

TEMA 13. TRASTORNOS METABÓLICOS, TRASTORNOS BIOGENÉTICOS, CRISIS EPILÉPTICAS Y TRASTORNOS NEUROMOTORES EN LA INFANCIA

Contenido

TEMA 13. TRASTORNOS METABÓLICOS, TRASTORNOS BIOGENÉTICOS, CRISIS EPILÉPTICAS Y TRASTORNOS NEUROMOTORES EN LA INFANCIA	1
1. TRASTORNOS METABÓLICOS	2
Fenilcetonuria (FCU).....	2
Síndrome de Lesch-Nyhan (SLN)	3
2. SÍNDROMES CROMOSÓMICOS.....	5
Síndrome de Down.....	5
Síndrome del cromosoma X frágil	7
Síndrome de Klinefelter (SK)	9
3. SÍNDROMES/TRASTORNOS NEURO CUTÁNEOS.....	10
Neurofibromatosis (NF).....	10
Esclerosis tuberosa (ET).....	12
Síndrome de Sturge-Weber (SSW)	14
4. CRISIS EPILÉPTICAS	14
Fases de actividad epiléptica.....	15
Signos asociados.....	17
Variables reguladoras.....	18
Variables intra-individuales.....	18
Variables extra-individuales	19
5. PARÁLISIS CEREBRAL (PC).....	22

Los *trastornos metabólicos, biogénéticos/cromosómicos, crisis epilépticas y trastornos neuromotores* (por ejemplo parálisis cerebral) son trastornos neurológicos que resultan con frecuencia en *alteraciones neuropsicológicas, sociales/emocionales y de comportamiento* asociadas que suponen estrés para el niño, la familia y el colegio.

La práctica clínica indica que los niños con estos distintos trastornos requieren apoyo en todos los entornos: casa, colegio y entorno social. Un *enfoque transaccional* de las alteraciones debería ser el que tenga mayor validez ecológica y que proporcione las intervenciones más válidas.

1. TRASTORNOS METABÓLICOS

Fenilcetonuria (FCU)

- Trastorno **autonómico recesivo**
- Afecta por igual a varones y mujeres.
- Trastorno crónico que afecta al metabolismo de la fenilalanina y la tirosina.
 - La **tirosina** es un precursor de la dopamina (DA) y cuando la fenilalanina está demasiado baja se puede alterar la producción de DA y puede resultar en cambios en los huesos, anemia, anticuerpos y desarrollo cognitivo. La **fenilalanina** es un aminoácido y cuando no se metaboliza se comienza a almacenar en el cuerpo.

Características y signos asociados de la fenilcetonuria:

- Cuando los niveles de fenilalanina son demasiado altos pueden tener consecuencias gravemente negativas, incluido el retraso cognitivo.
- Puede producir trastornos neuropsiquiátricos en los niños, incluyendo trastornos del comportamiento y problemas antisociales.
- El retraso cognitivo se evita generalmente cuando se trata la FCU de forma apropiada. También se ha asociado con la FCU el TDAH de por vida, incluso después de un control de dieta con éxito.
- En raras ocasiones puede provocar la muerte.
- El desarrollo del tejido neural parece estar afectado, lo que provoca alteraciones celulares y mielinización incompleta.
- El control de las funciones ejecutivas puede estar afectado.
- Las alteraciones de esta índole se pueden presentar también en los niños que se tratan tempranamente.

Implicaciones para la evaluación:

- El examen médico temprano de *cribado* (screening) puede ser extremadamente eficaz para reducir las progresivas y nocivas dificultades evolutivas y médicas que se asocian al trastorno.
- La evaluación neuropsicológica también puede ser importante para identificar las alteraciones cognitivas.
- La evaluación psicoeducativa es efectiva para determinar dificultades académicas.
- Las intervenciones efectivas se centran en un control de la dieta y el cumplimiento de estas restricciones.

Implicaciones para la intervención:

- Los efectos negativos se pueden controlar mediante cambios en la dieta en la que los alimentos que contienen altos niveles de fenilalanina (carne, leche, lácteos) se reducen o eliminan.

- Es claramente un trastorno genético que está influenciado por factores ambientales (la ingesta de alimentos) que afectan directamente a la manifestación y al control del trastorno.
- Es importante comenzar el tratamiento dietético en una etapa temprana (dentro de los 2 primeros meses de vida) para reducir la posibilidad de retraso mental.
- El rendimiento cognitivo del niño depende de una serie de factores:
 - El nivel de CI de la madre.
 - La edad en la que se inicia el tratamiento
 - El cumplimiento de la dieta.
- Con la edad los niños se hacen más autosuficientes cuando se les enseñan estrategias de autogestión para controlar los niveles sanguíneos, seleccionar los alimentos adecuados y afrontar la presión de los compañeros.

Factores familiares relacionados con el cumplimiento de la dieta:

- Las capacidades de los padres para solucionar los problemas verbalmente estaban relacionadas con el grado de cumplimiento del niño.
- Las condiciones de estrés inducido afectan. Es importante considerar a los miembros de la familia en los planes de tratamiento de los niños con FCU.

Medidas preventivas:

- Las investigaciones realizadas recientemente sugieren que la hiperfenilalanemia maternal se debería controlar durante el embarazo.
- El control de la dieta, por ejemplo restricciones de fenilalanina, durante el embarazo tiene *efectos preventivos*, de tal modo que reduce las complicaciones fetales, incluida la microcefalia.
- Las intervenciones médicas, psicológicas y educativa se deben coordinar, teniendo el niño y a la familia como el foco del tratamiento.

Síndrome de Lesch-Nyhan (SLN)

- Es un trastorno ligado al sexo por lo general heredado. Puede deberse a una mutación genética espontánea
- Las mujeres rara vez lo padecen pero pueden ser portadoras del trastorno. Por lo que es evidente está relacionado con en el cromosoma X.
- Se asocia con una anomalía o casi ausencia de una **enzima (HGPRT)**
 - Esta anomalía repercute en la capacidad del sujeto para metabolizar purinas, lo que a su vez tiene profundas consecuencias neurológicas y comportamentales.
- Es un *trastorno metabólico progresivo* que resulta en un **retraso cognitivo**.
- Frecuentemente acompañado de **la coreoatetosis**, presencia de movimientos incontrolados e involuntarios en varias zonas corporales.

- con carácter de **atetosis**, posturas retorcidas, proximales y frecuentemente alternantes.
- Y de **corea**, movimientos involuntarios, breves y finalidad aparente, especialmente de la cara y las extremidades distales.
- El motivo es por qué durante **la migración y diferenciación neuronal** tiene lugar un proceso de adhesión anómalo.
 - Se origina una acumulación de ácido úrico que produce gota, deficiente control muscular y retraso cognitivo en la primera o segunda década de la vida. Además de los síntomas neurológicos, suelen presentar inflamación de las articulaciones y graves problemas renales. El fallo renal es la principal causa de fallecimiento temprano.
- Los trastornos epilépticos son frecuentes en pacientes. Otros problemas pueden incluir autolesiones y agresión.
- Se han observado alteraciones de la actividad dopaminérgica en diversas regiones cerebrales, junto con otros desequilibrios neuroquímicos que pueden explicar los problemas psiquiátricos y motores asociados.
 - Se ha registrado disminución de los niveles de dopamina en todas las vías dopaminérgicas del cerebro.
 - El grado en el que la medicación altera la dopamina y la serotonina pueden ser útiles para el tratamiento.

Características y signos asociados:

- En el nacimiento no hay signos anómalos en los niños.
- Durante el primer año se manifiestan el retraso motor y la coreoatetosis, que van empeorando progresivamente.
- Por lo general los niños tienen un desarrollo normal hasta los 8-24 meses de edad, momento en el que se manifiesta la coreoatetosis y se pierden los primeros logros motores.
- La comunicación también se ve dificultada debido a los problemas de articulación que causa la parálisis de los músculos que controlan el habla.
- La automutilación es característica de los niños de edades comprendidas entre 3 y 5 años, resultan de morderse y masticarse así mismos.
- Casi todos los niños muestran conductas autolesivas en las edades comprendidas entre 8 y 10 años.
- La malnutrición puede ser consecuencia de autolesiones graves en la boca.
- Aunque se ha información de retraso cognitivo, estos pueden ser más brillantes de lo que sugieren las mediciones de sus capacidades.

Implicaciones para la evaluación:

- No existe un protocolo de evaluación establecido para este grupo, pero se necesita una evaluación completa, multifactorial, para valorar el rango completo y el grado de alteraciones en los ámbitos motos, cognitivo, académico y psicosocial.
- Existen dificultades motoras significativas que pueden limitar el tipo de pruebas intelectuales y neuropsicológicas que se pueden usar de forma fiable con esta población.
- El clínico ha de incorporar procedimientos de evaluación funcionales, con base ecológica, para determinar el nivel de distintas habilidades. Una evaluación cuidadosa del grado de estrés familiar y de las pautas de afrontamiento del estrés contribuirá también a planificar la intervención.

Implicaciones para la intervención:

- El SLN se puede detectar durante la etapa fetal.
- La terapia psicofarmacológica puede ser útil en el tratamiento, pero la eficacia de haloperidol, L-dopa, pimozide, diacepam y clomipramina es limitada.
- Los inhibidores de la recaptación de serotonina, como la fluoxetina, pueden ayudar a reducir las conductas de autolesión compulsivas.
- Las intervenciones comportamentales han sido efectivas para reducir las automutilaciones. Los miembros de la familia también pueden requerir apoyo emocional y terapia adicional para poder afrontar el estrés que se ejerce sobre los padres y hermanos.

2. SÍNDROMES CROMOSÓMICOS

Síndrome de Down

- Trastorno cromosómico más habitual que puede resultar de la **trisomía 21** o de **un fragmento de 21q22 durante la meiosis**.
- Este síndrome es la causa genética más común de retraso cognitivo.
- Puede ser hereditario, en la mayoría de los casos es el resultado de un acontecimiento aleatorio en la distribución cromosómica durante el desarrollo del óvulo, espermatozoides o cigoto.
- Los factores de riesgo aumentan espectacularmente en función de la edad de la madre. Aunque la madre está habitualmente implicada, la posibilidad del síndrome también aumenta cuando el padre está en una edad comprendida entre los 50 y los 55.
- Con menor frecuencia, los casos de síndrome de Down se asocian con la **translocación de cromosomas distintos del 21**.

Características y signos asociados:

- Es un trastorno social con un retraso cognitivo entre moderado y grave.
- Las anomalías físicas incluyen cabeza pequeña, nariz achatada, pliegues en los extremos de los ojos, lengua profusa y anomalías cardíacas, de ojos y oídos.
- Aunque los niños con este síndrome pueden presentar un desarrollo más lento, siguen la misma secuencia de evolución que los niños de control.
- Son propensos a lesiones en la médula espinal debido a la laxitud de los ligamentos entre la primera y la segunda vértebra cervical. La dislocación de esta área puede debilitar los brazos y piernas del niño o en raras ocasiones, puede resultar en parálisis.
- Estos niños tienen también una tasa mayor de lo normal de displasia y dislocación de cadera.
- La enfermedad de Alzheimer puede estar relacionada con el mismo cromosoma. Los sujetos de mayor edad con síndrome de Down presentan anomalías fisiológicas similares a las observadas en pacientes con Alzheimer y al parecer la patología subyacente a ambos trastornos se debe a un gen defectuoso localizado en el cromosoma 21.
- Otros problemas médicos incluyen enfermedades cardíacas, pulmonares, hipertensión, trastornos epilépticos, hipotiroidismo, trastornos de la visión, gastrointestinales y ortopédicos y problemas dermatológicos.
- Corren el riesgo de tener una vida más corta debido a complicaciones médicas procedentes de enfermedades cardíacas, respiratorias y gastrointestinales. Se da en ellos una tasa de mortalidad 12 veces superior, debido a varias enfermedades infecciosas.
- Las anomalías del sistema inmunológico deben ser las responsables de las infecciones respiratorias crónicas y de oídos. Los niños también presentan casos recurrentes de amigdalitis y alta tasa de incidencia de neumonía.

Implicaciones para la evaluación:

- Existe una serie de pruebas diagnósticas durante el embarazo entre las que se incluyen
- **La amniocentesis**
 - Se drena líquido amniótico y se examinan las células fetales a la búsqueda de anomalías cromosómicas.
 - Se precisa de 2 a 3 semanas en el laboratorio para que crezcan los cultivos, por lo que los resultados no están disponibles hasta bien entrado el segundo trimestre del embarazo
- y la toma de muestras de la **vellosidad coriónica (CVS)**
 - El CVS también implica la prueba de células fetales pero éstas se toman de muestras del corión, que precede a la placenta. El CVS se puede realizar dentro

de las 7 semanas después de la concepción y las pruebas se pueden llevar a cabo en el mismo día.

- Conlleva un mayor riesgo de complicaciones resultando en una pérdida del feto en un 1-4% de los casos.
- La toma de muestras de sangre umbilical percutánea (PUBS) es el método diagnóstico más exacto, pero esta técnica no se puede llevar a cabo hasta más tarde en el embarazo y aumenta el riesgo de aborto involuntario.

Evaluación de niños:

- Los primeros hitos evolutivos son particularmente en motricidad, lenguaje y habla.
- Se recomienda generalmente evaluación evolutiva continua al principio de la infancia y más adelante, en la adolescencia para determinar el desarrollo cognitivo, emocional, comportamental y académico.

Implicaciones para la intervención:

- Se recomiendan ambientes con gran cantidad de estímulos.
- El retraso cognitivo afecta al aprendizaje en general por lo que se necesita *repetición y aumento de los ejercicios y la práctica* para desarrollar las habilidades académicas y de cuidado cotidiano de sí mismos.
- Puede ser necesario aumentar la tasa de reforzamiento.
- Puede que se necesite dar instrucciones básicas para el cuidado de sí mismo.
- Son efectivas las técnicas de reforzamiento y de exposición a modelos.
- Las habilidades de interacción social también se pueden mejorar mediante la enseñanza.
- La educación física adaptativa, las jornadas escolares más breves o los momentos especiales de descanso y la educación en casa pueden ser necesarias en algunos casos.
- La planificación de la vocación y la carrera ayuda a los adolescentes mayores y a los adultos jóvenes con síndrome de Down a tener más oportunidades.
- La transición a la edad adulta se puede facilitar con una escolarización vocacional postsecundaria, entrenamiento en el trabajo, talleres protegidos u otros programas que promuevan una vida independiente o semi-independiente.

Síndrome del cromosoma X frágil

- Ocurre a partir de una *permutación o de una mutación completa del cromosoma X*.
- Aunque el síndrome del cromosoma X frágil ocurre en mujeres, es más frecuente en varones que en mujeres.
- Es la forma más habitual de retraso cognitivo heredado.
- En las mujeres parece haber una tasa más alta de inteligencia normal (70%) que en los varones (20%) afectados por el trastorno.

- El gen defectuoso parece tener un efecto más profundo en los varones, que tienen solo un cromosoma X, mientras que las mujeres pueden heredar un cromosoma X intacto que contrapesa al otro gen defectuoso.
- La mutación completa se encuentra con mayor frecuencia en varones caucásicos, aunque también ocurre en otras razas.
- Es más frecuente en el caso de que la madre sobrepase los 40 años de edad.

Características y signos asociados:

- Se asocia con un *retraso cognitivo moderado-grave*.
- El retraso cognitivo puede no ser obvio hasta etapas tardías del desarrollo y cuando puede tener lugar un retraso cognitivo es entre los 10 y los 15 años.
- Las deficiencias de habilidades visuales y de procesamiento secuencial parecen ser importantes.
- Puede darse *hipersensibilidad a los estímulos auditivos, autolesiones e interés por estímulos sensoriales inusuales* (por ejemplo los olores).
- Es una de las causas primarias de autismo. Los varones parecen tener síntomas más graves, incluyendo retraso del lenguaje, desarrollo motor lento, dificultades del habla e hiperactividad.
- Las *interacciones sociales* también parecen estar afectadas.

Funcionamiento neuropsicológico:

- Se han encontrado amplias anomalías estructurales en varones.
- Que afectan al ***cerebelo, al hipocampo y a la circunvolución temporal superior***.
 - Estas variaciones pueden ser responsables de las alteraciones de atención, memoria, razonamiento visoespacial, habilidades lingüísticas y matemáticas que acompañan frecuentemente al trastorno.
- En un estudio de RMf se encontraron disminución en el patrón de activación de la amígdala y otras regiones cerebrales que se sabe regulan la cognición social.
- Se sabe que mujeres y varones portadores manifiestan el síndrome de temblor/ataxia asociado al cromosoma X frágil (FXTAS) en algún momento de su vida.
 - La gravedad de los síntomas del FXTAS se asocia con disminución del volumen del cerebelo y en la forma de permutación en los portadores varones, pero no en las mujeres.

Implicaciones para la evaluación:

- Se dispone de pruebas genéticas específicas para diagnosticar.
- Existen pocos signos visibles del síndrome del cromosoma X frágil en recién nacidos, pero se pueden observar algunas características físicas, tales como gran perímetro cefálico, cara alargada, mandíbula, frente y orejas prominentes, así como hipermovilidad e hipertoniá.

Implicaciones para la intervención:

- Aunque no existe un tratamiento efectivo para el síndrome del cromosoma X frágil y no se han encontrado tratamientos específicos para él, los niños son candidatos para los servicios de intervención temprana, incluyendo educación especial. Los sujetos con este síndrome pueden necesitar *tratamiento para el autismo y/o para los trastornos generalizados del desarrollo*.

Síndrome de Klinefelter (SK)

- También conocido como **situación XXY**.
- Es una variación cromosómica en la que existe **un cromosoma X extra** en la mayoría de las células.
- Está considerado como la más frecuente de las anomalías cromosómicas y se estima que ocurre aprox. en 1 de cada 500 nacimientos de varones.
- Afecta al desarrollo del SNC y se caracteriza por variaciones físicas. Durante la pubertad es más probable que los chicos tengan una altura superior a la media, agrandamiento del pecho, menos vello facial y corporal, caderas más anchas y cuerpos más pesados y menos musculosos.
- En la edad adulta tienden a tener mayor tasa de trastornos autoinmunitarios, cáncer de mama, trastornos venosos, debilidad ósea y problemas dentales, aunque no todos tendrán síntomas de SK.
- La presentación de los síntomas parece estar relacionada con el número de células XXY, el nivel de testosterona y la edad de diagnóstico.
- El riesgo aumenta con la edad de la madre.

Características y signos asociados:

- Infertilidad, el desarrollo de las mamas, el infradesarrollo de la constitución masculina y las dificultades sociales, cognitivas y académicas.
- Las características físicas (por ejemplo piernas largas, elevada estatura, testículos y pene pequeños para el tamaño del cuerpo) pueden ser características diferenciales para el diagnóstico del SK.

Correlatos psicológicos y psicoeducativos:

- Los varones con SK tienen con frecuencia dificultades de comportamiento asociadas (por ejemplo ansiedad, inmadurez, pasividad y bajos niveles de actividad) y pueden presentar varios problemas en las relaciones con sus compañeros, al igual que problemas académicos y de comportamiento, entre ellos impulsividad, agresividad y retraimiento social.
- Debido a que algunos niños con SK parecen tímidos y huidizos, los profesores pueden describirlos como perezosos o soñadores. Además la incidencia de esquizofrenia es alta en los niños con SK.

- El retraso del lenguaje y del habla puede existir. Habitualmente los niños tienen un CI medio. En algunos sujetos se ha encontrado retraso de la motricidad fina y gruesa, la destreza motora, velocidad de respuesta, coordinación y fuerza muscular pueden estar afectadas. Los niños con SK tienen con frecuencia una serie de problemas académicos, entre ellos dificultades de lectura, ortografía y comprensión lectora.

Implicaciones para la evaluación:

- La mayoría de los varones no están diagnosticados en la adolescencia o la edad adulta.
- Son necesarios análisis cromosómicos para identificar el SK, pero esto no se realiza de forma rutinaria.

Implicación para la intervención:

- Las intervenciones médicas pueden incluir terapia sustitutiva de testosterona y en los casos en los que está presente la *ginecomastia* se debe garantizar la cirugía.
- Aunque algunos sujetos han sido tratados con éxito con la sustitución de la testosterona, no todos los varones tienen resultados favorables. Es importante comenzar la terapia de sustitución en una etapa temprana de la vida para conseguir los resultados más favorables.
- Se puede necesitar terapia individual y familiar para afrontar las necesidades psicosociales del paciente con SK.

3. SÍNDROMES/TRASTORNOS NEURO CUTÁNEOS

Tanto la **esclerosis tuberosa** como la **neurofibromatosis** implican un fallo de las células para diferenciarse y/o proliferar durante las etapas tempranas del desarrollo neuronal.

Estas anomalías pueden ocurrir entre la octava y la vigésimo cuarta semanas de gestación, cuando la migración de las células embrionarias se encuentra en su culmen. La mayoría de estos trastornos neurocutáneos se transmite genéticamente de modo autonómico dominante. Así pues, los trastornos neurocutáneos se pueden considerar enfermedades genéticas.

Neurofibromatosis (NF)

- Es un trastorno poco frecuente, denominado enfermedad de Von Recklinghausen.
- El trastorno “se considera que son neuropatías periféricas, tumores cerebrales y otras lesiones dentro del cerebro”.
- **Existen 2 formas principales de NF (NF1 y NF2)** implicando tanto al **cromosoma 17 (NF1)** como al **cromosoma 22 (NF2)**.
- NF1 es un trastorno heredado, autonómico dominante (no vinculado con el sexo).
- Aunque la NF1 incrementa el riesgo de tumores benignos y malignos, la mayoría de los neurofibromas del tipo NF1 no son cancerígenos. Los tumores cancerosos ocurren en algunos sujetos con NF1 a lo largo de los nervios de la médula espinal o de otras regiones del cerebro y en el sistema sanguíneo (leucemia).

- Mientras que NF2 es menos frecuente. Ambos tienen características diferentes, aunque la *NF2 rara vez ocurre en la población pediátrica*.
- Los signos y síntomas de NF2 se manifiestan habitualmente en la adolescencia o principio de la edad adulta, pero pueden manifestarse a cualquier edad. Los primeros síntomas de **schwanomas vestibulares** son dificultades de equilibrio, pérdida de audición y pitidos en los oídos.
- Cuando el padre del niño padece NF, el niño suele tener síntomas menos graves que cuando es la madre la afectada. Los niños de madres afectadas tienen una comorbilidad más elevada y manifiestan síntomas a una edad más temprana.

Características y signos asociados de la NF1:

- Se caracteriza por los siguientes: puntos de pigmentación de la piel que parecen marcas de nacimiento (manchas “café con leche”), tumores benignos sobre o bajo la piel (neurofibromas), tumores en el iris que también son benignos (*nódulos de Lisch*), lesiones focales en varias regiones del cerebro y pecas en zonas no expuestas del cuerpo, por ejemplo axilas e ingles.
- La NF1 también se asocia con problemas de aprendizaje, ansiedad relacionada con el aspecto físico, tumores agrupados (neurofibromas plexiformes), tumores ópticos y trastornos epilépticos.
- Otros signos incluyen: presión sanguínea elevada, baja estatura, macrocefalia (cabeza grande) y curvatura de la columna vertebral.
- Las características físicas de la NF1 varían desde moderadas, con las manchas de café con leche, a pigmentación extensiva y neurofibromas por todo el cuerpo. Los neurofibromas y las lesiones cerebrales pueden no aparecer hasta la infancia tardía y la adolescencia y con la manifestación de la pubertad tienden a aumentar. Aunque las manchas “café con leche” pueden estar presentes de forma inmediata, aumentan con la edad, junto con los nódulos de Lisch.

Correlatos cognitivos y psicosociales de la NF1:

- Los problemas académicos, incluyendo una serie de trastornos de aprendizaje. Son frecuentes los trastornos visoespaciales, acompañados de problemas de lectura.
- Los pacientes de NF1 tienen menos habilidades cognitivas pero el rango de CI varía desde el retraso cognitivo hasta el superdotado.
- La adaptación psicosocial parece ser problemática ya que los niños con NF1 suelen ser objeto de bromas debido a su aspecto físico, que empeora con la edad.
- Los niños con NF1 tienen un rendimiento escolar deficiente y problemas para establecer relaciones de amistad.
- La neurofibromatosis es un trastorno que desfigura y produce estrés y ansiedad en quienes la padecen. Los intentos de ocultar la enfermedad llevan con frecuencia al aislamiento social y en los adolescentes suelen darse altos niveles de ansiedad.

Signos de la NF2:

- Afecta al octavo par de nervios craneales, lo que resulta en pérdida de audición, problemas de equilibrio, dolor, cefaleas y pitidos en los oídos.
- Son tumores de manifestación tardía (en la década de los 20 o los 30) aunque puede diagnosticarse NF2 en la infancia, particularmente cuando existen múltiples tumores en la piel (ausencia de mancha “café con leche” o nódulos de Lisch) o en el SNC.

Implicaciones para la evaluación:

- La presencia de “manchas de café con leche” se suele usar como un marcador clínico de la presencia de NF1. Sin embargo, existe controversia sobre la cantidad de puntos necesarios para establecer el diagnóstico, que varía de 5 a 6 puntos diferentes de al menos 1,5 cm de diámetro.
- El diagnóstico de NF2 suele hacerse después de realizar una exploración con RM, pruebas genéticas y una revisión de los antecedentes familiares del trastorno, particularmente cuando se observan los rasgos físicos descritos.
- Cuando va a realizar un diagnóstico de NF2, los médicos también exploran pérdidas de audición, llevan a cabo audiometrías y pruebas de potenciales provocados troncoencefálicos para comprobar si el octavo nervio craneal está dañado.
- Las pruebas genéticas prenatales se pueden emplear tanto en caso de NF1 como de NF2 cuando existen antecedentes familiares del trastorno.

Implicaciones para la intervención:

- Aunque no se han investigado planes específicos del tratamiento, las técnicas para afrontar las dificultades de aprendizaje, comportamentales y académicas pueden resultar de utilidad.
- Los niños con NF precisan tanto apoyo académico como psicológico.
- Las estrategias adaptativas pueden resultar útiles para aumentar las habilidades y evitar la frustración.
- La extirpación quirúrgica de los tumores puede ser necesaria.
- Los progenitores también se pueden beneficiar del consejo y la planificación realista del futuro del niño. Por lo que se recomienda la educación y el apoyo a la familia.

Esclerosis tuberosa (ET)

- Es una enfermedad genética
- Caracterizada por numerosos tumores no malignos en varias partes del cuerpo, por ejemplo la piel, el cerebro, riñones, pulmones, retina y otros órganos.
- Los síntomas, por ejemplo crisis epiléptica, retraso cognitivo... y la mayoría de los sujetos llegan a padecer problemas médicos significativos que afectan a corazón, pulmones, huesos y riñones.

- La manifestación de los síntomas varía según la localización del tumor. Se observan distintas lesiones faciales (*adenoma sebáceo*) que aparentan ser acné.
- Puede haber otros puntos blancos (*naevus amelanótico*) en la cara, tronco o extremidades de la mitad de los pacientes con ET.
- También se puede observar una roncha descolorida en la región lumbar.
- Las lesiones del SNC se deben a una proliferación anómala de células cerebrales y glía durante el desarrollo embrionario. Los tubérculos corticales suelen localizarse en las circunvoluciones cerebrales y finalmente interfieren la disposición en láminas de la corteza.

Protrusiones (protrusión: desplazamiento de un órgano o estructura hacia delante) similares a tumores pueden penetrar en las regiones ventriculares como una excrecencia de los astrocitos. Las heterotopías de la sustancia blanca, también pueden ser una de las lesiones del SNC que se encuentran en los pacientes con ET. Cuando hay tumores cerca de la región ventricular lateral puede darse *hidrocefalia*.

Características y signos asociados:

- Los niños suelen presentar **retraso cognitivo, epilepsia y hemiplejía** (trastorno del cuerpo en el que la mitad lateral de su cuerpo está paralizada).
- La **actividad epiléptica es habitual** en los sujetos con ET y los espasmos infantiles son frecuentes y pueden empeorar con la edad. Se han apreciado alteraciones psicológicas y comportamentales en niños con ET, entre ellas hiperactividad, agresividad, rabieta destructivas y otros problemas de control de la conducta.
- Se ha asociado el autismo con la ET y también en algunos sujetos se da esquizofrenia.

Implicaciones para la evaluación:

- La extirpación quirúrgica de los tumores del SNC (cerca de la región ventricular) puede ser necesaria, pero no siempre produce buenos resultados y puede tener una tasa alta de mortalidad.
- Los niños pueden precisar evaluaciones médicas, incluyendo exploración con ultrasonidos, para identificar tumores y EEG para detectar actividad epiléptica.
- Se recomienda la evaluación neuropsicológica, incluyendo evaluación académica y psicológica, para identificar signos asociados tales como hiperactividad, autismo y otros trastornos psiquiátricos/comportamentales.
- Es importante identificar el rango completo de dificultades asociadas antes de diseñar una intervención que sea efectiva.

Implicaciones para la intervención:

- Se debe llevar a cabo un seguimiento cuidadoso y supervisar las intervenciones específicas individualizadas para determinar qué estrategias y enfoque son los más efectivos para afrontar los problemas educativos y psicológicos.

Síndrome de Sturge-Weber (SSW)

- Se caracteriza por una cierta cantidad de **anomalías neuroevolutivas significativas**, entre las que se incluyen **crisis epilépticas, retraso cognitivo, trastorno de conducta y hemiplejía infantil**.
- Estas anomalías parecen derivar de diversas neuropatologías que implican:
 - **calcificación intracraneal** en las regiones occipitales y parietales y a veces en la región temporal.
 - **una producción anómala de células endoteliales** que desemboca en un angioma leptomeníngeo y en algunos casos en hemorragias subaracnoideas o subdurales.
- También se han observado lesiones vasculares y anomalías del flujo sanguíneo.
- El **nevus facial** (“mancha de vino de Oporto”) es característico del SSW.
- Las crisis epilépticas afectan habitualmente al hemisferio opuesto a la mancha de nacimiento.
- Los niños con SSW tienen también riesgo de padecer glaucoma, el incremento de presión hace que el globo ocular se agrande, resultando frecuentemente en un abultamiento fuera de la órbita ocular.

Características y signos asociados:

- Se asocia con la actividad epiléptica que ocurre habitualmente en los 2 primeros años de vida y que empeora progresivamente con la edad. Hay riesgo de deterioro cognitivo, especialmente cuando las crisis ocurren antes de la edad de 2 años.

Implicaciones para la evaluación y la intervención:

- Se necesita un seguimiento médico para identificar la naturaleza de la neuropatología y para tratar la actividad epiléptica.
- En casos excepcionales, puede ser necesaria una hemisferectomía (extracción o inhabilitación de un hemisferio cerebral) para controlar crisis que no responden al tratamiento. Aunque el resultado de la neurocirugía ha sido variable, ha sido efectivo para controlar las crisis, si bien se ha observado retraso cognitivo grave al extirpar el hemisferio izquierdo en una etapa temprana de la vida.
- La neurocirugía se usa con precaución debido a las graves complicaciones asociadas con la hemidecorticación, entre ellas hemorragias en la cavidad abierta, hidrocefalia y alteraciones troncoencefálicas. Los *avances farmacológicos* para controlar las crisis ha reducido la necesidad de usar técnicas quirúrgicas invasivas.

4. CRISIS EPILÉPTICAS

Las **crisis epilépticas** pueden ocurrir en niños con trastornos del desarrollo y deberse a trastornos metabólicos, hipoxia o problemas congénitos. El término epilepsia se refiere a *alteraciones crónicas de las funciones cerebrales* que afectan a la percepción, el movimiento, la consciencia y otras conductas, mientras que crisis hace referencia a *episodios aislados*.

Las **crisis** como *descargas paroxísticas* de neuronas que pueden causar alteraciones motoras o pérdida de consciencia. Las crisis o episodios aislados debidos a fiebre alta (por encima de 39° C) son una causa habitual de convulsiones. Las crisis febriles son más frecuentes en niños entre 3 meses y 5 años de edad. La mayoría de los niños (70%) experimentan tan solo una crisis epiléptica, cuando hay un segundo episodio, éste suele ocurrir en el curso del primer año posterior.

Hay varios sistemas de clasificación que se basan en los cambios de la actividad EEG durante la crisis (**periodo ictal**) y entre las crisis (**periodo interictal**).

Fases de actividad epiléptica

La crisis en sí misma se puede dividir en distintas fases:

- **Pródromo:** es el tiempo que transcurre antes de que ocurra una crisis o una serie de crisis. Durante esta fase, el niño puede manifestar irritabilidad, letargo o apatía, síntomas que cesan cuando comienza la crisis.
- **Aura:** ocurre justo antes de la crisis y se ha descrito como la crisis en sí. Es un tipo de crisis parcial simple que puede desembocar en una crisis parcial compleja. Tiene lugar mientras que el niño está completamente consciente y le resulta más angustiosa que la crisis tonicoclónica real. En realidad, es una crisis de origen focalizado. Dura unos cuantos segundos y puede ocurrir muchas veces al día. El aura puede provocar cambios del estado de ánimo (principalmente ansiedad) y de comportamiento. Así pues, el aura puede anunciar no solo el comienzo de una crisis, sino también un cambio significativo en la conducta del niño.
- **Automatismos:** se han definido como “una obnubilación de la consciencia que se produce durante o inmediatamente después de una crisis. Durante ellos, el sujeto mantiene el control del tono muscular y la postura pero realiza movimientos simples y complejos o incluso actúa sin ser consciente de lo que está ocurriendo”. Los automatismos pueden incluir chasquido de los labios, aleteo de las manos, parpadeo de los ojos, girar dando vueltas y comportamientos similares.
- **Alteraciones postictales:** son conductas que ocurren después de la crisis. Varían dependiendo de la parte del cerebro que esté afectada, la duración de la crisis y de si las crisis se suceden en serie. El comportamiento durante esta etapa puede variar desde somnolencia hasta cambios cognitivos y comportamentales significativos, tales como ideas paranoides. Los síntomas habituales incluyen irritabilidad y confusión. Estos cambios postictales están relacionados con las crisis y requieren comprensión y empatía con el niño.

Tipos de clasificación de la crisis:

- **Crisis parciales:** están asociadas con lesiones estructurales diagnosticables. Estas estructuras no implican la pérdida de consciencia, pero pueden evolucionar hacia crisis tonicoclónicas generalizadas.
- **Crisis parciales simples:** proviene de un foco específico en la sustancia gris cerebral, que causa una descarga eléctrica anómala. La crisis de este tipo que se ve con mayor frecuencia implica sacudidas de una parte del cuerpo sin pérdida de consciencia. Los focos de las crisis parciales simples se localizan en el área motora. Otros tipos son las crisis sensoriales (alucinaciones simples), neurovegetativas (sudoración, palidez) y “psíquicas” (trastornos afectivos, del habla, distorsión de la percepción del tiempo) sin alteración de la consciencia.
- **Crisis parciales complejas:** implican generalmente pérdida o alteración de la consciencia. Esta alteración de la consciencia ocurre antes de las crisis o poco después de que comiencen. El foco de este tipo de crisis se encuentra en el lóbulo temporal y en el frontal. Algunos opinan que las crisis parciales complejas que se origina en el *lóbulo frontal* se asocian con automatismos, y las que tienen un *foco temporal* se relacionan con el cese de la actividad que se está realizando.
- **Crisis generalizadas:** existen 3 tipos principales de crisis generalizadas (convulsiones febriles en lactantes, crisis de ausencia y crisis tonicoclónicas). De las 3, las convulsiones febriles de los lactantes NO se consideran un trastorno epiléptico. Este tipo de crisis se asocia con la fiebre que presenta un niño sin afectación neurológica previa. Son de tipo benigno.
- **Crisis de ausencia:** a este tipo de crisis se le llamó anteriormente “*petit mal*”. Implican pérdida repentina de la consciencia. Los ojos del niño pueden rodar, aletear o parpadear con rapidez. Cuando acaba la crisis, el niño continúa con su actividad como si nada extraño hubiera ocurrido. Estas crisis pueden ser muy abundantes. Algunos niños han tenido más de 100 en un día. La edad de manifestación se sitúa entre los 4-8 años.

El diagnóstico de las crisis de ausencia se confirma mediante EEG, en el que se aprecian puntas frontales bilaterales sincronizadas (la actividad cerebral normal *no* está sincronizada) y un patrón de punta y onda lenta alternante. Para inducir una crisis durante una exploración EEG se usa hiperventilación. Aunque se sospecha que la etiología de las crisis de ausencia es de carácter genético, todavía no se ha precisado cuál es el mecanismo genético.

Las crisis de ausencia suelen tratarse con medicación. El **zarontín** es el fármaco con menos efectos secundarios, seguido por el **valproato**. Se sabe que las crisis de ausencia empeoran con la administración de carbamacepina. Su pronóstico es favorable aprox. la mitad de los niños afectos llegan a estar libres de crisis. El 50% restante puede llegar a padecer crisis tonicoclónicas o puede continuar experimentando crisis de ausencia. Los niños con automatismos y respuestas motoras durante las crisis de ausencia tienen peor pronóstico.

- **Crisis tonicoclónicas:** al aumento de la actividad epiléptica relacionada con este tipo de crisis se le denominó anteriormente crisis de "*grand mal*". Este es el tipo de crisis más frecuente en la infancia. Comienzan con pérdida de consciencia y caída acompañada de un grito. Las extremidades se extienden, la espalda se arquea y la respiración puede cesar durante instantes. Posteriormente, la extensión de los miembros se sigue de sacudidas de cabeza, brazos y piernas.

Lo más habitual es que las sacudidas disminuyan y el niño recupere la consciencia. Habitualmente se da confusión y dolor de cabeza. Generalmente, el niño entra en un estado de sueño profundo, que dura entre 30 minutos y varias horas. Las crisis tonicoclónicas pueden ocurrir después de una descarga focal y entonces se clasifican como generalización secundaria.

Las crisis tonicoclónicas están relacionadas con desequilibrios metabólicos, fallos hepáticos y traumatismos craneoencefálicos. En raras ocasiones, estas crisis pueden persistir durante periodos de tiempo extremadamente largos o se pueden repetir tan próximas unas de otras que no hay recuperación entre las crisis. Este tipo de crisis se llama **estado epiléptico**. El tratamiento del estado epiléptico incluye dosis muy altas de medicación y en algunos casos, inducción del estado de coma.

Signos asociados

- Aunque niños con capacidad cognitiva normal pueden tener crisis epilépticas, éstas ocurren más frecuentemente en sujetos con un nivel de inteligencia bajo.
- Un CI bajo (inferior a 80) junto con una epilepsia que no responde al tratamiento por lo general tiene mal pronóstico en cuanto a remisión.
- Se relaciona con alteraciones cognitivas más graves.
- También es importante señalar que los niños con manifestación temprana de estas crisis suelen tener un CI más bajo.
- Los niños con trastornos epilépticos también pueden tener problemas académicos, ya que pueden presentar dificultades de aprendizaje.
- Se ha hallado disminución del rendimiento en pruebas de lectura, lenguaje escrito y ortografía.
- La comprensión lectora parece estar más afectada que la habilidad de reconocimiento de palabras.
- Los factores sociales y culturales pueden influir igualmente en el logro académico y el CI del niño con un trastorno epiléptico ya que los factores familiares (por ejemplo ambiente familiar y actitud de los padres) estaban significativamente relacionados con el bajo rendimiento. Por último, también se han hallado problemas de coordinación psicomotora y visomotora.

Correlatos psicosociales:

- En los niños con epilepsia no parece haber una tasa mayor de psicopatología que en niños con otras enfermedades médicas o neurológicas crónicas.

- Los sujetos experimentan estrés, ansiedad ante las interacciones sociales y restricciones en las actividades cotidianas.
- **El lóbulo temporal** tienen retraso cognitivo y trastornos de conducta disruptiva, incluyendo hiperactividad e “ira catastrófica”. También se ha observado psicopatología, incluyendo psicosis, en personas con epilepsia. La actividad epiléptica afecta a la cognición y el control de impulsos.

Implicaciones para la evaluación:

- Los niños con trastornos epilépticos requieren diagnóstico médico y seguimiento por un neurólogo infantil.
- La evaluación continua de su funcionamiento neuropsicológico, cognitivo y psicosocial es útil para estimar los efectos a largo plazo de los trastornos epilépticos crónicos.
- Cada uno debería contar con la asistencia de un equipo que incluyera a un médico, un psicólogo, un profesor y un asistente.

VARIABLES REGULADORAS

Variables intra-individuales

1. Etiología: los principales tipos de etiología de los trastornos epilépticos son:

- **Idiopática**, cuando se desconoce la causa.
 - En estos niños se aprecia una distribución normal de la capacidad intelectual.
- **Sintomática**, cuando la causa se asocia con problemas orgánicos y/o neurológicos identificados.
 - Estos niños tienen por lo general un nivel de CI más bajo, muchos de ellos presentan retraso cognitivo.
 - De asocia con peores resultados académicos e intelectuales. Específicamente, se ha asociado la migración anómala de las células tanto con el retraso cognitivo como con la epilepsia.

2. Edad de manifestación:

- Los niños en los que se manifiesta tempranamente suelen tener peores logros cognitivos.
- Los niños con crisis parciales y manifestación temprana tenían un *rendimiento peor* que aquellos con una manifestación de las crisis más tardías, independientemente de si las crisis eran parciales o generalizadas.
- La duración de la crisis como la edad de manifestación son variables cruciales y que frecuentemente es difícil evaluar la primera independientemente de la segunda.
- Por general, se ha encontrado que cuanto más temprana es la edad de comienzo de las crisis, más larga es su duración.

- La manifestación temprana y la larga duración parecen asociarse con peor pronóstico de aprendizaje. La cantidad de crisis a lo largo de la vida es un factor que también contribuye a una mala evolución.
- Por tanto, la edad de manifestación y la duración de las crisis son variables importantes a considerar cuando se evalúa a niños con trastornos epilépticos, particularmente al planificar sus necesidades educativas y vocacionales.

3. Tipo de crisis:

- La relación existente entre el tipo de crisis y los logros intelectuales y educativos *no está bien establecida*.

4. Frecuencia de las crisis:

- Aún no se ha determinado la relación existente entre la frecuencia de las crisis y el desarrollo cognitivo. Los estudios que han investigado los subtipos de las crisis han encontrado generalmente una relación inversa entre la duración de la crisis y el rendimiento cognitivo (mayor duración de la crisis = peor rendimiento en las pruebas).
- Se encontró que con el incremento de la frecuencia de las crisis disminuía significativamente el cociente de inteligencia total (CIT), el cociente verbal (CV) y el cociente manipulativo (CM) en la escala de inteligencia de Wechsler.
- El control de las crisis también se relaciona con su frecuencia. Un control deficiente de las crisis se relacionaba con peor rendimiento neuropsicológico *solo* en caso de epilepsia generalizada. Esto no fue así en el caso de niños con crisis parciales.
- Estas *variables intra-individuales* parecen contribuir al daño neuropsicológico que los niños pueden experimentar.

Variables extra-individuales

1. Medicación

- Los fármacos antiepilépticos, tales como el **fenobarbital** y el **clonacepam** se han asociado con dificultades cognitivas.
- Se ha encontrado que otros fármacos, incluyendo la *etosuximida*, el *valproato de sodio* y la *carbameceptina*, son beneficiosos.
- Se ha hallado que la *carbameceptina* perjudica la memoria.
- La *disminución de la dosis se relaciona con mejor rendimiento* mientras que su aumento no muestra dicho efecto. Además, los niños que reciben más de un fármaco antiepiléptico presentan mayor afectación cognitiva.

2. Influencias familiares:

- Las *reacciones negativas* a la conducta de los niños por parte de compañeros y profesores pueden tener un *efecto perjudicial significativo* en su rendimiento escolar.

- Los cambios comportamentales durante el aura y la fase postictal son frecuentes. Cuando los compañeros y profesores interpretan estas conductas como intencionadas y equivocadas pueden surgir problemas de adaptación. Hay que informar a los compañeros del niño sobre los trastornos epilépticos y los cambios de actitud que producen.
- El nivel socioeconómico se relaciona significativamente con la inteligencia. Las variables familiares tales como el estrés, el divorcio, el control parental y la dependencia, las dificultades financieras y escaso apoyo social a la familia influyen negativamente en el desarrollo cognitivo de los niños con trastornos epilépticos.

Resumen: las variables propias de las crisis interactúan con variables familiares para influir en los logros intelectuales y educativos del niño al igual que en su ajuste emocional. Es importante tener en cuenta estas variables al diseñar un plan de tratamiento para estos niños, ya que se ha encontrado que son elementos de predicción importantes.

Tratamientos farmacológicos y quirúrgicos:

- Habitualmente se prescriben fármacos antiepilépticos a los niños con trastornos epilépticos no febriles, estos fármacos (por ejemplo fenobarbital) tienen efectos secundarios adversos (por ejemplo sedación) que interfieren el rendimiento escolar y pueden incrementar la hiperactividad o la depresión.
- Se pueden usar fármacos elaborados recientemente (lamotrigina y felbamato) cuando los efectos secundarios no se toleran bien o cuando los fármacos tradicionales (por ejemplo valproato y carbamacepina) no controlan la actividad epiléptica. Se confeccionó una lista de los fármacos anticonvulsivos habituales en el tratamiento de varios tipos de crisis:
 - fenobarbital, fenitoina, carbamacepina y valproato para las crisis clínicas-tónicas.
 - etosuximida o valproato para las crisis de ausencia.
 - carbamacepina, fenitoina y valproato para las crisis parciales.
 - gabapentina o felbamato como medicamentos de segunda elección.

En casos poco frecuentes de crisis que no responden a la medicación, la intervención quirúrgica puede ser una opción cuando las crisis se localizan en una región del cerebro. La cirugía producía que a largo plazo desaparecieran las crisis, especialmente con la cirugía de resección del lóbulo temporal. Sin embargo, no está claro que todos los niños a los que se realicen intervenciones quirúrgicas queden libres de crisis. Las regiones cerebrales intactas compensan la función de las áreas que se han extirpado. A los que se había practicado extirpación quirúrgica del lóbulo temporal dominante, incluyendo el hipocampo y la amígdala, no mostraban disminución significativa del cociente verbal, manipulativo o total.

El grado en el que mejoran o evolucionan las capacidades cognitivas tras una intervención quirúrgica, una vez que las regiones cerebrales intactas se liberan del influjo anómalo de las regiones lesionadas, depende de una serie de factores, entre ellos la edad del niño y la localización de la lesión.

Intervenciones alternativas:

- Estudios recientes han investigado la **dieta cetógena (DC)** para determinar su seguridad y eficacia en el tratamiento de la epilepsia resistente al tratamiento.
- La dieta tiene una proporción de 1:4 en alimentos no grasos, es alta en proteínas y restringe la ingesta de carbohidratos.
- Tiene propiedades anticonvulsivas y también reduce la evolución de crisis recurrentes y de la epilepsia.
- Se ha reducido significativamente la actividad epiléptica en los niños que seguían la dieta.
- Los efectos secundarios incluían piedras en el riñón, retraso del crecimiento y fracturas óseas.
- Otros estudios comprobaron la existencia de síntomas de manifestación temprana (por ejemplo alteraciones gastrointestinales, deshidratación, anomalías bioquímicas) y de manifestación tardía (por ejemplo fallos hepáticos, déficit de minerales y vitaminas), los cuales requieren evaluaciones médicas programadas para valorar los efectos adversos de la dieta. Pese a su eficacia, los neurólogos NO suelen prescribir la dieta cetógena.

Intervenciones ambientales:

- Vías posibles de intervención son informar sobre el modo de criar a los hijos, cómo afrontar el estrés y la epilepsia.
- Es importante considerar la capacidad de los padres para compensar la enfermedad de su hijo y la posible culpabilidad que puedan sentir ante este diagnóstico.
- Es crucial ayudarles a establecer objetivos realistas con su hijo, así como animarles a desarrollar habilidades para tratar al niño con epilepsia o con trastornos epilépticos.

Intervenciones educativas:

- El colegio no solo debería estar al tanto del diagnóstico de epilepsia, sino que el personal educativo debería desarrollar e implantar un plan para trabajar de forma efectiva con el niño que presente un trastorno epiléptico.
- La información sobre cómo se debería proceder en el caso de que se presentara una crisis en el colegio es muy importante para los profesores y el personal escolar. Hay que proteger al niño de que no sufra alguna lesión. Durante la crisis, no es apropiado colocarle objetos en la boca, contenerle o practicarle reanimación cardiopulmonar. La comunicación entre el colegio y el médico es importante.
- Ayudar a los compañeros a entender las necesidades del niño y sus conductas puede facilitar que los niños con trastornos epilépticos desarrollen relaciones adaptativas con sus compañeros. En resumen, un enfoque transaccional es un medio importante para entender y planificar las necesidades de los niños con trastornos epilépticos. Asimismo, los niños con traumatismo craneoencefálico se pueden beneficiar de este tipo de enfoque integral.

5. PARÁLISIS CEREBRAL (PC)

- Es un trastorno neurológico que se manifiesta en el primer año de vida o al comienzo de la infancia.
- Los *movimientos corporales y la coordinación muscular* están dañados permanentemente y por lo general no empeoran con la edad.
- Se debe a una lesión en el cerebro en fase de desarrollo, que suele ocurrir entre el desarrollo prenatal y los tres años de edad.
- Las complicaciones en el parto son la causa principal de PC en los recién nacidos, aunque la encefalitis, la meningitis y las lesiones cerebrales por traumatismo craneoencefálico también pueden ser causa de PC al comienzo de la infancia.
- Las infecciones maternas y del lactante se asocian asimismo con aumento del riesgo de PC.
- La coordinación muscular resulta particularmente afectada durante la realización de movimientos voluntarios. Otros signos motores incluyen rigidez muscular y reflejos exagerados (espasticidad), andar de puntillas, sobre un solo pie o arrastrando la pierna, marcha agazapada o “haciendo la tijera” y tono muscular, o bien rígido o bien débil.

Etiología de la parálisis cerebral:

- La tasa de incidencia parece ser mayor en comunidades menos prósperas, donde los factores de riesgo antes y durante el embarazo pueden ser más altos, siendo peor la salud de la madre y el acceso a servicios sanitarios.
- El cuidado neonatal que en la actualidad reciben los niños con peso inferior a 2 kilos y medio hace que la tasa de supervivencia sea mayor que antes y que estos bebés son supervivientes con PC. Los varones parecen tener mayor riesgo de PC en comparación con las mujeres.

Factores relaciones con bajo peso al nacer:

- Los bebés que nacen con bajo peso tienen alto riesgo de padecer PC.
- Como resultado del incremento de la tasa de supervivencia, está aumentando la manifestación de PC en bebés que nacen con bajo peso.
- Los niños con afectación motora grave y CI extremadamente bajo tienen una esperanza de vida más corta.
- Ciertas dificultades médicas pueden contribuir al desarrollo de PC:
 - Hemorragia intraventricular, necrosis de la sustancia blanca y variaciones en el flujo sanguíneo cerebral.
- Al parecer, los gemelos con bajo peso al nacer también tienen mayor riesgo de sufrir PC. Si uno de los gemelos muere durante o antes del parto, el que sobrevive parece tener mayor riesgo de PC.

Complicaciones durante el embarazo y el nacimiento:

- Los bebés que sufren daño cerebral durante el parto tienen alto riesgo de PC.
- La oclusión de una arteria cerebral o un accidente cerebrovascular prenatal que restrinja el flujo sanguíneo cerebral son las causas más frecuentes de PC hemiparética (hemiparesia: disminución de la fuerza motora o parálisis parcial que afecta un brazo y una pierna del mismo lado del cuerpo).
- Los bebés que nacen con daño cerebral suelen presentar bajo tono muscular, problemas respiratorios, bajo índice de Apgar, reflejos demorados y crisis epilépticas. Cuando todos estos síntomas están presentes, el niño tiene el mayor riesgo de sufrir PC, riesgo que disminuye según lo hace la cantidad de síntomas existentes.
- La mayoría de los niños y adultos con PC no experimentaron privación de oxígeno durante el nacimiento.

Complicaciones médicas pre y postnatales:

- Existe una serie de complicaciones pre y postnatales que incrementan el riesgo de PC.
- Las infecciones de la madre ponen al cerebro del feto en situación de riesgo de daño de la sustancia blanca neonatal, incluyendo PC.
- La inflamación de la membrana fetal (*corioamniomitis*) se asocia con aumento del riesgo de *leucomalacia periventricular quística* (degeneración de la sustancia blanca adyacente a los ventrículos cerebrales que se produce en recién nacidos después de una hipoxia o isquemia cerebral) y PC en bebés prematuros y nacidos a término.
- La inflamación intraamniótica que sigue a una amniocentesis y a las respuestas inflamatorias consecuentes en el feto (funisitis: inflamación del cordón umbilical, producido generalmente por una infección) aumenta el riesgo de que los recién nacidos manifiesten PC a los 3 años de edad.
- Los bebés prematuros tienen riesgo de infecciones (por ejemplo sepsis, meningitis) lo que aumenta el riesgo de PC.
- Se ha sugerido que las citocinas, sustancias químicas que combaten las infecciones, pueden causar daño cerebral.
- Las infecciones maternas (por ejemplo de vejiga o de riñón) parecen ser un factor de riesgo en los bebés con un peso normal al nacer.

Malformaciones cerebrales:

Parece ser que los niños con PC tienen alteraciones cerebrales estructurales, posiblemente relacionadas con una migración neuronal anómala.

En estos casos, las células han emigrado al lugar equivocado, y por tanto, las capas cerebrales no están bien dispuestas, las células no están en su lugar y/o hay demasiadas células o demasiado pocas en ciertas regiones críticas del cerebro.

La parálisis cerebral no es un trastorno unitario. Más bien consiste en muchos subtipos que comparten los síntomas frecuentes de trastornos del movimiento, manifestación temprana y no progresión del trastorno.

Los subtipos de parálisis cerebral se establecen por lo general en función del área del cuerpo afectada, el nivel de dificultad experimentado y los trastornos asociados.

Subtipos de parálisis cerebral

Hasta el momento se han identificado 6 subtipos de parálisis cerebral: la hemiplejía espástica, la cuadriplejía espástica, la diplejía espástica, la extrapiramidal, la atónica, la atáxica y la combinada. Estos subtipos se basan en los sistemas motores, las regiones corporales y la cantidad de alteraciones que implican.

1. Hemiplejía espástica:

- Los niños con este subtipo presentan dificultades en un lado del cuerpo, estando más afectado el brazo que la pierna.
 - El lado derecho del cuerpo (controlado por el hemisferio izquierdo) parece tener *mayor riesgo* de afectación. La marcha del niño se caracteriza por andar de puntillas y desplazar la pierna afectada con un movimiento semicircular cuando da un paso.
 - El lado afectado suele parecer más pequeño y con el desarrollo llega a ser notoriamente menor que el lado no afectado. Los niños con este tipo de parálisis cerebral pueden tener retraso cognitivo y trastornos epilépticos.

Los estudios RM y TAC cerebrales han encontrado frecuentemente atrofia del hemisferio afectado, con áreas de disminución del espesor cortical, pérdida de sustancia blanca y dilatación del ventrículo lateral del mismo lado.

2. Cuadriplejía espástica:

- Se caracteriza por un aumento del tono muscular, estando las piernas más afectadas.
- Pueden existir algunas dificultades de articulación y deglución.
- Casi la mitad de los niños con este subtipo tienen *retraso cognitivo o dificultades de aprendizaje* y un alto porcentaje tiene *crisis epilépticas tonicoclónicas.*
- Estos niños tienen también frecuentemente *problemas visuales.*
- Los niños con este tipo de parálisis cerebral suelen tener anomalías morfológicas, por lo general en la sustancia blanca, incluyendo atrofia de la sustancia blanca, edemas y quistes.
- Además un aumento del grosor de las meninges y gliosis (proliferación de astrocitos en regiones lesionadas del SNC y que por lo general deja como saldo la formación de una cicatriz glial).
- También se encuentran algunas desviaciones estructurales en el tronco cerebral.

3. Diplejía espástica:

- Por lo general afecta a ambas piernas y en menor medida a los brazos.
- Este tipo de CP es frecuente en los bebés prematuros.
- Estos niños pueden manifestar más tarde ataxia o marcha de puntillas.
- Incluye hipertonía con rigidez muscular.
- Tienen crisis tonicoclónicas generalizadas, estrabismo y retraso cognitivo, aumentando la tasa a medida que sobreviven bebés con peso extremadamente bajo al nacer.
- En el cerebro de estos niños suelen observarse *quistes porencefálicos* y *microcircunvoluciones* junto con anomalías en los tractos que inervan las piernas.
- Se ha hallado que la atrofia, el desarrollo cortical anómalo y las lesiones periventriculares se relacionan estrechamente con deterioro grave.

4. Parálisis cerebral extrapiramidal:

- Es un tipo de PC que implica problemas de regulación de la postura corporal, movimientos involuntarios, hipertonía y rigidez. La PC extrapiramidal se puede dividir a su vez en:
 - **PC coreoatetósica:** subtipo de PC caracterizado por movimientos involuntarios que son muy numerosos y se distinguen por movimientos de torsión, lentos, irregulares, que afectan principalmente a las extremidades superiores. Este tipo de PC se ha asociado más claramente con asfixia y privación de oxígeno en el nacimiento. Suele haber pérdida de mielina y pérdida neuronal. En un estudio se informó de que una mayoría de los niños tenía lesiones en el tálamo, los núcleos basales y la sustancia blanca. En este subtipo de PC, el tono muscular fluctúa entre hipertónico, normal e hipotónico. Se dan movimientos coreiformes en cara y extremidades, movimientos que son asimétricos, involuntarios y descoordinados. Suelen tener problemas de producción del habla, con cambios inesperados en tasa y volumen. La unidad motora superior parece estar afectada y esto se acompaña frecuentemente de crisis epilépticas y retraso cognitivo.
 - **PC distónica:** esta forma de PC es poco frecuente. En ella los músculos del tronco son los más afectados. El tronco puede estar encorvado y contorsionado, lo que afecta a los movimientos de la cabeza.

5. Parálisis cerebral atónica:

- Los niños con esta parálisis tienen hipertonía y debilidad muscular en las extremidades. Se asocia con retraso en alcanzar los hitos del desarrollo motor.

6. Parálisis cerebral atáxica:

- Se asocia con una *disfunción del cerebro* que produce dificultades de los movimientos de precisión. Se observa hipotonía, deficiencia de habilidades motoras finas y torpeza.
- La marcha se desarrolla muy tarde (a los 3 o 4 años de edad) y se observan frecuentes caídas en los niños con PC atáxica.

Aspectos neuropsicológicos de la parálisis cerebral

- No solo que las necesidades de estos niños son múltiples sino que éstas se harán más evidentes a medida que madure el niño.
- Además, la localización del daño cerebral también repercute en el tipo de dificultades de aprendizaje que presentan los niños con PC.
- Los que tienen dificultades motoras parecen tener mayor riesgo de alteraciones de las habilidades aritméticas y visoespaciales que los que no las tienen. La experiencia y el entrenamiento pueden mejorar las habilidades de forma espectacular.
- Se ha hallado que la hemiplejía del lado derecho (lo cual implica al hemisferio izquierdo) provoca dificultades de lenguaje en niñas, pero no en niños.
- No se ha hallado que la memoria operativa sea un área de dificultad en los niños con PC. No se registraron dificultades en las habilidades del lenguaje receptivo o en su capacidad para discriminar sonidos alterados en palabras reales. No se han encontrado dificultades de lectura en el mismo grado que discapacidades de aprendizaje relacionadas con la aritmética y que alteraciones visoespaciales.
- Se ha encontrado que las habilidades de atención son deficientes en los niños con PC.
- El hallazgo más sorprendente en el funcionamiento neuropsicológico de los niños con PC es la heterogeneidad de problemas que experimenta esta diversa población.
- Se ha hallado que la identificación temprana del trastorno, el desarrollo de un programa de intervención apropiado y el enfoque de usar un equipo multidisciplinar, se relacionan estrechamente con éxito posterior en el colegio y en la vida.

Correlatos psicosociales de la parálisis cerebral:

- Las interacciones familiares se han relacionado con la adaptación psicológica de los niños, independientemente de su edad y nivel socioeconómico. La tendencia hacia los hermanos y el control maternal de las interacciones llevaba a una menor eficacia personal y un peor desarrollo de habilidades sociales en los niños con PC. Se observó que el *nivel de autoeficacia social* es un buen elemento de predicción de la posterior independencia y perseverancia del adolescente.
- Hay que proporcionar a los niños con PC un *entrenamiento vocacional* más temprano, así como apoyo y ayuda familiar adicional. Un enfoque cognitivo-comportamental de las habilidades sociales y un entrenamiento de autoafirmación parece cubrir las necesidades de los adolescentes con PC.

Implicaciones para el tratamiento:

- Muchos niños con PC reciben servicios completos en el entorno educativo, incluyendo fisioterapia y terapia ocupacional, del lenguaje y comunicación e instrucción académica. Las tecnologías de ayuda han revolucionado las opciones de tratamiento y las capacidades funcionales de los niños con PC.
- La fisioterapia y la terapia ocupacional suelen centrarse en rehabilitar el movimiento y se basan en equipamiento adaptativo para mejora el desarrollo motor y la movilidad. Los aparatos ortopédicos también resultan útiles.
- Existen diversos tratamientos médicos que pueden ser necesarios en ciertos casos de PC infantil entre ellos la *cirugía* para reducir la espasticidad, *relajantes músculo-esqueléticos* y *fármacos bloqueantes neuromusculares*.