

# Índice de capítulos

Prólogo, IX

Prefacio, XI

## I GENERALIDADES DE NEUROLOGÍA

- 1 Generalidades. Historia clínica. Examen neurológico. Exámenes complementarios. Pronóstico, 3  
*J. Campistol Plana*
- 2 Encefalopatía neonatal, 21  
*C. Fons y A. Borràs*
- 3 Malformaciones del sistema nervioso central, 31  
*C. Fons*
- 4 Variaciones en el tamaño y la forma de la cabeza. Macrocefalia, microcefalia, plagiocefalia y craneosinostosis, 45  
*J. Campistol Plana*
- 5 Desarrollo psicomotor. Retraso del desarrollo, 63  
*A. Legido*

## II EPILEPSIA Y OTROS TRASTORNOS PAROXÍSTICOS

- 6 Cefaleas en la infancia, 75  
*J. A. Casas López y A. Casas Medina*
- 7 Trastornos paroxísticos no epilépticos, 87  
*J. Campistol Plana*
- 8 Epilepsias del recién nacido y lactante, 101  
*R. Caraballo y M. C. Buompadre*
- 9 Epilepsias del niño y adolescente, 115  
*R. Caraballo y M. C. Buompadre*
- 10 Enfoque terapéutico de las convulsiones y epilepsias, 131  
*A. Arzimanoglou*

**III PATOLOGÍA NEUROLÓGICA AGUDA**

- 11 Patología infecciosa del sistema nervioso central, 145  
*T. Armangué*
- 12 Patología autoinmune del sistema nervioso central, 163  
*T. Armangué*
- 13 Ataxia y síndrome cerebeloso, 179  
*J. D. Ortigoza Escobar*
- 14 Ataque cerebrovascular en pediatría, 195  
*G. González Rabelino*
- 15 Traumatismo craneoencefálico y alteración del estado de conciencia, 209  
*A. R. Torres y M. D. Beletanga*
- 16 Hidrocefalia y tumores del sistema nervioso central, 221  
*A. Guillén y P. Puerta*
- 17 Encefalopatías tóxicas, 237  
*G. González Rabelino y F. Baltar*

**IV NEUROLOGÍA COGNITIVA Y SUEÑO**

- 18 Trastornos por déficit de atención con o sin hiperactividad y trastornos del comportamiento, 255  
*V. Ruggieri*
- 19 Trastornos del aprendizaje y patología del lenguaje, 269  
*R. Gassió Subirachs*
- 20 Discapacidad intelectual, 279  
*J. Eiris Puñal*
- 21 Trastorno de espectro autista, 299  
*V. Ruggieri*
- 22 Trastornos del sueño en la población pediátrica, 309  
*O. Sans Capdevila*

**V NEUROMUSCULAR, TRASTORNOS MOTORES Y DE PARES CRANEALES**

- 23 Patología muscular, 327  
*C. Ortez González y D. Natera de Benito*
- 24 Patología del sistema nervioso periférico, 343  
*L. Carrera y A. Nascimento*
- 25 Patología del sistema nervioso autónomo y medular, 361
- 25.1 Enfermedades del sistema nervioso autonómico, 361  
*H. A. Arroyo*
- 25.2 Mielopatías no traumáticas agudas y crónicas, 369  
*H. A. Arroyo*
- 26 Patología de los pares craneales, 383  
*H. A. Arroyo y P. A. Sommerfleck*
- 27 Parálisis cerebral en el lactante, el niño y el adolescente, 399  
*A. Cerisola Cardoso*

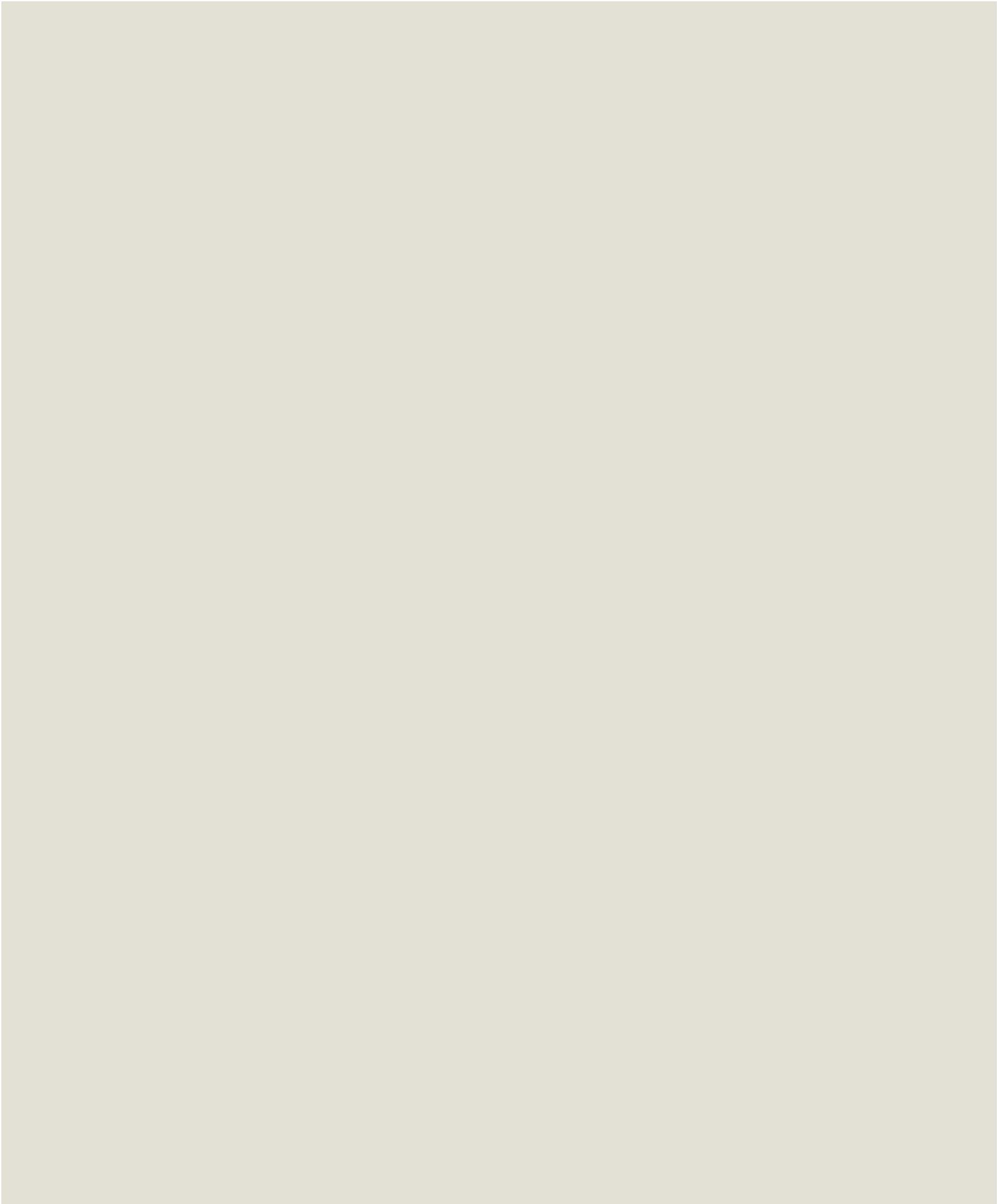
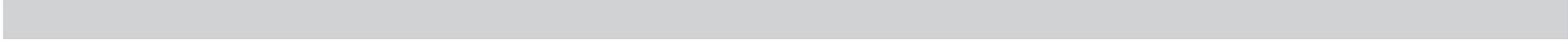
**VI ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS DE BASE GENÉTICA**

- 28 Trastornos del movimiento, 415  
*J. D. Ortigoza Escobar*
- 29 Síndromes neurocutáneos, 433  
*J. Campistol Plana*
- 30 Enfermedades neurometabólicas, 451  
*A. García-Cazorla y J. Campistol Plana*
- 31 Enfermedades neurodegenerativas en pediatría, 465  
*J. Campistol Plana*
- 32 Síndromes neurogenéticos, 485  
*M. Serrano Gimaré*
- Glosario de términos, 499
- Índice de abreviaturas, 503
- Índice analítico, 507



# GENERALIDADES DE NEUROLOGÍA

- 1 • Generalidades. Historia clínica. Examen neurológico. Exámenes complementarios. Pronóstico
- 2 • Encefalopatía neonatal
- 3 • Malformaciones del sistema nervioso central
- 4 • Variaciones en el tamaño y la forma de la cabeza. Macrocefalia, microcefalia, plagiocefalia y craneosinostosis
- 5 • Desarrollo psicomotor. Retraso del desarrollo



# Generalidades. Historia clínica. Examen neurológico. Exámenes complementarios. Pronóstico

# 1

J. Campistol Plana



## OBJETIVOS

- El examen neurológico en el niño no es sencillo y requiere un enfoque sistemático dirigido desde la anamnesis, el examen físico, los exámenes complementarios y la experiencia.
- Conocer bien el desarrollo del niño y la normalidad del examen neurológico a cada edad para compararlo con los hallazgos obtenidos.
- Establecer unas hipótesis diagnósticas y finalmente proceder a los exámenes complementarios.
- Conocer y comprender el valor de los exámenes complementarios disponibles y el rendimiento que se puede esperar de cada prueba.
- En muchas ocasiones no se obtiene un diagnóstico, por lo que es preciso el seguimiento del paciente en busca de datos que puedan orientar de forma más específica sobre la raíz del problema.
- Con el diagnóstico se podrá enfocar el tratamiento, consejo genético y el diagnóstico prenatal si fuera posible.
- Consultar al neuropediatra, en caso de duda, para intentar avanzar en el conocimiento de la patología neurológica del niño.

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades neurológicas constituyen una parte significativa del conjunto de las enfermedades pediátricas. El 15-20% de las hospitalizaciones en la edad infantil se deben a problemas neurológicos, lo que implica tanto procesos frecuentes (es el caso de las convulsiones) como de escasa prevalencia, como ocurre con una enfermedad neurodegenerativa.



- No es fácil orientar un problema en medicina, pero en pediatría es más complejo y cuando se refiere a una patología del sistema nervioso, la situación se complica aún más. Por ello, la orientación frente a cualquier niño con un problema neurológico debe ser muy completa, sin olvidar ningún detalle que puede ser clave; se precisa, por tanto, tiempo, conocimientos y experiencia.
- Los pasos que hay que 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 el enfoque del problema y se puede perder un tiempo precioso y caer en una praxis incorrecta.

La profusión actual de tecnología que permite la identificación precoz mediante marcadores biológicos puede determinar, por una parte, el abuso en la utilización de estas

pruebas que parecen más directas para el diagnóstico en detrimento de la valoración clínica, que sigue siendo el hilo conductor para el resultado final del binomio diagnóstico/tratamiento.

Gran número de enfermedades detectadas en etapas más tardías de la vida del niño tienen un origen prenatal. Así, el 25% de las concepciones pueden presentar alteraciones del sistema nervioso central, lo que explicaría no solo el elevado porcentaje de muertes fetales, sino también la existencia de noxas prenatales, muchas veces no identificadas, causantes de encefalopatías graves. Esta situación ha motivado el estudio del feto desde el punto de vista neurológico gracias a técnicas complementarias que mejoran las imágenes y permiten conocer la conducta y el estado de bienestar fetal (v. **Cap. 2**). Todo ello ha dado lugar al nacimiento y la eclosión de una nueva subespecialidad: la neurología fetal.

En la práctica médica diaria es habitual llevar a cabo una indicación pronóstica, y en las enfermedades neurológicas de la infancia 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 destacado para los recién nacidos que han precisado asistencia en el período neonatal, en un niño después de un traumatismo craneal y en el debut de una epilepsia. La valoración y el pronóstico ante un neonato con encefalopatía hipóxico-isquémica requiere una exhaustiva historia clínica, un detallado examen neurológico, el empleo

de técnicas diagnósticas precisas que puedan evaluar el daño y, especialmente, experiencia en el manejo de estos niños. Esta misma situación se da, por ejemplo, en un niño con epilepsia refractaria, retraso del desarrollo o regresión de las adquisiciones.

No se tratará en este capítulo el examen neurológico del feto, del recién nacido ni del desarrollo del lactante, ya que se revisan en otros capítulos (v. **Caps. 2, 3 y 5**) y forman una parte importante de lo que debe conocer el pediatra en relación con el examen neurológico en estas edades tempranas de la vida.

## LA HISTORIA CLÍNICA

La historia clínica es una parte muy importante del abordaje de un niño con un problema neurológico. La historia clínica determinará la conducta que se ha de seguir, condicionará el examen físico, los exámenes complementarios que se deban solicitar y será de gran ayuda para el diagnóstico, el tratamiento y el pronóstico. Una historia clínica mal elaborada o incompleta puede omitir detalles muy importantes que pueden determinar negativamente los pasos posteriores. Puede ser el caso de un niño de 2 años por el que se consulta por retraso, microcefalia y hemiparesia en el que se omite un dato básico de la historia. Finalmente se confirma un accidente cerebrovascular (ACV). Con los datos obtenidos se inician exámenes complementarios para averiguar el origen del ACV y se obtienen resultados anodinos; no se puede dar un diagnóstico etiológico, pronóstico ni consejo genético. Pero si se recoge de la historia que la madre consumió cocaína durante el embarazo, todo cambia. No habrá que proceder a muchos más exámenes complementarios para conocer el origen del problema y se puede dar un pronóstico y un asesoramiento 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 pueden proporcionar ellos mismos y que pueden ser de gran interés para el diagnóstico final. Se debe tomar el tiempo necesario 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, irá más enfocado al problema motivo de consulta sin olvidar, obviamente, otros datos que puedan ser de interés. No es el mismo enfoque para un niño que consulta por cefaleas de 12 meses de evolución que para otro de la misma edad que inicia convulsiones y deterioro cognitivo, y el de un niño de 8 años que acude por un trastorno por déficit de atención e hiperactividad.



La historia clínica de un niño con un problema neurológico comprende 6 apartados que siempre se deben abordar:

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

## Antecedentes familiares

Se debe confeccionar un árbol genealógico, que resulta imprescindible cuando se sospecha un proceso genéticamente determinado, pero 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 se trata. La historia materna es también importante, por lo que se han de valorar enfermedades de la madre que pudieran repercutir en el feto, medicaciones que recibe habitualmente y recoger el número de abortos previos o si se emplearon técnicas de reproducción asistida y los detalles.

## Antecedentes obstétricos

Es necesario conocer todos los datos del embarazo que puedan tener especial relevancia respecto al 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 alcohol, drogas u otros fármacos tóxicos o teratogénicos. También se han de conocer los resultados de las ecografías fetales, si se realizaron otras exploraciones, las serologías y, finalmente, si se practicó biopsia de vellosidades, amniocentesis o test prenatal no invasivo (que detecta solamente algunas anomalías cromosómicas, microdeleciones y aneuploidías) y el motivo de dicha exploración.

## Antecedentes perinatólogicos

Los datos del parto deben ser recogidos y analizados con mucho detalle, pues se sabe que es un período crítico y cualquier contratiempo puede tener consecuencias muy negativas para el futuro. Los datos de los registros cardiotocográficos, del líquido amniótico, placenta, tipo de parto, test de Apgar, los datos antropométricos al nacer y las complicaciones inmediatas deben ser recopilados y analizados minuciosamente. 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 y que en pocos días están en casa difícilmente habrán sufrido un problema en el parto responsable de la clínica

neurológica. Lógicamente, los niños que han permanecido en cuidados intensivos neonatales un largo período, intubados, con alguna infección, con apneas u otras complicaciones 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, muy especialmente en niños adoptados o procedentes de países donde está poco implantado este procedimiento. Si no se ha realizado, es importante hacerlo. De ser positivo, aunque tarde, puede mejorar el desarrollo del niño, evitar mayores complicaciones y numerosos exámenes complementarios.

### Historia del desarrollo

Aparte de valorar la progresión en el desarrollo y el nivel actual de desarrollo (v. **Cap. 5**) es también importante analizar el comportamiento 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 retardo 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 Williams, síndrome de Prader Willi, síndrome alcohólico fetal, síndrome de Rett, etc.), que lógicamente se deberá confirmar con las técnicas adecuadas.

### Enfermedades o problemas que ha padecido

Puede ser de interés conocer las enfermedades anteriores a las manifestaciones neurológicas, las intervenciones quirúrgicas y 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. Se debe 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, desde cuándo y a qué lo atribuye. Hay que valorar muchos aspectos en este apartado, desde los factores precipitantes si se trata de un cuadro paroxístico, la gravedad de la sintomatología, la evolución del cuadro y el grado de discapacidad que genera este problema. Es muy útil un registro en vídeo de los cuadros paroxísticos junto con la información lo más detallada posible.

Es también importante realizar una cuidadosa anamnesis sobre los signos de alerta, como un pequeño retraso motor, alteraciones del ritmo de sueño, ausencia de lenguaje, convulsiones, marchas patológicas, asimetrías, cefaleas, algias, ano-

malías sensoriales, trastornos esfinterianos, modificación de la conducta, dificultades de aprendizaje y regresión de funciones.

Con la anamnesis se debería conseguir una imagen del problema neurológico que oriente hacia una posible hipótesis diagnóstica y, así, poder valorar más adecuadamente los datos del examen clínico y las pruebas complementarias que realizar. Si se llega al examen neurológico sin una idea clara preconcebida de lo que puede aquejar al paciente, muy probablemente no se llegue a ninguna conclusión final.

### 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.

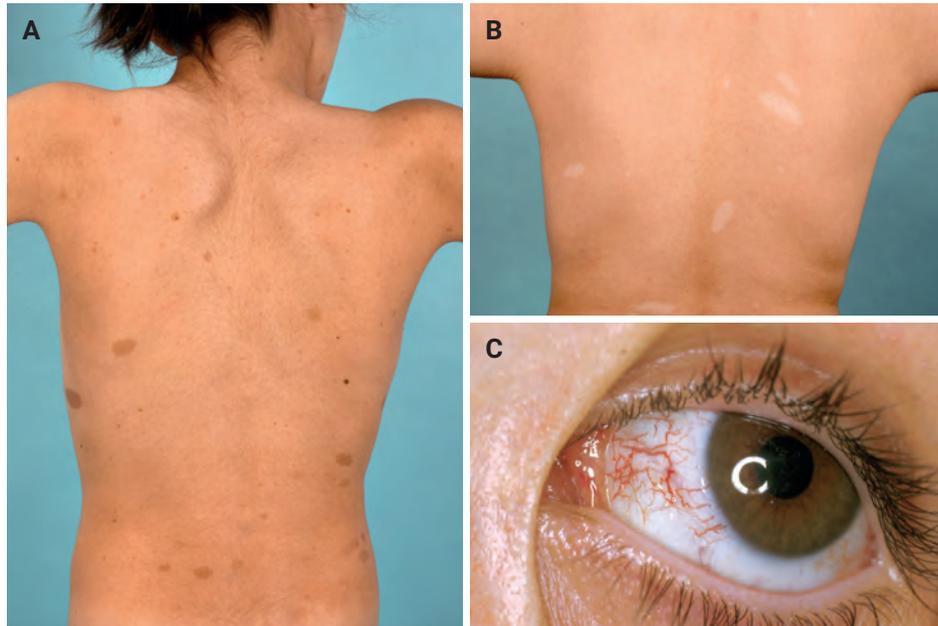
El objetivo final de un examen neurológico elemental pero sistemático, consiste en la búsqueda de la anomalía semiológica que oriente el diagnóstico de un proceso concreto y, si es necesario, confirmarlo con los oportunos exámenes complementarios.

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 un elemento importante a considerar dentro de la metodología clínica y supone, entre otros aspectos, el conocimiento de la maduración global del niño.

Se debe tener presente que el examen neurológico del infante 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 muy 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 (v. **Cap. 5**).

El examen general pediátrico es indispensable, ya que los aspectos morfológicos son, en ocasiones, el origen de un diagnóstico sindrómico. Por ejemplo, la simple medida del perímetro craneal identifica un dato antropométrico de primer orden dada la estrecha relación entre continente y contenido craneales (v. **Cap. 4**). La apreciación de anomalías cutáneas (**Fig. 1-1**) o una visceromegalia, ya sea cardíaca, hepática o esplénica, es de primordial interés en el enfoque de procesos evolutivos más sistémicos (por ejemplo, síndromes neurocutáneos o enfermedades por acúmulo). Los trastornos sensoriales y las anomalías asociadas constituyen también elementos semiológicos de gran valor en el enfoque diagnóstico.



**Figura 1-1.** A) Múltiples manchas «café con leche» en un paciente con neurofibromatosis tipo 1. B) Manchas acrómicas en forma de «hoja de fresno» en un paciente con complejo de esclerosis tuberosa. C) Telangiectasias conjuntivales en una paciente con ataxia-telangiectasia.

Antes de entrar en detalles del examen neurológico, es importante consignar que el pediatra 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, lo que va a limitar mucho la exploración. Disponer de algún muñeco o pelota para jugar e interactuar con él puede ser de gran utilidad.

Se aconseja 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 se puede valorar su capacidad de audición, comprensión y respuesta, su comportamiento, la impulsividad, la atención, la distractibilidad, si es capaz de permanecer sentado un tiempo, la respuesta a los requerimientos de los padres, además de la actitud de estos hacia el niño y viceversa, etc. Al mismo tiempo, se pueden valorar asimetrías, la presencia de movimientos anormales, la expresión y la motilidad facial, entre otros. Todos estos datos observacionales tienen gran valor y pueden aportar mucha información para esclarecer el problema neurológico motivo de consulta.

### El examen neurológico en pediatría

Es recomendable seguir siempre un mismo orden en el examen neurológico del niño:

- Signos vitales.
- Antropometría: peso, talla y perímetro craneal.
- Actividad espontánea en reposo.
- Actividad provocada.
- Desplazamientos y marcha libre.

- Examen dismorfológico.
- Examen de la piel y el cabello.
- Configuración del cráneo.
- Sistema motor.
- Signos cerebelosos.
- Examen de columna.
- Examen de sensibilidad.
- Examen de pares craneales.
- Examen visual y de audición.
- Examen del fondo de ojo.
- Evaluación cognitiva y del lenguaje.

Se debe empezar por la inspección externa del niño, que si es pequeño debe estar desnudo o bien permanecer solamente en ropa interior con el objetivo de determinar si hay dismorfias asociadas a determinados procesos neurológicos (discapacidad intelectual, epilepsia, cefaleas, deterioro neurológico). Es muy importante también descartar la presencia de estigmas cutáneos (manchas acrómicas, pigmentadas, telangiectasias, nevus o angiomas) relacionados con síndromes neurocutáneos (v. **Cap. 29** y **Fig. 1-1**). La morfología facial determina el aspecto general de la cara y mímica, la existencia de hipertelorismo, la morfología de los ojos, de los pabellones auriculares y nasal y en especial de la base, implantación del cabello y configuración de las cejas o de la mandíbula. Las estructuras labioglosopalatinas, incluidas las encías, pueden ofrecer datos importantes que orienten a la búsqueda de determinados síndromes asociados a discapacidad intelectual, cromosomopatías (deleciones, trisomías, síndrome del cromosoma X frágil) o procesos miopáticos (facies amímica, labio superior en acento circunflejo) (**Fig. 1-2**). Tampoco se debe olvidar la búsqueda de otras anomalías en tórax, abdomen, genitales y extremidades asociadas a síndromes neurológicos. La presencia de visceromegalia puede orientar hacia una enfermedad lisosomal.



**Figura 1-2.** Facies miopática, con debilidad facial y boca en acento circunflejo en una paciente con distrofia miotónica de Steinert.



**Figura 1-3.** Alteraciones del cabello (plateado, ralo y quebradizo) en un paciente con enfermedad de Menkes.

### Inspección del cráneo

La medición del perímetro craneal permite identificar tanto la microcefalia (<2 DS), como la macrocefalia (>2 DS). Debe tenerse en cuenta que en la curva del perímetro craneal hay aceleraciones y desaceleraciones transitorias en el niño normal. Se debe conocer la curva de crecimiento del perímetro craneal y correlacionarlo con los demás datos antropométricos y con el perímetro craneal de los progenitores. La microcefalia es reflejo de un hipocrecimiento cerebral y se debe distinguir si es congénita o adquirida (v. **Cap. 4**). Por su parte, la macrocefalia también puede traducir un problema neurológico y debe ser analizada en detalle, pero puede tratarse de una variante de la normalidad. En la inspección del cráneo se debe analizar, entre otros, el cabello, cuyas anomalías pueden asociarse a diferentes patologías neurológicas: enfermedad de Menkes (**Fig. 1-3**), síndrome de Waardenburg, defectos de biotina, aciduria arginosuccínica, síndrome de Brachman de Lange, cromosomopatías, etcétera.

### Configuración del cráneo

La configuración del cráneo puede variar de un individuo a otro y no necesariamente comportar patología. Sin embargo, debe descartarse cualquier forma de craneosinostosis. En caso de duda, la radiografía simple de cráneo, la ecografía de suturas craneales y la tomografía computarizada tridimensional o con multidetector pueden ayudar. 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 (v. **Cap. 4**). 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 hay un aumento de la presión intracraneal y la auscultación, des-

cartar la presencia de malformaciones vasculares de alto flujo. Suelen cerrarse pronto, excepto la bregmática, que lo hace entre los 14 y 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 craneosinostosis el cierre suele ser mucho más precoz. Es importante, pues, palpar todas las suturas y descartar el cierre precoz.

### Examen de pares craneales

La de los pares craneales es una exploración difícil, especialmente en niños pequeños, y algunos de ellos, como el olfatorio, requieren una colaboración total y tienen escaso interés semiológico en niños pequeños.

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 nervio óptico y la papila. También se debe valorar el tamaño de las pupilas, la reacción a la luz y si hay una asimetría pupilar. El examen oculomotor es imprescindible y se debe retener que la desviación de uno o ambos ojos es un hecho frecuente en la primera infancia. También hay que distinguir las forias en las que el ojo permanece en posición 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 (esotropías o exotropías) se ven cuando hay una alteración de la inervación de los músculos extraoculares (**Tabla 1-1**). 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 explora valorando la sensibilidad de las tres ramas, incluyendo el reflejo corneal, y de la función motora de la mandíbula. Se ve afectado en traumatismos craneales, tumores del tronco cere-

Tabla 1-1. Parálisis de la musculatura extraocular

Músculo	Par craneal	Desviación del ojo
Oblicuo inferior	(III)	Abajo y hacia fuera
Recto inferior	(III)	Arriba y hacia adentro
Recto lateral	(VI)	Medial
Recto medial	(III)	Lateral
Oblicuo superior	(IV)	Hacia delante y fuera + inclinación cefálica hacia el lado sano
Recto superior	(III)	Hacia abajo y hacia dentro
Recto lateral	(VI)	No puede girar ojo hacia lado afectado

bral y del ángulo pontocerebeloso. La rama motriz inerva los músculos masticadores y se altera en patologías de tronco, polirradiculoneuritis y fracturas de cráneo.

El VII par o nervio facial se ve afectado periféricamente (compromiso de las 3 ramas) en la parálisis de Bell con pérdida de la motilidad voluntaria de la hemifacia. 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. Hay formas congénitas de presentación bilateral como en el síndrome de Moëbius. No debe confundirse con la parálisis facial obstétrica, ni 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.

El VIII par en su componente acústico debe ser explorado mediante pruebas audiométricas y el componente vestibular con el reflejo vestibuloocular o con pruebas calóricas.

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

El nervio espinal (XI) se explora valorando la fuerza al elevar los hombros (trapecio) y la rotación cefálica contra resistencia (esternocleidomastoideo). Finalmente, el nervio hipogloso (XII) se explora con la protrusión de la lengua (que se desvía hacia el lado paralizado) (Fig. 1-4) y con el análisis de la calidad articulatoria del lenguaje.



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



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

#### Examen del fondo de ojo

El examen del fondo de ojo forma parte del examen neurológico y raras veces requiere del empleo de ciclopléjico si el paciente es colaborador. Muestra una coloración pálido-grisácea en el niño pequeño y de bordes menos precisos. En infantes mayores los bordes están bien definidos y la coloración es amarillo-anaranjada. La información que ofrece es muy importante e imprescindible en muchas patologías del sistema nervioso.

#### Las alteraciones del fondo de ojo relacionadas con patologías neurológicas son:

- 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.

Si no se puede disponer de esta exploración, se debe consultar con el oftalmólogo.

#### 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 se puede analizar la actividad espontánea, las asimetrías motoras y corporales y la funcionalidad del sistema nervioso (Fig. 1-5), al tiempo que se va ganando la confianza del niño. De este modo, se puede valorar la existencia de atrofas o hipertrofias, dismetrías de los miembros, malformaciones que orientan hacia una patología (deformidades de los



**Figura 1-5.** Hemiparesia izquierda en un paciente de 6 años con equinismo, hipertonia izquierda y adelgazamiento del miembro inferior izquierdo.



**Figura 1-7.** Maniobra de Gowers positiva en un paciente con enfermedad de Duchenne.

pies en las neuropatías hereditarias) y anomalías de la estática vertebral (cifosis, lordosis, escoliosis) propias de trastornos neuromusculares o heredodegenerativos. Actitudes anormales axiales o de extremidades (disonías que pueden no ser tan aparentes en reposo y decúbito) (**Fig. 1-6**), 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 que es positiva cuando hay pérdida de fuerza de la cintura pelviana) (**Fig. 1-7**) y la presencia de movimientos anormales coreicos/ atetósicos se deben explorar.

#### Volumen muscular

El volumen muscular se valora mediante la inspección y la palpación denotando atrofia o hipertrofia, que puede ser focal

o generalizada, y puede inducir a pensar en una patología neuromuscular (**Fig. 1-8**).

#### Tono muscular

El tono muscular se explora analizando la extensibilidad de un músculo o grupo muscular, la pasividad de este músculo o el 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 hay una asimetría. Cuando la pasividad de un grupo muscular está aumentada, se habla de hipotonía muscular (v. **Cap. 23**). Por el contrario, la hipertonia muscular está causada por lesión de la vía piramidal o extrapiramidal (v. **Cap. 26**). También puede estar influido por factores fisiológicos (estrés, fatiga, posición) y por algunos fármacos.



**Figura 1-6.** Disonía de tronco y cervical en un paciente de 7 años.



**Figura 1-8.** Hipertrofia de gemelos en un paciente con distrofia muscular.

La consistencia muscular está disminuida en las atrofas espinales y aumentada en la enfermedad de Duchenne y la miotonía de Thomsen (v. **Cap. 23**). Con una serie de datos de la historia y la exploración se puede diferenciar si se trata de una hipotonía de origen central o periférico (**Tabla 1-2**).

### Fuerza muscular

La fuerza muscular se valora en niños colaboradores mediante la escala *Medical Research Council* (**Tabla 1-3**), de gran utilidad para analizar el estado actual de la fuerza y la evolución con el tiempo.

### Reflejos osteotendinosos

Los reflejos osteotendinosos son respuestas involuntarias a estímulos sensitivos. Se dividen en profundos o de estiramiento y superficiales. Los primeros 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 se realiza esta simple maniobra, se explora el huso neuromuscular, el nervio sensitivo, la neurona intermediaria, 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, abolidos o asimétricos, pues el enfoque diagnóstico variará mucho (normalidad, compromiso de la vía piramidal o afectación neuromuscular).

Se debe tener en cuenta que la asimetría tiene mucho valor localizador y que la hiperreflexia o la hiporreflexia no siempre son sinónimos de patología (en estos casos es importante compararlo con el reflejo maseterino) (**Tabla 1-4**). Se valora especialmente la viveza y la brusquedad, la amplitud de la respuesta, el aumento del área reflexógena y la difusión. Hay que

**Tabla 1-3. Escala *Medical Research Council* 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 que vence una resistencia
5. Fuerza normal

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

**Tabla 1-4. Reflejos osteotendinosos profundos o de estiramiento**

Reflejo	Nervio periférico	Nivel segmentario
Maseterino	Trigémino	Protuberancia
Bicipital	Musculocutáneo	C6
Braquiorradial	Radial	C5-C6
Tricipital	Radial	C7
Rotuliano	Crural-ciático	L3-L4
Aquíleo	Tibial-ciático	S1-S2

colocar el valor de esta exploración dentro del contexto clínico del paciente y en función de los demás hallazgos. Tienen un carácter pendular en lesiones cerebelosas y en lesiones de la vía piramidal se detecta clono, hiperreflexia y aumento del área reflexógena.

### Reflejos cutáneos

Los reflejos cutáneos están 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 pirami-

**Tabla 1-2. Diferencias entre hipotonía de origen central y periférica**

	Central	Periférica
1. Debilidad	1. Moderada	1. Significativa
2. Reflejos OT	2. Normales/vivos	2. Ausentes
3. Atrofia muscular	3. Escasa	3. Presente
4. Movimientos antigraavedad	4. Presentes	4. Ausentes/escasos
5. Control cefálico	5. Presente ++	5. Pobre/nulo
6. Afectación cognitiva	6. Habitualmente	6. No
7. Retraso motor	7. Sí	7. Sí
8. Epilepsia	8. Sí	8. No
9. Posibilidad de movimientos	9. Sí	9. No

dal. Este hecho, a veces, permite delimitar un nivel medular al confirmar la abolición de uno de los reflejos cutáneos superficiales (Tabla 1-5).

El reflejo de Babinski se obtiene tras el estímulo de la planta del pie con el mango del martillo, siguiendo por su lado externo desde el talón hacia el metatarso y luego hasta el borde interno, con ligera a moderada presión. Si se produce la extensión del dedo gordo y, a veces, la apertura en abanico de los dedos restantes, se traduce en una afectación de la vía piramidal. En el lactante el reflejo de Rossolimo se obtiene percutiendo con el martillo de reflejos la superficie plantar a la altura de la articulación metatarso-falángica de los dedos y, alternativamente, percutiendo el pulpejo de los dedos del pie de manera tal que se produzca una dorsiflexión de estos. El signo de Rossolimo se considera positivo si se produce la flexión aislada o simultánea del primero, segundo e incluso todos los dedos y significa la afectación de la vía piramidal.

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

### Marcha

La marcha libre se adquiere a partir de los 11-12 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 hay 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 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; así, la marcha dandinante sugiere una patología neuromuscular y la marcha en estepaje sugiere parálisis periféricas que afectan

tan a la musculatura de la cara anteroexterna de la pierna; la hemipléjica, lesiones contralaterales hemisféricas si son agudas, requieren una amplia encuesta etiológica, mientras que si es de instauración lenta o insidiosa, hace sospechar un proceso tumoral; la parapléjica de instalación aguda, mielopatías agudas infecciosas o tumorales, y las tórpidas, procesos heredodegenerativos o encefalopatías crónicas de carácter leve.

### Coordinación

La coordinación global se explora mediante la maniobra dedo-nariz o talón-rodilla, deambulación sobre los talones o sobre una línea recta, y la carrera, que provocan determinados signos como las sincinesias, pero también mejoran algunos como el componente distónico en la distonía muscular deformante progresiva. El salto sobre un pie, o a pies juntas, que se alcanza sobre los 4 años, sirve para evaluar una etapa del desarrollo psicomotor y, además, la coordinación, la fuerza y la estática.

La coordinación manual se estudia mediante la simple observación mientras el niño está manipulando objetos pequeños como un lápiz o en niños mayores al oponer los dedos con el pulgar, con alteraciones en la velocidad del movimiento y la aparición de sincinesias.

### Sensibilidad

La sensibilidad es una de las exploraciones más difíciles de recoger e interpretar dentro del examen neurológico, en gran parte debido a la escasa colaboración del niño pequeño o con déficit cognitivo. Se deben analizar 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 tienen aún menos valor. Para estudiar la sensibilidad superficial se debe analizar el tacto, el dolor y la temperatura. Cuando se examina la sensibilidad profunda, hay que centrarse en la vibratoria (diapasón), la posicional y la sensación de dolor de las estructuras profundas (huesos, músculos y ligamentos).

Es útil explorar e interpretar los datos del examen de la sensibilidad para determinar la topografía de la lesión y el nivel medular lesional. Hay también lesiones corticales que pueden producir déficits sensitivos como la astereognosia en los ACV 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 cutánea, sudoración profusa o disminuida, anhidrosis, variaciones del tamaño pupilar, etcétera.

### Valoración de las funciones cognitivas

Dentro del examen neurológico formal se debe valorar el nivel de desarrollo en los menores de 24 meses (v. Cap. 5) y las funciones mentales superiores en los mayores de 3-4 años.

**Tabla 1-5. Reflejos cutáneos superficiales y segmento espinal implicado**

Reflejo	Segmento espinal
Corneal	Protuberancia
Abdominal	D6-L2
Epigástrico	D6-D9
Hipogástrico	D11-L2
Cremasteriano	L1-2
Plantar	L4-S2
Anal	S2-S4

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). Se debe 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 ofrece información más completa y orientativa (v. **Caps. 19 y 20**). Esta evaluación junto con los datos de historia clínica y del examen neurológico 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 (discapacidad intelectual, hipoacusia, trastornos psiquiátricos) y de los retrasos simples del habla (v. **Cap. 19**).

La detección de los llamados «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. Hay 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 retardo en el lenguaje pueden traducirse en signos menores de una lesión cerebral con mayor o menor significado pronóstico.

## EXÁMENES COMPLEMENTARIOS



Es muy importante que el pediatra conozca los exámenes que dispone a su alcance, las ventajas de cada exploración, sus limitaciones y sus inconvenientes. Es básico saber qué puede aportar cada exploración y qué permite descartar, confirmar o sospechar, pero es aún más importante 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 pato-

logía que presenta el paciente. A partir de aquí se van a desprender una serie de consecuencias que muchas veces pueden ser negativas para el paciente y la familia. Por ejemplo, la práctica de un trazado electroencefalográfico 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 sinusopatía. Otro ejemplo sería un paciente con cefalea claramente tensional, sometido a una resonancia magnética (RM) craneal y en la que aparece un quiste aracnoideo que no es responsable de la clínica. La angustia que va a generar al paciente y a la familia puede ser importante durante mucho tiempo.

Ante un paciente con clínica neurológica no se trata de emplear toda la batería de pruebas, sino de dirigir las exploraciones en función de 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.

## Exámenes de laboratorio

### *Analítica básica en sangre/orina*

Cualquier infección o problema sistémico puede repercutir en el sistema nervioso. En ocasiones, el pediatra deberá proceder desde análisis básicos de sangre/orina para detectar problemas frecuentes, como una infección, anemia, acidosis metabólica o un problema digestivo, hasta análisis más complejos para confirmar enfermedades metabólicas o autoinmunes en plasma/orina o líquido cefalorraquídeo (LCR).



Exámenes sencillos, como un estudio de función tiroidea (incluido también en los programas de cribado neonatal), hemograma, hierro, ferritina, plomo, mercurio y niveles de vitamina B<sub>12</sub>, deben ser considerados según la clínica.

Por otro lado, se conocen más de 1.400 enfermedades metabólicas y casi el 60% pueden causar síntomas neurológicos, entre ellos un retraso del desarrollo, epilepsia o trastorno del movimiento. Lógicamente, iniciar análisis para todas las enfermedades neurometabólicas es imposible. Una opción sería priorizar las enfermedades metabólicas que producen problemas neurológicos con opciones de tratamiento. Otra opción quizás mejor sería dirigir los exámenes en función de la historia familiar y personal, de la exploración física y de los análisis de laboratorio disponibles (v. **Cap. 30**).

También es importante valorar si se ha practicado cribado neonatal simple o por tándem masas para enfermedades metabólicas (se descarta la fenilcetonuria como enfermedad metabólica más prevalente y según la técnica empleada se criban 5-50 enfermedades metabólicas, muchas de las cuales pueden causar retraso en el desarrollo u otros problemas neurológicos). Finalmente, se debe valorar el origen del paciente (adopción o nacido en países sin cribado neonatal) para proceder,

aunque tarde, al cribado. Se debe tener presente también si el paciente proviene de un área geográfica con elevada incidencia de consanguinidad o de alguna enfermedad metabólica-genética prevalente en esta zona, en cuyo caso será imperativo proceder a los estudios específicos.

Algunos exámenes metabólicos son asequibles, sencillos de realizar y de bajo coste, por lo que, ante la mínima sospecha o bien ante la negatividad de otros exámenes, se debería practicar, por ejemplo, la determinación en plasma de aminoácidos, homocisteína, amonio o el perfil de acilcarnitinas (si no se ha analizado en el cribado ampliado) y en orina observar si hay ácidos orgánicos, creatina/creatinina en orina, purinas y pirimidinas, cribado para mucopolisacáridos y oligosacáridos. Se consideran exámenes metabólicos de primera línea y permiten descartar hasta 61 enfermedades metabólicas que cursan con manifestaciones neurológicas en los primeros años (v. **Cap. 30**).

### Estudios en el líquido cefalorraquídeo

Se trata de una técnica muy antigua que dejó de tener protagonismo con la llegada de las nuevas tecnologías analíti-

cas, de neuroimagen, neurofisiológicas y biología molecular. 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 neurológicas que solamente se pueden diagnosticar, por lo menos en la fase inicial, mediante el estudio del LCR (**Tabla 1-6**).

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 lograr el máximo provecho analizando las muestras en un laboratorio con experiencia. Las encefalitis autoinmunes constituyen una nueva categoría de enfermedades inflamatorias del sistema nervioso central mediadas por anticuerpos contra receptores de neurotransmisores o proteínas de la superficie neuronal. Los síndromes clínicos son complejos y se asocian a manifestaciones que varían en función del tipo de anticuerpo relacionado. En las enfermedades desmielinizantes

**Tabla 1-6. Indicaciones para el estudio del líquido cefalorraquídeo en diferentes patologías neurológicas**

Patología	Marcador bioquímico
Crisis refractarias en neonato-lactante	NKH, PDE, PLP, FOLR-1, GLUT-1
Epilepsias del neonato/lactante que responden a cofactores o dieta	PDE, PLP, folínico, serina
Síndrome de West	Serina, folatos, NKH, PDE, PLP, GLUT-1
Niño con epilepsia refractaria y de etiología no filiada	Serina, folatos, NKH, PDE, PLP, GLUT-1
Síndrome rígido acinético	NT, GLUT-1, lactato
Leucodistrofia + calcificaciones intracraneales	Pterinas, interferón alfa
Trastornos del movimiento	GLUT-1, NT, pterinas, folatos
Leucodistrofia de causa desconocida	Folatos, pterinas
Microcefalia progresiva	Serina, folatos, pterinas, GLUT-1, NKH
Encefalopatía grave no filiada	NKH, GLUT-1, lactato, serina, AA, folatos, NT
Infecciones del SNC por virus lento	Virus JC, sarampión para PEES, rubéola, VIH, rabia
Encefalitis autoinmune	Anti-NMDA, mGLUR5, anti-GABA <sub>A</sub> R, D2R, DPPX
Infección por virus del herpes	PCR para herpes
Manifestaciones neurológicas de enfermedades autoinmunes	Citocinas, quimiocinas, interleucinas, bandas oligoclonales, recuento de Ig
Síndrome de Guillain-Barré	Biomarcadores de daño axonal proximal en LCR, proteínas NfH y TAU
Búsqueda de células tumorales	Tipificación, ADN células tumorales

AA: aminoácidos; GLUT-1: defecto del transportador de glucosa cerebral; JC: virus JC; LCR: líquido cefalorraquídeo; NKH: hiperglicemia no cetósica; NT: neurotransmisores; PCR: proteína C reactiva; PDE: epilepsia dependiente de la piridoxina; PEES: panencefalitis esclerosante subaguda; PLP: convulsiones que responden a piridoxal 5-fosfato; VIH: virus de la inmunodeficiencia humana.

se puede detectar la presencia de bandas oligoclonales en la esclerosis múltiple o en las encefalitis asociadas a anticuerpos contra receptores sinápticos o proteínas de superficie neuronal: anti-NMDA, anti-GABA<sub>A</sub>R, anti-MOG, acuaporina-4 y con mucha menor frecuencia las encefalitis asociadas a anticuerpos contra mGluR5, receptor 2 de la dopamina (D2R), DPPX y receptor de glicina, que se deben estudiar en el suero y LCR.

### Estudios genéticos

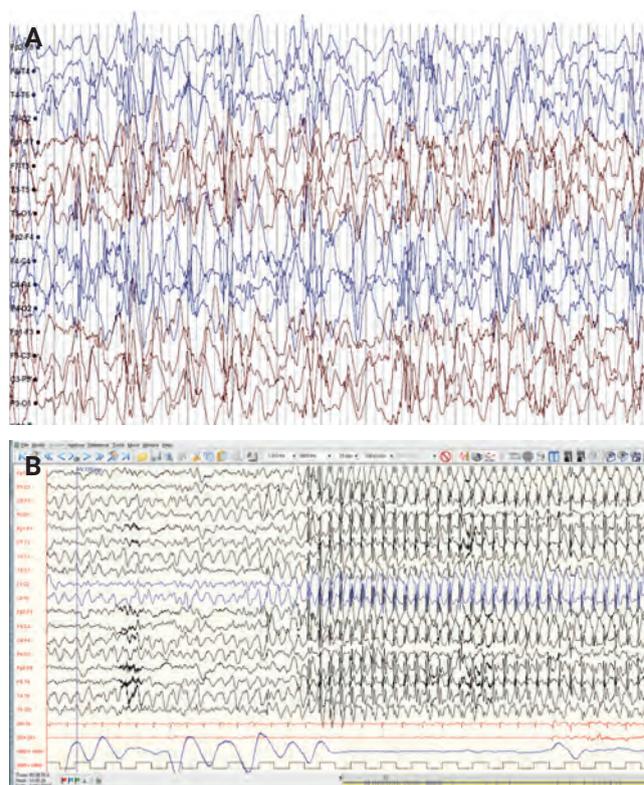
No se deben olvidar los análisis cromosómicos básicos, el estudio del síndrome del cromosoma X-frágil (al evidenciar una expansión del triplete CGG en el gen *FMRI*). Se ha progresado en los estudios de metilación (alteraciones del *imprinting*), de expansión de tripletes (especialmente en afecciones con expresión neuropsiquiátrica), el estudio de deleciones subteloméricas por FISH (síndromes clásicos de microdeleción), MLPA (amplificación de sondas dependiente de ligandos múltiples) o los *arrays* (colección de sondas de ADN dispuestas sobre un soporte sólido que permiten detectar alteraciones en el genoma). Finalmente, los estudios moleculares más avanzados con sus diferentes técnicas (paneles de genes, exoma, exoma clínico dirigido o exoma completo, análisis de trío con el probando y sus padres, o en el marco de programas intensivos de diagnóstico y reanálisis de cada caso) hoy en día permiten identificar precozmente y con precisión muchas enfermedades neurológicas. A lo largo de los capítulos se van tratando los aspectos de genética molecular referidos a cada grupo de enfermedades en concreto, las ventajas de la técnica y las limitaciones de cada prueba.

### Estudios neurofisiológicos

#### Electroencefalograma

El electroencefalograma (EEG) se basa en el examen de la actividad eléctrica cerebral obtenido mediante la colocación de electrodos en el cuero cabelludo. Se valora la presencia de asimetrías entre los hemisferios, alteraciones de carácter epileptiforme (bien sea focal o generalizado) y/o presencia de crisis epilépticas. Es una exploración dinámica que permite el registro de dicha actividad tanto en vigilia como durante el sueño y con relación a diferentes estimulaciones (hiperventilación y estimulación luminosa intermitente). Es el examen de elección ante la sospecha de crisis convulsivas/epilepsia y/o ante cualquier episodio paroxístico de naturaleza no aclarada (**Fig. 1-9**). Es una técnica de interpretación subjetiva y, por ello, es importante que la valoración sea realizada por un neurofisiólogo con experiencia. La actividad eléctrica cerebral va madurando con el tiempo, pero el EEG en sí mismo no sirve para determinar específicamente el nivel de desarrollo. Sin embargo, puede ofrecer una orientación del grado de estructuración cerebral.

Entre las indicaciones del EEG destacan la sospecha de cualquier forma de epilepsia, el seguimiento de un paciente con epilepsia, los trastornos del lenguaje con sospecha de epilepsia asociada, los episodios de trastornos de conciencia de etiología no aclarada, los trastornos paroxísticos de



**Figura 1-9.** A) Registro electroencefalograma con múltiples puntas y ondas lentas hipervoltadas y un trazado muy desorganizado y caótico, sugestivo de hipersarritmia, en una lactante de 5 meses con espasmos en flexión en salvas. B) Electroencefalograma durante la HPV se observa un enlentecimiento global y difuso de la actividad bioeléctrica cerebral y un cambio brusco determinado por la aparición de una descarga de actividad punta-onda regular a 3 Hz de expresión difusa. Clínicamente se observa durante 20 segundos, detención del patrón de hiperventilación, con apertura ocular y parpadeo, actividad muscular masticatoria en forma de automatismos e incapacidad de recordar una secuencia numérica.

origen desconocido y para el diagnóstico de muerte cerebral. No está indicado de entrada en las convulsiones febriles simples, cefaleas, trastornos de los aprendizajes, retardo del desarrollo, retardo mental ni en 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 que la interpretación del EEG esté dirigida y se pueda correlacionar con la clínica del paciente. Además, se debe tener presente que el 6-7 % de la población infantil puede presentar en el registro electroencefalográfico anomalías de significado incierto que podrían ser consideradas «epileptógenas» en un niño por lo demás sano. Estas anomalías pueden ser transitorias y carecer de valor pronóstico. También hay que señalar que la normalidad del EEG no excluye el diagnóstico de epilepsia y que hasta el 30 % de los niños con epilepsia puede presentar un primer EEG normal.



Es importante el registro electroencefalográfico durante el sueño, ya que ofrece información adicional, mejor colaboración y permite evidenciar anomalías que en vigilia pueden no aparecer.

Otra técnica de gran interés es el registro simultáneo de vídeo durante la realización del EEG que permite observar los movimientos anormales y su correlato con la actividad eléctrica cerebral. Cuando es normal durante el episodio objeto de estudio, cuestiona mucho que se trate de crisis convulsivas.

### Polisomnografía

La 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 para el estudio de las crisis convulsivas nocturnas. Requiere un equipo de registro adecuado y experiencia.

### Magnetoencefalografía

La magnetoencefalografía es un método avanzado utilizado para medir los campos magnéticos generados por pequeñas corrientes eléctricas neuronales intracelulares con el fin de localizar sutiles anomalías ictales e interictales en pacientes con epilepsia de difícil diagnóstico.

### Potenciales evocados visuales

La técnica de potenciales evocados se basa en la respuesta cortical de las vías sensoriales en respuesta a la aplicación de un estímulo externo. Los potenciales evocados se obtienen mediante la aplicación de un estímulo luminoso en los ojos que puede ser de dos tipos: flash o *pattern* (en niños mayores colaboradores). Se evalúa la morfología, la amplitud y la latencia de las respuestas que se registran en el área occipital (Fig. 1-10). Sirven para analizar la funcionalidad de las vías visuales y los cambios que pueden producirse con la madu-

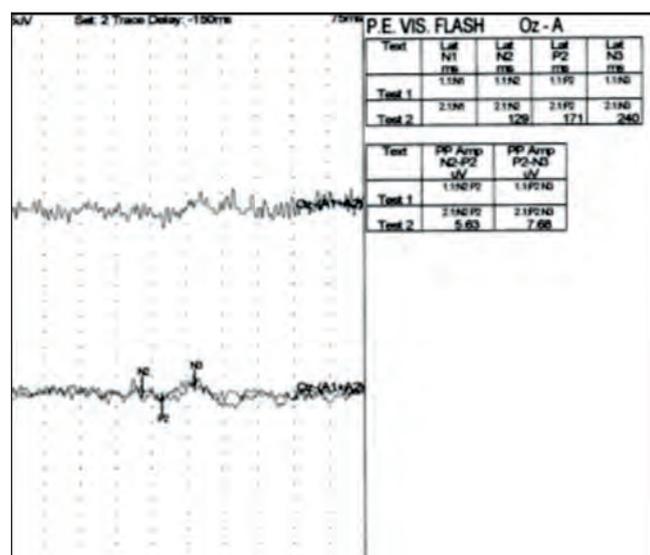


Figura 1-10. PEV con disminución de la amplitud de la respuesta evocada.

ración, enfermedades agudas de la mielina, valorar respuesta a tratamientos, seguimiento de tumores de vías ópticas y de enfermedades neurodegenerativas. Es una exploración inocua que requiere cierta colaboración y experiencia en la interpretación de los resultados.

### Electrorretinograma

El electroretinograma permite valorar el estado de la retina en pacientes con afectación visual y analizar su posible compromiso en algunas enfermedades degenerativas (lipofuscinosis ceroida, por ejemplo).

### Potenciales evocados auditivos de tronco cerebral

Se obtienen mediante la aplicación de una serie de trenes de estímulos acústicos (clics) que activan el VIII par, pasan al núcleo coclear, núcleo olivar superior, lemnisco lateral y colículo inferior para recoger, finalmente, las respuestas superficialmente en la región retroauricular. Se valora la morfología, latencias y amplitudes de las ondas y confirman el estado de los tractos auditivos hasta el mesencéfalo. Permite el estudio y el seguimiento de los grandes prematuros, de patologías del nervio auditivo, confirmar/descartar déficits auditivos, enfermedades neurodegenerativas y ofrece un valor pronóstico en el coma cerebral. Precisa sedación en algunos casos y requiere la indemnidad del oído externo. Algunos fármacos depresores del SNC (especialmente en neonatos) pueden alterar el resultado de la exploración.

### Potenciales evocados somestésicos

Se obtienen mediante la estimulación eléctrica de los nervios periféricos y registrando su respuesta a través de toda la vía cordonal posterior. Ofrecen información del estado del sistema nervioso periférico y de la existencia de lesiones de la médula espinal cuando se ven afectadas las columnas posteriores. También son de utilidad para explorar el córtex sensorial contralateral al lado del estímulo en enfermedades desmielinizantes, neurodegenerativas o tumorales. 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 los capítulos 23-25. Requieren de cierta colaboración del niño y, muy especialmente, de experiencia en la práctica e interpretación de la exploración, siempre correlacionando los hallazgos con la clínica. La electromiografía tiene su principal indicación frente a un niño hipotónico con sospecha de miopatía, neuropatía periférica o afectación del asta anterior. El estudio de las velocidades de conducción está indicado frente a la sospecha de neuropatía periférica motora o sensitiva. Los datos que ofrecen ambas exploraciones pueden ser muy orientativos, contribuyen al diagnóstico, pronóstico (por ejemplo, frente a una parálisis facial o en una polirradiculoneuritis) y seguimiento de muchas patologías neurológicas.

## Exámenes de neuroimagen

### Radiografía simple

La radiografía simple es una técnica poco empleada, pero que tiene unas indicaciones muy precisas como en caso de sospecha de craneosinostosis, deformidades craneales o anomalías de la «silla turca». Es de extrema utilidad para estimar la edad ósea, la escoliosis y las deformidades esqueléticas asociadas a problemas neurológicos, entre otras. Son exploraciones de bajo coste, extremadamente útiles si están bien indicadas e interpretadas y asequibles, pero a su vez limitadas en cuanto a la información que ofrecen y utilizan rayos X.

### Ecografía craneal transfontanelar

La ecografía craneal transfontanelar es una 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. Es la prueba de neuroimagen de elección para iniciar el estudio del feto y de cualquier patología del recién nacido y lactante. Tiene muchas ventajas, pues es una técnica sencilla que ofrece bastante información, es inocua, no irradia, es de bajo coste y fácil de realizar en la cabecera del enfermo. Resulta de gran utilidad para identificar y seguir la hidrocefalia y la hidrocefalia externa, las hemorragias intracraneales, las grandes malformaciones de línea media o cerebelosas, la leucomalacia periventricular e, incluso, las calcificaciones intracraneales. Sus inconvenientes radican en la información algo limitada que ofrece y en la dificultad en visualizar la periferia. A medida que se cierra la fontanela anterior, la información es menor. Constituye la exploración complementaria inicial ante cualquier lactante con macrocefalia o microcefalia y para valorar la permeabilidad de las suturas para descartar sinostosis.

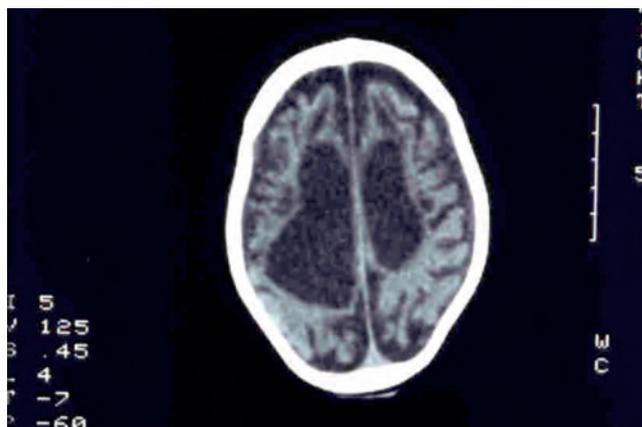
### Tomografía computarizada

La tomografía computarizada (TC) es una técnica que sigue ofreciendo información para evidenciar calcificaciones o hemorragias intracraneales, craneostenosis, dilataciones ventriculares y el aumento de los espacios de la convexidad (**Fig. 1-11**).

Es la exploración complementaria inicial en urgencias en caso de traumatismo craneal. Es una técnica fácilmente disponible, de bajo coste, rápida y con 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, en ocasiones, contraste yodado. En general, tiene menor sensibilidad frente a otras técnicas como la resonancia magnética, pero mayor que la radiografía y la ecografía.

### Resonancia magnética craneal

La RM es el método de exploración no invasivo que más datos aporta para el conocimiento de la patología del sistema nervioso. Los cambios que se han producido con esta



**Figura 1-11.** TC craneal con atrofia cortical, subcortical y lesiones en sustancia blanca.

técnica han sido numerosos. Nace con la 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, además, de imágenes tridimensionales. Las imágenes en T2 ofrecen información sobre la sustancia blanca y gris, y detecta mínimos cambios en estadios iniciales de algunas enfermedades.

Permite evidenciar lesiones isquémicas subagudas y crónicas, desmielinizantes, displásicas, inflamatorias y neoplasias.

La RM de 3T mejora la detección de pequeñas lesiones y displasias frente a la RM de 1.5T y en un futuro próximo la RM de campo ultraalto 7T ofrecerá aún mayor definición.

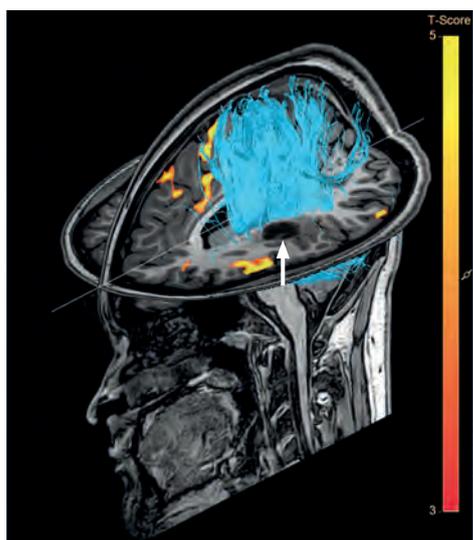
! La RM FLAIR tiene una elevada sensibilidad para identificar lesiones hiperintensas de la sustancia blanca periventricular.

Hay, además, diferentes variantes de la RM: SE (*spin-echo*) y GRÉ (ecogradiante, para detectar depósitos paramagnéticos). Con posterioridad se ha desarrollado la RM por difusión, RM por perfusión, angio-RM, espectroscopia por RM, tractografía y la RM funcional.

! La RM por difusión explora el movimiento browniano de las moléculas de agua y tiene una elevada sensibilidad para la detección de lesiones isquémicas recientes.

Asimismo, permite mediciones cuantitativas y realizar la tractografía cerebral (**Fig. 1-12**). La RM con perfusión permite evaluar la microcirculación en distintas patologías y es de gran utilidad en la patología cerebrovascular aguda y en los tumores del sistema nervioso.

La angio-RM evalúa la circulación intracraneal y extracraneal 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.

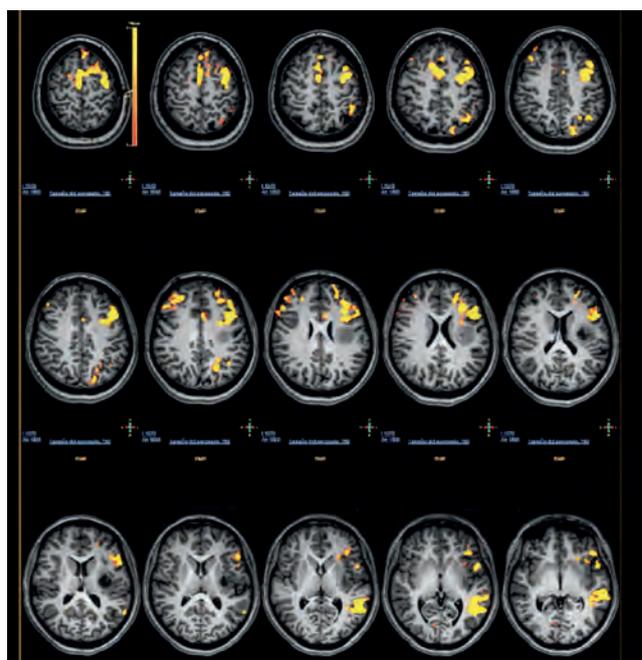


**Figura 1-12.** Fusión del estudio funcional del lenguaje y de la vía piramidal izquierda reconstruida en volumen 3D. Permite seguir los haces piramidales y ver la relación con la lesión (flecha).

! La RM con espectroscopia logra identificar y cuantificar el contenido bioquímico de algunas sustancias en el cerebro.

La RM con espectroscopia distingue, entre otros, el pico del N-acetilaspártato (como marcador neuronal), la colina (como 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 y 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, lo que permite identificar las zonas más activas del cerebro en determinadas situaciones (**Fig. 1-14**). La detección de áreas

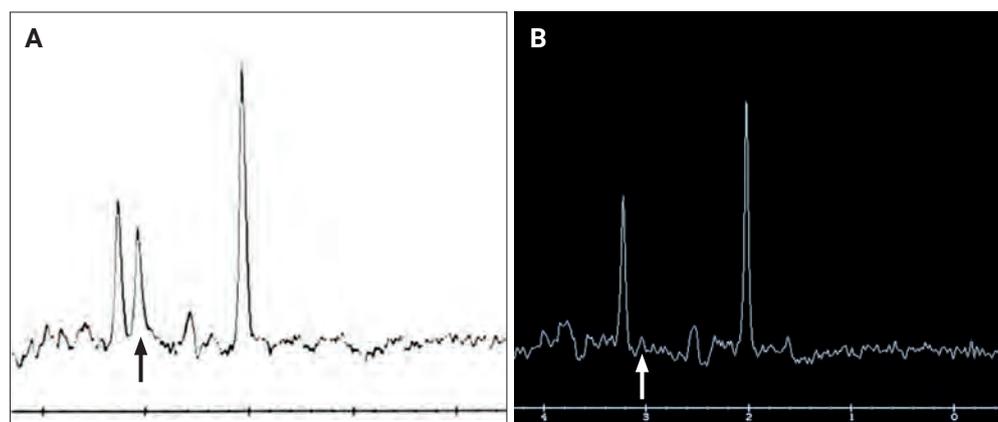


**Figura 1-14.** RM funcional del lenguaje. Fusión de un estudio de lenguaje sobre secuencia T1. El estudio demuestra una clara dominancia del hemisferio izquierdo para el lenguaje con activación del área de Broca y de Wernicke.

elocuentes del cerebro cuando están próximas a las lesiones epileptogénicas o tumorales desempeña un papel importante en la práctica diaria para guiar adecuadamente la resección quirúrgica con el menor daño al cerebro. Otros paradigmas prometedores de RM funcional evalúan las vías de memoria, lenguaje, visuales y somatosensoriales para conocer mejor el funcionalismo del sistema nervioso.

El registro simultáneo de EEG y RM funcional puede proporcionar información de las redes subyacentes en la generación de crisis.

La imagen del tensor de difusión (DTI) es una secuencia de resonancia magnética que permite el seguimiento de los tractos neurales en el cerebro y en la columna vertebral. Ambos cambios en la difusión (o mapas asociados de coeficiente de difusión aparente-ADC) y/o DTI son útiles para identifi-



**Figura 1-13.** A) RM espectroscopia normal (flecha en pico creatina). B) RM espectroscopia con ausencia del pico de creatina (flecha).

car zonas epileptogénicas no evidenciadas con otras técnicas, pequeñas displasias corticales o para el seguimiento de lesiones corticales y evolución de los tractos neurales. Además, la difusión puede demostrar cambios transitorios en la señal de RM que se producen después de una convulsión tónico-clónica generalizada o del estado epiléptico en forma de señal aumentada en la sustancia gris cortical, sustancia blanca subcortical o hipocampo durante la convulsión. Estos hallazgos reflejan edema citotóxico y vasogénico transitorio, inducido por las convulsiones.

Nuevas aplicaciones de la RM son la imagen ponderada por susceptibilidad (SWI), que se trata de otra secuencia desarrollada recientemente, que mejora la sensibilidad de la secuencia T2 GRE detectando la presencia de productos de calcio o hierro, como la desoxihemoglobina o la hemosiderina y, por tanto, puede mejorar el diagnóstico de lesiones calcificadas, como los *tubers* o los nódulos corticales, angiomatosis de Sturge-Weber, calcificaciones intratumorales y lesiones hemorrágicas como neoplasias o malformaciones vasculares. La secuencia SWI también permite distinguir entre calcificación y hemorragia y, en este caso, no se precisa la TC.



Las ventajas de la RM craneal son que no utiliza rayos X, tiene una alta resolución espacial y una elevada 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 conocer y que cada vez ofrece mayor información para mejorar el conocimiento del sistema nervioso central. Tiene alguna desventaja como su limitada disponibilidad, un coste 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, niños con retraso o trastorno de espectro autista y que no colaboran.

También es importante explicar al niño y a los familiares en qué consiste la exploración con el fin de lograr el máximo

de colaboración por su parte y evitar a partir de los 5-6 años la necesidad de sedación.

### Angiografía digital

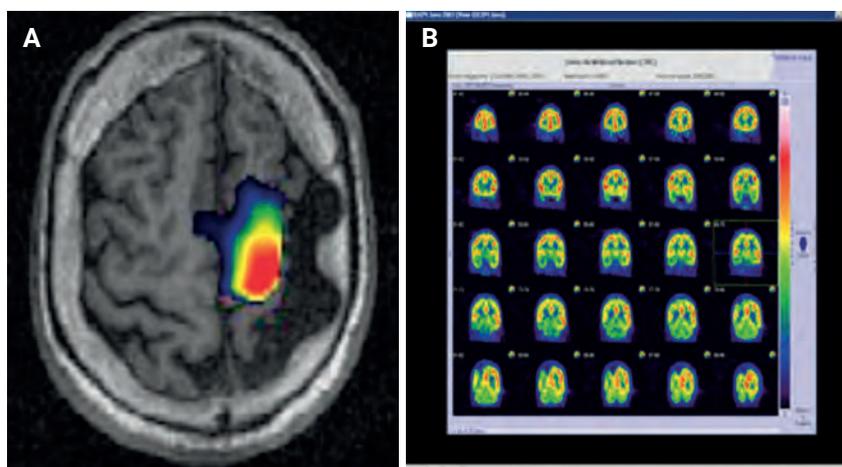
La angiografía digital es la técnica de elección junto con la arteriografía convencional, para la evaluación de la anatomía y el estudio hemodinámico de los vasos cerebrales. Es de gran utilidad para el diagnóstico y, en muchas ocasiones, tratamiento de oclusiones arteriales o venosas, malformaciones vasculares, aneurismas e incluso para la embolización de tumores muy vascularizados.

### Tomografía computarizada por emisión de fotón único

La tomografía computarizada por emisión de fotón único (SPECT) es una exploración para realizar un estudio funcional del flujo sanguíneo cerebral con el empleo de un radiotrazador. Se emplea en la práctica clínica en epilepsias refractarias con un estudio de SPECT ictal y otro interictal para valorar imágenes de aumento del flujo durante el episodio crítico. Es una exploración complicada que requiere una preparación especial de la sala y del personal que administra el trazador por vía intravenosa 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

La técnica más utilizada es la tomografía por emisión de positrones (PET) con 18F-fluorodeoxiglucosa (FDG-PET) en el estado interictal, que permite la detección de cambios de perfusión, metabólicos y anormalidades de la neurotransmisión en áreas cerebrales con hipometabolismo relativo. Reflejan alteraciones funcionales focales de la actividad cerebral asociada en epilepsias refractarias, en algunas enfermedades neurodegenerativas de los ganglios basales (**Fig. 1-15**), en la patología de los neurotransmisores, en demencias y, muy especialmente, en tumores cerebrales para descartar lesiones por radionecrosis o recidiva tumoral.



**Figura 1-15.** Neuroimagen funcional. A) RM funcional en un paciente intervenido por una malformación cerebral epileptogénica. B) PET con área de hipometabolismo temporal derecho.

Se trata de exploraciones complicadas, no siempre asequibles, costosas, con indicaciones muy específicas y que emplean menos dosis de radiación que con la TC craneal.

## PRONÓSTICO EN LAS ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS

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

Cada vez más la medicina intenta ser predictiva, lo que supone que a través de conocimientos biológicos precisos, en especial con la genética molecular, se establecerán tasas de riesgo para una población determinada. Esta actitud va a plantear problemas importantes, toda vez que mutaciones esporádicas pueden no ser expresivas clínicamente debido al fenómeno de la heterogeneidad genética, que se puede corresponder con la heterogeneidad clínica, por lo que la investigación clínica deberá mejorar esta predictibilidad estadísticamente. A su vez, surgen mayores problemas éticos con las facilidades para el diagnóstico precoz de enfermedades que hasta ahora carecen de tratamiento o de sujetos que no desean conocer el diagnóstico o su futuro.

El pronóstico neurológico puede ser realizado bien de manera precoz, con el riesgo de cometer errores, o bien de manera diferida, con la contrapartida de que el pronóstico sea ya irrelevante. El pronóstico para ser preciso debe apoyarse en factores bien definidos y ello exige el estudio individual y la 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, especialmente, la influencia de los factores ambientales. No se debe olvidar tampoco el riesgo que hay en basar el pronóstico en una simple exploración, de un dato de laboratorio, de una neuroimagen o de una mutación, por ejemplo. Hay que 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.

! Basados, pues, en el diagnóstico, en los datos de la literatura y en la experiencia propia se puede aproximar el pronóstico.

Pero no siempre es posible darlo, 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.

Tampoco hay que olvidar el papel que desempeñan los factores epigenéticos y que pueden llegar a influir en un sentido u otro en la evolución natural de una enfermedad. En la parte positiva están el diagnóstico precoz, el adecuado manejo, la plasticidad neuronal, la neurorrehabilitación, las cada vez mayores opciones terapéuticas dirigidas y la implicación de los padres en el problema del niño. En la parte negativa está la gravedad de la enfermedad, las complicaciones asociadas, las terapias alternativas que pueden retrasar o interrumpir un tratamiento, el inicio tardío de la terapia, el no existir o no disponer de las terapias apropiadas en algunos países y el manejo inadecuado de la enfermedad neurológica.

## ★ CONCLUSIONES

- Las enfermedades neurológicas de la infancia constituyen un reto profesional para el pediatra. La angustia que genera la enfermedad neurológica de un niño en la familia y el entorno es enorme. Los problemas para llegar a un diagnóstico, las dificultades para dar un pronóstico y los escasos recursos terapéuticos disponibles contribuyen a este hecho.
- El examen neurológico es un instrumento de diagnóstico muy útil. Puede permitir detectar, localizar y lateralizar anomalías del sistema nervioso y establecer el nivel madurativo a nivel cognitivo, emocional, las capacidades motoras, el crecimiento y el desarrollo.
- Pero el examen neurológico del niño no es sencillo, requiere experiencia y un enfoque sistemático dirigido. Se debe iniciar siempre con una cuidadosa anamnesis, el examen físico y finalizar con los exámenes complementarios adecuados para llegar al diagnóstico. El pediatra debe cono-

cer bien el desarrollo del niño y la normalidad del examen neurológico a cada edad para poder compararlo con los hallazgos obtenidos. A partir de estos datos y en función de los conocimientos y la experiencia podrá establecer unas hipótesis y, finalmente, solicitar los exámenes complementarios para llegar al diagnóstico. Es necesario tener identificados los exámenes complementarios disponibles y el rendimiento que se puede esperar de cada prueba. En muchas ocasiones y con muchas pruebas realizadas, no se obtiene un diagnóstico. Por ello, es preciso el seguimiento del paciente en busca de la aparición de datos que puedan orientar de forma más específica sobre la raíz del problema. Con el diagnóstico se podrá enfocar el tratamiento que cada vez más es una terapia dirigida, el consejo genético y el diagnóstico prenatal si fuera posible. En caso de duda, se deberá consultar al especialista, en este caso el neuropediatra, para intentar avanzar conjuntamente en el conocimiento de la patología neurológica del niño.

**BIBLIOGRAFÍA**

- Aminoff MJ. *Electrodiagnosis in clinical neurology*, 5ª ed. Londres: Churchill Livingstone; 2005.
- Barkovich AJ. *Pediatric Neuroradiology*. Salt Lake City: Ed. Amirsys, 2007.
- Bednarz HM, Kana RK. Advances, challenges and promises in pediatric neuroimaging of neurodevelopmental disorders. *Neurosci Biobehav Rev*. 2018;90:50-69.
- Gui L, Loukas S, Lazeyras F, Hüppi PS, Meskaldji DE, Borradori TC. Longitudinal study of neonatal brain tissue volumes in preterm infants and their ability to predict neurodevelopmental outcome. *NeuroImage*. 2019;185:728-41.
- Haslam RH. Clinical neurological examination of infants and children. *Handbook of clinical neurology*. 2013;111:17-25.
- Jan MMS. Neurological examination of difficult and poorly cooperative children. *J Child Neurol*. 2007;22(10):1209-13.
- Miller DT, Adam MP, Aradhya S, Biesecker LG, Brothman AR, Carter NP et al. Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. *Am J Hum Genet*. 2010;86:749-64.
- Mithyantha R, Kneen R, Mc Cann E, Gladstone M. Current evidence-based recommendations on investigating children with global developmental delay. *Arch Dis Child*. 2017;102:1071-6.
- Shashi V, Schoch K, Spillmann R, Cope H, Tan Q K-G, Walleyet N al. Undiagnosed Diseases Network, A comprehensive iterative approach is highly effective in diagnosing individuals who are exome negative. *Genet Med*. 2019;21(1):161-172.
- Smith HS, Swint JM, Lalani SR, Yamal J-M, De Oliveira Otto MC, Castellanos S et al. Clinical Application of Genome and Exome Sequencing as a Diagnostic Tool for Pediatric Patients: a Scoping Review of the Literature. *Genet Med*. 2019;21(1):3-16.