas patológicas, asimetrías funcionales, cefaleas, algias, anomalías sensoriales, trastornos esfinterianos, modificación de su conducta, dificultades de aprendizaje o regresión de funciones.

Con la anamnesis deberíamos conseguir una imagen del problema neurológico que nos oriente hacia unas posibles hipótesis diagnósticas y así poder valorar más adecuadamente los datos del examen clínico y las pruebas complementarias. Si llegamos al examen neurológico sin una idea clara preconcebida de lo que puede tener el paciente, muy probablemente no llegaremos a ninguna conclusión final.

De nuevo aquí hay que enfatizar en la extrema importancia de la historia clínica en medicina, pero más aun si cabe frente a una enfermedad neurológica en un niño pequeño.

EXAMEN NEUROLÓGICO. GENERALIDADES

El examen neurológico pretende determinar el estado funcional del sistema nervioso y orientar la patología a nivel de la sustancia gris, sustancia blanca, cerebelo, ganglios basales, médula espinal, sistema nervioso periférico o si se trata de una afectación difusa. Por el contrario, es también importante confirmar la normalidad en el examen neurológico. El objetivo final de un examen neurológico elemental pero sistemático es la búsqueda de la anomalía semiológica que oriente el diagnóstico de un proceso preciso y, si es necesario, confirmarlo con los oportunos exámenes complementarios.

Hasta los 2 años de vida la valoración semiológica del niño se apoya en gran medida en la observación de la maduración y los hitos del desarrollo, pero al mismo tiempo se van a ir perfilando otros datos semiológicos que permiten identificar las principales entidades neurológicas que se encuentran en la práctica diaria.

Las grandes etapas de la maduración cognitiva y social, en especial hasta la edad escolar, y el perfeccionamiento del área motora en sus aspectos más finos son elementos importantes a considerar dentro de la metodología clínica y suponen entre otros aspectos el conocimiento de la maduración global del niño.

Debemos tener presente que el examen neurológico del niño es muy distinto del adulto, cuya riqueza semiológica es

superior. El valor localizador de la semiología es mucho menor en el niño.

Los hallazgos obtenidos de la exploración neurológica no pueden ser extrapolados a la semiología del adulto ni a la de un niño de diferente edad.

Por todo ello el pediatra debe conocer en primer lugar la normalidad, las variantes de la normalidad y el desarrollo del niño antes de determinar y dar valor a las anomalías que encuentra en el examen. En niños menores de 2 años es muy importante valorar el desarrollo psicomotor, conocer los signos de alerta y las variantes de la normalidad de los ítems del desarrollo (véase capítulo 5).

El examen general pediátrico es indispensable, ya que los aspectos morfológicos son en ocasiones el origen de un diagnóstico síndromico.

Por ejemplo la simple medida del perímetro craneal identifica un dato antropométrico de primer orden dada la estrecha relación entre continente y contenido craneal (véase capítulo 3). La apreciación de una visceromegalia ya sea cardíaca, hepática o esplénica o de anomalías cutáneas es de primordial interés en el enfoque de procesos evolutivos (por ejemplo, enfermedades por acúmulo o síndromes neuroectodérmicos). Los trastornos sensoriales y las anomalías a ellos asociadas constituyen también elementos semiológicos de gran valor en el enfoque diagnóstico.

Antes de entrar en detalles del examen es importante consignar que el médico debe conseguir un ambiente relajado durante la exploración, intentando obtener la mayor complicidad posible por parte de los padres y la colaboración por parte del paciente, evitando forzar la situación o el llanto del niño, que nos va limitar mucho la exploración.

Disponer de algún juguete o pelota para jugar e interactuar con el niño puede ser de gran utilidad (tabla 1-1). Dejar para el final las exploraciones que requieran mayor manipulación o utillaje (reflejos, sensibilidad, examen del fondo de ojo, etc.).

Los niños pequeños pueden permanecer en el suelo jugando y los mayores dibujar en un papel, o valorar el estado de alerta para todos los acontecimientos o responder a preguntas de la familia o del médico. Con esta simple observación podemos valorar su capacidad de audición, comprensión y respuesta, su comportamiento, la impulsividad, la atención, la distracción, si es capaz de permanecer sentado un tiempo, la respuesta a los requerimientos de los padres además de la actitud de los padres hacia el niño y viceversa, etc. Al mismo tiempo podemos valorar asimetrías, la presencia de movimientos anormales, la expresión y motilidad facial entre otros. Todos estos datos observacionales tienen gran valor y pueden aportar mucha información para esclarecer el problema neurológico motivo de consulta.

Tabla 1-1. Recomendaciones prácticas para el examen neurológico

Intentar mantener el niño cerca de los padres o en brazos de la madre
Emplear la observación
Observar su conducta detalladamente durante el interrogatorio
Sonreírle discretamente y mantener el contacto ocular
Empezar a interactuar con él
Valorar respuestas auditivas
Enseñarle algún juguete y provocar su interés y desplazamientos
Valorar manipulación con juegos
Iniciar exploración con desplazamientos o juegos
Preparar al niño para la exploración y a los padres para la complicidad
Colocar al niño en posición cómoda
Atmósfera tranquila, poco ruidosa, positiva
Finalmente desnudar al niño y proceder a la exploración formal

EXAMEN NEUROLÓGICO

Es recomendable seguir siempre un mismo orden en el examen neurológico del niño (tabla 1-2).

Debemos empezar por la inspección externa del niño, que si es pequeño debe estar desnudo o bien permanecer solamente con ropa interior con el objetivo de determinar si existen dismorfias asociadas a determinados procesos neu-

Tabla 1-2. Examen neurológico. Orden a seguir

Signos vitales
Antropometría: peso, talla, perímetro craneal
Actividad espontánea en reposo
Actividad provocada
Desplazamientos y marcha libre
Examen dismorfológico
Examen de la piel y el pelo
Configuración cráneo
Examen de pares craneales
Sistema motor
Signos cerebelosos
Examen de columna
Examen de la sensibilidad
Examen visual y audición
Examen del fondo de ojo
Evaluación cognitiva y del lenguaje

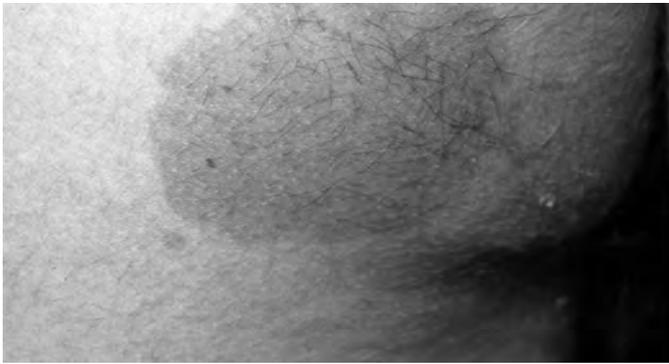


Figura 1-1: Mancha café con leche, sólo objetivable después de desnudar al paciente.

rológicos (retraso mental, epilepsia, cefaleas, deterioro neurológico). Es muy importante también descartar la presencia de estigmas cutáneos (manchas acrómicas, pigmentadas, nevos o angiomas) relacionados con síndromes neuroectodérmicos (véase capítulo 25) (fig. 1-1). La morfología facial determinando la posición de inserción de las orejas, la existencia de hipertelorismo, la morfología nasal y en especial de la base, aspecto general facial y mímica. Las estructuras labioglosopalatinas, incluidas las encías, pueden ofrecer datos importantes que orienten a la búsqueda de determinados síndromes asociados a retraso mental, cromosomopatías (deleciones, trisomías, síndrome del cromosoma X frágil), procesos miopáticos (facies amímica, labio superior en acento circunflejo) (fig. 1-2). No debemos tampoco olvidar la búsqueda de otras anomalías en tórax, abdomen, genitales o extremidades asociadas a síndromes neurológicos. La presencia de visceromegalia puede orientar hacia una enfermedad lisosomal.



Figura 1-2: Debilidad facial en paciente con afectación neuromuscular.

Inspección del cráneo

La medición del perímetro craneal permite identificar tanto la microcefalia (< 2 DE) como la macrocefalia (> 2 DE). Debe tenerse en cuenta que en la curva del perímetro craneal existen aceleraciones y desaceleraciones transitorias en el niño normal. Se debe conocer la curva de crecimiento del perímetro craneal, correlacionarlo con los demás datos antropométricos y con el perímetro craneal de los progenitores. La microcefalia es reflejo de un hipocrecimiento cerebral y debemos distinguir si es congénita o adquirida (véase capítulo 4). Por su parte la macrocefalia también puede traducir un problema neurológico y debe ser analizada en detalle. No obstante también puede constituir una variante de la normalidad. En la inspección del cráneo debemos analizar entre otros el cabello, cuyas anomalías pueden asociarse a diferentes patologías neurológicas (enfermedad de Menkes, síndrome de Waardenburg, defectos de biotina, aciduria arginosuccínica, **síndrome de Brachmann de Lange**, cromosomopatías, etc.).

Configuración del cráneo

Puede variar de un individuo a otro y no necesariamente comportar patología. Sin embargo debe descartarse cualquier forma de craneoestenosis. En caso de duda la radiografía simple de cráneo nos ayudará. Son más comunes las deformidades craneales posturales de los primeros meses de vida (plagiocefalia) que suelen carecer de significado patológico y se corrigen en general con cambios posturales (véase capítulo 27). Con frecuencia se manifiestan en lactantes que duermen siempre en la misma posición, con macrocefalia, hipotónicos, poco estimulados o con tortícolis congénita.

La inspección de las fontanelas tiene escaso valor, sin embargo su palpación permite conocer indirectamente si existe un aumento de la presión intracraneal y la auscultación descartar la presencia de malformaciones vasculares de alto flujo. Suelen cerrarse pronto, excepto la bregmática, que lo hace entre los 14-24 meses. En niños con macrocefalia, hipotiroidismo no tratado, algunas enfermedades metabólicas (peroxisomales) y en algunos síndromes neurológicos el cierre es más tardío. En niños con microcefalia congénita o craneoestenosis el cierre suele ser mucho más precoz.

Es importante palpar todas las suturas y descartar el cierre precoz que orientaría hacia alguna forma de craneosinostosis.

Examen de pares craneales

Es una exploración difícil especialmente en niños pequeños y algunos pares craneales como el olfatorio requieren una colaboración total y tienen escaso interés semiológico en pediatría.

La función visual es difícil de valorar hasta los 4-5 años y más aún el campo visual si no hay colaboración. El fondo de ojo es una exploración importante para estudiar el ner-

vio óptico y la papila. También a valorar el tamaño de las pupilas y la reacción a la luz y si existe una anisocoria fisiológica o patológica. El examen oculomotor es imprescindible, debiendo retener que la desviación de uno o ambos ojos es un hecho frecuente en la primera infancia y distinguir las forias en las que el ojo permanece normal durante la fijación próxima o remota pero que se desvía cuando se ocluye el ojo contralateral, suprimiéndose cuando existe fusión visual. Las desviaciones oculares que no se controlan con la fusión (endo o exotropias) se ven cuando existe una alteración de la inervación de los músculos extraoculares. Cuando la parálisis es reciente se acompaña de diplopía y con frecuencia adoptan posiciones cefálicas compensadoras (tortícolis).

El V par o nervio trigémino, que es un nervio mixto, responsable de la sensibilidad facial y corneal, se afecta en traumatismos craneales, en tumores del tronco cerebral y del ángulo pontocerebeloso. La rama motriz inerva los músculos masticadores y se afecta en patologías de tronco, polirradiculoneuritis y fracturas de cráneo.

El nervio facial se ve afectado periféricamente (compromiso de las tres ramas) en la parálisis de Bell. Existen formas congénitas de presentación bilateral en el síndrome de Moebius. La afectación de la rama inferior se traduce en una lesión supranuclear (central) en los hemisferios cerebrales o en el tronco cerebral alto. En esta situación es importante identificar la etiología responsable.

No debe confundirse la parálisis facial obstétrica (fig. 1-3) con la hipoplasia del músculo depresor del ángulo oris que provoca una facies asimétrica durante el llanto.

Esta manifestación carece de importancia aparte de la estética y muy ocasionalmente se asocia a cardiopatías congénitas.



Figura 1-3: Parálisis facial izquierda, postinstrumentalización en el parto.



Figura 1-4: Parálisis del XII par derecho. La lengua se desvía hacia el lado parético.

El VIII par en su componente acústico debe ser explorado mediante pruebas audiométricas y el componente vestibular mediante tests calóricos.

El glossofaríngeo (IX) y vago (X) son responsables esencialmente de la inervación de faringe, laringe y paladar, debiendo pues estimular estas estructuras para valorar su función. En el proceso de deglución están implicados los pares craneales V (posición del bolo para masticación), VII (cierre de la boca), IX (llegada del bolo al paladar), XII (empuja el bolo contra el paladar blando), X (eleva el paladar para ocluir la faringe y desplaza la epiglotis para ocluir la tráquea).

El espinal (XI) se explora mediante la valoración de la fuerza en la elevación de los hombros (trapecio) y la rotación cefálica contra resistencia (esternocleidomastoideo). Finalmente el hipogloso (XII) se explora con la protrusión de la lengua (que se desvía hacia el lado paralizado) (fig. 1-4) y con la valoración de la calidad articulatoria del lenguaje.

No siempre es fácil explorar los pares craneales, especialmente en niños pequeños o poco colaboradores, pero la observación atenta durante la entrevista y la exploración nos puede ofrecer bastante información indirecta de la mayoría de los pares craneales.

Examen del fondo de ojo

Forma parte del examen neurológico y raras veces requiere del empleo de ciclopléjico si el niño es colaborador.

Muestra una coloración pálido-grisácea en el niño pequeño y de bordes menos precisos que en niños mayores que muestran los bordes bien definidos y coloración amarillo-anaranjada. La información que ofrece es muy importante e imprescindible en muchas patologías del sistema nervioso (tabla 1-3). Si no podemos disponer de esta exploración debemos consultar con un oftalmólogo.

Tabla 1-3. Alteraciones del fondo de ojo relacionadas con patología neurológica

Edema de papila
Hemorragias retinianas
Hipoplasia del nervio óptico
Atrofia óptica
Coloboma de papila/nervio óptico
Neuritis óptica
Coriorretinitis
Lagunas coriorretinianas
Mancha rojo cereza
Albinismo

Sistema motor

Este examen comprende aspectos muy diversos, como el volumen muscular, el tono muscular, la fuerza, los reflejos osteotendinosos, la coordinación de los movimientos y la marcha. Es interesante comentar en este punto que la postura idónea para llevar a cabo la exploración del niño es la bipedestación. En esta postura podemos analizar la actividad espontánea y la funcionalidad del sistema nervioso, al tiempo que vamos ganando la confianza del niño. Podemos así valorar la existencia de atrofas o hipertrofias, disimetrías de los miembros, malformaciones de los mismos que orientan una patología (deformidades de los pies en las neuropatías hereditarias) y anomalías de la estática vertebral (cifosis, lordosis, escoliosis) propias de trastornos neuromusculares o heredo-degenerativos. Actitudes anormales axiales o de extremidades (distonías que pueden no ser tan aparentes en reposo y decúbito), reacciones de equilibrio con los ojos abiertos (danza de tendones) o cerrados (Romberg) que indiquen alteraciones de origen cerebeloso o cordonal posterior, coordinación de los movimientos y praxias de las extremidades superiores. El paso a bipedestación desde el suelo sin apoyo (maniobra de Gowers en la pérdida de fuerza de la cintura pelviana) (fig. 1-5) y la presencia de movimientos anormales coreicos/atetósicos se deben explorar.

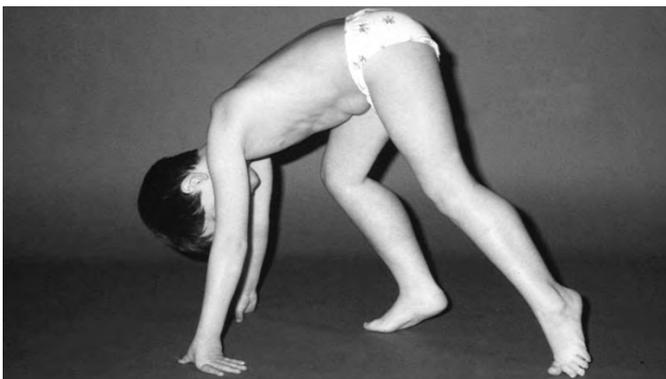


Figura 1-5: Maniobra de Gowers. Extrema dificultad para levantarse del suelo por debilidad de la cintura pelviana.

Tabla 1-4. Escala MRC para valorar la fuerza muscular

0. Ausencia de contracción
1. Fluctuación o indicio de contracción
2. Movimiento activo que no vence la gravedad
3. Movimiento activo que vence la gravedad
4. Movimiento activo contra la gravedad y venciendo una resistencia
5. Fuerza normal

En niños pequeños o poco colaboradores hay que analizar sus movimientos más o menos espontáneos o provocados y/o la necesidad de sujetarlo entre varios para explorarlo. El empleo de juguetes puede ser de utilidad para explorar la fuerza.

El volumen muscular se valora mediante la inspección y la palpación, denotando atrofia o hipertrofia y que pueden ser focales o generalizadas, y nos pueden inducir a pensar en una patología neuromuscular.

El tono muscular se explora analizando la extensibilidad de un músculo o grupo muscular, la pasividad de este músculo o grado de resistencia que se obtiene al movilizar pasivamente una articulación, y la consistencia o resistencia del músculo.

La extensibilidad de un músculo o grupo muscular es patológica cuando difiere claramente de la normalidad o cuando existe una asimetría. Cuando la pasividad de un grupo muscular está aumentada hablamos de hipotonía muscular (véase capítulo 26), por contra la hipertonia muscular está causada por lesión de la vía piramidal o extrapiramidal (véase capítulo 7). Puede también estar influida por factores fisiológicos (estrés, fatiga, posición) o por algunos fármacos.

La consistencia muscular está disminuida en las atrofas espinales y aumentada en la enfermedad de Duchenne o la miotonía de Thomsen (véase capítulo 26).

La fuerza muscular se valora en niños colaboradores mediante la escala del Medical Research Council (tabla 1-4) y es de gran utilidad para analizar el estado actual de la fuerza y la evolución con el tiempo.

Reflejos osteotendinosos

Son respuestas involuntarias a estímulos sensitivos. Los dividimos en profundos o de estiramiento y superficiales. Los reflejos profundos o de estiramiento se exploran provocando la elongación breve y brusca al percutir el tendón correspondiente con un martillo convencional y procurando no asustar al niño con las maniobras previas y durante la exploración. Se requiere una cierta colaboración por parte del niño, pues de otro modo la interpretación puede ser dificultosa. Cuando realizamos esta simple maniobra exploramos el huso neuro-

Tabla 1-5. Reflejos osteotendinosos profundos o de estiramiento

Reflejo	Nervio periférico	Nivel segmentario
maseterino	mandibular	protuberancia
bíceps	musculocutáneo	C5-C6
supinador o braquiorradial	radial	C5-C6
tricipital	radial	C6-C8
cuádriceps (rotuliano)	femoral	L2-L4
tríceps sural (aquileo)	tibial (ciático)	S1-S2

muscular, el nervio sensitivo, la neurona intermediaria o las vías superiores, la motoneurona efectora (axón), la placa motriz y finalmente el músculo. Es importante asegurar que los reflejos de estiramiento están presentes y no aumentados o abolidos, pues el enfoque diagnóstico variará mucho (normalidad, compromiso de la vía piramidal o afectación neuromuscular). Debemos tener en cuenta que la asimetría tiene mucho valor localizador y que la hiperreflexia o la hiporreflexia no siempre son sinónimos de patología (tabla 1-5). Valoramos especialmente la viveza y brusquedad, la amplitud de la respuesta, el aumento del área reflexógena y la difusión. Hay que colocar el valor de esta exploración dentro del contexto clínico del paciente y en base a los demás hallazgos. Tiene un carácter pendular en lesiones cerebelosas y en lesiones de la vía piramidal se detecta clonus, hiperreflexia y aumento del área reflexógena.

Reflejos cutáneos

Provocados por estimulación de la piel o mucosas, en ocasiones son difíciles de evocar y además del arco reflejo medular los impulsos ascienden hasta la corteza parietal y los eferentes descienden por la vía piramidal y permite en ocasiones delimitar un nivel medular al confirmar la abolición de uno de los reflejos cutáneos superficiales (tabla 1-6).

Mención especial merece el reflejo plantar provocado por la estimulación del borde externo de la planta del pie partiendo del talón hacia delante y con la pierna estirada. Lo

Tabla 1-6. Reflejos cutáneos superficiales y segmento espinal implicado

Reflejo	Segmento espinal
corneal	Protuberancia
abdominales	T7-L2
cremasteriano	L1-2
plantar	L4-S1
anal	S2-S4

normal es una flexión plantar de los dedos. Cuando hay una afectación de la vía piramidal se produce una dorsiflexión del dedo gordo del pie con separación de los demás dedos y que se conoce como signo de Babinski. En el lactante podemos explorar el nervio tibial posterior mediante el reflejo de Ros-solimo. Al golpear suavemente con el pulpejo del dedo los pulpejos de los dedos del pie del niño. La flexión posterior de los dedos traduce una afectación de la vía piramidal.

También se debe diferenciar el reflejo plantar simplemente en extensión e incluso el reflejo plantar abolido, que deben interpretarse con cautela y siempre en el contexto clínico adecuado.

Marcha

La marcha libre se adquiere a partir de los 11-13 meses, con un límite superior de 18 meses; sin embargo determinados patrones de desplazamiento autónomo inicial pueden condicionar un inicio más tardío de la marcha (por ejemplo los niños que se desplazan apoyando las nalgas en el suelo), también existen variaciones étnicas y socioculturales.

En Cataluña la edad promedio ha sido estimada mediante el programa Llevant a los 12,5 meses. También hay que recordar la posibilidad de un retraso simple de la marcha en niños con una cierta hipotonía constitucional, de conducta tranquila o poco estimulados. Más importancia tiene el detectar marchas patológicas como la hemipléjica, dipléjica (asociada a equinismo y posición en «tijera» por predominio de aductores) o atáxica (por trastorno del equilibrio con o sin parálisis asociada), la sensitiva por alteración cordonal posterior y la laberíntica de carácter esencialmente estático y sin componente cinético. Otros tipos de marcha orientan por sus características a diferentes procesos y así la marcha dandinante sugiere una patología neuromuscular, la marcha en estepage sugiere parálisis periféricas que afectan a la musculatura de la cara anteroexterna de la pierna; la hemipléjica, lesiones contralaterales hemisféricas que si son agudas requieren una amplia encuesta etiológica, mientras que si son de instauración lenta hacen sospechar en un proceso tumoral o vascular; la parapléjica de instalación aguda, mielopatías agudas infecciosas o tumorales, y las tórpidas, procesos heredodegenerativos o encefalopatías crónicas de carácter leve.

La carrera provoca determinados signos como las sincinesias, pero también mejora algunos, como el componente distónico en la distonía muscular deformante progresiva. El salto sobre un pie, o a pies juntillas, que se alcanza sobre los 4 años, sirve para evaluar una etapa del desarrollo psicomotor y además la coordinación, fuerza y estática.

La coordinación manual se estudia mediante la simple observación mientras el niño está manipulando objetos pequeños, y la «global» mediante la exploración formal con la maniobra dedo-nariz o talón rodilla, deambulación sobre los talones o sobre una línea recta.

Sensibilidad

Es una de las exploraciones más difíciles de objetivar e interpretar dentro del examen neurológico, en gran parte debido a la escasa colaboración del niño pequeño o con déficit cognitivo. Debemos interpretar con cautela los hallazgos y verificar que los datos obtenidos son constantes. Lógicamente en un niño que no colabore o con un nivel cognitivo bajo estos hallazgos aún tienen menos valor. Para explorar la sensibilidad superficial se deben analizar el tacto, el dolor y la temperatura. Cuando exploremos la sensibilidad profunda nos centraremos en la vibratoria (diapasón), la posicional y la sensación de dolor de las estructuras profundas (huesos, músculos, ligamentos).

Es útil explorar e interpretar los datos precisos del examen de la sensibilidad para determinar la topografía de la lesión y el nivel medular lesional. Existen también trastornos corticales que pueden producir déficits sensitivos como la **astereognosia** en los accidentes cerebrovasculares corticales.

Sistema neurovegetativo

El sistema autónomo inerva los vasos sanguíneos, las vísceras, las glándulas salivales, las glándulas lagrimales y la musculatura lisa. Es simplemente eferente con ganglios y plexos fuera del sistema nervioso central. La exploración se basa en la búsqueda de signos indirectos de disfunción del sistema neurovegetativo: palidez, eritema, cianosis a nivel cutáneo, sudoración profusa o disminuida, anhidrosis, variaciones del tamaño pupilar, etc.

Valoración de las funciones cognitivas

Dentro del examen neurológico formal se deben valorar el nivel de desarrollo en los menores de 24 meses (véase capítulo 6) y las funciones mentales superiores en los mayores de 2 años.

Un simple examen de lectura y escritura son orientativos del funcionamiento instrumental para el aprendizaje y sus desviaciones. En algunos casos será suficiente, por ejemplo frente a una cefalea migrañosa, ante la sospecha de un proceso expansivo o una debilidad muscular. Frente a muchos problemas neurológicos y durante el seguimiento de una patología concreta será necesario disponer de una evaluación cognitiva. Actualmente el estudio de las funciones mentales superiores no pasa simplemente por un estudio psicométrico del coeficiente de inteligencia (CI). Debemos tener en cuenta que el CI no mide el potencial cognitivo ni las capacidades del individuo. La valoración de las funciones mentales superiores pasa por una evaluación neuropsicológica que nos ofrece información más completa y orientativa (véanse capítulos 8 y 11). Esta evaluación junto a los datos de historia clínica y del examen neurológico nos permitirá una visión muy amplia del problema neurológico y a partir de estos datos proceder a los exámenes complementarios idóneos.

Asimismo el estudio del lenguaje, en sus componentes de carácter fonológico-sintáctico y semántico-pragmático, permite reconocer los retrasos evolutivos del lenguaje (disfasias del desarrollo o trastornos específicos del lenguaje) y diferenciarlos de aquellos secundarios a otras causas (retraso mental, hipoacusia, trastornos psiquiátricos) o de los retrasos simples del habla) (véase capítulo 13).

La detección de los denominados «signos neurológicos menores» o signos blandos es esencial para el diagnóstico de los llamados síndromes disfuncionales «mínimos», que incluyen trastornos menores de la coordinación motriz, estructuración espacial e integración sensoriomotora, en los que hay que diferenciar lo que supone un retraso madurativo simple de lo que podría referirse a un síndrome lesional paucisintomático o incluso una variante de la normalidad.

No siempre es sencillo determinar si un hallazgo concreto es normal o no. Existe una amplia variabilidad dentro de la considerada «normalidad» y de nuevo los hallazgos deben ser interpretados con extrema cautela.

Pero no es menos cierto que grados menores de movimientos involuntarios, de incoordinación motora, de hiperreflexia, de torpeza motriz, de déficit atencional, o de un retraso en el lenguaje pueden traducir signos menores de lesión cerebral con mayor o menor significado pronóstico.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS EN UN PACIENTE CON UN PROBLEMA NEUROLÓGICO

Es muy importante que el pediatra conozca los exámenes que tiene a su alcance, las ventajas de cada exploración, sus limitaciones y sus inconvenientes.

Es básico saber qué nos puede aportar cada exploración y qué nos permite descartar, confirmar o sospechar, pero aún más importante es tener clara la sospecha diagnóstica, las exploraciones a solicitar, el motivo y las consecuencias que se pueden derivar del resultado de una determinada prueba solicitada.

Con frecuencia se solicitan exploraciones complementarias que carecen de una indicación precisa en función de la patología que presenta el paciente.

A partir de aquí se van a desprender una serie de consecuencias que muchas veces pueden resultar negativas para el paciente y la familia. Por ejemplo, la práctica de un trazado EEG en un niño con cefalea. Si este estuviera alterado se pueden derivar medicaciones innecesarias, angustias, nuevas exploraciones o repetición de registros a un niño que solo presenta una cefalea tensional o una sinopatía.

Frente a un paciente con clínica neurológica no se trata de emplear toda la batería de pruebas, sino de dirigir las exploraciones en base a una sospecha clínica y unas hipótesis diagnósticas.

En la exposición que sigue se analizan brevemente los exámenes complementarios más comunes disponibles en la práctica diaria. Análisis básico en sangre/orina para detectar problemas frecuentes como una infección, anemia, acidosis metabólica, o un problema digestivo; análisis más complejos para confirmar enfermedades metabólicas en plasma, orina o LCR, estudios moleculares, EEG, estudios EMG, VCM y VCS y neuroimagen entre otros. No debemos olvidar los análisis cromosómicos básicos, el estudio de deleciones subteloméricas por FISH o MLPA y finalmente los estudios moleculares con sus diferentes técnicas, que hoy en día nos permiten identificar precozmente muchas enfermedades neurológicas. A lo largo de la obra se van tratando los aspectos de genética molecular referidos a cada grupo de enfermedades en concreto, las ventajas de la técnica y cómo no los inconvenientes y las limitaciones de cada prueba.

Examen del líquido cefalorraquídeo

Se trata de una prueba muy antigua, introducida en 1891 por Quincke, que dejó de tener protagonismo con la llegada de las nuevas técnicas analíticas, de neuroimagen, de biología molecular y neurofisiológicas. Prácticamente solo se empleaba ante la sospecha de infecciones del sistema nervioso o de procesos inflamatorios/autoinmunes. En la actualidad ha recobrado protagonismo para el diagnóstico de algunas enfermedades neurometabólicas que solamente se pueden diagnosticar mediante el estudio del LCR (tabla 1-7). Además muchas de ellas, con un diagnóstico precoz, tienen tratamiento. Por ello es importante conocerlas y ante la mínima duda proceder al examen del LCR como un examen complementario más, pero intentando conseguir el máximo provecho analizando las muestras en un laboratorio con experiencia.

Técnicas de neurofisiología

Electroencefalografía

Mediante la colocación de electrodos en el cuero cabelludo se registra la actividad eléctrica en las diferentes áreas del cerebro y se valora la presencia de asimetrías, anomalías focales o descargas generalizadas. Es una exploración dinámica que requiere la colaboración del niño y permite el registro en vigilia, sueño, y con diferentes estimulaciones (hiperpnea y estimulación luminosa intermitente) para valorar la respuesta en cada momento. Es el examen de elección ante la sospecha de crisis convulsivas/epilepsia y/o ante cualquier episodio paroxístico de naturaleza no aclarada (fig. 1-6). Es una técnica de interpretación subjetiva y por ello es importante que el neurofisiólogo tenga experiencia, pues el modo

Tabla 1-7. Enfermedades que precisan del estudio del LCR para el diagnóstico

Convulsiones sensibles piridoxal fosfato
Convulsiones piridoxín-dependientes
Defecto de serina cerebral
Hiperglicinemia no cetósica
Defectos de los neurotransmisores
Defectos del transportador de folato cerebral (FOLR-1)
Defecto del transportador de glucosa cerebral (GLUT-1)
Acidurias orgánicas cerebrales
Acidosis láctica cerebral
Infecciones SNC por virus lento
Manifestaciones neurológicas de enf. autoinmunes
Interferonopatías (Síndrome Aicardi-Goutières)

de registro y el trazado en niños y adultos varían mucho. La actividad eléctrica cerebral va madurando con el tiempo, pero el EEG no sirve para valorar específicamente el nivel de desarrollo; sin embargo, puede ofrecer una orientación del grado de estructuración.

Entre las indicaciones del EEG destacan cualquier forma de epilepsia, seguimiento de un paciente con epilepsia, trastornos del lenguaje con sospecha de epilepsia asociada, episodios de trastorno de conciencia, trastornos paroxísticos de origen desconocido y sospecha de muerte cerebral. No está indicado de entrada en las convulsiones febriles simples, cefaleas, trastornos de los aprendizajes, retraso del desarrollo, retraso mental o encefalopatía estática si no se acompaña de crisis o cambios del sensorio. Siempre que el facultativo lo considere se puede realizar, pero con una sospecha diagnóstica concreta. Es importante la interpretación del EEG a cargo de un neurofisiólogo, con experiencia en neurofisiología infantil. Además debemos tener presente que en el registro EEG pueden aparecer, hasta en un 6% de la población infantil, anomalías más o menos específicas que podrían ser consideradas epilépticas en un niño por lo demás sano y que nunca las ha padecido. Estas anomalías pueden ser transitorias y carecer de valor pronóstico. También es significativo recordar que la normalidad del EEG no excluye el diagnóstico de epilepsia y que en un 30% de niños con epilepsia el primer EEG puede ser normal.

Es importante el registro EEG durante el sueño, ya que ofrece mayor información, se obtiene mejor colaboración y permite evidenciar anomalías que en vigilia no aparecen. Otra técnica de gran interés es el registro vídeo-EEG, que permite observar simultáneamente los movimientos anormales y su concordancia con el EEG. Cuando es normal durante el episodio objeto de estudio cuestiona mucho que se trate

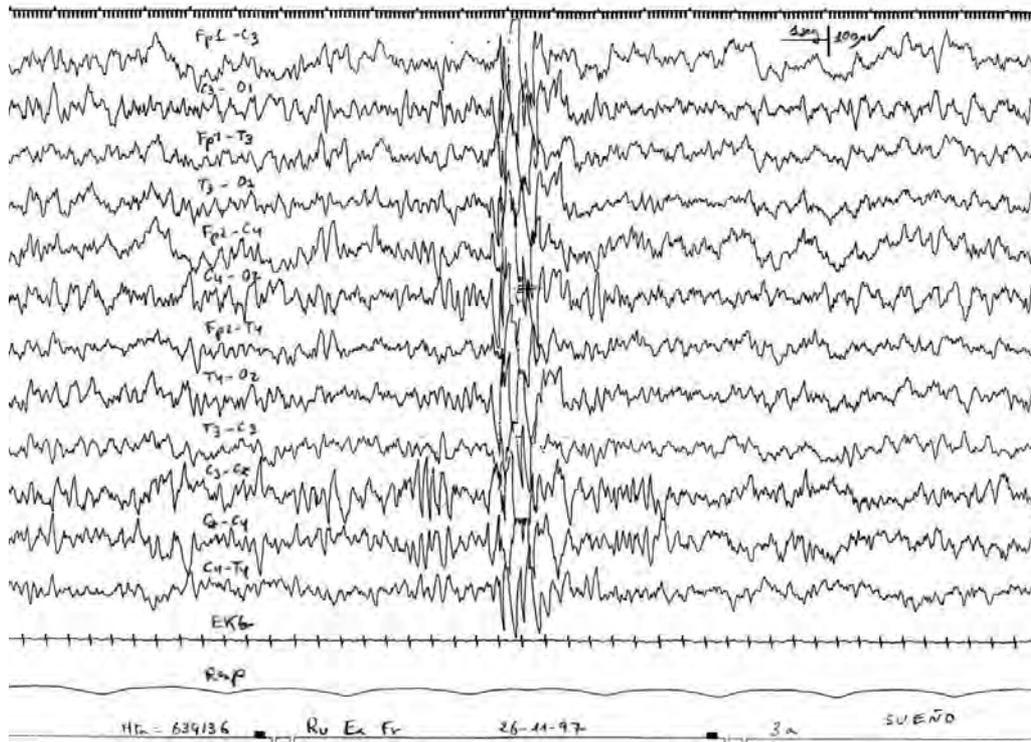


Figura 1-6: Trazado EEG en sueño en un niño de 3 años con descargas polipunta-onda generalizadas, sin clínica.

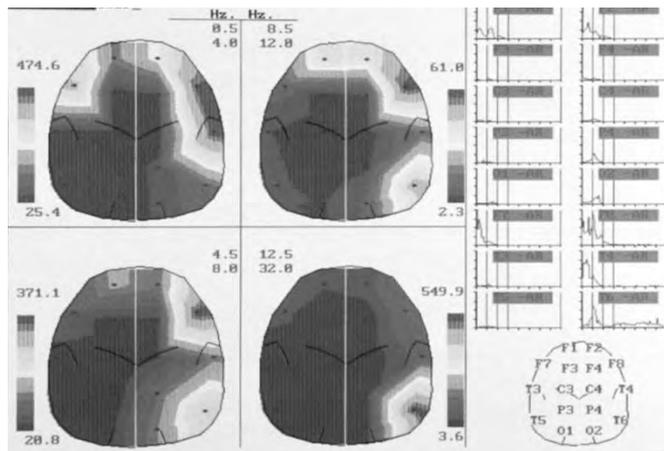


Figura 1-7: Cartografía cerebral con clara asimetría frontoparietal D.

de crisis convulsivas. Finalmente los mapas de actividad eléctrica cerebral mediante análisis de datos del EEG permiten comparar imágenes de diferentes colores, pero tienen escasa aplicabilidad práctica en pediatría (fig. 1-7).

Polisomnografía

Consiste en el registro simultáneo de una serie de variables fisiológicas (EEG, electromiografía, electrocardiograma, oculograma, respiración nasal y torácica) durante el sueño. De gran utilidad en los problemas del sueño, para el estudio de las apneas del sueño, narcolepsia, movimientos periódicos de las piernas, parasomnias y muy especialmente para el estudio de las crisis convulsivas nocturnas. Requiere un equipo de registro adecuado y experiencia, con la posibilidad de falsos negativos.

Potenciales evocados

Se basan en la respuesta cortical de las vías sensoriales tras la aplicación de un estímulo externo. Los potenciales evocados (PEV) se obtienen mediante un estímulo luminoso en los ojos, flash o pattern (en niños mayores colaboradores). Se evalúa la amplitud y la latencia de las respuestas que se registran en el lóbulo occipital (fig. 1-8). Sirven para analizar la funcionalidad de las vías visuales y los cambios que pueden producirse con la maduración, enfermedades agudas de la mielina, valorar respuesta a tratamientos o en el seguimiento de tumores de vías ópticas o de enfermedades neurodegenerativas. Es una exploración inocua, que requiere cierta colaboración y experiencia en la interpretación de los resultados. El ERG permite evaluar el estado de la retina y su posible compromiso en algunas enfermedades degenerativas (lipofuscinosis ceroida, por ejemplo). La electronistagmografía permite registrar la amplitud de los movimientos del ojo en reposo, después de estímulos calóricos y rotacionales.

Potenciales evocados auditivos del tronco cerebral

Se obtienen mediante una serie de trenes de estímulos acústicos (clics) que activan el VIII par, pasan al núcleo colicular, núcleo olivar superior, lemnisco lateral y colículo inferior para recoger las respuestas superficialmente en la región retroauricular. Se valoran las latencias y amplitudes de las ondas y confirma el estado de los tractos auditivos hasta el mesencéfalo. Permite el estudio y seguimiento de los grandes prematuros, de patologías del nervio auditivo, de enfermedades neurodegenerativas y para el pronóstico en el coma cerebral. Precisa sedación en algunos casos y requiere la indemnidad del oído externo. Algunos fármacos depresores del

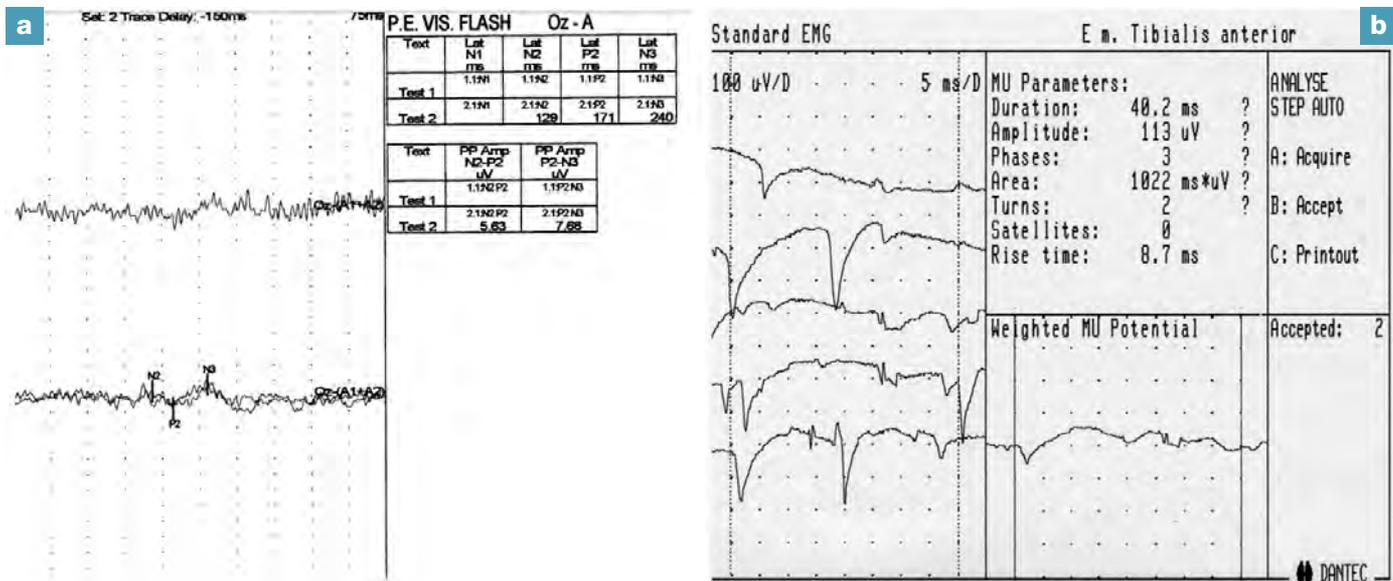


Figura 1-8: a) PEV con disminución de la amplitud de la respuesta evocada. b) Registro EMG.

SNC (especialmente en neonatos) pueden alterar el resultado de la exploración.

Potenciales evocados somestésicos

Se obtienen tras la estimulación eléctrica de los nervios periféricos, especialmente comparando ambos lados y teniendo en cuenta la edad de los pacientes. Ofrece información del estado del plexo braquial, de lesiones de la médula espinal cuando se afectan las columnas posteriores. También son de utilidad para explorar el córtex sensorial contralateral al lado del estímulo en enfermedades desmielinizantes, neurodegenerativas o tumorales y para la monitorización intraoperatoria. Es una técnica difícil de realizar e interpretar.

Electromiografía y estudio de velocidades de conducción motora y sensitiva

Se trata de técnicas de neurofisiología para la valoración de la patología neuromuscular del niño y que se tratan en el capítulo 26. Requieren cierta colaboración del niño y muy especialmente de experiencia en la práctica e interpretación de la exploración. La EMG tiene su principal indicación frente a un niño hipotónico con sospecha de miopatía o neuropatía periférica y el estudio de las velocidades de conducción frente a la sospecha de neuropatía periférica motora o sensitiva (fig. 1-8). Los datos que ofrecen ambas exploraciones pueden ser muy orientativos, contribuyen enormemente al diagnóstico y al pronóstico (por ejemplo, frente a una parálisis facial o en una polirradiculoneuritis) y al seguimiento de algunas patologías neurológicas.

Exámenes de neuroimagen

Radiología simple de cráneo

Técnica en desuso pero que tiene unas indicaciones muy precisas, como por ejemplo ante la sospecha de craneoste-

nosis, deformidades craneales, sinusitis, anomalías de la silla turca, calcificaciones intracraneales o fracturas craneales. También nos permite valorar la tabla interna y externa, las venas diploicas y las huellas vasculares. La radiología simple es de extrema utilidad para valorar traumatismos medulares, escoliosis, la edad ósea y las deformidades esqueléticas asociadas a problemas neurológicos, entre otros.

Son exploraciones de bajo coste, extremadamente útiles si están bien indicadas e interpretadas, asequibles pero a su vez limitadas en cuanto a la información que ofrecen y que utilizan rayos X.

Ecografía craneal transfontanelar

Técnica de ultrasonidos que permite identificar las estructuras intracraneales, especialmente en el período fetal y en los primeros meses de vida hasta el cierre de la fontanela.

La ecografía craneal transfontanelar es la prueba de neuroimagen de elección para iniciar el estudio del feto y de cualquier patología del recién nacido y lactante. También constituye la exploración complementaria inicial ante cualquier lactante con macrocefalia o microcefalia.

Tiene muchas ventajas, pues es una técnica sencilla, que ofrece bastante información, inocua, que no irradia, de bajo costo y fácil de realizar en la cabecera del enfermo. Sus inconvenientes radican en la información algo limitada que ofrece y la dificultad en visualizar la periferia. A medida que se cierra la fontanela anterior la información es menor. De gran utilidad para identificar y seguir la hidrocefalia y la hidrocefalia externa, las hemorragias intracraneales, las malformaciones de línea media o cerebelosas, la leucoma-



Figura 1-9: Ecografía craneal transfontanelar. Ligera dilatación ventricular e imágenes de calcificaciones periventriculares (flechas).

lacia periventricular e incluso las calcificaciones intracraniales (fig. 1-9).

Tomografía computarizada

Es una técnica que sigue ofreciendo información superior a otras, por ejemplo para evidenciar calcificaciones o hemorragias intracraniales, craneoestenosis, dilataciones ventriculares o aumento de los espacios de la convexidad (fig. 1-10).

La tomografía computarizada (TC) es la exploración complementaria inicial en urgencias frente a un traumatismo craneal.

Se trata de una técnica fácilmente disponible, de bajo coste, rápida y que sigue ofreciendo nuevas aplicaciones como la TC helicoidal que permite la obtención de imágenes tridimensionales en un corto período de exposición, sin precisar sedación, pero que utiliza rayos X y contraste yodado. Por otro lado tiene en otras ocasiones una baja sensibilidad frente a otras técnicas.

Resonancia magnética craneal

La resonancia magnética (RM) craneal es el método de exploración no invasivo que más datos aporta para el conocimiento de la patología del sistema nervioso. Aparece en 1977 y ofrece información de todas las estructuras cerebrales. Los cambios que se han producido con esta técnica han

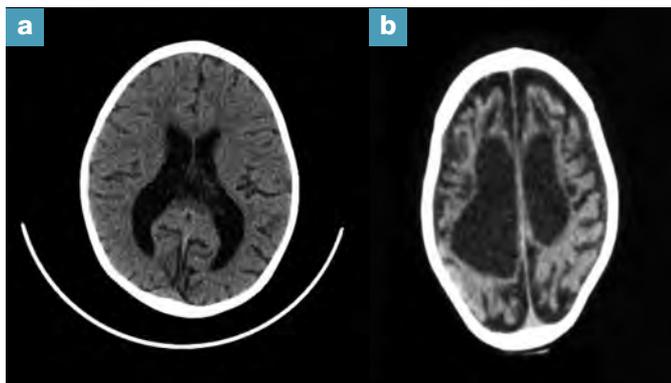


Figura 1-10: TC craneal simple. Imágenes de atrofia cortical y subcortical. a) Moderada atrofia. b) Grave atrofia corticosubcortical.

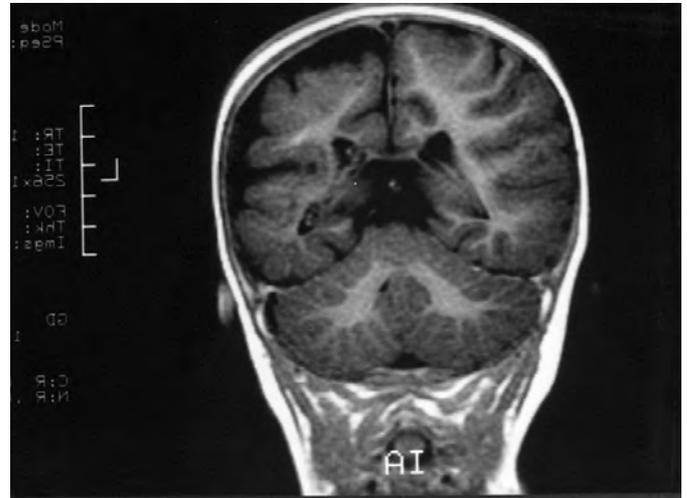


Figura 1-11: RM craneal. Hemiatrofia cerebral I, que afecta sustancia gris y blanca.

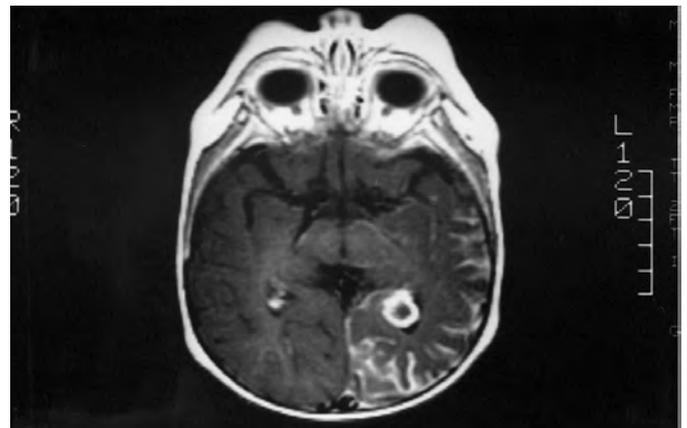


Figura 1-12: RM craneal en corte axial y tras administración de gadolinio. Hipercaptación del contraste cortical y en plexo coroideo izquierdo en un paciente con angiomatosis pial.

sido numerosos. Nace con la simple imagen en T1 que provee información de las estructuras anatómicas del sistema nervioso y es útil para detectar hemorragias agudas, lipomas y la presencia de melanina. Últimamente se dispone de imágenes tridimensionales. Las imágenes en T2 ofrecen una enorme información sobre la sustancia blanca y la sustancia gris detectando mínimos cambios en estadios iniciales de algunas enfermedades (fig. 1-11). Permite detectar lesiones isquémicas subagudas y crónicas, desmielinizantes, inflamatorias y neoplasias. La RM FLAIR tiene una alta sensibilidad para identificar lesiones hiperintensas en la sustancia blanca periventricular. Existen diferentes variedades de la RM en T2: espín-eco y ecogradiante (para detectar sustancias con efecto paramagnético). Con posterioridad se ha desarrollado la angio-RM, y RM por difusión, perfusión, espectroscopia, tractografía y la RM funcional (figs. 1-13 y 1-14).

La RM por difusión explora el movimiento browniano de las moléculas de agua y tiene una alta sensibilidad para la detección de lesiones isquémicas recientes, asimismo permite

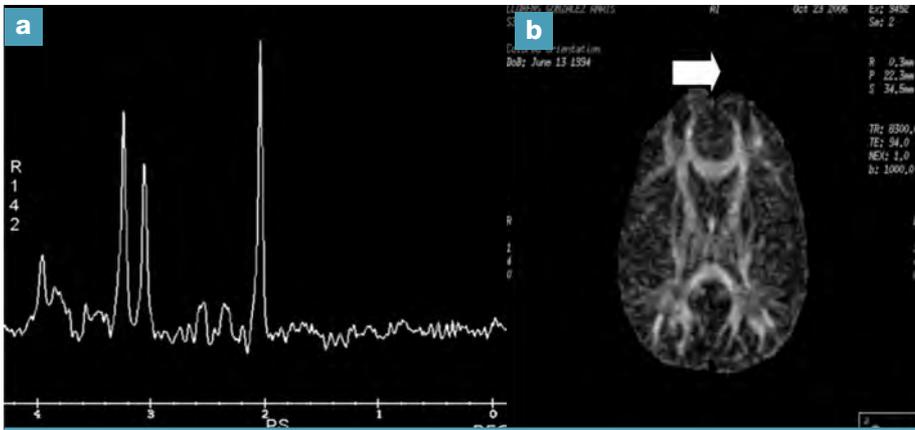


Figura 1-13: Neuroimagen a) RM espectroscopia con disminución del pico de N-acetil-aspartato (flecha). b) RM tractografía, para valorar los tractos corticoespinales.

mediciones cuantitativas y realizar la tractografía cerebral (fig. 1-13). La RM con perfusión permite evaluar la microcirculación en distintas patologías siendo de gran utilidad en la patología cerebrovascular aguda y en los tumores del sistema nervioso.

La angio-RM evalúa la circulación intracraneana y extracraneana de forma no invasiva y permite detectar malformaciones o anomalías vasculares de gran o mediano tamaño, pero no visualiza los pequeños vasos. En algunos casos y para imágenes vasculares la angiotomografía puede ser incluso más sensible que la angio-RM. La RM con espectroscopia logra identificar y cuantificar el contenido bioquímico de algunas sustancias en el cerebro. Distingue el pico entre otros de N-acetil-aspartato (como marcador neuronal), la colina (como un marcador de recambio de membranas), la creatina (como un metabolito intermediario del metabolismo energético), el mioinositol (como un marcador glial) y el ácido láctico (como un marcador de metabolismo energético anaerobio). Mediante esta exploración pueden diagnosticarse varias patologías (enfermedad de Canavan, defectos de creatina cerebral, acidosis láctica, necrosis neuronal) (fig. 1-13). La RM funcional es una técnica hemodinámica basada en el principio de que cuando el cerebro ejecuta alguna función concreta se activa la región correspondiente y se detecta un aumento

de la oxihemoglobina con incremento de la señal, permitiendo identificar las zonas más activas del cerebro en determinadas situaciones (fig. 1-14).

Las ventajas de la RM craneal son que no utiliza rayos X, tiene una alta resolución espacial y una alta sensibilidad para detectar lesiones, comparada con otras técnicas de neuroimagen. Permite utilizar medio de contraste (gadolinio) en casos determinados.

La RM es una técnica cuyo techo aún está por ver y que cada vez ofrece mayor información para mejorar el conocimiento del sistema nervioso central. Tiene alguna desventaja, como su limitada disponibilidad, un costo superior, la profusión de variantes técnicas, algunas de las cuales no se conocen bien, mayor tiempo de exposición, problemas con el campo magnético y la necesidad de sedación en niños pequeños o niños con retraso que no colaboran.

Es importante también explicar al niño y familiares en qué consiste la exploración con el fin de lograr la máxima colaboración por su parte y evitar a partir de los 5-6 años la necesidad de sedación.

Angiografía digital

Es la técnica de elección junto a la arteriografía convencional, para la evaluación de la anatomía y el estudio hemo-

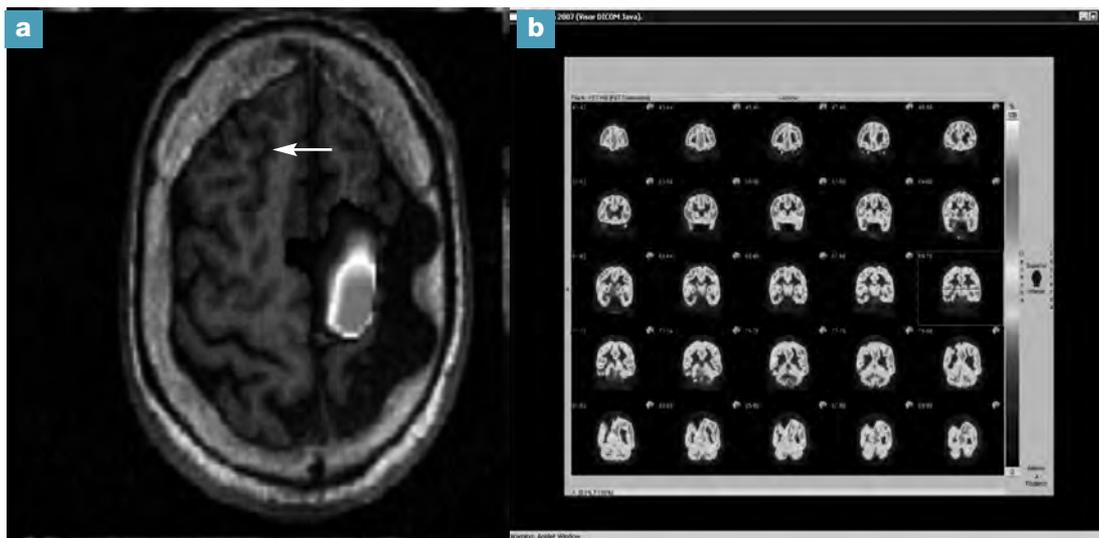


Figura 1-14: Neuroimagen funcional. a) RM funcional, en un paciente intervenido por una malformación cerebral epileptogénica. b) PET con área de hipometabolismo temporal derecho.

dinámico de los vasos cerebrales. De gran utilidad para el diagnóstico, a menudo, el tratamiento de oclusiones arteriales o venosas, malformaciones vasculares, aneurismas e incluso para la embolización de tumores muy vascularizados.

Tomografía computarizada por emisión de fotón único

Se trata de una exploración para realizar un estudio funcional del flujo sanguíneo cerebral con el empleo de un radiotrazador. La tomografía computarizada por emisión de fotón único (SPECT) se emplea en la práctica clínica en epilepsias refractarias con un estudio ictal y otro interictal para valorar imágenes de aumento del flujo durante el episodio crítico. Es un exploración complicada que requiere una preparación especial de la sala y del personal que administra el radiotrazador por vía endovenosa justo al inicio de la crisis. Solamente se emplea en las unidades de cirugía de la epilepsia para localizar el foco epileptogénico.

Tomografía por emisión de positrones

Basada en la medición del consumo local de isótopos (oxígeno y glucosa) en las diferentes áreas cerebrales, mediante el empleo de diferentes isótopos. De especial importancia para el estudio de epilepsias refractarias, algunas enfermedades neurodegenerativas de los ganglios basales, demencias y muy especialmente en tumores cerebrales para descartar lesiones por radionecrosis o recidiva tumoral (fig. 1-14). Se trata de exploraciones complicadas, no siempre asequibles, costosas, con indicaciones muy específicas y que emplean dosis de radiación menor que con la TC craneal.

El pediatra debe conocer pues todas las técnicas de neuroimagen que están disponibles, las ventajas de cada una de ellas y sus limitaciones, y en función de las hipótesis diagnósticas solicitar la exploración de neuroimagen que pueda resultar más informativa para la patología del paciente y la sospecha diagnóstica. Lógicamente algunas técnicas de neuroimagen tienen unas indicaciones muy concretas y solamente se emplean en casos excepcionales por servicios de neuropediatría o neurocirugía, en unidades de cirugía de la epilepsia o en centros oncológicos.

En general deberemos recurrir a las técnicas más sencillas para pasar posteriormente a las más complejas. Lógicamente si la patología que sospechamos aconseja ir directamente a la RM espectroscópica no nos entretendremos con la radiología simple, ecografía craneal, TC, etc.

EL PRONÓSTICO EN NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

El pronóstico en medicina consiste en intentar conocer el futuro a través de determinados indicios, que son los signos y los síntomas, es decir, la semiología. Normalmente este pronóstico se deriva del estudio de grupos de población y de la experiencia propia, pero este tipo de estudios suele ofrecer poca información sobre un individuo concreto.

Actualmente la medicina intenta ser predictiva, lo que supone que a través de conocimientos biológicos precisos, en especial la genética molecular, se establecerán tasas de riesgo para una población determinada. Esta actitud va a plantear problemas importantes, en especial en el aspecto ético, toda vez que mutaciones puntuales pueden no ser expresivas clínicamente debido al fenómeno de la heterogeneidad genética, que se corresponde con la heterogeneidad clínica, por lo que la investigación clínica deberá mejorar esta predictibilidad estadísticamente.

El pronóstico neurológico puede ser realizado bien de manera precoz, con el riesgo de los falsos positivos, o bien de manera diferida, con la contrapartida de que ese pronóstico sea ya irrelevante. El pronóstico para ser preciso debe apoyarse en factores bien definidos y ello exige el estudio individual y experiencia propia. Hay que acumular datos predictivos clínicos, bioeléctricos, bioquímicos, genéticos y de neuroimagen a los que se debe aplicar una metodología estadística que tenga en cuenta las variables derivadas de la plasticidad cerebral, la variabilidad interindividuos y la influencia de los factores ambientales. No debemos tampoco olvidar el riesgo que existe en basar el pronóstico en una simple exploración, de neuroimagen por ejemplo. Debemos ser muy cautos y valorar cada caso en particular procurando dar una nota de optimismo a los familiares que tanto sufren por el problema neurológico de su hijo.

No siempre es posible dar un pronóstico, especialmente cuando no se dispone de un diagnóstico concreto, y aun así la evolución natural de una enfermedad puede diferir de un individuo a otro.

Basados pues en el diagnóstico, en los datos de la literatura médica y en la experiencia propia podremos aproximar el pronóstico. Sin embargo no debemos olvidar el papel que juegan los factores epigenéticos y que pueden llegar a influir muy negativamente en la evolución natural de una enfermedad. En la parte positiva están el diagnóstico precoz, el adecuado manejo, la plasticidad neuronal, la neurorehabilitación y la implicación de los padres en el problema de niño.

RESUMEN

El examen neurológico en el niño no es sencillo y requiere experiencia y un enfoque sistemático dirigido desde la anamnesis, el examen físico y los exámenes complementarios. El pediatra debe conocer bien el desarrollo del niño y la normalidad del examen neurológico a cada edad para compararlo con los hallazgos obtenidos. A partir de estos datos y en base a los conocimientos y experiencia deberá establecer unas hipótesis diagnósticas y finalmente proceder a los exámenes complementarios. Es necesario conocer todos los exámenes

complementarios disponibles y el rendimiento que podemos esperar de cada prueba. En muchas ocasiones no se obtiene un diagnóstico, siendo preciso el seguimiento del paciente en busca de datos que puedan orientar más específicamente sobre la raíz del problema. Con el diagnóstico se podrá enfocar el tratamiento, consejo genético y diagnóstico prenatal si fuera posible. En caso de duda se deberá consultar al neuropediatra para intentar avanzar en el conocimiento de la patología neurológica del niño.

LECTURAS RECOMENDADAS

Fernández-Álvarez E. Examen clínico neurológico. En: Fejerman N, Fernández-Álvarez E. Neurología Pediátrica. 3ª ed. Buenos Aires: Panamericana; 2007.

Menkes JH, Moser FG. Introduction: Neurological Examination of the Child and Infant. En: Menkes JH, Sarnat H, Maria BL, editors. Child Neurology. 7ª ed. Lippincott Williams and Wilkins; 2006.

BIBLIOGRAFÍA

Aminoff MJ. Electrodiagnosis in clinical neurology. 5ª ed. London: Churchill Livingstone; 2005.

Arthuis M, Pinsard N, Ponsot G. Neurologie Pédiatrique. Medicine-Sciences. Paris: Flammarion; 1990.

Barkovich AJ, editor. Pediatric Neuroradiology. Salt Lake City: Amirsys; 2007.

Bodensteiner JB. Pediatric neurologic evaluation. En: David RB. Clinical Pediatric Neurology. 3ª ed. New York: Demos Medical; 2009.

Deuel RK, Rauchway AC. Preschool and school age pediatric and neurologic examination scoring form. En: David RB. Child and adolescent neurology. 2ª ed. Oxford: Blackwell; 2005.

Ean DF. Developmental examination in infants and preschool children. Clinics in Develop Medicine, nº 112. Oxford: Mac Keith Press, Blackwell Sc. Pub. 1990.

Ellison P. The infant neurological examination. En: Wolraich M,

Routh DK, editors. Advances in developmental and behavioural paediatrics. London: Jessica Kingsley publishers; 1990.

Fernández-Álvarez E. El desarrollo psicomotor de 1.702 niños de 0 a 24 meses de edad [tesis doctoral]. Universidad de Barcelona; 1988.

Jan MMS. Perception of pediatric neurology among non neurologists. J Child Neurol 2004;19:1-5.

Jan MMS. Neurological examination of difficult and poorly cooperative children. J Child Neurol 2007;22:1209-1213.

Lyon G, Evrard Ph. Neuropédiatrie. Paris: Masson; 1987.

Maria BL, English W. Do pediatricians independently manage common neurologic problems? J Child Neurol 1993;8:73-77.

Paine RS, Oppé TE. Neurological examination of children. Clinics in Developmental Medicine, nº 20/21. London: William Heinemann; 1966.

Swaiman KF, Wright FS. The practice of Pediatric Neurology. Saint Louis: Mosby Company; 2007.