

Neurología Pediátrica

Angela Sempere. Neuropediatra. Centro de Terapia Integral (Elche).
Clínica Vistahermosa, Alicante. Colaboradora neuropediatra de FSI

La neurología pediátrica estudia procesos que afectan al sistema nervioso central y periférico. Este grupo de enfermedades son un problema prevalente dentro de la patología de la infancia y adolescencia, y ocupan un porcentaje cada vez más elevado de la asistencia pediátrica. Además, son una de las causas más frecuentes de consulta urgente y de ingreso hospitalario, produciendo también un profundo impacto en la vida del paciente y en sus familias.

En el niño es fundamental conocer cual debe ser su desarrollo normal. En neuropediatría se utiliza el término “desarrollo psicomotor” para referirnos a la progresiva adquisición de habilidades que presenta el niño durante los primeros años de vida. Un desarrollo psicomotor normal es el que permite al niño alcanzar las habilidades correspondientes a su edad, teniendo en cuenta que existe una variabilidad entre unos niños y otros. Cuando el niño adquiere los hitos del desarrollo más tardíamente y/o son de una calidad no adecuada hablamos de “retraso psicomotor”. Es un problema frecuente en pediatría, estimándose que entre el 1-3% de los niños menores de 5 años presentan retraso psicomotor global.

El diagnóstico de retraso psicomotor es un diagnóstico provisional en referencia a la adquisición de los hitos del desarrollo en los primeros años. Puede evolucionar hacia la normalización en los casos de trastornos leves o transitorios o puede dar lugar a un trastorno permanente, que podrá ser cognitivo, motor, sensorial y/o de comunicación (Tabla 1).

Cuando un niño presenta un retraso en su desarrollo psicomotor es fundamental establecer un seguimiento clínico y realizar un exhaustivo estudio para aclarar si se trata de:

- Una variante normal del desarrollo: por ejemplo, la franja de edad a la que un niño debe empezar a andar puede variar entre los 9 y los 16 meses. De la misma forma, el que un niño no llegue a gatear o se desplace sentado o rodando no es necesariamente patológico.
- Un retraso debido a una inadecuada estimulación familiar-social, que sería recuperable con la estimulación del niño y la actuación sobre su entorno.
- Un retraso secundario a enfermedad crónica extraneurológica, como problemas que causen desnutrición, hospitalizaciones frecuentes, cardiopatías graves...
- El efecto de un déficit sensorial aislado, especialmente una sordera grave congénita que impediría el desarrollo del lenguaje.
- Un retraso mental, que cuando es grave puede ser evidente desde los primeros años de la vida pero que en los casos más leves es preciso esperar hasta el final de la edad preescolar para su detección.

- Un posible trastorno generalizado del desarrollo o trastorno del espectro autista, que suelen hacerse manifiestos a partir de los 18 meses.
- La manifestación inicial de una parálisis cerebral infantil o de un problema neuromuscular.
- Una afectación predominante del lenguaje, como por ejemplo un retraso simple del lenguaje con buena evolución y normalización posterior, déficits secundarios a sorderas o alteraciones motoras y/o deformidades orales y los trastornos específicos del habla y del lenguaje.
- Los primeros signos de un trastorno del desarrollo de la coordinación o trastornos del aprendizaje incluyendo entre ellos el trastorno por Déficit de Atención con o sin Hiperactividad.

En relación con el Retraso mental (RM) o discapacidad intelectual afecta a un 3% de la población, por lo que representa la discapacidad más frecuente en niños. Se trata de una capacidad intelectual general significativamente inferior al promedio, que se acompaña de limitaciones en su capacidad de adaptación académica, laboral y/o social. Antes de los 5 años se utiliza el término “retraso psicomotor global“, ya que las anomalías en las etapas tempranas del desarrollo no predicen necesariamente el que en el futuro vaya a existir un RM. Las causas del retraso mental, son múltiples y se clasifican según el momento de su aparición (Tabla 2). Sin embargo, a pesar de los avances en el diagnóstico de estas patologías, la causa del retraso sigue siendo desconocida hasta en un 25 %- 50%, según distintos estudios.

Un grupo cada vez más prevalente dentro de los trastornos del desarrollo es el de los Trastornos Generalizados del desarrollo (TGD) o Trastornos del Espectro Autista que afecta aproximadamente a 1 de cada 150 personas, con clara predominancia en varones. Se manifiestan como alteraciones en la socialización y en el desarrollo del lenguaje (verbal y no verbal) así como intereses restringidos con conductas repetitivas. Este grupo de trastornos incluye el autismo, el síndrome de Asperger, el trastorno generalizado del desarrollo no especificado, el trastorno desintegrativo y el síndrome de Rett. Su etiología es casi siempre desconocida, excepto en el Síndrome de Rett en el que se han encontrado mutaciones genéticas concretas. El 20-30% de los niños con diagnóstico de TGD presentan alguna enfermedad o antecedente asociados, tales como factores prenatales (factores gestacionales desfavorables, origen familiar con mayor concordancia entre gemelos monocigotos, alteraciones cromosómicas y síndromes no cromosómicos, enfermedades neurocutáneas, malformaciones del sistema nervioso central, infecciones congénitas y errores congénitos del metabolismo), factores perinatales (prematuridad y el bajo peso al nacer) y factores postnatales (infecciones del sistema nervioso central, síndromes epilépticos de los 2 primeros años y tumores).

Otro grupo importante dentro de los trastornos del desarrollo es la Parálisis cerebral infantil (PCI). Representa la causa más frecuente de discapacidad motriz en niños, siendo su prevalencia de 1,5-3/1000 recién nacidos vivos aunque ha y descendido en los últimos años gracias a los avances en la asistencia perinatal. Se define como un grupo de trastornos del desarrollo del movimiento y de la postura, que causan limitación en la actividad y que son atribuidos a alteraciones no progresivas que ocurren en el cerebro en desarrollo, del feto o del niño pequeño. En la actualidad, el principal factor de riesgo de la PCI es el parto prematuro y el bajo peso, siendo la PCI de tipo

espástico más frecuente. Habitualmente el problema motor se acompaña de otros trastornos como alteraciones visuales o auditivos, cognitivos, de comunicación, de conducta, y/o epilepsia. Son numerosos los factores de riesgo que pueden contribuir en la aparición de PCI: factores prenatales (alteraciones en la coagulación, infección intrauterina, tóxicos en embarazo, alteraciones de la placenta, traumatismos, embarazos múltiples, retraso del crecimiento intrauterino..), perinatales (la prematuridad y el bajo peso principalmente), y postnatales (infecciones graves, traumatismos craneales, convulsiones prolongadas, etc).

Es fundamental que el diagnóstico de los trastornos del desarrollo se realice de forma multidisciplinar con la intervención inicial del pediatra para detectar los primeros signos de alarma, los profesionales expertos en atención temprana (psicólogos, logopedas y fisioterapeutas) que realizan el diagnóstico clínico, y del neuropediatra que interviene tanto en el diagnóstico clínico como en la búsqueda de la causa de estos trastornos.

Dentro de la neuropediatría la historia clínica que es una parte fundamental para el diagnóstico, debiendo incluir los antecedentes familiares, antecedentes del embarazo, parto y primeros días de vida, la historia de su desarrollo, las enfermedades o problemas que ha padecido y cuál es su desarrollo actual. Es necesario identificar también si existen factores de riesgo que aumentan las probabilidades de que el niño presente un trastorno del desarrollo, ya sean factores de riesgo biológico (prematuridad, retraso del crecimiento intrauterino, patología en primeros días de vida, cirugías...) o de riesgo ambiental (bajo nivel económico, disfunción familiar, malos tratos...)

Tras la historia clínica se debe realizar una exploración general y neurológica. En los niños, la exploración neurológica se basa a menudo en la observación, teniendo en cuenta todos los aspectos del desarrollo tales como sociabilidad, lenguaje, motricidad y sensorial. También debemos explorar la postura, los reflejos, el tono, la fuerza, medimos el perímetro craneal, valoramos audición y vista, anomalías que puedan presentar a nivel físico (rasgos peculiares) y a nivel de la piel.

Tras la historia y el examen neurológico obtenemos una sospecha clínica y realizamos unas hipótesis diagnósticas que se confirmarán con los exámenes complementarios que se realizarán en función de la sospecha diagnóstica, evitando exploraciones innecesarias. Estos exámenes complementarios consisten de técnicas neurofisiológicas (principalmente potenciales evocados auditivos y electroencefalograma en los casos indicados), exámenes de neuroimagen (ecografía craneal transfontanelar en los niños más pequeños y resonancia magnética craneal), analíticas sanguíneas específicas (enzimas musculares, estudios metabólicos...) y estudios genéticos (cariotipo, estudios sindrómicos concretos y la más reciente detección de microdeleciones o microduplicaciones cromosómicas con la utilización de Array CGH). Es fundamental realizar también una valoración oftalmológica y auditiva en todos los casos, pues la detección de déficits sensoriales puede ser de ayuda en el tratamiento.

El tratamiento de los trastornos del desarrollo también debe ser multidisciplinar e individualizado. Ante los primeros signos de alerta, el niño debe ser remitido a un

servicio de atención temprana, (psicología, logopedia y/o fisioterapia según las necesidades de cada niño). El inicio precoz del tratamiento será determinante en su evolución. Debe existir coordinación entre el neuropediatra y los distintos profesionales que aborden al niño (psiquiatra infantil, médico rehabilitador, equipo de atención temprana, profesores..). Es fundamental tener en cuenta que algunos de los trastornos pueden presentarse asociados, de manera que un niño con un problema a nivel motor podrá presentar también, por ejemplo, un retraso mental y rasgos dentro del espectro autista. Es primordial, además, la intervención a nivel familiar explicando el trastorno de forma adecuada, resolviendo dudas, dando pautas a los padres y realizando un adecuado apoyo psicológico a la familia.

No existe un tratamiento farmacológico específico para los trastornos del desarrollo, excepto en algunos caso cuya etiología son ciertas enfermedades metabólicas. El objetivo de la utilización de medicamentos en neuropediatría es el disminuir los síntomas que no son totalmente controlados con los abordajes terapéuticos psicológicos, especialmente conductas disruptivas, agresividad, estereotipias marcadas..., donde se emplean fundamentalmente fármacos antipsicóticos como la risperidona. En niños con hiperactividad, impulsividad e inatención que persisten a pesar del tratamiento psicológico se indican fármacos como el metilfenidato o la atomoxetina. En ocasiones también se utilizan fármacos antidepresivos, eutimizantes y antiepilépticos en el tratamiento de estos niños.

En la parálisis cerebral infantil además del tratamiento fisioterapéutico y las órtesis/sistemas de adaptación, en ocasiones son utilizados fármacos para disminuir la espasticidad como el baclofeno o el diacepam oral. Además existe la posibilidad de infiltrar toxina botulínica en grupos musculares contracturados como tratamiento focal de la espasticidad, quedando en un último nivel la cirugía ortopédica y la neurocirugía.

El pronóstico de los trastornos del desarrollo es difícil de determinar, ya que en muchas ocasiones no se dispone de un diagnóstico de certeza y la evolución natural de la enfermedad difiere de un niño a otro. Este pronóstico puede ser más favorable si contamos con un diagnóstico y tratamiento precoz en conjunción con la plasticidad neuronal de los primeros años de la vida. Con el fin de conseguir la mayor autonomía del niño con problemas neurológicos es fundamental la implicación de la familia en la prevención y en el tratamiento así como la integración de todos los recursos técnicos y profesionales. Para ello hemos de seguir promocionando centros de atención especializados que promuevan la integración de recursos sanitarios, psicológicos, educativos y sociales y que aúnen los factores humanos con los avances científicos.