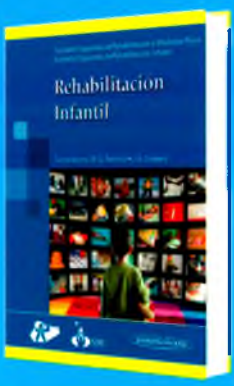
Fejerman • Arroyo

Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes

EDITORIAL MEDICA panamericana



SERMEF (Sociedad Española de Rehabilitación y Medicina Física) / SERI (Sociedad Española de Rehabilitación Infantil)
Rehabilitación Infantil.
459 páginas / Rústica / 21 x 28 / 2012

Campistol
Neurología para Pediatras. Enfoque y manejo práctico.
494 páginas / Rústica / 21 x 28 / 2011

Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes

Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes

Natalio Fejerman
Neuropediatra. Consultor Honorario, Servicio de Neurología,
Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan,
Ciudad Autónoma de Buenos Aires (CABA)

Hugo A. Arroyo
Neuropediatra. Jefe del Servicio de Neurología,
Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan,
Ciudad Autónoma de Buenos Aires (CABA)

EDITORIAL MEDICA panamericana

BUENOS AIRES - BOGOTÁ - CARACAS - MADRID - MÉXICO - PORTO ALEGRE
e-mail: info@medicapanamericana.com
www.medicapanamericana.com

Los editores han hecho todos los esfuerzos para localizar a los poseedores del copyright del material fuente utilizado. Si inadvertidamente hubieran omitido alguno, con gusto harán los arreglos necesarios en la primera oportunidad que se les presente para tal fin.

Gracias por comprar el original. Este libro es producto del esfuerzo de profesionales como usted, o de sus profesores, si usted es estudiante. Tenga en cuenta que fotocopiarlo es una falta de respeto hacia ellos y un robo de sus derechos intelectuales.

Las ciencias de la salud están en permanente cambio. A medida que las nuevas investigaciones y la experiencia clínica amplían nuestro conocimiento, se requieren modificaciones en las modalidades terapéuticas y en los tratamientos farmacológicos. Los autores de esta obra han verificado toda la información con fuentes confiables para asegurarse de que ésta sea completa y acorde con los estándares aceptados en el momento de la publicación. Sin embargo, en vista de la posibilidad de un error humano o de cambios en las ciencias de la salud, ni los autores, ni la editorial o cualquier otra persona implicada en la preparación o la publicación de este trabajo, garantizan que la totalidad de la información aquí contenida sea exacta o completa y no se responsabilizan por errores u omisiones o por los resultados obtenidos del uso de esta información. Se aconseja a los lectores confirmarla con otras fuentes. Por ejemplo, y en particular, se recomienda a los lectores revisar el prospecto de cada fármaco que planean administrar para cerciorarse de que la información contenida en este libro sea correcta y que no se hayan producido cambios en las dosis sugeridas o en las contraindicaciones para su administración. Esta recomendación cobra especial importancia con relación a fármacos nuevos o de uso infrecuente.

EDITORIAL MEDICA panamericana

Visite nuestra página web:
http://www.medicapanamericana.com

ARGENTINA
Marcelo T. de Alvear 2145 (C1122AAG) Buenos Aires, Argentina
Tel.: (54-11) 4821-5520 / 2066 / Fax (54-11) 4821-1214
e-mail: info@medicapanamericana.com

COLOMBIA
Carrera 7a A Nº 69-19 - Bogotá D.C., Colombia
Tel.: (57-1) 345-4508 / 314-5014 / Fax: (57-1) 314-5015 / 345-0019
e-mail: infomp@medicapanamericana.com.co

ESPAÑA
Quintanapalla Nº 8, Planta 4ª (28050) - Madrid, España
Tel.: (34-91) 1317800 / Fax: (34-91) 4570919
e-mail: info@medicapanamericana.es

MÉXICO
Hegel Nº 141, 2º piso
Colonia Chapultepec Morales
Delegación Miguel Hidalgo - C.P. 11570 -México D.F.
Tel.: (52-55) 5250-0664 / 5262-9470 /
Fax: (52-55) 2624-2827
e-mail: infomp@medicapanamericana.com.mx

VENEZUELA
Edificio Polar, Torre Oeste, Piso 6, Of. 6 C
Plaza Venezuela, Urbanización Los Caobos,
Parroquia El Recreo, Municipio Libertador, Caracas
Depto. Capital, Venezuela
Tel.: (58-212) 793-2857/6906/5985/1666
Fax: (58-212) 793-5885
e-mail: info@medicapanamericana.com.ve

ISBN: 978-950-06-0307-2

IMPRESO EN LA ARGENTINA

Fejerman, Natalio
Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes / Natalio Fejerman y Hugo A. Arroyo; ilustrado por Nuria García.
- 1ª ed. - Buenos Aires: Médica Panamericana, 2013.
464 p. : il. ; 17x24 cm.

ISBN 978-950-06-0307-2

1. Trastornos Motores. 2. Neurología. I. Arroyo, Hugo A. II. García, Nuria, ilus.
CDD 616.8

Hecho el depósito que dispone la ley 11.723.
Todos los derechos reservados.
Este libro o cualquiera de sus partes no podrán ser reproducidos ni archivados en sistemas recuperables, ni transmitidos en ninguna forma o por ningún medio, ya sean mecánicos o electrónicos, fotocopiadoras, grabaciones o cualquier otro, sin el permiso previo de Editorial Médica Panamericana S.A.C.F.

© 2013. EDITORIAL MÉDICA PANAMERICANA S.A.C.F.
Marcelo T. de Alvear 2145 - Buenos Aires - Argentina

Esta edición se terminó de imprimir
en el mes de marzo de 2013
en Triñanes Gráfica
Charlone 971 - Avellaneda, Buenos Aires, Argentina

COORDINADORES

Liliana Czornyj
Neuropediatra. Médica Principal, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Marcelo A. Di Blasi
Neuropediatra. Hospital Privado Regional, San Carlos de Bariloche, Provincia de Río Negro

Ángeles Schteinschnaider
Neuropediatra. Jefa del Departamento de Neuropediatría, Instituto de Investigaciones Neurológicas Raúl Carrea, Fundación para la Lucha contra las Enfermedades Neurológicas de la Infancia (FLENI), CABA

COLABORADORES

Marcela I. Abascal
Licenciada en Educación Física, CABA

María Cecilia Agost Carreño
Magíster en Psicología Cognitiva y Aprendizaje. Coordinadora del Servicio de Psicopedagogía, Fundación para la Lucha contra las Enfermedades Neurológicas de la Infancia (FLENI), CABA

Elizabeth Aimar
Abogada. Jefa de Trabajos Prácticos de Derechos Humanos, Universidad de Buenos Aires

Carolina Alchourón
Terapista Ocupacional, Instructora de Terapia del Neurodesarrollo, CABA

Hernán M. Amartino
Neuropediatra. Jefe del Servicio de Neurología Infantil, Hospital Universitario Austral, Pilar, Provincia de Buenos Aires

Silvia Andres
Médica Neonatóloga. Médica de Planta del Programa de Seguimiento de Recién Nacidos de Alto Riesgo, Hospital de Pediatría Prof. Juan P. Garrahan, CABA

Alicia Arroyo
Licenciada, Profesora de Educación Física y Terapista Física, CABA

Hugo A. Arroyo
Neuropediatra. Jefe del Servicio de Neurología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Viviana Bande
Arquitecta, Universidad de Buenos Aires

Gabriela Bauer
Médica Pediatra. Médica de Planta del Programa de Seguimiento de Recién Nacidos de Alto Riesgo, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Ernesto Bersusky
Ortopedista Infantil. Jefe del Servicio de Patología Espinal, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

María Cristina Brió
Psiquiatra Infantil, Centro Estatal de Salud Mental (CESAM) N° 1 Hugo Rosarios, CABA

Ana Brusco
Magíster en Pedagogía, con foco en Necesidades Educativas Especiales
Presidenta de la Asociación para el Desarrollo de la Educación Especial y la Integración (ADEEI), CABA

María Celeste Buompadre
Neuropediatra. Servicio de Neurología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Carol Burek
Médica Principal del Servicio de Urología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Pedro Cachia
Neuropediatra. Servicio de Neurología, Hospital de Niños Víctor J. Vilela, Rosario, Provincia de Santa Fe

María Luciana Calabria
Licenciada en Fonoaudiología, Universidad de Buenos Aires
Miembro del Equipo Interdisciplinario para la Atención del Niño con Trastornos del Desarrollo, CABA

Liliana Campmany
Médica Pediatra. Coordinadora de Consultorios Externos, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Roberto H. Caraballo
Neuropediatra. Jefe de Clínica de Electroencefalografía y Videoencefalografía, Servicio de Neurología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Ricardo O. Cersósimo
Neuropediatra. Médico del Servicio de Neurología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Liliana Czornyj
Neuropediatra. Médica Principal, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Fernanda de Castro Pérez
Médica Principal de Clínica Pediátrica, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Marcelo A. Di Blasi
Neuropediatra. Hospital Privado Regional, San Carlos de Bariloche, Provincia de Río Negro

Andrés Dogliotti
Médico Cirujano. Servicio de Cirugía Plástica, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Alberto L. Espeche
Neuropediatra. Jefe del Servicio de Neurología, Hospital Público Materno Infantil, Provincia de Salta

Adriana Favale
Licenciada en Psicopedagogía, Servicio de Clínicas Interdisciplinarias, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Natalio Fejerman
Neuropediatra. Consultor Honorario, Servicio de Neurología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Enrique A. Forsolloza
Arquitecto, Universidad de Buenos Aires. Consultor del Banco Mundial y del Banco Interamericano de Desarrollo para el Área de Salud, CABA

Fernando Frangi
Pediatra, Clínica de Mielomeningocele, Hospital Italiano, CABA

José Gabriel
Oftalmólogo. Sección de Estrabismo y Oftalmopediatría, Servicio de Oftalmología, Hospital Italiano, CABA

Santiago Galicchio
Neuropediatra. Servicio de Neurología, Hospital de Niños Víctor J. Vilela, Rosario, Provincia de Santa Fe

Laura A. Gañez
Neuropediatra, Santorio Güemes, CABA

Patricia García Arrigoni
Pediatra. Jefa del Área de Atención Programada Ambulatoria, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Rosa M. Germ
Pediatra. Coordinadora de la Unidad de Cuidados Paliativos, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Nora Grañana
Neuropediatra. Servicio de Pediatría, Hospital Carlos G. Durand, CABA

Silvia Intruvini
Neuropediatra. Directora Médica del Centro Educativo Terapéutico para Niños y Adolescentes (CETNA), FLENI, Escobar, Provincia de Buenos Aires

Silvia C. Jury
Doctora en Fonoaudiología, UMSA
Jefa de la Unidad Fonoaudiología, Hospital de Niños Sor María Ludovica, La Plata, Provincia de Buenos Aires

Fabiana Lubieniecki
Neuropatóloga. Médica Principal del Servicio de Patología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Lucía Maldonado
Psicóloga. Coordinadora de Tecnología Educativa, Colegio San Martín de Tours, CABA

María Cristina Medina
Fonoaudióloga. Coordinadora de Neurolingüística, Equipo Interdisciplinario para la Atención del Niño con Trastornos del Desarrollo, CABA

María Soledad Monges
Neuropediatra. Médica del Servicio de Neurología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Lidia Muzaber
Fisioterapeuta. Instructora Coordinadora de Terapia del Neurodesarrollo, CABA

Diana M. Muzio
Médica Fisiatra. Jefa de Internación, Instituto de Rehabilitación Psicofísica (IREP), CABA

Mariana Nastri
Médica Pediatra. Coordinadora del Consultorio de Bajo Riesgo, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Horacio M. Navarre
Psicólogo. Coordinador del Área de Psicología y Director del Área Jóvenes Adultos (CET), Asociación en Defensa del Infante Neurológico (AEDIN), CABA

Florencia Nessi
Arquitecta. Docente en la Cátedra "Historia de la Arquitectura Contemporánea", FAU-Universidad de Belgrano, CABA

Gabriela Nicolsky
Kinesióloga y Fisiatra, Universidad de Buenos Aires
Jefa del Área de Habilitación Neurológica Infantil, FLENI, CABA

Luis Novali
Pediatra Neonatólogo. Médico de Planta, Programa de Seguimiento de Recién Nacidos de Alto Riesgo, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Yolanda Penerini
Licenciada en Sociología. Coordinadora del Equipo de Baja Visión, Unidad de Ojos, Hospital General de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, CABA

Silvia B. Poblete
Médica Cirujana. Jefa del Servicio de Cirugía Plástica, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Ricardo C. Reisin
Neurólogo. Área de Enfermedades Neuromusculares, Hospital Británico, CABA

Graciela Ricci
Magíster en Pedagogía, con foco en Rehabilitación. Directora General de la Asociación para el Desarrollo de la Educación Especial y la Integración (ADEEI), CABA

Peggy Rubiños Fejerman
Licenciada en Psicología, Universidad de Buenos Aires
Miembro Activo de la Asociación Argentina de Psicología y Psicoterapia de Grupo

Irma Saldungaray
Médica Pediatra, Hospital de Niños Sor María Ludovica, La Plata, Provincia de Buenos Aires

Eduardo J. Samara
Ortopedista Infantil, Sección de Neuroortopedia y Ortopedia Infantil, FLENI, CABA

Celia Sánchez
Oftalmóloga, Servicio de Oftalmología, Sección de Estrabismo y Oftalmopediatría, Hospital Italiano, CABA

Liliana Santamarina
Fonoaudióloga, Servicio de Fonoaudiología, Instituto de Rehabilitación Psicofísica (IREP), CABA

Gabriela Scagnet
Odontóloga. Jefa de la Unidad Pacientes Especiales, Hospital de Odontología Infantil Don Benito Quinquela Martín, CABA

Iris Schapira
Pediatra Neonatóloga. Coordinadora del Consultorio de Neurodesarrollo e Intervención Temprana, Maternidad Ramón Sardá, CABA

Mónica A. Scherman
Médica Fisiatra, Consultorios de Parálisis Cerebral y de Dolor Crónico, Instituto de Rehabilitación Psicofísica (IREP), CABA

Débora Schojed-Ortiz
Psicomotricista. Coordinadora del Equipo de Psicomotricidad, Unidad de Salud Mental, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, CABA

Ángeles Schteinschnaider
Neuropediatra. Jefa del Departamento de Neuropediatría, Instituto de Investigaciones Neurológicas Raúl Carrea, FLENI, CABA

María Felisa Shokida
Oftalmóloga. Jefa de Estrabismo y Oftalmopediatría, Servicio de Oftalmología, Hospital Italiano, CABA

Ana María Soprano
Médica Neuropsicóloga, Universidad de Belgrano, CABA

Carolina Stewart Usher
Médica Fisiatra, Instituto de Rehabilitación Psicofísica (IREP), CABA

Cristina Tau
Pediatra. Metabolismo Cálcico y Óseo, Servicio de Endocrinología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

Gabriela Wagner
Licenciada en Musicoterapia. Profesional Honoraria del Departamento de Salud Mental, Hospital de Clínicas José de San Martín, Universidad de Buenos Aires, CABA

Alberto Yáñez
Neurocirujano. Jefe del Servicio de Neurocirugía, Hospital de Pediatría Dr. Pedro de Elizalde, CABA

Graciela Zúccaro
Neurocirujana. Jefa del Servicio de Neurocirugía, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, CABA

PREFACIO

Escribir un libro y leerlo tienen un punto en común que está más allá del libro en sí. Ese encuentro surge de la necesidad de lo que el escritor desea transmitir y del deseo del lector de conocer. Los importantes cambios conceptuales sobre las causas de los trastornos motores crónicos (algunos de ellos rompen paradigmas), las nuevas tecnologías diagnósticas y terapéuticas, y una concepción cada vez más amplia de las necesidades de los niños y los adolescentes que los padecen nos generaron esa "necesidad". Pero ella surgió también de la escasez de textos actualizados sobre el tema, tanto en español como en inglés. Si bien los buenos tratados de Neurología Pediátrica incluyen todos los tipos de trastornos motores, nuestra intención fue dirigir este libro principalmente a los pediatras y a todos los profesionales de la salud y de la educación que trabajan en el tratamiento y la rehabilitación de estos pacientes. Deseamos que quien lo lea encuentre en sus páginas ese conocer y ese saber, producto de la experiencia de los autores.

Cuando tuvimos el porqué claro, surgió el ¿cómo transmitirlo?, es decir, planificar el índice temático. Esta etapa representó un verdadero inventario de lo que hacemos todos los días, recordando diversos aspectos y dificultades que debimos sortear en los diagnósticos y los tratamientos, nuestra relación y el rol de otros profesionales, la complejidad de la relación médico-paciente, y hasta las necesidades económicas administrativas y de la inclusión social de los enfermos y sus familias. El índice se fue ampliando significativamente a partir del bosquejo inicial.

Los títulos de las siete secciones y de los 48 capítulos son lo suficientemente explícitos como para interpretar la amplitud de los enfoques diagnósticos y los abordajes terapéuticos posibles. Resulta claro que la parálisis cerebral es uno de los temas principales y merece la extensión concedida al estudio de su etiología, su fisiopatogenia, sus manifestaciones clínicas, así como de los tratamientos médicos, quirúrgicos y de rehabilitación. No obstante, la sección que analiza los problemas especiales del niño con parálisis cerebral, aparte de la espasticidad y la distonía, abarca en detalle algunos problemas que dificultan el manejo neuropediátrico y afectan en gran medida la calidad de vida de estos enfermos.

Tenemos argumentos convincentes para destacar cada uno de los capítulos y la idoneidad de todos los colaboradores médicos (neuropediatras, pediatras, neuroortopedistas, neurocirujanos, oftalmólogos, fisiatras, psiquiatras, gastroenterólogos), y de otras áreas de la salud y la educación (fisioterapeutas, kinesiólogos, psicomotricistas, odontólogos, terapistas ocupacionales, fonoaudiólogos, neurolingüistas, neuropsicólogos, psicólogos, psicopedagogos, musicoterapeutas, profesores de educación física, especialistas en estimulación temprana y en el campo de la educación).

Es sabido que algunas de las metodologías de tratamiento y rehabilitación son practicadas por profesionales con distinto tipo de formación universitaria, pero este no es un espacio para la discusión sino para la información, para que todos nos enteremos de lo que se puede hacer para ayudar a los niños con trastornos motores crónicos asociados a enfermedades del encéfalo, la médula espinal, los nervios periféricos y los músculos. La última sección está dirigida a la adaptación de los pacientes y sus familiares a la sociedad, la educación y los deportes. Justamente, estamos admirados de la enseñanza que nos brinda un grupo de arquitectos y una abogada que luchan por el reconocimiento de los derechos de las personas discapacitadas motrices a desplazarse en los espacios físicos donde habitan y a obtener la ayuda que la sociedad está obligada a ofrecer a quienes no disponen de medios para afrontar las costosas rehabilitaciones y equipamientos.

Revisando los distintos capítulos nos sorpren-

demos gratamente con los cambios en la atención de los pacientes con trastornos motores. Quizá debemos resaltar que aún quedan medidas preventivas por implementar y reducir así la prevalencia de algunas de estas entidades, pero afortunadamente también somos testigos del desarrollo de terapias específicas que podrían cambiar la evolución, sobre todo de los pacientes cuya enfermedad tiene una base genética.

Deseamos expresar nuestro agradecimiento a todos los autores que contribuyeron con sus excelentes manuscritos, producto de su experiencia personal y de una exhaustiva revisión de la bibliografía y, en especial a la familia que, desde el dolor, pudo contarnos el recorrido por la niñez y la adolescencia de su hijo, y ofrecernos un testimonio conmovedor y seguro, pleno de enseñanzas para toda la comunidad.

Natalio Fejerman y Hugo A. Arroyo

ÍNDICE

SECCIÓN I. TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS DE ORIGEN ENCEFÁLICO 1

CAPÍTULO 1
PARÁLISIS CEREBRAL O ENFERMEDAD MOTRIZ CEREBRAL **3**
Liliana Czornyj

CAPÍTULO 2
TONO MUSCULAR Y MOVIMIENTO. FISIOPATOLOGÍA EN LA PARÁLISIS CEREBRAL **33**
Silvia Intruvini

CAPÍTULO 3
ETIOPATOGENIA DE LA PARÁLISIS CEREBRAL **41**
Hugo A. Arroyo

CAPÍTULO 4
ENFERMEDADES DE LOS NÚCLEOS DE LA BASE **59**
Ángeles Schteinschnaider

CAPÍTULO 5
ENFERMEDADES CRÓNICAS DEL CEREBELO **71**
Hernán M. Amartino

CAPÍTULO 6
TRASTORNO DE LA COORDINACIÓN MOTORA **83**
Natalio Fejerman

CAPÍTULO 7
SEGUIMIENTO DE RECIÉN NACIDOS CON ALTO RIESGO DE PARÁLISIS CEREBRAL **107**
Luis Novali, Iris Schapira, Gabriela Bauer y Silvia Andres

SECCIÓN II. TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS DE ORIGEN MEDULAR Y NEUROMUSCULAR 115

CAPÍTULO 8
ATROFIAS ESPINALES **117**
María Soledad Monges

CAPÍTULO 9

ENFERMEDADES MEDULARES TRAUMÁTICAS Y NO TRAUMÁTICAS **125**
María Celeste Buompadre y Laura A. Gañez

CAPÍTULO 10

MIELOMENINGOCELE: EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA Y TRATAMIENTO **131**
Liliana Campmany, Fernanda de Castro Pérez, Carol Burek, Graciela Zúccaro y Adriana Favale

CAPÍTULO 11

PARÁLISIS BRAQUIAL OBSTÉTRICA **139**
Silvia B. Poblete y Andrés Dogliotti

CAPÍTULO 12

POLINEUROPATÍAS CRÓNICAS **145**
Ricardo C. Reisin

CAPÍTULO 13

ENFERMEDADES MUSCULARES **151**
María Soledad Monges y Fabiana Lubieniecki

SECCIÓN III. COMORBILIDAD FRECUENTE EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL **161**

CAPÍTULO 14

PARÁLISIS CEREBRAL Y EPILEPSIA **163**
Roberto H. Caraballo y Ricardo O. Cersósimo

CAPÍTULO 15

PARÁLISIS CEREBRAL Y RETRASO MENTAL **169**
Liliana Czornyj

CAPÍTULO 16

TRASTORNOS PSIQUIÁTRICOS PREVALENTES EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL **175**
María Cristina Brió

CAPÍTULO 17

PARÁLISIS CEREBRAL Y AUTISMO. SÍNDROME DE RETT **187**
Santiago Galicchio y Pedro Cachia

SECCIÓN IV. ENFOQUE NEUROORTOPÉDICO Y NEUROQUIRÚRGICO 195

CAPÍTULO 18
TRATAMIENTO NEUROORTOPÉDICO **197**
Eduardo J. Samara

CAPÍTULO 19
TRATAMIENTO NEUROQUIRÚRGICO DE LA ESPASTICIDAD **211**
Alberto Yáñez

SECCIÓN V. PROBLEMAS ESPECIALES DEL NIÑO CON PARÁLISIS CEREBRAL 219

CAPÍTULO 20
DEFORMIDADES VERTEBRALES EN LOS PACIENTES CON TRASTORNOS MOTORES **221**
Ernesto Bersusky

CAPÍTULO 21
OSTEOPOROSIS EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS **229**
Cristina Tau

CAPÍTULO 22
ESTRABISMO EN PACIENTES CON PARÁLISIS CEREBRAL Y MIELOMENINGOCELE **233**
María Felisa Shokida, Fernando Frangi, Celia Sánchez y José Gabriel

CAPÍTULO 23
DIFICULTADES EN LA ALIMENTACIÓN DE LOS PACIENTES CON PARÁLISIS CEREBRAL **239**
Silvia C. Jury e Irma Saldungaray

CAPÍTULO 24
ODONTOLOGÍA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS **243**
Gabriela Scagnet

CAPÍTULO 25
SIALORREA (BABEO) **251**
Alberto L. Espeche

CAPÍTULO 26
BRUXISMO: TRATAMIENTO CON TOXINA BOTULÍNICA **257**
Marcelo A. Di Blasi

SECCIÓN VI. TERAPÉUTICA Y REHABILITACIÓN **261**

CAPÍTULO 27

PLASTICIDAD CEREBRAL Y REHABILITACIÓN **263**
Hugo A. Arroyo

CAPÍTULO 28

CONTROL DE SÍNTOMAS Y CUIDADOS PALIATIVOS PARA NIÑOS CON ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS CRÓNICAS **275**
Rosa M. Germ

CAPÍTULO 29

FISIATRÍA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS **281**
Diana M. Muzio, Mónica A. Scherman y Carolina Stewart Usher

CAPÍTULO 30

REHABILITACIÓN KINÉSICA FUNCIONAL DEL NIÑO CON PARÁLISIS CEREBRAL **287**
Gabriela Nicolsky

CAPÍTULO 31

NEURODESARROLLO Y ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN LACTANTES CON PROBABLE PARÁLISIS CEREBRAL **297**
Lidia Muzaber

CAPÍTULO 32

TRATAMIENTO PSICOMOTOR EN NIÑOS CON TRASTORNOS DE LA COORDINACIÓN MOTORA **305**
Débora Schojed-Ortiz

CAPÍTULO 33

TERAPIA DE LA COMUNICACIÓN Y EL LENGUAJE EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS **311**
María Luciana Calabria, y María Cristina Medina

CAPÍTULO 34

DEGLUCIÓN, SUCCIÓN, MASTICACIÓN Y RESPIRACIÓN EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL **321**
Silvia C. Jury y Liliana Santamarina

CAPÍTULO 35

TERAPIA OCUPACIONAL EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS **327**
Carolina Alchourón

CAPÍTULO 36
TRASTORNOS DE LA REGULACIÓN SENSORIAL **333**
Nora Grañana

CAPÍTULO 37
ESTIMULACIÓN VISUAL EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES Y OTROS TRASTORNOS DEL DESARROLLO **339**
Yolanda Penerini

CAPÍTULO 38
ENFOQUE PSICOPEDAGÓGICO EN UN NIÑO CON CUADRIPARESIA **345**
María Cecilia Agost Carreño

CAPÍTULO 39
USO DE TECNOLOGÍA DE ASISTENCIA EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS **351**
Ana María Soprano y Lucía Maldonado

CAPÍTULO 40
ACTIVIDADES ASISTIDAS CON ANIMALES **357**
Marcelo A. Di Blasi

CAPÍTULO 41
MUSICOTERAPIA EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS **361**
Gabriela Wagner

CAPÍTULO 42
PSICOANÁLISIS VINCULAR EN UNA NIÑA CON PARÁLISIS CEREBRAL **367**
Peggy Rubiños Fejerman

CAPÍTULO 43
ABORDAJE PSICOLÓGICO DE LAS FAMILIAS DE NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS **373**
Horacio M. Navarre

SECCIÓN VII. EL DISCAPACITADO MOTOR EN LA SOCIEDAD **377**

CAPÍTULO 44
EDUCACIÓN DE LAS PERSONAS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS Y BÚSQUEDA DE RESPUESTAS EDUCATIVAS DE CALIDAD **379**
Graciela Ricci y Ana Brusco

CAPÍTULO 45

EL NIÑO DISCAPACITADO MOTOR EN EL DEPORTE **385**
Marcela I. Abascal y Alicia Arroyo

CAPÍTULO 46

SEXUALIDAD EN ADOLESCENTES CON DISCAPACIDADES MOTORAS **391**
Patricia García Arrigoni y Mariana Nastri

CAPÍTULO 47

DISEÑO Y ARQUITECTURA PARA NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS EN SU HOGAR Y EN LA COMUNIDAD **397**
Enrique Forsolloza, Florencia Nessi y Viviana Bande

CAPÍTULO 48

DERECHOS DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD **405**
Elizabeth Aimar

CAPÍTULO 49

NUESTRO HIJO CON PARÁLISIS CEREBRAL **409**
Anónimo

LÁMINAS EN COLOR **411**

ÍNDICE ANALÍTICO **427**

SECCIÓN

I

TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS DE ORIGEN ENCEFÁLICO

SECCIÓN I

TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS DE ORIGEN ENCEFÁLICO

1 **Parálisis cerebral o enfermedad motriz cerebral**
Liliana Czornyj

2 **Tono muscular y movimiento. Fisiopatología en la parálisis cerebral**
Silvia Intruvini

3 **Etiopatogenia de la parálisis cerebral**
Hugo A. Arroyo

4 **Enfermedades de los núcleos de la base**
Ángeles Schteinschnaider

5 **Enfermedades crónicas del cerebelo**
Hernán M. Amartino

6 **Trastorno de la coordinación motora**
Natalio Fejerman

7 **Seguimiento de recién nacidos con alto riesgo de parálisis cerebral**
Luis Novali, Iris Schapira, Gabriela Bauer y Silvia Andres

1

PARÁLISIS CEREBRAL O ENFERMEDAD MOTRIZ CEREBRAL

LILIANA CZORNYJ

INTRODUCCIÓN

Se designa como "parálisis cerebral" a una entidad clínica que se pone de manifiesto durante el desarrollo del niño, en sus primeros años de vida, y se caracteriza por la presencia de una deficiencia motora permanente que es secundaria a un daño cerebral fijo en un cerebro inmaduro, producido por diferentes agentes etiológicos en los períodos pre, peri o posnatal de la vida. Es una enfermedad persistente que compromete el movimiento y la postura, provocada por una noxa que actúa en un momento puntual del neurodesarrollo, que afecta el cerebro, el tronco cerebral o el cerebelo y deja una secuela permanente de grado variable que deberá evaluarse en cada caso en particular. Se trata de una denominación "paraguas", bajo la cual se cobija una larga lista de patologías que comparten cuatro criterios:

- Presencia de una alteración del movimiento o la postura secundaria a una lesión cerebral adquirida en los primeros años de la vida.
- Surgimiento de síntomas motores en forma temprana, con progresión lenta de éstos con el transcurrir de los años.
- Afección cerebral estática.
- Diagnóstico clínico únicamente (Blair, 2010).

Las manifestaciones clínicas se hacen evidentes más temprano cuanto más grave haya sido la noxa, como es el caso de las malformaciones del sistema nervioso central (SNC) que se producen en las primeras 20 semanas de gestación. En la "parálisis cerebral" (terminología de la escuela inglesa) o "enfermedad motriz cerebral" (terminología francesa) están comprometidos, como dijimos más arriba, el movimiento y la postura del niño. Ambos convergen en la limitación de las actividades diarias debido a que producen, con el correr del tiempo, deformidades de los miembros, del tórax y de la columna vertebral. La patología puede estar acompañada de otras manifestaciones clínicas como: retraso mental, trastornos de la percepción (visuales o auditivos), epilepsia, y trastornos de la conducta o de la comunicación. El daño cerebral es permanente y cuanto más grave sea la agresión sobre el SNC, mayor resulta la repercusión sobre la estructura músculo-esquelética, lo que provoca en el paciente trastornos alimentarios y respiratorios que definirán su evolución y supervivencia.

La entidad fue descrita por primera vez por el ortopedista Sir Francis W. Little, en 1861, quien fue el primero en relacionar la asfixia intraparto con la aparición de una lesión permanente del SNC, que se manifestaba por una deformidad física postural (Little, 1861). El aporte de Little fue

tan importante que a finales del siglo XIX la parálisis cerebral era conocida como "enfermedad de Little". Fue Sigmund Freud quien cambió el concepto de "parálisis cerebral = hipoxia cerebral" por el de "parálisis cerebral = diferentes daños que afectan el área motora cerebral en distintos momentos del desarrollo", y quien sentó las bases de la clasificación etiológica y topográfica que se utiliza hasta hoy (Freud, 1897).

La parálisis cerebral o enfermedad motriz cerebral es una enfermedad crónica, no evolutiva en cuanto a la lesión cerebral, pero sí cambiante a lo largo del desarrollo del niño. Esto se debe a las progresivas deformidades musculoesqueléticas producidas por las alteraciones posturales sostenidas en el tiempo. Se manifiesta clínicamente con intensidad variable en cada paciente. Existen formas leves desde el punto de vista motor, con coeficiente intelectual normal o limítrofe hasta formas más graves en las que el compromiso cerebral impide de manera persistente la adquisición de pautas motoras gruesas rudimentarias, como las propias del primer o segundo trimestres: el sostén cefálico o la sedestación independiente. Se acompaña de alteraciones graves del tono muscular, movimientos anormales, retraso mental profundo y muchas veces de amaurosis y/o sordera congénita, con convulsiones o sin ellas. Esta sumatoria sintomática es la que define el pronóstico del paciente y dificulta el diagnóstico en los casos en los que el compromiso motor es sutil, por lo que se retrasa el inicio de su tratamiento.

A partir de 1950 resurgió un especial interés por la parálisis cerebral en el ambiente médico. Asociaciones de los Estados Unidos como la *American Academy for Cerebral Palsy* y de Inglaterra, como el Little Club, hicieron un intento por definir los límites de este trastorno, lo que propició el nacimiento de los estudios epidemiológicos. Del Little Club surgió la primera definición consensuada: "La parálisis cerebral es un trastorno motor persistente que aparece antes de los 3 años, debida a una interferencia no progresiva en el desarrollo del cerebro que tiene lugar antes de que el crecimiento del SNC se complete" (MacKeith y Polani, 1958). Desde entonces, se han propuesto nuevas definiciones que matizan la original y diversas formas de clasificación atendiendo a criterios etiológicos, funcionales o clínico-topográficos, en función de la alteración motora predominante y su distribución (Morris, 2007). La más extendida entre las publicaciones indica que parálisis cerebral es un término amplio que engloba a un grupo de síndromes motores no progresivos, pero que cambian con la evolución, y son secundarios a lesiones o anomalías del cerebro que suceden en las primeras etapas del desarrollo (Mutch y cols., 1992). A este enunciado se le añadieron dos especificaciones más en la reunión sobre "definición y clasificación de la parálisis cerebral", que tuvo lugar en Bethesda:

- **Limitación funcional**, siguiendo el espíritu de la Clasificación Internacional de Funcionamiento, Discapacidad y Salud de la OMS (WHO, 2004).
- **Presencia frecuente de complicaciones no motoras**, de tal forma que la última propuesta definitoria es aún más extensa y describe a la parálisis cerebral como un grupo de trastornos del desarrollo del movimiento y de la postura, que causan limitación en la actividad y son atribuidos a alteraciones no progresivas que ocurren en el cerebro en desarrollo del feto o del niño pequeño; el trastorno motor se acompaña con frecuencia de alteraciones de la cognición, comunicación, percepción, comportamiento y/o crisis epilépticas (Bax y cols., 2005).

Como queda reflejado, existen muchas definiciones de parálisis cerebral, ninguna universalmente aceptada, pero todas ellas recogen tres elementos de manera invariable: secuelas motoras, lesión cerebral y cerebro en desarrollo. Esta aparente simplicidad deja muchas cuestiones importantes sin resolver:

- Cuánto hay que esperar para diagnosticar a un niño con parálisis cerebral.
- Hasta qué edad se considera un cerebro inmaduro.
- Qué clasificación etiológica se debe emplear.
- Qué síndromes hay que incluir o cómo asegurar que se utiliza la misma terminología cuando el diagnóstico de parálisis cerebral es exclusivamente clínico.

La revista *Developmental Medicine and Child Neurology* dedicó en el año 2007 un suplemento para recoger estas inquietudes, tanto desde el punto de vista de los diferentes especialistas que se dedican a la parálisis cerebral (pediatras, neurólogos, ortopedistas, epidemiólogos, neurocirujanos, etc.), como desde la perspectiva de los principales registros de parálisis cerebral, cada uno de los cuales ha establecido criterios de inclusión propios (Rosembaum y cols., 2007). A pesar de la controversia y ante la falta de una alternativa mejor, los autores coincidieron en mantener el término clásico de "parálisis cerebral". No ha perdido su vigencia en el área de planificación social, y ayuda a que las familias entiendan esta condición (Mutch y cols., 1992). En el ámbito médico-asistencial, la parálisis cerebral es bien conocida y una palabra clave a la hora de buscar en bases de datos (Badawi y cols., 1998, Camacho Salas y cols., 2007). Sin embargo pienso, junto con los editores de este libro, que existe en todo el mundo una dificultad semántica al definir parálisis cerebral, al denominarla como cerebral e incluir en ella también las enfermedades motoras estáticas cerebelosas y del tronco cerebral del SNC en desarrollo. Esto no está mal desde el punto de vista fisiopatológico, pues estas estructuras tienen su repercusión en el movimiento y la postura debido a su relación con el haz motor cerebral, piramidal o corticoespinal, pero bien podría modificarse la nomenclatura por una más abarcativa como parálisis encefálica, que englobaría todos los aspectos topográficos de la patología en cuestión.

La intención es mostrar los recientes consensos internacionales sobre el tema, comentar los disensos, describir cómo se clasifican hoy en día las distintas formas clínicas de la patología, su forma de estudio, las diferentes posibilidades evolutivas y sus complicaciones. También el propósito es introducir al lector en el concepto actual de la evaluación del paciente desde el punto de vista funcional, teniendo en cuenta sus capacidades para el desenvolvimiento en su vida cotidiana y describir los tratamientos farmacológicos de uso habitual. Además, se desarrollará el enfoque integral del niño y su familia con una meta clara: alcanzar la adultez con la mejor calidad de vida posible. Dejamos para otros capítulos la descripción de las comorbilidades más frecuentes en los niños con parálisis cerebral y la actualización de los interesantes aspectos terapéuticos específicos desde el punto de vista clínico (fisiátrico, kinésico, psicológico, fonoaudiológico, ortopédico, musicoterapia, terapia ocupacional, etc.), así como los tratamientos farmacológicos por inyección intramuscular y los quirúrgicos: ortopédico y neuroquirúrgico, para el tratamiento de la espasticidad y de las distonías graves.

En conjunto, todos los profesionales intervinientes deberán coordinar la tarea individual con el fin de organizar un verdadero equipo multidisciplinario para el correcto abordaje terapéutico de los niños con parálisis cerebral.

EPIDEMIOLOGÍA

La parálisis cerebral es la causa más frecuente de discapacidad en la infancia (Kuban y Leviton, 1994). Su prevalencia es de 2 a 2,5 casos cada 1.000 recién nacidos vivos (SCPE, 2002; Hagberg, 2000; Winter y cols., 2002), y este dato se conoce gracias a que a partir de la mitad del siglo pasado los pediatras, neurólogos y epidemiólogos se han preocupado en establecer registros de base poblacional. No existen series anteriores a los años 50, por lo que los cambios de frecuencia previos son puramente especulativos (Camacho Salas y cols., 2007).

Los registros de parálisis cerebral suelen utilizar como denominador el número de recién nacidos vivos o el número de supervivientes neonatales de un área geográfica definida. En los Estados Unidos, cada año, alrededor de 10.000 niños desarrollan una parálisis cerebral (Boyle y cols., 1996).

Los primeros registros de parálisis cerebral en Europa se iniciaron entre 1950-1960 con el objetivo de hacer un seguimiento de la prevalencia y describir los subtipos clínicos de parálisis cerebral. El pionero fue un registro danés que comenzó en 1950 (Glenting, 1976). A éste le siguió un registro sueco que se inició en 1954 (Hagberg y cols., 1975), y en 1966 comenzaron los registros de la región inglesa de Mersey (Pharoah y cols., 1975) y del sur de Irlanda (Cussen y cols., 1978). Los primeros aportes de estos estudios alertaron a la comunidad científica acerca de que la disminución de la mortalidad perinatal en los años 70 no iba acompañada de una reducción de la morbilidad. Esto llevó a otros países a realizar trabajos similares y actualmente existen numerosos centros europeos (en el Reino Unido, Suecia, Dinamarca, Noruega, Irlanda, Alemania, Francia, Italia, Países Bajos y Eslovenia) que estudian la parálisis cerebral con base poblacional. Fuera de Europa, el registro más importante sobre parálisis cerebral es el de Western Australia (Stanley, 1979), iniciado en 1970 con niños nacidos desde 1956. Este equipo ha contribuido de forma decisiva al estudio de la etiopatogenia de la parálisis cerebral, al haber recogido de forma sistemática los antecedentes perinatales y los cuidados intensivos neonatales en una misma región (Stanley y cols., 2000).

En los Estados Unidos aún no se han establecido registros de parálisis cerebral como tales, pero hay publicados dos estudios de seguimiento de base poblacional que tratan sobre parálisis cerebral y discapacidades en la infancia.

Uno de ellos es el MADDSP (*Metropolitan Atlanta Developmental Disabilities Surveillance Program*) (Winter y cols., 2002) que recogió los datos de niños con parálisis cerebral de la región de Atlanta nacidos desde 1981; luego también se incluyeron niños con otras deficiencias. El otro es el NCCPP (*Northern California Cerebral Palsy Project*) (Grether y cols., 1992), que se ocupó en un principio de niños nacidos entre 1983 y 1985. El trabajo de investigación se centró en la etiología de la parálisis cerebral (Cummins y cols., 1993) y en la esperanza de vida de estos pacientes (Strauss y cols., 1998).

Los continuos avances tecnológicos en los cuidados neonatales durante los años 80 dieron lugar a un aumento de la supervivencia de los prematuros de muy bajo y extremado bajo peso al nacer, lo cual aumentó la prevalencia de parálisis cerebral debido a que su incidencia en estos neonatos es veinte veces mayor que en los recién nacidos de peso normal (Hagberg, 2000). Sin embargo, otros estudios sobre la evolución de recién nacidos desde el final de los años 80 hasta el principio de los 90 han demostrado que la prevalencia de parálisis cerebral no aumentó entre los prematuros de muy bajo peso (Hagberg y cols., 1993). En un estudio realizado entre 1982-1994, la mortalidad disminuyó de 36% en los primeros dos años a 13,8% en los últimos dos. Mientras tanto, la prevalencia de parálisis cerebral entre los supervivientes disminuyó de manera progresiva de 11,3% entre 1982-1988 a 9,2% entre 1988-1990 y a 5,2% entre 1990-1994 (O'Shea y cols., 1998).

FACTORES DE RIESGO

Como dijimos al iniciar el capítulo, la parálisis cerebral no es una enfermedad en sí misma, sino que bajo esta designación se reúnen todas las patologías cerebrales estáticas que se ponen de manifiesto como un déficit motor durante la infancia y que se producen en un momento determinado del desarrollo del niño, ya sea en la vida intrauterina, alrededor del parto o bien durante los primeros años de la vida. Por lo tanto, a modo didáctico y por su utilidad para la práctica diaria, se identifican los factores de riesgo de parálisis cerebral según el momento en que la noxa actúa: prenatales, perinatales y posnatales. La etiopatogenia de la parálisis cerebral es tratada en detalle en el capítulo 3.

Una revisión bibliográfica realizada por el *Practice Committee of the Child Neurology Society* que se basó en estudios por resonancia magnética (RM) realizados a niños con parálisis cerebral, mostró que el 37% de los casos se debían a causas prenatales, el 35% eran de origen perinatal, el 4% fueron posnatales y en el 15% de los pacientes no pudo identificarse la causa (Ashwal y cols., 2004).

Al respecto, un importante estudio sueco sobre 241 niños con parálisis cerebral mostró que 36% nacieron a una edad gestacional inferior a 28 semanas; 25% entre 28-32, 2% entre 32-38 semanas y un 37% fueron recién nacidos de término (Hagberg y cols., 2001). O sea, que la mayor incidencia de parálisis cerebral se encuentra en los dos extremos de las edades gestacionales de los recién nacidos de riesgo.

Factores prenatales

- Patologías maternas durante el embarazo: alteraciones de la coagulación, enfermedades autoinmunes, disfunción tiroidea, hipertensión arterial gestacional o preeclampsia, infecciones intrauterinas, exposición a drogas (sea de adicción o farmacológicas), traumatismos graves, etcétera.
- Alteraciones placentarias y del aparato genital materno: infartos y trombosis placentarios, corioamnionitis, otros trastornos.
- Afecciones fetales: malformaciones del SNC que ocurren antes de las 20 semanas de gestación, trastornos vasculares cerebrales, embarazos múltiples, infecciones intrauterinas, prematuridad y bajo peso al nacer (menos de 2.500 g).

Estos dos últimos factores de riesgo representan la causa más habitual de parálisis cerebral en este grupo de recién nacidos en países desarrollados con altos estándares de cuidado obstétrico.

Factores perinatales

Se producen entre el comienzo del trabajo de parto y el primer mes de vida del niño. Dentro de este grupo se encuentran el parto dificultoso y prolongado, la ruptura prematura de membranas, las anomalías de presentación, la hipoxia perinatal, la bradicardia fetal, las infecciones cerebrales perinatales (meningitis, encefalitis, infección por HIV materno) y la hiperbilirrubinemia. Debemos aclarar que en la infección periparto por HIV, la evolución natural de la enfermedad conduce a un compromiso del SNC en un 70% de los casos y ejerce su acción sostenida en el tiempo. Esto conduce a una microcefalia con cuadriparesia espástica, deterioro progresivo y desenlace fatal, a la que se denomina encefalopatía progresiva. Con el advenimiento de la terapia antirretroviral combinada de alto impacto, la enfermedad se convirtió en crónica y el compromiso motor o no se produce o queda limitado a una secuela: una paraparesia espástica con leve compromiso intelectual y buena calidad de vida. A pesar de este concepto diferente al de parálisis cerebral expuesto, los hallazgos clínicos son indiferenciables, motivo por el cual se incluyó recientemente al HIV entre la lista de las infecciones periparto que producen parálisis cerebral (Czornyj, 2006).

Factores posnatales

Son los responsables de por lo menos el 10% de los casos de parálisis cerebral. Las afecciones más frecuentes son las infecciones cerebrales (meningitis y encefalitis), los traumatismos de cráneo en los primeros años de vida, las epilepsias de difícil control, los paros cardiorrespiratorios recuperados, la muerte súbita abortada, las discrasias sanguíneas, los casos de maltrato que conducen a hipoxia y/o hemorragia cerebrales, las deshidrataciones graves y algunos tumores o sus secuelas terapéuticas.

El *National Collaborative Perinatal Project* (NCPP) fue un estudio poblacional que enroló a más de 40.000 niños nacidos entre 1959 y 1966, que fueron controlados hasta los 7 años de edad. Los autores encontraron que el 68% de los niños con parálisis cerebral habían tenido un Apgar normal y sólo el 13% de los recién nacidos de término que desarrollaron una parálisis cerebral tuvieron un

puntaje menor o igual a 5. Estos datos sugieren que el Apgar no es un parámetro sensible para indicar el riesgo de desarrollo posterior de parálisis cerebral (Nelson y Ellemberg, 1986).

Con respecto a la prematuridad, el EPIPAGE es un reciente trabajo prospectivo realizado en Francia sobre predictores del desarrollo de parálisis cerebral en lactantes nacidos muy prematuramente (promedio: 30 semanas). Durante éste se registraron y siguieron durante 5 años a 1.812 prematuros con un promedio de peso al nacer de 1.367 g. El diagnóstico de parálisis cerebral se definió a los 5 años de seguimiento, en 159 niños (prevalencia: 9%), con un promedio de edad gestacional de 29 semanas y un promedio de peso al nacer de 1.305 g. La forma espástica de parálisis cerebral fue la más frecuente (89%). La prevalencia de parálisis cerebral fue del 61% entre los niños que tenían leucomalacia periventricular, 50% entre los que tuvieron una hemorragia intraparenquimatosa, 8% entre los que presentaron una hemorragia intraventricular de grado I y 4% en lactantes sin una lesión cerebral detectable. O sea, que las lesiones cerebrales fueron el más importante predictor de parálisis cerebral en lactantes muy pretérmino (Beaino y cols., 2010).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La parálisis cerebral se manifiesta por una alteración en el tono muscular (aumento, disminución o fluctuación). Puede involucrar diferentes áreas corporales y manifestarse con intensidades diferentes según cada paciente. Desde hace unos años se ha agregado, con mucho acierto, un enfoque funcional que tiene en cuenta la actividad motora gruesa que es capaz de desarrollar el paciente en su vida diaria y la necesidad de usar o no asistencia para su desplazamiento; se utilizan diferentes escalas para su valoración.

La parálisis cerebral se caracteriza por presentar predominio de afectación sólo de algunos grupos musculares, por lo general los flexores. Esto conduce a un deterioro muscular progresivo, a una disminución de la motilidad espontánea y, por ella, a modificaciones esqueléticas inicialmente reductibles y fijas en etapas avanzadas de la enfermedad.

Formas clínicas

Es fundamental conocer las diferentes formas de presentación de la parálisis cerebral para poder individualizarlas con rapidez, hacer un diagnóstico adecuado, predecir la evolución más probable e indicar el tratamiento más eficaz para cada paciente.

Es probable que la manera más útil de diferenciar las distintas formas clínicas de parálisis cerebral requiera la evaluación de las alteraciones del tono muscular y del movimiento. De esta forma se puede describir las parálisis cerebrales espásticas (hipertónicas), las parálisis cerebrales hipotónicas, las parálisis cerebrales discinéticas (en sus dos tipos: distónicas y coreoatetósicas, es decir, con alteraciones fluctuantes del tono y con movimientos involuntarios) y las parálisis cerebrales atáxicas (alteraciones del equilibrio y la coordinación) (Sanger y cols., 2001; Sanger 2003a).

- **Parálisis cerebral espástica**. Es por lejos la forma más común y corresponde al 70-80% de los casos de parálisis cerebral. Estos pacientes que en un principio son hipertónicos, con el tiempo desarrollan espasticidad, entendiéndose como tal a la resistencia muscular dependiente de la velocidad del estiramiento pasivo del músculo. La resistencia aumenta con la velocidad de estiramiento y varía con la dirección del movimiento. Se debe a la hiperactividad del sistema de neuronas gamma de la médula espinal, secundaria al déficit del control inhibitorio central o cerebral, producido por una lesión en la corteza motora o en las vías descendentes (haz piramidal o tracto corticoespinal). Se trata del síndrome de la neurona motora superior, caracterizado clínicamente por la presencia de hipertonía, hiperreflexia, aumento del área reflexógena, clonus, respuesta plantar extensora y signo de la navaja en la movilización pasiva. La hiper-

tonía, sobre todo distal, que presentan estos pacientes es selectiva en algunos grupos musculares funcionales (en especial en los músculos flexores y pronadores para el miembro superior, y flexores para el miembro inferior). El tono muscular se incrementa con el tiempo y es la causa de las deformidades musculares y esqueléticas en las extremidades, tórax y columna vertebral. Al inicio son reductibles, pero se vuelven fijas con el tiempo, lo que conduce a dificultades importantes en la motricidad de estos pacientes, sobre todo en la marcha independiente, lo que los obliga al uso de aparatos de apoyo como andadores, bastones canadienses o sillas de ruedas.

Las deformidades más frecuentes se localizan en la parte distal de las extremidades: pie equino (varo o valgo, según el eje del pie se acerque o aleje del eje central de la pierna); cifoescoliosis; codo en flexión permanente y manos en flexión de muñecas; inclusión de pulgar y desviación cubital que dificultan, en los pacientes con compromiso motor importante, tanto la higiene como el vestido.

De acuerdo con el área corporal involucrada, la parálisis cerebral espástica puede ser:

Fig. 1-1. Niña con parálisis cerebral paraparética espástica. Conserva marcha independiente con apoyo. Obsérvese el pie equino, la flexión de rodillas por la hipertonía de los músculos isquiotibiales y la rectificación de la lordosis lumbar con antepulsión de la cadera.

- **Paraparética** o **diplejía espástica.** Corresponde al 44% de las parálisis cerebrales espásticas (Hagberg y cols., 2001). Compromete a ambos miembros inferiores, es muy habitual en el prematuro. Se debe, generalmente, a lesiones periventriculares (leucomalacia periventricular). La inteligencia de estos pacientes suele ser normal o limítrofe (fig. 1-1).
- **Hemiparética.** El 33% de las parálisis cerebrales espásticas son de este tipo (Hagberg y cols., 2001). Está comprometido un solo hemicuerpo. El compromiso intelectual, como en el caso anterior, suele ser poco importante y muchas veces el problema motor pasa inadvertido durante el primer año de vida y aun el segundo, a pesar de haberse iniciado la marcha independiente. En el caso de los bebés con hemiparesia, en algunas ocasiones los padres o el examinador advierten al principio una menor intencionalidad en un miembro superior. Alrededor de la mitad de estos niños comienzan a caminar en tiempo normal o muy ligeramente retrasado, y tras unos meses comienza a advertirse el trastorno en la marcha. En el 75% de los casos su etiología es prenatal y es frecuente el hallazgo tomográfico de un quiste en el territorio de la arteria cerebral media (Bax y cols., 2006). En los recién nacidos de término es común la asociación con malformaciones del SNC como la esquicencefalia, la hemimegalencefalia y la polimicrogiria. Mucho menos comunes son las lesiones hemorrágicas cerebrales. El 90% de estos niños caminan en forma inde-

pendiente aunque comiencen a hacerlo más tarde de lo esperado (fig. 1-2).

- **Cuadriparética**. Comprende al 6% de las parálisis cerebrales espásticas (Hagberg y cols., 2001). Involucra tanto los miembros superiores como los inferiores, y puede ser que dicho compromiso no sea homogéneo: se observa más hipertonía en un hemicuerpo que en el otro (denominada por algunos autores parálisis cerebral doble hemiparética, y se señala cuál es el lado más afectado) (fig. 1-3).

• **Parálisis cerebral discinética.** Representa el 10 al 15% del total de las parálisis cerebrales, con una incidencia de 0,21 cada 1.000 recién nacidos vivos (Guitet y cols., 2002). Está relacionada con la afectación cerebral y del sistema extrapiramidal, y se caracteriza por desarrollar, además de la alteración del tono y la postura, movimientos involuntarios incontrolados, recurrentes y estereotipados, que producen una acentuada dificultad para la realización de movimientos voluntarios con un fin determinado. Se la puede diferenciar en dos tipos: la parálisis cerebral distónica y la parálisis cerebral coreoatetósica (SCPE, 2000).

- **Parálisis cerebral distónica**. Corresponde al 82% de los casos de parálisis cerebral discinéticas. La distonía es un trastorno hiperquinético del movimiento, caracterizado por contracciones involuntarias, sostenidas o intermitentes de diferentes grupos musculares, lo que causa torsiones de los miembros y movimientos reiterados, provoca posturas anormales, y dificulta la prensión y la marcha. El niño manifiesta fluctuaciones rápidas del tono muscular entre la hipotonía, normotonía e hipertonía, y las alteraciones se precipitan o empeoran por intentos reiterados de movimiento o por cambios en el estado emocional. Existe una tendencia a adoptar posturas especiales secundarias a:

  - La cocontracción simultánea de músculos agonistas y antagonistas.
  - La activación motora involuntaria de unos músculos durante el movimiento voluntario de otros.
  - La activación involuntaria de músculos durante el acortamiento pasivo.

Fig. 1-2. Niña de 2 años con parálisis cerebral hemiparética espástica izquierda. Su desarrollo madurativo intelectual es normal. **A.** Tiene marcha independiente que adquirió a los 18 meses. **B.** Utiliza la mano izquierda como apoyo (con tendencia a la flexión de los dedos y a la inclusión del pulgar), mientras que la derecha es la que ejecuta la tarea.

Fig. 1-3. Varón de 12 años con parálisis cerebral cuadriparética espástica y retraso mental. Logró sedestación independiente y se desplaza en silla de ruedas con asistencia. Tiene deformidades graves en ambas manos. Su conexión con el medio es buena.

La distonía disminuye o desaparece durante el sueño. La manifestación clínica puede ser generalizada, focal o multifocal, y muchas veces se asocia con espasticidad (Sanger, 2003b).

- **Parálisis cerebral coreoatetósica**. Ocurre en el 18% de los casos de parálisis cerebral discinéticas. Es secundaria a lesiones en los ganglios basales que causan movimientos involuntarios en la cara, tronco y extremidades. Dichos movimientos interfieren con el habla (disartria), la alimentación (disfagia y babeo), la prensión voluntaria, la marcha, la sedestación, etc. El coeficiente intelectual (CI) suele ser normal o casi normal, pero las dificultades en el lenguaje hacen suponer un nivel inferior al que realmente estos niños tienen. Sus causas más habituales son la hiperbilirrubinemia (encefalopatía) y la anoxia grave, que causan lesiones importantes en los ganglios basales. Se presenta con mayor frecuencia en el recién nacido de término.

- **Parálisis cerebral hipotónica**. Se caracteriza por hipotonía muscular con hiperreflexia. Con el tiempo, la mayoría de estos niños desarrolla espasticidad, distonía o ataxia, aunque en algunos casos la hipotonía se mantiene constante a lo largo del tiempo. Por lo general, la causa es prenatal (malformaciones del SNC) o perinatal por hipoxia-isquemia. El pronóstico es malo y con mucha frecuencia se asocia a retraso mental. Un 5% de los casos de parálisis cerebral corresponde a este grupo.

Además, existe otra forma de parálisis cerebral en la que el signo clínico más importante es la alteración del equilibrio por compromiso cerebeloso y se la denomina:

- **Parálisis cerebral atáxica**. Corresponde al 4% de los casos de parálisis cerebral y ocurre en 0,09 cada 1.000 recién nacidos vivos en las series europeas. Se manifiesta como una pérdida del equilibrio, de la coordinación y del control motor fino, y suele estar asociada con hipotonía durante los 2 primeros años de vida. A partir de entonces, el tono muscular comienza a normalizarse. Los niños que alcanzan la marcha, caminan aumentando la base de sustentación y tienen algún grado de dismetría. El control motor fino es pobre. Como parte de esta entidad debe mencionarse una variante infrecuente pero de características bien definidas que es el síndrome de desequilibrio, cuyo diagnóstico se elabora a medida que transcurre el tiempo al cumplirse una serie de etapas, como se detalla a continuación.
  - **Síndrome de desequilibrio**. Se diferencia de las parálisis cerebrales atáxicas por su lenta evolución, con tendencia a la mejoría del cuadro a lo largo del tiempo. Lo más característico de la entidad es el trastorno del equilibrio con reacciones posturales muy deficientes. Aparecen la asinergia, la dismetría y el temblor, enmascarados por la alteración del man-

tenimiento postural. El niño demora mucho en adquirir sus pautas motoras gruesas. El reflejo de paracaidismo no aparece. Cuando el niño intenta caminar, pierde el equilibrio y golpea su cabeza ante la falta de ese fundamental reflejo de defensa. Demora mucho tiempo en adquirir la marcha independiente, y la logra de manera definitiva alrededor de los 8 a 9 años. El desarrollo intelectual no está muy comprometido y el CI suele ser limítrofe en algunos casos, mientras que otros son niños gravemente retrasados y hasta autistas. La incidencia de antecedentes perinatales es muy baja o nula; el examen físico del lactante muestra hipotonía y demora sostenida en la adquisición de pautas madurativas, sobre todo las motoras gruesas: sostén cefálico, balconeo, rolar y sedestación independiente. Esto hace sospechar una encefalopatía evolutiva de origen metabólico, pero los análisis de búsqueda de errores congénitos del metabolismo son normales. En general, los estudios por imágenes son normales o inespecíficos (Hagberg y cols., 1972).

- **Parálisis cerebral mixta**. Esta entidad se caracteriza por la concurrencia de signos clínicos de las formas de presentación arriba descritas, en diferentes intensidades y distribución topográfica, por afectación tanto de la vía piramidal como de la extrapiramidal.
  Los pacientes que la padecen pueden tener espasticidad junto con movimientos involuntarios de tipo distónico. También se puede ver pacientes que presentan espasticidad y ataxia. En realidad, en un alto porcentaje de los pacientes con parálisis cerebral espástica que nosotros evaluamos, hemos encontrado claros componentes distónicos asociados.

EVALUACIÓN DEL PACIENTE CON PARÁLISIS CEREBRAL

Anamnesis y examen físico

El diagnóstico de la parálisis cerebral es clínico, no existe un marcador biológico. Por este motivo hay que estar bien entrenado en la semiología del lactante y el niño pequeño, así como en el conocimiento del tiempo de aparición de los diferentes hitos madurativos, pues cuanto más temprano sea el diagnóstico de parálisis cerebral y más rápido se inicien los tratamientos de rehabilitación y farmacológicos, mejor será el pronóstico a largo plazo. Es fundamental obtener datos precisos sobre el embarazo, el parto y el período perinatal del niño para una adecuada comprensión del cuadro. En algunos casos, los estudios por imágenes (TC o RM) pueden señalar la existencia de una lesión (malformaciones del SNC, calcificaciones, leucomalacia periventricular, etc.). Es posible que a pesar de haber realizado el interrogatorio a la madre, el examen minucioso al niño y haber solicitado los estudios por imágenes, no surjan datos que aclaren el diagnóstico etiológico. Recordemos que un 40% de los casos de parálisis cerebral no tienen antecedentes pre, peri o posnatales relevantes.

Primero debe realizarse un examen neurológico convencional, teniendo en cuenta el fenotipo del paciente, la presencia de máculas, las características del cráneo y el perímetro cefálico (comparándolo con el de nacimiento), la columna, los pares craneales, la visión, la audición, el lenguaje, el tono y la fuerza musculares, el grado de control voluntario y los reflejos osteotendinosos (ROT). Luego se deberá determinar la fuerza y el control motor selectivo, el tono muscular y su influencia en los cambios posturales. También se deberá determinar las deformidades estáticas de las articulaciones y las contracturas musculares si las hubiera, se evaluarán las deformidades torsionales de los huesos, las deformidades fijas y móviles de los pies y de las manos, se evaluarán el equilibrio y la postura en la bipedestación, se establecerá el grado de funcionalidad en las distintas transiciones posturales y se deberá observar el rango de movimiento articular.

Es de utilidad determinar las habilidades funcionales del niño con parálisis cerebral en diferentes posiciones: sentado, en cuadripedia, arrodillado, semiarrodillado, en bipedestación y en equilibrio

monopodálico. Además, es importante evaluar el patrón de marcha utilizando el tiempo que sea necesario. Si es posible, es importante la filmación del paciente, a fin de repasar con tranquilidad el modo de su deambulación, hasta tener bien en claro cómo funcionan las articulaciones de la cadera, rodilla y pie. Luego se evaluará la marcha sobre talones y en puntas de pie. Por último se observara la carrera y el salto, en los casos en que éstos sean posibles, y se confirmará o descartará la presencia de movimientos anormales (Krägeloh-Mann y Bax, 2009).

Escalas de evaluación

En la actualidad, existen escalas para evaluar la capacidad funcional del niño de acuerdo con sus habilidades motoras gruesas que determinan su movilidad independiente o con ayuda de aparatos especiales: caminador, bastones canadienses o silla de ruedas. Así, se utiliza la escala de función motora gruesa o *Gross Motor Function Classification System* (GMFCS) para niños de 6 a 12 años (Palisano y cols., 1997). Ésta tiene en cuenta la posibilidad del niño de realizar movimientos autoiniciados, la habilidad para sentarse y pararse, la necesidad de dispositivos de asistencia y la ayuda requerida para la movilidad. Comprende cinco niveles bien diferenciados que se describen en el cuadro 1-1.

Otra escala muy utilizada es la que evalúa la movilidad del paciente o *Functional Mobility Scale* (FMS) para pacientes con parálisis cerebral de 4 a 18 años, desarrollado por el laboratorio de marcha del Royal Children's Hospital de Melbourne, Australia. Mide la capacidad del niño de caminar tres distancias diferentes: 5, 50 y 500 metros, que es una manera de evaluar cómo se moviliza en casa, en la escuela y en la comunidad, respectivamente. Tiene un puntaje de 1 a 6 para cada distancia. Al finalizar la evaluación, el paciente obtendrá un puntaje compuesto por 3 números: 6/3/1, por ejemplo, lo que describe primero la distancia más corta y al final la más larga (fig. 1-4).

Mientras las escalas descritas se encargan de evaluar la motricidad gruesa, el sistema de clasificación de las habilidades manuales o *Manual Ability Classification System* (MACS) se encarga de evaluar la motricidad fina. Se diseñó con cinco niveles para la evaluación de la actividad manual de pacientes con parálisis cerebral de 4 a 18 años (Eliason y cols., 2006):

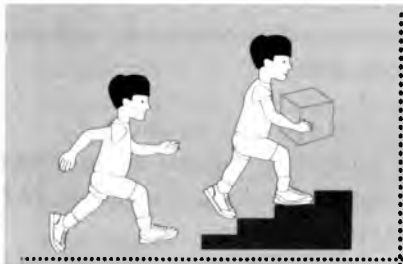
- Nivel I: manipula objetos sin dificultad.
- Nivel II: manipula la mayoría de los objetos pero con alguna dificultad o disminución en la velocidad del movimiento.
- Nivel III: manipula objetos con dificultad; necesita ayuda para preparar o modificar actividades.
- Nivel IV: manipula una selección limitada de objetos de fácil control en situaciones adaptadas.
- Nivel V: no manipula objetos y tiene una importante limitación, aun para acciones sencillas.

Una reciente publicación con los resultados de una investigación para evaluar la validez, confianza y utilidad de esta escala, recomienda su uso tanto en la práctica clínica como para investigaciones futuras (McConnell y cols., 2011).

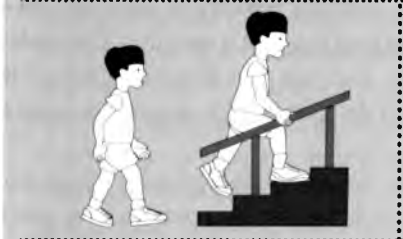
También es muy utilizado un cuestionario de evaluación funcional, muy práctico y de rápida instrumentación: el *Functional Assessment Questionnaire* (FAQ), que consta de diez preguntas, y la número 10 es la mejor respuesta:

1. No da ningún paso.
2. Puede realizar algún paso por sí mismo con ayuda de otra persona. No realiza una descarga completa de peso en sus pies, habitualmente no camina.
3. Camina como ejercicio de terapia y distancias menores que las existentes dentro de la casa. Suele requerir asistencia de otra persona.
4. Camina dentro de la casa pero con desplazamientos lentos. No usa la marcha en casa como la movilidad preferida, camina sobre todo en terapia.
5. Camina más de 5-15 metros pero sólo dentro de la casa o en la escuela (camina las distancias requeridas en el hogar).

CUADRO 1-1. SISTEMA DE CLASIFICACIÓN DE LA FUNCIÓN MOTORA GRUESA (*GROSS MOTOR FUNCTION CLASSIFICATION SYSTEM*, GMFCS)



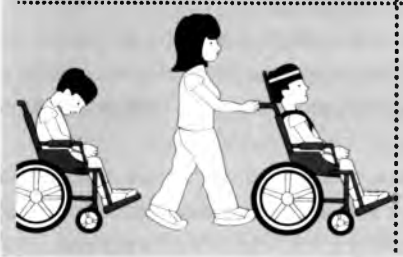
- **Nivel I.** El niño camina dentro y fuera de su hogar y sube escaleras sin limitación. Desarrolla habilidades motoras gruesas, entre ellas correr y saltar, pero la velocidad, el equilibrio y la coordinación están restringidos.



- **Nivel II.** Camina dentro y fuera de su hogar y sube escaleras tomándose del pasamanos, pero presenta limitaciones al caminar en superficies desniveladas y rampas, al caminar entre la gente o en espacios limitados. En los mejores casos tiene una mínima habilidad para correr y saltar.

- **Nivel III.** Camina dentro y fuera del hogar sobre superficies a nivel y con dispositivos de asistencia para su movilidad (andador, bastones canadienses). Puede subir escaleras sosteniéndose del pasamano. Puede propulsar una silla de ruedas con las manos o ser transportado cuando viaja distancias largas, fuera del hogar o sobre superficies irregulares.

- **Nivel IV.** Camina distancias cortas con un andador o permanece en silla de ruedas en la casa, en la escuela y en la comunidad. Puede movilizarse en forma autónoma con una silla de ruedas con motor.



- **Nivel V.** Los impedimentos físicos restringen el control voluntario del movimiento y la habilidad de mantener posturas antigravitatorias con la cabeza y el tronco. Todas las áreas de la función motora están limitadas. El niño no tiene medios para movilizarse en forma independiente y requiere ser transportado (cuadro 1-1).

6. Camina más de 5-15 metros en ambientes comunitarios (fuera de la casa), pero usa silla de ruedas para distancias comunitarias.
7. Camina fuera de la casa por distancias comunitarias, pero sólo en superficies planas.
8. Igual al anterior pero puede pasar desniveles o terrenos irregulares, aunque por lo general necesita mínima asistencia por seguridad.
9. Igual al anterior pero fácilmente sortea desniveles, superficies irregulares, terreno desparejo,

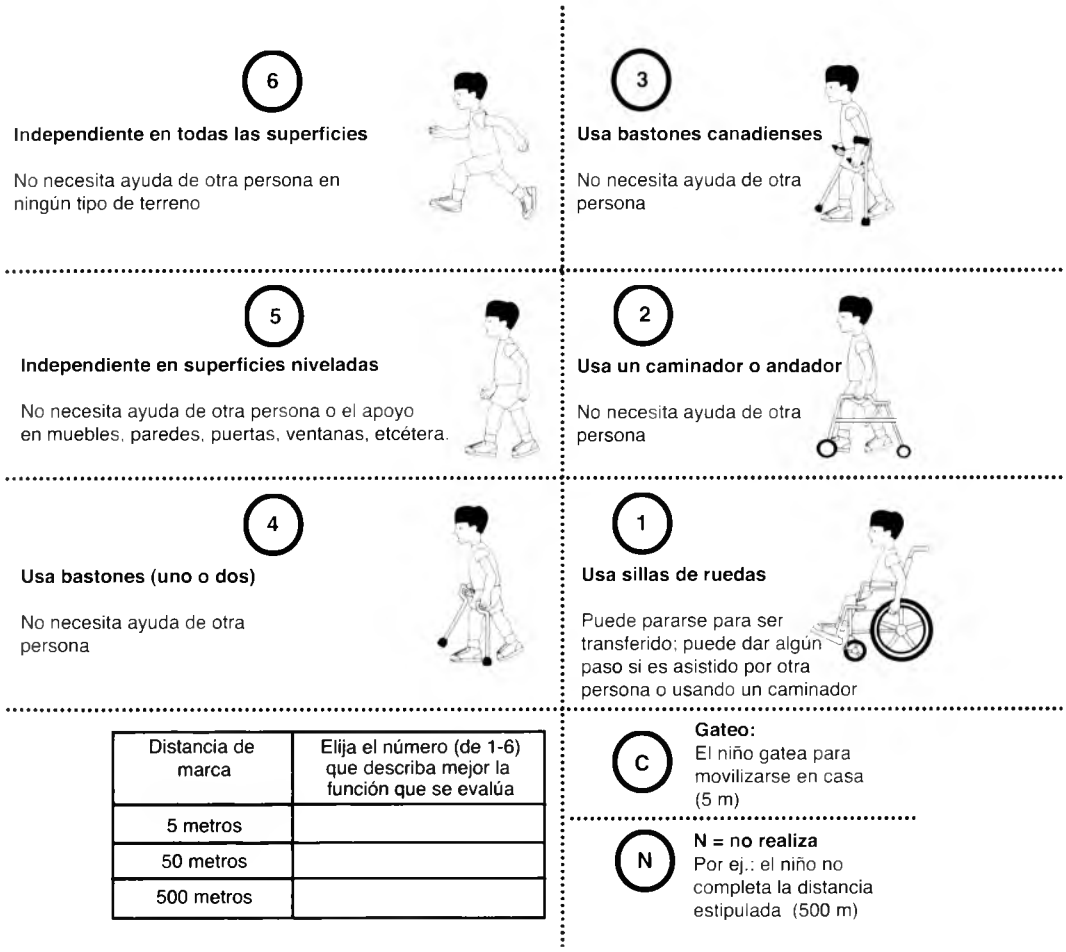


Fig. 1-4. Escala de movilidad funcional (*Functional Mobility Scale, FAS*). *The Royal Children's Hospital*, Melbourne, Australia.

aunque tiene dificultad o requiere mínima asistencia cuando corre, trepa o sube escaleras.

10. Camina, corre y trepa en terrenos planos e irregulares sin dificultad (Novacheck y cols., 2000).

Para la evaluación de la hipertonía-espasticidad de cada paciente se utilizan las escalas de Ashworth modificada (Bohannon y Smith, 1987) y la de Tardieu modificada (Haugh y cols., 2006), en las que los cambios a las escalas originales se han realizado para convertirlas en más ágiles y sencillas de manipular. Permiten definir el momento oportuno para realizar algunas prácticas médicas como la administración de toxina botulínica a la que nos referiremos al hablar del tratamiento. La Escala de Ashworth modificada mide cinco ítems de tono muscular de intensidad creciente:

1. Hipertonía leve: resistencia mínima al final del movimiento flexor o extensor.

1+. Hipertonía leve: mínima resistencia durante menos de la mitad del movimiento.

2. Hipertonía marcada durante la mayor parte del movimiento, pero el miembro es movilizado con facilidad en forma pasiva.

3. Considerable aumento del tono muscular. El movimiento pasivo es muy dificultoso.
4. El miembro afectado está rígido en flexión, extensión, aducción o abducción.

La escala de Tardieu modificada se basa en la búsqueda de dos puntos para medir entre ellos el estiramiento pasivo de músculos con hipertonía. Los puntos llevan la denominación de R1 y R2; R1 es la posición que alcanza el miembro (p. ej., un pie equino) debido a su resistencia a un movimiento pasivo rápido, mientras que R2 es el punto al que llega el mismo miembro cuando el músculo o grupo muscular examinado logran su relajación después de que el movimiento pasivo se ha efectuado. La hipertonía es menor cuanto mayor es la distancia entre R1 y R2.

Además, se utiliza una escala para medir distonía en pacientes con parálisis cerebral discinética. Se trata de la *Barry-Albright Dystonia Scale* (BADS), que evalúa la distonía en ocho regiones corporales: ojos, boca, cuello, tronco y las cuatro extremidades por separado. La puntuación va de 0 a 4 para cada región corporal que significan: nada, suave, leve, moderada y grave, respectivamente. La peor puntuación es 32 (Barry y cols., 1999, Monbaliu y cols., 2010).

Diagnóstico

Insistimos en que el diagnóstico es fundamentalmente clínico y que no existe un marcador biológico para la entidad. Se basa en los datos positivos obtenidos en la anamnesis más los hallazgos en el examen físico, los resultantes de la evaluación del neurodesarrollo y en los estudios por imágenes (TC y RM cerebrales). El momento del diagnóstico de certeza es muy variable y depende directamente de la intensidad de la noxa que haya actuado y de su asociación con un antecedente pre, peri o posnatal documentado, además de la experiencia del examinador.

Se ha sugerido que el diagnóstico presuntivo de parálisis cerebral podría ser confirmado con suficiente seguridad a los de 2 años de edad (Voss y cols., 2007) o con mayor firmeza a los 5 años (tiempo suficiente para establecer el carácter estático de la entidad). Se basa en la observación de la estabilizacion en las curvas longitudinales de la GMFCS a lo largo de ese tiempo de seguimiento de pacientes pediátricos con parálisis cerebral (Palisano y cols., 2006).

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

Es importante tener en cuenta otras posibilidades diagnósticas distintas a la parálisis cerebral, sobre todo cuando se trata de un lactante o un niño pequeño con espasticidad, movimientos involuntarios o ataxia sin causa demostrable y sin lesiones cerebrales en los estudios por imágenes (Palmer, 2004).

Para el diagnóstico de parálisis cerebral cuadriparética espástica de origen poco claro o incierto, debe tenerse en cuenta el diagnóstico diferencial con encefalopatías evolutivas, sean de origen metabólico o heredodegenerativo, para lo que son muy importantes la búsqueda de una retinopatía asociada, el compromiso periférico o alteraciones específicas en los estudios por imágenes (Póo-Argüelles, 2007).

En los casos de parálisis cerebrales discinéticas (distónica o coreoatetósica) debería considerarse la posibilidad de que se trate de un error congénito del metabolismo, como el síndrome de Lesch-Nyhan o una aciduria glutárica de tipo I y otras acidurias orgánicas, la enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, la lipofuscinosis ceroidea infantil temprana o bien una distonía DOPA sensible (que difiere por la edad de comienzo, el neurodesarrollo inicial normal, las imágenes normales y el curso fluctuante durante el día). También hay que tener presente el diagnóstico de la distonía de comienzo retrasado o *delayed-onset dystonia*, secundaria a una lesión cerebral perinatal o infantil temprana. En algunas oportunidades, los signos neurológicos son mínimos y anteceden a la aparición de la distonía, que a veces no se observa hasta

los 20 años de edad. En un estudio en donde se siguió la evolución de 103 recién nacidos con asfixia perinatal, un caso desarrolló distonía focal a los 7 años de edad, lo que representa el 1% de los niños en seguimiento (Cerovac y cols., 2007).

En el caso de las parálisis cerebrales paraparéticas, deberán diferenciarse de las paraplejías espásticas hereditarias, del déficit de arginasa (cursa con hiperamoniemia) y de las paraparesias por lesión medular perinatal, cuya incidencia no está bien establecida pero se encuentran hasta en el 10% de las autopsias de recién nacidos. Se reconocen bien los mecanismos patogénicos que las provocan: la tracción longitudinal excesiva de la médula espinal durante el parto en presentación pelviana y la rotación con el uso del fórceps medio. Sin embargo, no todas las lesiones medulares ocurren en el acto obstétrico, y se admite la posibilidad del origen intrauterino de la lesión. Hay muy pocos casos referidos en la literatura, existen bebés nacidos por cesárea con daño medular, y se considera en estos casos la hiperextensión de la cabeza como el factor determinante para la lesión medular intrauterina. La clínica inicial es de una paraplejía fláccida con arreflexia, nivel sensitivo, respiración paradojal, vejiga neurogénica y esfínter anal atónico. Pocos días después se instala una hipertonía progresiva que conduce lentamente a la espasticidad, con hiperreflexia, clonus y Babinski, y postura en triple flexión de los miembros inferiores (Ruggieri y cols., 1999).

Las parálisis cerebrales atáxicas se pueden confundir con ataxia telangiectasia, ataxia espinocerebelosa ligada al X, atrofia olivopontocerebelosa o un tumor de fosa posterior de lento crecimiento. En el caso de las parálisis cerebrales hipotónicas, el diagnóstico diferencial se plantea con otras formas de lactante hipotónico, sin antecedentes perinatales relevantes, como las miopatías congénitas estructurales, las atrofias espinales y el síndrome de Prader-Willi.

La búsqueda de diagnósticos etiológicos tiene una especial relevancia y se ha referido al tema una reciente publicación con un título muy provocativo: ¿parálisis cerebral o no parálisis cerebral? Se trata del primer estudio que analiza la posibilidad del error diagnóstico en un registro poblacional de parálisis cerebral en una región determinada. En dicho estudio se dan a conocer los resultados de la búsqueda sistemática de los diagnósticos incorrectos de parálisis cerebral en los registros tomados en el sur de Australia entre 1993 y 2002. El registro comprendió una lista de 402 casos de parálisis cerebral de los cuales 21 (5,2%) resultaron tener otro diagnóstico: en cinco se diagnosticó una enfermedad metabólica o neurodegenerativa y dos resultaron tener un síndrome (un síndrome de Joubert y un síndrome de Sotos). Los 14 niños restantes tuvieron uno de los siguientes diagnósticos: retraso mental, miositis perinatal, malformaciones arteriovenosas subaracnoideas y una parálisis braquial de Erb (Zarrinkalam y cols., 2010).

ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS

Los exámenes de neuroimágenes, en especial la RM, resultan útiles en la determinación del momento de la lesión cerebral y la causa probable. Otros exámenes (EEG, estudios genéticos, metabólicos y de coagulación) tienen sus indicaciones específicas. La búsqueda de las alteraciones sensoriales y cognitivas debe formar parte de la evaluación inicial de estos pacientes, teniendo en cuenta la frecuencia con que éstas se presentan.

Estudios por imágenes (ecografía, TC y RM cerebrales)

Se los considera como los de mayor utilidad para el diagnóstico de parálisis cerebral. Tanto la TC como la RM pueden señalar la etiología de la lesión, y han mostrado anormalidades entre un 70 a 90% de los niños afectados (Bax y cols., 2006). La Academia Americana de Neurología recomendó el uso de la ecografía cerebral transfontanelar como método de pesquisa durante la segunda semana de vida en todos los recién nacidos menores de 30 semanas de gestación, y se debe repetir el estudio al cumplirse las 36-40 semanas de edad gestacional (Ment y cols., 2002). El objetivo es diagnosticar lesiones como las

hemorragias periventriculares e intraventriculares, las leucomalacias periventriculares y las ventriculomegalias de baja presión.

Mientras tanto, en el neonato a término con encefalopatía e historia de traumatismo al nacer, hematocrito bajo o coagulopatía, se recomienda la TC cerebral sin contraste para descartar lesiones hemorrágicas. Si ésta no es concluyente, hay que realizar una RM convencional entre el segundo y el octavo días posteriores al nacimiento, dado que ofrece información de gran valor diagnóstico y pronóstico (Ment y cols., 2002).

En el recién nacido a término pueden ser necesarios otros exámenes para completar el estudio estructural y funcional de posibles anormalidades cerebrales, por ejemplo la RM con técnicas de difusión y la espectroscopia (Hoon, 2005).

En edades posteriores, los estudios de neuroimágenes deben ser indicados ante la imposibilidad de establecer una causa por estudios previos. En estos casos se prefiere la RM a la TC debido a la mejor calidad de las imágenes ofrecidas, siempre que se haya descartado por TC la presencia de calcificaciones cerebrales, difíciles de objetivar por RM. En el registro de parálisis cerebral del sur de Australia (Zarrinkalam y cols., 2010), más de la mitad de los 402 niños enrolados fueron estudiados con TC o RM; el 70% de los estudios fueron patológicos. Con respecto a las RM, sobre un total de 286 estudios realizados, 105 correspondieron a parálisis cerebral cuadriparética y fueron patológicas en el 98% de los casos; 102 fueron realizadas en pacientes dipléjicos y 94% mostraron anormalidades, mientras que 50 fueron obtenidas en niños con parálisis cerebral hemiparética y el 96% fueron anormales. En el caso de las parálisis cerebrales atáxicas (n = 8), las parálisis cerebrales discinéticas (n = 10) y las parálisis cerebrales hipotónicas (n = 6), los porcentajes de RM patológica estuvieron alrededor del 70% en las tres variantes.

Las imágenes patológicas del primer y segundo trimestres de la gestación corresponden a malformaciones del SNC (alteraciones de la proliferación, migración u organización neuronal); las del tercer trimestre se deben a lesiones de la sustancia blanca. Entre las 24-30 semanas gestacionales se producen las leucomalacias e infartos periventriculares, y las hemorragias intraventriculares o intraparenquimatosas. Desde la 30.ª y hasta la 36.ª semanas gestacionales, son frecuentes la leucomalacia periventricular, la encefalomalacia multiquística y las lesiones tromboembólicas. A partir de la semana 36 y hasta la 44 se producen las lesiones de la sustancia gris, como la afección de los ganglios basales o del tálamo, la leucomalacia multiquística y las lesiones tromboembólicas (Krägeloh-Mann y cols., 2002)

EEG

La frecuencia de epilepsia en los pacientes con parálisis cerebral es alta, y mayor en las formas cuadriparética y hemiparética. Los datos promediados de varios estudios sobre un total de 1.918 niños con parálisis cerebral muestran que el 43% desarrolló epilepsia en algún momento de la evolución de su enfermedad (Ashwal y cols., 2004). ¿Debería entonces realizarse un EEG de rutina a todo paciente con parálisis cerebral? Según la Academia Americana de Neurología: no para determinar etiología de la parálisis cerebral. Pero pienso, junto con los editores de este libro, que sí tiene utilidad para detectar convulsiones sutiles que pueden pasar inadvertidas, y para diferenciar a los pacientes asintomáticos que podrían ser medicados por presentar EEG patológicos.

Potenciales evocados visuales (PEV)

Las alteraciones neurosensoriales son comunes en los niños con parálisis cerebral.

Las anomalías visuales se presentan en el 28% de los casos (estrabismo, ambliopía, nistagmo, atrofia óptica, etc.). Se encuentran más frecuentemente en los pacientes cuya parálisis cerebral es debida a leucomalacia periventricular. Por lo tanto, es importante realizar un tamizaje para poder detectar estos defectos lo antes posible e iniciar la estimulación visual y el equipamiento adecuado en los casos que así lo requieran.

Potenciales evocados auditivos de tronco (PEAT)

Las alteraciones de la audición ocurren en el 12% de los casos de parálisis cerebral (Ashwall y cols., 2004).

Ocurren sobre todo en los casos de recién nacidos de pretérmino de muy bajo peso, en la encefalopatía hiperbilirrubinémica, en la meningitis neonatal (en especial la producida por el neumococo) y también en las graves lesiones hipóxico-isquémicas. Los pacientes con estudios por neuroimágenes patológicos o con retraso mental asociado tienen mayor riesgo de desarrollar alteraciones auditivas. Estos datos alientan a realizar un "tamizaje" auditivo lo antes posible a fin de detectar el problema en forma temprana e iniciar la rehabilitación correspondiente.

TORCH

La sigla enumera las pruebas serológicas específicas para el diagnóstico de infecciones connatales que quedan identificadas por su letra inicial, **T**oxoplasmosis, **R**ubéola, **C**itomegalovirus, **H**erpes virus simple y **O**tros (sífilis y HIV). Estos estudios están especialmente indicados en los casos de microcefalia y calcificaciones cerebrales intraparenquimatosas con manifestaciones clínicas desde la etapa de recién nacido, muchas veces diagnosticadas unos meses más tarde.

Estudios genéticos y neurometabólicos

Los estudios genéticos (cariotipo convencional, cariotipo de alta resolución y estudios moleculares) y los neurometabólicos (ácidos orgánicos urinarios, aminoácidos plasmáticos, ácidos grasos de cadena muy larga, acilcarnitinas, etc.) no deben ser indicados normalmente en la evaluación del niño con parálisis cerebral. Se exceptúan los casos en que los datos clínicos y de neuroimágenes no sean concluyentes y existan hallazgos atípicos en la historia o el examen físico, como pueden ser la ausencia de una noxa perinatal definida, la presencia de historia familiar de parálisis cerebral, regresión del desarrollo o la presencia de anormalidades oculomotoras, ataxia progresiva, atrofia muscular o pérdida sensorial. Si la historia clínica o los estudios de neuroimágenes no señalan una patología específica o una alteración estructural cerebral, y el examen físico arroja alguna alteración fenotípica peculiar, los estudios genéticos y neurometabólicos se imponen (Ashwal y cols., 2004).

Estudios de coagulación

Debido a que la parálisis cerebral hemipléjica se suele asociar a infartos prenatales o perinatales relacionados con coagulapatías, la Academia Americana de Neurología recomienda la realización de estudios de coagulación en este tipo de parálisis cerebral al niño y a la madre. Dichos estudios implican, además del coagulograma mínimo, la realización de pruebas para evaluar estados protrombóticos como la determinación de la actividad de las proteínas C, S y de antitrombina, anticuerpos antifosfolipídicos y anticardiolipina, metilene-tetrahidrofolato-reductasa, protrombina 20210, PAI, la monitorización de homocisteína y la determinación de la mutación del factor V de Leyden (Ashwal y cols., 2004).

COMORBILIDADES

En el cuadro 1-2 se enumeran las comorbilidades que se observan en un niño con parálisis cerebral y que son tratadas en detalle en distintos capí-

CUADRO 1-2. COMORBILIDADES FRECUENTES EN NIÑOS CON PARALISIS CEREBRAL

Retraso mental
Epilepsia
Compromiso sensorial
Trastornos del habla y el lenguaje
Problemas oromotores, deglución y salivación
Trastornos sensitivo-perceptivos, del tacto y el dolor
Trastornos de conducta y complicaciones psiquiátricas
Trastornos del sueño
Trastornos gastrointestinales

tulos del libro. Dado que no se incluye el problema habitual del estreñimiento en niños con trastornos motores como un capítulo por separado, se hace esta breve revisión práctica. En un estudio epidemiológico de problemas nutricionales y gastrointestinales en niños con parálisis cerebral, se encontró estreñimiento en 98 (26%) de 377 niños (Sullivan y cols., 2000). En la práctica, se demora bastante en reconocer este problema, que puede ocasionar molestias importantes a estos pacientes, desde dolores abdominales hasta problemas de conducta. Esto último ocurre sobre todo en niños que no pueden comunicar sus síntomas (Elawad y Sullivan, 2001).

Además de los impedimentos oromotores, los problemas de motilidad intestinal y de contracción de los músculos abdominales, existen otras causas de estreñimiento en niños con parálisis cerebral:

- El tipo de alimentación con dietas licuadas o en forma de puré, que contienen muy pocas fibras.
- Ciertas medicaciones tienen a la constipación como efectos colaterales (fármacos anticolinérgicos, antiepilépticos, antiespásticos).
- Las limitaciones motoras (en especial la inmovilidad) junto con las dificultades para sentarse en el inodoro, que eliminan el efecto de la gravedad, reducen la contribución del aumento de la presión intraabdominal y disminuyen la capacidad para estabilizar el recto (Elawad y Sullivan, 2001).

El tratamiento se basa, además de los consejos respecto de los alimentos, en el uso de laxantes osmóticos y/o laxantes estimulantes. En los casos graves se hace necesaria la consulta gastroenterológica para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

TRATAMIENTO

En forma global, el tratamiento del niño y el adolescente con parálisis cerebral está enfocado en mantener o mejorar la funcionalidad y la calidad de vida del individuo y su familia. Para ello es fundamental asegurar un buen estado nutricional, evitar infecciones respiratorias, prevenir deformidades óseas, disminuir los espasmos musculares si los hubiere, disminuir el dolor cuando aparece y hacer más sencillo el cuidado en los niños que son totalmente dependientes. Dicho tratamiento incluye la terapia física, el tratamiento farmacológico, los procedimientos ortopédicos y la neurocirugía (cuadro 1-3).

Con respecto al tratamiento farmacológico, está dirigido a disminuir la espasticidad y a controlar los movimientos involuntarios de la forma distónica de parálisis cerebral. En estos casos se pretende mejorar la función motora, aumentar el intervalo de movimiento articular pasivo y activo, prevenir y mejorar la contractura muscular y las deformidades, prevenir la subluxación de cadera y la escoliosis, disminuir el dolor durante los movimientos pasivos y activos, facilitar la terapia física, posponer o evitar un procedimiento quirúrgico, disminuir la demanda de energía y la fatiga, facilitar la higiene, mejorar la apariencia estética y mejorar la calidad de vida del enfermo y sus familiares. Comprende medicamentos como el baclofeno, las benzodiazepinas, el dantroleno, la tizanidina y bloqueantes neuromusculares como las toxinas botulínicas A y B. La medicación oral e intratecal con baclofeno se usa para la espasticidad generalizada. Los anestésicos locales y la neurolisis química están indicados en los casos de espasticidad localizada o segmentaria graves en pacientes adultos. Con respecto a los pacientes pediátricos, su uso no está mencionado en las recientes recomendaciones de tratamiento farmacológico de la Academia Americana de Neurología (Delgado y cols., 2010). Por lo tanto, sólo los enumeramos en el listado correspondiente para que el lector conozca su existencia.

Tratamiento farmacológico de la parálisis cerebral

Ha sido pensado para mejorar la funcionalidad del paciente con parálisis cerebral (deambulación, sedestación, postura), facilitar sus cuidados y acti-

CUADRO 1-3. TRATAMIENTOS DE LA ESPASTICIDAD

TERAPIA FÍSICA	
Tratamiento farmacológico	**Tratamientos quirúrgicos**
• Tratamiento oral • Bloqueos neuromusculares – Toxina botulínica – Anestésicos locales – Neurólisis química • Tratamiento intratecal	• Rizotomía dorsal selectiva • Estimulación cerebral profunda • Neurotomía periférica • Cirugía ortopédica multinivel

vidades de la vida diaria, prevenir las complicaciones musculoesqueléticas, mejorar la estética y la calidad de vida del niño y su familia. Está fundamentalmente dirigido al tratamiento de la espasticidad y de los movimientos involuntarios, y en la actualidad se utilizan tres vías de administración: oral, intramuscular e intratecal (Verrotti y cols., 2006).

Tratamiento oral

- **Baclofeno (Lioresal®).** Se lo ha considerado como el tratamiento de elección para la espasticidad generalizada. Es un agonista del neurotransmisor inhibitorio GABA. Disminuye el tono muscular y su uso está indicado en los pacientes con parálisis cerebral espástica. Cruza la barrera hematoencefálica (BHE) y se une a los receptores GABA de las interneuronas espinales, lo que causa la inhibición presináptica de la liberación de los neurotransmisores excitatorios. Se absorbe rápidamente por vía oral y tiene una vida media de alrededor de 3,5 horas. El hígado lo metaboliza de manera parcial y la mayor parte se excreta por riñón. Su administración puede producir sedación. Este efecto es dosis-dependiente y se evita en gran medida iniciando el tratamiento con dosis bajas e incrementándolas en forma gradual. También puede causar confusión, mareos, ataxia, debilidad, hipotensión ortostática y parestesias. Su suspensión brusca puede producir un síndrome de abstinencia, con un incremento de la espasticidad, acompañada de espasmos, alucinaciones, confusión, convulsiones e hipertermia; por lo tanto su suspensión debe ser paulatina (Krach, 2001).

  Las dosis recomendadas están relacionadas con la edad y peso del paciente, y la forma de presentación es en comprimidos de 10 mg. Se distribuye a lo largo del día, en 3 o 4 tomas iguales. El siguiente es uno de los esquemas recomendados:

  - Niños de 1-2 años: dosis inicial: 1-2 mg/día; mantenimiento: 5 mg/día.
  - Niños de 2-6 años: dosis inicial: 2 mg/día; mantenimiento: 10 mg/día.
  - Niños de 6-12 años: dosis inicial: 2-5 mg/día; mantenimiento: 15 mg/día.
  - Niños de 12-18 años: dosis inicial: 5-10 mg/día; mantenimiento: 20-30 mg/día (máximo: 80 mg/día) (Lundy y cols., 2009).

  El primer estudio controlado y a doble ciego para el tratamiento de la espasticidad con baclofeno se realizó con 20 niños con parálisis cerebral de 2-16 años, y se demostró que su eficacia era superior a la del placebo (Milla y Jackson, 1977).

  Precisamente sobre ese punto, en una reciente publicación de la Child Neurology Society se revisó la bibliografía sobre el tratamiento farmacológico de la espasticidad en la parálisis cerebral en

niños y adolescentes que fuera publicada entre 1966 y 2008 (un total de 218 artículos que reunieron criterios estrictos de selección) y se encontró que no existe evidencia suficiente para apoyar o desalentar el uso de baclofeno oral en pacientes con espasticidad (Nivel U). Se encontraron sólo tres trabajos que pudieron incluirse para su evaluación, y uno de ellos es el arriba mencionado (Delgado y cols., 2010).

- **Diazepam (Valium®, Plidán®)**. Es el medicamento para el tratamiento de la espasticidad más antiguo y todavía en uso. Es útil para reducir la espasticidad causada por lesiones cerebrales y de la médula espinal. Aumenta las inhibiciones presináptica y postsináptica en la médula espinal al incrementar la afinidad de los receptores GABA por el GABA endógeno. Se absorbe rápidamente por vía oral y alcanza su nivel máximo en 1 hora. Se metaboliza en el hígado y sus metabolitos tienen una vida media de 20 a 80 horas. Uno de los efectos secundarios más frecuente es la sedación. Además, suele producir ataxia, trastornos de la memoria y la atención, debilidad, estreñimiento, retención urinaria y sialorrea. Puede causar adicción fisiológica y tolerancia. Los síntomas de abstinencia son: agitación, irritabilidad, temblor, contracciones musculares, náuseas, convulsiones, insomnio e hiperpirexia. La dosis pediátrica recomendada es de 0,1 a 0,8 mg/kg/d, en 3 o 4 tomas diarias. La dosis máxima es de 60 mg/día. Su forma de presentación es en comprimidos de 2, 5 y 10 mg. Está contraindicado en la miastenia, en las insuficiencias respiratoria y hepática, y en el glaucoma.

El diazepam es *probablemente* efectivo como un "tratamiento corto" para la espasticidad (Nivel B), pero se ha encontrado un nivel insuficiente para apoyar o desalentar su uso para mejorar la función motora (Nivel U) (Delgado y cols., 2010).

- **Clonazepam (Rivotril®, Neuryl®, Clonagin®)**. Es un fármaco de la familia de las benzodiazepinas, de acción prolongada, con efecto depresor sobre el SNC y propiedades ansiolíticas y anticonvulsivantes. Potencia el efecto inhibidor del neurotransmisor GABA. Se absorbe bien por vía oral. Alcanza su nivel máximo entre las 3-12 horas de su ingesta. Su forma de presentación es en comprimidos de 0,5 y 2 mg y en gotas, con una concentración de 2,5 mg/mL. Las dosis recomendadas son de 1-3 gotas/kg/d o 0,005-0,015 mg/kg/d, y se aumenta la dosis cada 3 días hasta un máximo de 0,1 a 0,2 mg/kg/d. Se desalienta su uso dado que uno de sus efectos adversos más perjudiciales es la producción exagerada de secreciones bronquiales, lo que aumenta el riesgo de infecciones broncopulmonares.
- **Dantroleno (Dantrium®)**. Es un derivado de la hidantoína, actúa directamente sobre el músculo esquelético, inhibiendo la liberación de calcio en el retículo sarcoplásmico, disociando el mecanismo excitación eléctrica-contracción. De esta manera, afecta las fibras intrafusales y extrafusales. Es un relajante muscular. El principal factor que limita su empleo es la generación de debilidad muscular y por ese motivo su uso está limitado en los pacientes cuadripléjicos espásticos graves. Se absorbe bien por vía oral, con un nivel máximo a las 3-6 horas de su ingesta. Su vida media es de 9 horas y se une con fuerza a las proteínas plasmáticas. Se metaboliza en el hígado. Se desconoce si puede atravesar la BHE. Su asociación con diazepam produce mejores resultados que los observados con el uso de cada uno de estos fármacos por separado. La dosis inicial recomendada es de 0,5 mg/kg dos veces al día, y se aumenta la dosis a intervalos de 1 semana hasta llegar a los 3 mg/kg, hasta cuatro veces por día si fuera necesario. No se recomiendan dosis superiores a 100 mg c/6 horas. La forma de presentación es en cápsulas de 25 y 100 mg, lo que dificulta su uso en pediatría.

Los efectos adversos asociados a su administración oral son: anemia aplásica, leucopenia, insuficiencia cardíaca, hepatitis, convulsiones, irritabili-

dad y pericarditis. Existe una evidencia insuficiente para recomendar o desalentar su uso en la espasticidad de la parálisis cerebral en pacientes pediátricos: nivel U (Delgado y cols., 2010).

- **Tizanidina (Sirdalud®)**. Es un agonista α2-adrenérgico eficaz para reducir la espasticidad y los espasmos dolorosos. Se une a nivel presináptico a los receptores α2-adrenérgicos en la médula espinal, e inhibe la liberación de neurotransmisores excitatorios de las neuronas presinápticas. Aumenta la inhibición vibratoria del reflejo H, reduciendo la cocontracción axonal; facilita la acción de la glicina (neurotransmisor inhibitorio) y previene la liberación de aminoácidos excitatorios como el glutamato y el aspartato de las terminaciones presinápticas. No causa debilidad muscular (a diferencia del baclofeno y del dantroleno). No se ha definido su dosis en niños. Se sugiere iniciar con una dosis única de 2 mg y luego aumentar 2 mg c/semana. Dosis máxima: 36 mg/día, en 3-4 tomas. Su forma de presentación es en comprimidos de 2, 4 y 6 mg. Para su administración en niños es necesario su fraccionamiento. Se recomienda iniciar su administración con una dosis nocturna para, de manera gradual, agregar dosis durante el día. Se absorbe rápidamente por vía oral, con un pico máximo en 1-2 horas y tiene una vida media de 3-6 horas. Los efectos adversos descritos son: hipotensión arterial, sequedad de boca, sedación, depresión, astenia, mareos, alucinaciones visuales y leve movilización de transaminasas, que se corrige al suspender la medicación.
  La bibliografía apoya el uso de la tizanidina en la espasticidad (nivel C de evidencia), pero no encuentra evidencia suficiente para recomendar o rechazar su uso para mejorar la función motora (nivel U) (Delgado y cols., 2010).
- **Trihexifenidilo (Artane®)**. Está indicado para la parálisis cerebral distónica. Se trata de un agente anticolinérgico con una larga historia de uso en el tratamiento de enfermedades extrapiramidales, tanto en adultos como en niños. La distonía está asociada con la afectación de la función de los ganglios basales, y la presencia en ellos de grandes interneuronas colinérgicas sugiere que inhibir la transmisión colinérgica podría mejorar el trastorno. El trihexifenidilo se absorbe por la vía oral y su carácter lipófilo le facilita la entrada en las células del SNC. Alcanza su mayor concentración plasmática 2 o 3 horas después de su administración oral y su acción tiene una duración de entre 1-12 horas. Es el agente más estimulante de todas las sustancias anticolinérgicas, tal vez dada su acción sobre receptores dopaminérgicos. Debido a su actividad antimuscarínica puede afectar el funcionamiento de los ganglios autonómicos, alterando las funciones gastrointestinal, cardíaca, biliar y otras funciones parasimpáticas. Como efectos adversos, en su lista se encuentran: visión borrosa, disminución de la salivación, disminución de la sudoración, delirio, disminución en la fluidez de las secreciones bronquiales, hipertermia, problemas de memoria, fotofobia, taquicardia sinusal y retención urinaria. En un estudio prospectivo con 23 niños con parálisis cerebral distónica, se demostró la mejoría de la función motora en los miembros superiores a las 15 semanas de iniciado el tratamiento (Sanger y cols., 2007). Como contrapartida, el primer estudio prospectivo, aleatorizado, controlado, doble ciego, con trihexifenidilo frente a placebo, realizado con 14 pacientes de 2-18 años con parálisis cerebral distónica y sin tratamiento farmacológico específico, concluyó (tras 7 meses de tratamiento) que altas dosis de trihexifenidilo no mejoraron la gravedad de la distonía de los pacientes enrolados. Sin embargo, varios participantes mejoraron la función motora. Los efectos adversos fueron frecuentes pero no intolerables (Rice y Waugh, 2009).
  La forma de presentación del trihexifenidilo es en comprimidos de 5 mg y las dosis sugeridas en pediatría, según los trabajos arriba mencionados son: 1.ª semana: 0,2 mg/kg/d; 2.ª semana: 0,5 mg/kg/d; 3.ª semana: 1 mg/kg/d; 4.ª semana: 1,5 mg/kg/d; 5.ª semana: 2 mg/kg/d y 6.ª semana y mantenimiento: 2,5 mg/kg/d. Todas las dosis diarias se repartieron en 3 tomas.

En un trabajo reciente sobre el uso de trihexifenidilo en 101 niños con parálisis cerebral espástico-distónica, se observaron mejorías no sólo en la distonía sino también en la sialorrea en un porcentaje significativo de ellos (Carranza del Río y cols., 2011).

- **Levodopa-carbidopa (Madopar®, Sinemet®).** Es un inhibidor de la descarboxilasa. Su presentación es en comprimidos de 125 (100 L-dopa + 25 carbidopa) y 250 mg (200 + 50 respect.). La dosis sugerida en niños con distonía es de 1 mg/kg/d y debe aumentarse muy gradualmente para evitar los efectos adversos más comunes, que son: náuseas, sedación, mareo, confusión y alucinaciones. La dosis diaria eficaz suele ser de 100 a 300 mg.

  Una única publicación plantea la administración exitosa de este fármaco en una paciente adolescente de 16 años con parálisis cerebral cuadriparética espástica grave (Brunstrom y cols., 2000).

Tratamiento intratecal

- **Bomba de baclofeno**. Se trata de una infusión intratecal continua que permite lograr concentraciones eficaces en el líquido cefalorraquídeo (LCR) con concentraciones plasmáticas cien veces menores que las producidas por su administración oral, por lo que se reducen los efectos secundarios del fármaco. Se realiza mediante la utilización de una bomba programable de colocación abdominal subcutánea. Se trata de un procedimiento reversible que permite una dosificación muy precisa. Esto es muy importante pues la supresión y la sobredosificación de baclofeno pueden ser muy graves debido a que no hay un antagonista específico (Vivancos-Matellano y cols., 2007). (Para mayor información se remite al lector al capítulo 19).

Bloqueos neuromusculares

- **Toxina botulínica**. Es una terapia relativamente nueva. Se trata de una agente bloqueante neuromuscular que puede reducir el tono muscular en la espasticidad y en la distonía. Actúa a nivel de la unión neuromuscular (Love y cols., 2010). Es producida por una bacteria, el *Clostridium botulinum*, y desencadena una parálisis generalizada como la del botulismo. Hay siete serotipos diferentes de toxina botulínica (A, B, C, D, E, F y G) y sólo los dos primeros están comercialmente disponibles. El A es el que se suele utilizar más en la práctica diaria debido a que es el que tiene un efecto más duradero que las demás. La toxina botulínica A produce una quimio-denervación que puede ser empleada para balancear la fuerza muscular sobre las articulaciones de los niños con parálisis cerebral. Comienza su acción entre las 12 y 72 horas de su administración y sus efectos se mantienen entre 3-6 meses, según el paciente. Se ha alcanzado una total recuperación de la hipertonía después de 11 semanas de la inyección de toxina botulínica B mientras la toxina botulínica A mantenía un 22% de parálisis en la semana 57 posinyección (Verrotti y cols., 2006). El tratamiento debería comenzarse lo antes posible, cuando se diagnostica la hipertonía del paciente y antes de que se establezcan la espasticidad o las deformidades secundarias definitivas. Los objetivos para su aplicación rápida son:

  - Reducir la hipertonía de grupos musculares que interfieren en la función.
  - Mejorar los patrones posturales estáticos y dinámicos
  - Facilitar el crecimiento del músculo y prevenir deformidades musculoesqueléticas.
  - Coadyuvar al trabajo integral de la rehabilitación, la adaptación y el uso de ortesis.
  - Mejorar las actividades de la vida: autocuidado, alimentación, vestido, higiene y sociabilización.
  - Mejorar la calidad de vida, autoestima y/o el bienestar, incluidos el tratamiento del dolor, la sialorrea y el sueño.
  - Facilitar el manejo diario del niño por su cuidador.

Criterios de selección del paciente:

- Espasticidad local o regional que lleve a una limitación funcional.
- Paciente en programa de rehabilitación regular y vigilado por el equipo de salud.
- Espasticidad que interfiere en el aprendizaje de funciones básicas, y dificulta el crecimiento y el desarrollo.
- Espasticidad que produce deformidad dinámica.
- Prueba diagnóstica prequirúrgica y terapéutica.
- Otras indicaciones: dolor, estrabismo, sialorrea, bruxismo.
- Espasticidad dinámica que interfiere con una función del segmento afectado en la etapa del aprendizaje motor o de consolidación de un patrón motor determinado.

Contraindicaciones:

- Alergia conocida al fármaco.
- Infección sistémica o en el sitio de inyección.
- Enfermedades neuromusculares o degenerativas.
- Coagulopatías asociadas.
- Contracturas fijas.
- Pacientes del grupo IV o V en GMFCS con problemas de deglución.
- Uso concomitante de aminoglucósidos.
- Deformidades articulares y óseas.
- Falta de cooperación de la familia y del paciente.

La aplicación temprana y reiterada de toxina botulínica tiene el propósito de disminuir el tono muscular el mayor tiempo posible, dilatando la necesidad de requerir un procedimiento quirúrgico y proteger los potenciadores de la función y de la marcha. (Delgado y Carranza del Río, 2010).

Se recomienda utilizar la GMFCS como guía para la decisión de la indicación de los procedimientos quirúrgicos. Se debe recordar que un procedimiento quirúrgico en las extremidades debe corregir la deformidad, mejorar el brazo de palanca y evitar la debilidad muscular.

El tratamiento con toxina botulínica permite retrasar la necesidad de cirugía aproximadamente 4 años, con lo que se obtiene:

- Disminución de la incidencia de recurrencia de posturas anormales.
- Disminución de la necesidad de tratamientos quirúrgicos reiterados.
- Mantenimiento de la longitud de las fibras musculares.
- Posibilidad de realizar otros programas terapéuticos.

Tratamientos quirúrgicos

En el cuadro 1-1 se describen los distintos tratamientos quirúrgicos. La rizotomía dorsal selectiva es tratada en detalle en otro capítulo.

- **Estimulación cerebral profunda (ECP).** La ECP se ha utilizado en el tratamiento del temblor y la distonía de pacientes adultos; desde 1997 y hasta la actualidad se la ha empleado en más de 50.000 pacientes, lo que demuestra ser una opción terapéutica efectiva y segura. Se trata de una técnica quirúrgica de neurocirugía funcional que consiste en modificar la actividad de circuitos cerebrales para lograr un tratamiento sintomático. La estimulación mediante electrodos o la lesión de regiones o estructuras puntuales del SNC constituyen la base de este procedimiento.
  Mientras tanto, la experiencia en neurocirugía pediátrica comenzó hace poco tiempo, pero ya existen varios informes de distintos centros a lo largo del mundo que otorgan una fuerte evidencia que alienta su utilización en diferentes tipos de pacientes. La distonía es la patología en la que está demostrada con claridad la eficacia del método. Recordemos que ésta puede ser primaria o secundaria, y que la primera reconoce principalmente un origen genético o neurometabólico. Dentro de las primeras se encuentran las mutaciones del gen *DYT*, entre las cuales la más habitual es la DYT1. Existe consenso internacional en el uso de la ECP para el tratamien-

to de las distonías primarias (específicamente, DYT1), si bien existen informes aislados de buenos resultados con la implantación de electrodos cerebrales profundos en algunos pacientes con distonías secundarias.

- **Neurotomía periférica (NP)**. Se utiliza para el tratamiento de la espasticidad focalizada, es decir, cuando la discapacidad invalidante predomina en uno o algunos grupos musculares. Debe ser selectiva para suprimir el exceso de tono sin reducir el tono útil. No debe disminuir las capacidades motrices residuales ni las funciones sensitivas. Se realiza la sección parcial del nervio muscular, por lo general la mitad o las 4/5 partes de sus axones, con interrupción del reflejo miotático. La técnica es muy útil para la espasticidad intensa del codo en flexión (neurotomía del nervio musculocutáneo), para las muñecas en flexión y/o desviación cubital y las manos cerradas con inclusión de pulgar (neurotomía de los nervios mediano y cubital). Estas deformidades presentes con mucha frecuencia en las parálisis cerebrales cuadriparéticas espásticas impiden una adecuada higiene del paciente y dificultan de manera significativa su vestido, al igual que la hipertonía de los aductores que requiere la neurotomía del nervio obturador. El pie equinovaro requiere para su corrección la neurotomía selectiva del nervio tibial (Bollens y cols., 2011).

EVOLUCIÓN

En la actualidad, con la utilización de los antibióticos para el tratamiento de las neumonías, prácticamente ha desaparecido la principal causa de muerte en el pasado para este tipo de pacientes. Por lo tanto, alrededor de la mitad de los niños con parálisis cerebral, aun los gravemente afectados, sobreviven hasta la adultez. Este hecho condujo a la creación de nuevas estrategias y espacios para la atención interdisciplinaria de estos pacientes, más allá de la niñez y la adolescencia. Aproximadamente la mitad de los niños con parálisis cerebral necesitan el uso de asistencia de diferente tipo para lograr la marcha independiente, o su desplazamiento en el ámbito familiar o en la comunidad. Alrededor del 70% de ellos tienen otras discapacidades que entorpecen el cuadro de base, en especial el retraso mental (Boyle y cols., 1996).

Los más fuertes predictores de mortalidad son: la inmovilidad (definida como estar confinado a una cama o estar imposibilitado a propulsar una silla de ruedas), el retraso mental grave, la incontinencia esfinteriana y la imposibilidad de autoalimentarse. Estos cuatro puntos permiten separar tres grupos de niños:

- Inmóviles, con sonda nasogástrica e higiene a cargo de un cuidador.
- Inmóviles, con necesidad de asistencia para la higiene y la alimentación.
- Móviles pero no ambulatorios, con asistencia para la alimentación (Katz, 2003).

PARÁLISIS CEREBRAL Y SU TRANSICIÓN A LA ETAPA ADULTA*

La parálisis cerebral es la causa más frecuente de discapacidad física en niños, y los impactos que produce en múltiples sistemas y sus consecuencias asociadas dificultan la transición a la vida adulta.

En la última década, la expectativa de vida en los niños con parálisis cerebral se ha incrementado como consecuencia de los avances tecnológicos y los cuidados médicos específicos que se disponen en el mundo.
En contraposición, los servicios médicos organizados para la atención de adultos con parálisis cerebral resultan insuficientes e inadecuados al abordar las necesidades propias de esta etapa de la vida (Bottos y cols., 2001).

* Este tema fue escrito por la Dra. Silvia Intruvini.

En la actualidad es un tema de preocupación el desarrollo de servicios de rehabilitación y equipos de salud que se encuentren preparados para realizar intervenciones apropiadas. Se observan enormes esfuerzos abocados principalmente a la rehabilitación de impedimentos físicos como las alteraciones en la marcha, los trastornos en la comunicación o de la articulación del lenguaje, en pos de una mejor calidad de vida. No se puede ignorar la importancia y el impacto de los impedimentos físicos en la vida de una persona con parálisis cerebral, pero la consideración de los aspectos emocionales y las barreras ambientales de la vida diaria nos acercará a lograr mayor efectividad en nuestras intervenciones.

Un aporte de gran importancia fue el realizado por la OMS (2001) con la publicación de la "Clasificación internacional del funcionamiento, la discapacidad y estados de salud". Su objetivo fue dar un marco conceptual para la descripción de la salud y los estados relacionados. El concepto sobre el que se basó su construcción es el modelo biopsico-social, aunque considerando las diferencias existentes en las condiciones de salud y funcionamiento del niño y adolescente en relación con el adulto, fue necesario el diseño de una nueva versión.

Este nuevo enfoque promovió la consideración de aspectos como la participación social, tan relacionada con la inclusión social, e imprescindible para el normal desarrollo de un niño. También tomó directa intervención en la identificación de los factores ambientales y contextuales que pudieran interrumpirla o facilitarla.

Con el incremento en el número de adolescentes con parálisis cerebral se han informado mayores problemas asociados a la transición a la adultez (Donkervoort y cols., 2007). Alcanzar la independencia implica contar con una motivación, vocación, encontrar un empleo y establecer relaciones románticas o sexuales de la vida adulta (Wiegerink y cols., 2010). El solo acto de un individuo de involucrarse en una situación vital y su dimensión puede ser representativo de su funcionamiento en diferentes áreas de su vida. Por esta razón resulta indispensable la valoración del sentimiento de bienestar frente a múltiples aspectos de su vida durante el proceso de crecimiento.

La adolescencia es un período de cambios físicos, emocionales y sociales muy significativos. Acercarse a diversas actividades que signifiquen compartir intereses o momentos de ocio con sus pares, separándose de a poco de las actividades centradas exclusivamente en el círculo familiar, es un aspecto de este camino y una de sus características.

El contacto con individuos de su edad favorecerá el desarrollo de habilidades sociales y el descubrir sus propios deseos (Wiegerink y cols., 2010). Aunque actividades sociales espontáneas como visitar a amigos son centrales en esta etapa, se observó que los adolescentes con discapacidades motoras las desarrollaban con menor frecuencia. Se informó una diferencia significativa en la franja etaria entre 15 y 22 años en comparación con grupos controles (Wiegerink y cols., 2010, Stevenson y cols., 1997). Sin embargo, las relaciones de amistad son más sólidas e incluso adolescentes y adultos jóvenes participan más activamente en actividades relacionadas con el deporte con relación a la población general (Imms y cols., 2008).

Se observa que la posibilidad de desarrollar círculos de amistades y compartir diversos espacios de interacción con intereses en común puede constituir un importante apoyo para estimular el comienzo de relaciones románticas. En cuanto al desarrollo de relaciones de mayor intimidad, no se han observado diferencias significativas en la edad a las que las mujeres han tenido la primera cita. El 7% de las adultas jóvenes sostuvieron una relación estable (Wiegerink y cols., 2006).

Se destaca como condición previa de importancia el contacto con grupos de géneros mixtos para el desarrollo de relaciones íntimas y sexuales. Mayor cantidad de citas podrían facilitar esta posibilidad, estimulando la frecuencia de salidas, y creando redes sociales y un contexto apropiado al igual que en la población general de la misma edad (Wiegerink y cols., 2006).

Como dato de importancia se informó que los jóvenes con discapacidad motora leve no observaron diferencias en su apariencia con relación a sus pares (Schuengel y cols., 2006), lo que se constituye como un factor facilitador de experiencias íntimas. Los padres de hijos adolescentes manifestaron su preocupación frente a la posibilidad de que ellos sostuvieran relaciones con pares del sexo opuesto, en especial en cuanto a los sentimientos de incomodidad que ellos pudieran experimentar, aunque expresaron la absoluta importancia de estas experiencias (Davis y cols., 2009).

Con respecto al conocimiento acerca de la sexualidad, los niveles manifestados por los jóvenes con discapacidad física son menores a los del resto de la población. Sin embargo la consideran un aspecto fundamental para su crecimiento, así como poseer mayor información respecto de ésta. También las experiencias sexuales vividas son menores. Las limitaciones físicas fueron mencionadas como un obstáculo. Shuttleworth (2000) informó que personas del sexo masculino presentaron exacerbación de la espasticidad y disartria en el momento de la experiencia sexual. La impresión es que sentirían el dilema del ideal masculino frente a quienes se sienten sexualmente atraídos, por lo que obstaculizan con su conducta la interacción social con el sexo opuesto.

En el caso de las mujeres se encontraron informes de manifestaciones físicas como debilidad, dolor a nivel de las caderas o en las rodillas e incluso mayor espasticidad en los miembros inferiores, pero no se relacionó el nivel de autoestima ni de discapacidad con el nivel de actividad sexual. Algunas características psicológicas pueden actuar de manera negativa, constituyendo barreras que restringen el desarrollo personal, social, o de la independencia de los individuos. La autoconfianza es reconocida como un componente importante de la competencia social.

La capacidad de ejecutar y controlar situaciones de vida de manera prospectiva es autorreconocida si las experiencias sociales o las influencias persuasivas en situaciones diversas son exitosas. Se demostró que la autoconfianza es el único factor significativo predictor de independencia en el estilo interpersonal (Schuengel y cols., 2006). La autoestima positiva también es un factor determinante, por lo que la baja autoestima o un déficit en la autoconfianza pueden perjudicar un desempeño social exitoso.

La sociabilización sólo puede suceder en un contexto adecuado, donde los individuos puedan ser incluidos en él. Las actividades relacionadas con la diversion son imprescindibles para la salud física y mental de todo individuo, así como para la construcción de sus amistades y lugares de pertenencia.

Los medios de transporte, las barreras arquitectónicas y la falta de apoyo de sus pares pueden ser barreras negativas en la construcción de la seguridad e independencia social. Si definimos calidad de vida como la medida de nuestro bienestar en los distintos dominios de la vida, sin dudas una adecuada participación y desarrollo social permitirán a los adolescentes con discapacidades motoras desarrollarse como adultos independientes.

Las investigaciones que se focalicen en las asociaciones en aspectos como la sociabilización, la participación y los factores psicológicos son imprescindibles para contar con información certera que nos permita delinear programas específicos para mejorar la calidad de vida de los adolescentes con parálisis cerebral y facilitar la transición a la adultez

SÍNTESIS CONCEPTUAL

La parálisis cerebral es una entidad que agrupa un conjunto de patologías de origen pre, peri y posnatal, que tienen en común una lesión motora estática del cerebro producida durante los primeros años de su desarrollo. Es la patología más discapacitante de la niñez. Cuanto más grave es su

forma de presentación, más está asociada a distintas comorbilidades: epilepsia, compromiso neurosensorial, retraso mental, trastornos del lenguaje, de la conducta o de la comunicación, que pueden presentarse en forma aislada o combinada. Se reconocen tres formas clínicas que tienen en cuenta el tono muscular y el movimiento: espástica, discinética (distonica y coreoatetósica) y la parálisis cerebral atáxica. La primera se presenta en el 75% de los pacientes y en ella se reconocen diferencias topográficas según sea el compromiso de los miembros: parálisis cerebral cuadriparética, parálisis cerebral hemiparética y parálisis cerebral paraparética. Sin embargo, a pesar de esta aparente claridad clínica, la realidad muestra que distintos pacientes con el mismo tipo de parálisis cerebral se comportan y evolucionan de manera diferente y que es fundamental tener en cuenta la capacidad funcional motora, lo que prácticamente no se hacía una década atrás. Este nuevo enfoque permitió unificar en forma sencilla el lenguaje utilizado por el equipo multidisciplinario.

Por otra parte, también han aumentado de manera significativa los recursos terapéuticos, desde el tratamiento farmacológico hasta los nuevos procedimientos quirúrgicos (ortopédico y neuroquirúrgico, cobertura de los tratamientos de rehabilitación y la educación especial). La sumatoria de todas estas acciones ha permitido no sólo que estos niños alcancen la edad adulta sino que, además, lo hagan con una buena calidad de vida.

BIBLIOGRAFÍA

Ashwal S, Russman BS, Blasco PA, Miller G, Sandler A, Shevell M y cols. Practice parameter: diagnostic assessment of the child with cerebral palsy: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. Neurology. 2004; 62(6):851-863.

Badawi N, Watson L, Petterson B, Blair E, Slee J, Haan E y cols. What constitutes cerebral palsy? Dev Med Child Neurol. 1998; 40: 520-527.

Barry MJ, VanSwearingen JM, Albright AL. Reliability and responsiveness of the

Barry-Albright Dystonia Scale. Dev Med Child Neurol. 1999; 41(6):404-411.

Bax M, Goldstein M, Rosenbaum P, Leviton A, Paneth N, Dan B y cols. Executive Committee for the Definition of Cerebral Palsy. Proposed definition and classification of cerebral palsy, 2005. Dev Med Child Neurol; 47(8):571-576.

Bax M, Tydeman C, Flodmark O. Clinical and MRI correlates of cerebral palsy: the European cerebral palsy study. JAMA. 2006; 296:1602-1608.

Beaino G, Khoshnood B, Kaminski M, Pierrat V, Marret S, Matis J y cols. EPIPAGE Study Group. Predictors of cerebral palsy in very preterm infants: the EPIPAGE prospective population-based cohort study. Dev. Med. Child Neurol. 2010; 52(6):119-125.

Blair E. Epidemiology of de Cerebral palsies. Orthop Clin N Am 41 (2010) 441-455.

Bohannon RW, Smith MB. Interrater reliability of a modified Ashworth scale of muscle spasticity. Phys Ther. 1987; 67(2):206-207.

Bollens B, Deltombe T, Detrembleur C, Gustin T, Stoquart G, Lejeune TM. Effects of selective tibial nerve neurotomy as a treatment for adults presenting with spastic equinovarus foot: a systematic review. J Rehabil Med. 2011; 43(4):277-282.

Bottos M, Bolcati C, Sciuto L, Ruggeri C, Feliciangeli A. Powered wheelchairs and independence in young children with tetraplegia. Dev Med Child Neurol. 2001; 43:769-777.

Boyle CA, Yeargin-Allsopp M, Doernberg NS, Holmgreen P, Murphy CC, Schendel DE. Prevalence of selected developmental disabilities in children 3-10 years of age: the Metropolitan Atlanta Developmental Disabilities Surveillance Program 1991 MMWR. CDC Surveill Summ. 1996; 45(2):1-14.

Brunstrom JE, Bastian AJ, Wong M, Mink JW. Motor benefit from levodopa in spastic quadriplegic cerebral palsy. Ann Neurol. 2000; 47(5):662-665.

Camacho Salas A, Pallás-Alonso CR, de la Cruz-Bértolo J, Simón-de Las Heras R y cols. Cerebral palsy: the concept and population-based registers. Rev Neurol. 2007 Oct 16-31; 45(8):503-508.

Carranza del Río J, Clegg NJ, Moore A, Delgado MR. Use of trihexiphenidyl in children with cerebral palsy. Pediatr. Neurol. 2011; 44:202-206.

Cerovac N, Petroviç I, Klein C, Kostiç VS. Delayed-onset dystonia due to perinatal asphyxia: a prospective study. Mov Disord. 2007; 22(16):2426-2429.

Cummins SK, Nelson KB, Grether JK, Velie EM. Cerebral palsy in four northern California counties, births 1983 through 1985. J Pediatr. 1993; 123:230-237.

Cussen GH, Barry JE, Moloney AM, Buckley NM, Crowley M, Daly C. Cerebral palsy: a regional study. Ir Med J. 1978; 71:568-572.

Czornyj LA. Encephalopathy in children infected by vertically transmitted human immunodeficiency virus. Rev Neurol. 2006; 42(12):743-753.

Davis E, Shelly A, Waters E, Mackinnon A, Reddihouh D, Boyd R y cols. Quality of life of adolescents with

cerebral palsy: perspective of adolescents and parents. Dev Med Child Neur. 2009;51:193-199.

Delgado MR, Carranza del Río J. Tratamiento con toxina botulínica de la espasticidad en niños. En: Michelli F, Dressler D (Eds.) Toxina botulínica. Nuevas indicaciones terapéuticas. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires. 2010, pp. 85-99.

Delgado MR, Hirtz D, Aisen M, Ashwal S, Fehlings DL, McLaughlin J y cols. Practice parameter: pharmacologic treatment of spasticity in children and adolescents with cerebral palsy (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. Neurology. 2010;74(4):336-343.

Donkervoort M, Roenbroeck M, Van der Heijden-Maessen H, Stam H. Determinants of functioning of adolescents and young adults with cerebral palsy. Disabil Rehabil. 2007;29:453-463.

Elawad MA, Sullıvan PB. Management of constipation in children with disabilities. Dev Med Child Neurol. 2001;43:829-832.

Eliasson AC, Krumlinde-Sundholm L, Rösblad B, Beckung E, Arner M, Ohrvall AM y cols. The Manual Ability Classification System (MACS) for children with cerebral palsy: scale development and evidence of validity and reliability. Dev Med Child Neurol. 2006;48(7):549-554.

Freud S. Die infantile cerebrallahmung. In Nothnagel J, ed. Specialle Pathologie und Therapie. Band IX, Th. III. Vienna: Holder; 1897.

Glenting P. Variations in the population of congenital (pre- and perinatal) cases of cerebral palsy in Danish countries east of the Little Belt during the years 1950-1969. Report from cerebral Palsy Registry III. Ugeskr Laeger. 1976;138:2984-2991.

Grether JK, Cummins SK, Nelson KB. The California Cerebral Palsy Project. Pediatr Perinat Epidemiol. 1992;6:339-351.

Guitet M, Póo P, Abenia P, Campistol J. Magnetic Resonance in children with dyskinetic cerebral palsy secondary to perinatal injury. Rev Neurol. 2002; 35(4):317-321.

Hagberg B, Hagberg G, Beckung E, Uvebrant P. Changing panorama of cerebral palsy in Sweden. VIII. Prevalence and origin in the birth year period 1991-1994. Acta Paediatr. 2001;90:271-277.

Hagberg B, Hagberg G, Olow I, Von Wendt L. The changing panorama of cerebral palsy in Sweden. VI: Prevalence and origin during the birth year period 1983-86. Acta Paediatr. 1993;82(4):387-393.

Hagberg B, Sanner G, Steen M. The dysequilibrium syndrome in cerebral palsy. Clinical aspects and treatment. Acta Paediatr Scand Suppl. 1972; 226:1-63.

Hagberg B. Lessons and indications from three decades of West-Swedish cerebral palsy data. Neuropediatrics. 2000;31:28-46.

Hagberg B, Hagberg G, Olow I. The changing panorama of cerebral palsy in Sweden 1954-1970. I. Acta Paediatr Scand. 1975;64:193-200.

Haugh AB, Pandyan AD, Johnson GR. A systematic review of the Tardieu Scale for the measurement of spasticity. Disabil Rehabil. 2006;28(15):899-907.

Hoon AH Jr. Neuroimaging in cerebral palsy: Patterns of brain dysgenesis and injury. J Child Neurol. 2005; 20(12):936-939.

Imms C, Reillly S, Carlin J, Didd K. Diversity of participation in children with cerebral palsy. Dev Med Child. Neurol. 2008;50:363-369.

Katz RT. Life expectancy for children with cerebral palsy and mental retardation: implications for life care planning. Neurorehabilitation. 2003;18(3):261-270.

Krach LE. Pharmacotherapy of spasticity: oral medications and intrathecal baclofeno. J Child Neurol. 2001; 16:31-36.

Krägeloh-Mann I, Bax M. Cerebral Palsy. En: Aicardi J (Editor). Diseseases of Neurosystems in Childhood. Mc Keith Press, London. 2009, pp. 210-242.

Krägeloh-Mann I, Helber A, Mader I, Staudt M, Wolff M, Groenendaal F y cols. Bilateral lesions of thalamus and basal ganglia: origin and outcome. Dev Med Child Neurol. 2002;44(7):477-484.

Kuban KCK, Leviton A. Cerebral palsy. N Engl J Med. 1994;330:188-195.

Little W. On the influence of abnormal parturation, difficult labours, premature birth, and asphyxia neonatorum on the mental and physical condition of the child, especially in relation to deformities. Trans Obstet Soc London. 1861;3:293.

Love SC, Novak I, Kentish M, Desloovere K, Heinen F, Molenaers G, O'Flaherty S, Graham HK. Cerebral Palsy Institute. Botulinum toxin assessment, intervention and after-care for lower limb spasticity in children with cerebral palsy: international consensus statement. Eur J Neurol. 2010; 17 Suppl 2:9-37.

Lundy C, Lumsden D, Fairhurst C. Treating complex movement disorders in children with cerebral palsy. Ulster Med J. 2009;78(3):157-163.

MacKeith RC, Polani PE. Cerebral palsy (letter). Lancet 1958;1:61.

McConnell K, Johnston L, Kerr C. Upper limb function and deformity in cerebral palsy: a review of classification systems. Dev Med Child Neurol. Article first published online: 24 Mar 2011 DOI: 10.1111/j. 1469-8749.2011. 03953.x

Ment LR, Bada HS, Barnes P, Grant PE, Hirtz D, Papile LA, y cols. Practice parameter: neuroimaging of the neonate: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. Neurology. 2002;58(12):1726-1738.

Milla PJ, Jackson AD. A controlled trial of baclofeno in children with cerebral palsy. J Int Med Res 1977; 5:398-404.

Monbaliu E, Ortibus E, Roelens F, Desloovere K, Deklerck J, Prinzie P, de Cock P, Feys H. Rating scales for dystonia in cerebral palsy: reliability and validity. Dev Med Child Neurol. 2010;52(6):570-575.

Morris C. Definition and classification of cerebral palsy: a historical perspective. Dev Med Child Neurol Suppl. 2007;109:3-7.

Mutch L, Alberman E, Hagberg B, Kodama K, Perat MV. Cerebral palsy epidemiology: where are we now and where are we going? Dev Med Child Neurol. 1992;34:547-555.

Nelson K, Ellemberg J. Antecedents of cerebral palsy: multivariate analysis of risk. N E J Engl J Med. 1986; 315:81-86.

Novacheck TF, Stout JL, Tervo R. Reliability and validity of the Gillette Functional Assessment Questionnaire as an outcome measure in children with walking disabilities. J Pediatr Orthop. 2000;20(1):75-81.

O'Shea TM, Preisser JS, Klinepeter KL, Dillard RG. Trends in mortality and cerebral palsy in a geographically based cohort of very low birth weight neonates born between 1982 to 1994. Pediatrics. 1998; 101:642-7.

OMS. Clasificación Internacional del funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. OMS y OPS, Madrid 2001.

Palisano RJ, Cameron D, Rosembaum PL, Walter SD, Russell D. Stability of the Gross Motor Function Classification System. Dev Med Child Neurol. 2006; 48:424-428.

Palisano RJ, Rosenbaum PL, Walter SD, Russell DJ, Wood EP, Galuppi BE. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol. 1997;39:214-223.

Palmer FB. Strategies for the early diagnosis of cerebral palsy. J Pediatr. 2004;145(2 Suppl):8-11.

Pharoah PO, Cooke T, Rosenbloom I, Cooke RW. Trends in birth prevalence of cerebral palsy. Arch Dis Child. 1987;62:379-384.

Póo-Argüelles P. Parálisis cerebral. En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (editores). Neurología Pediátrica: Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires. 2007, pp. 429-448.

Rice J, Waugh MC. Pilot study on trihexyphenidyl in the treatment of dystonia in children with cerebral palsy. J Child Neurol. 2009; 24(2):176-182.

Rosembaum P, Paneth N, Levinton A, Goldstein M, Bax M. A report: the definition and classification of cerebral palsy. Dev Med Child Neurol Suppl. 2007; 109:8-14.

Ruggieri M, Smárason AK, Pike M. Spinal cord insults in the prenatal, perinatal and neonatal periods. Dev Med Child Neurol. 1999;41(5):311-317.

Sanger TD, Bastian A, Brunstrom J, Damiano D, Delgado M, Dure L y cols. Child Motor Study Group. Prospective open-label clinical trial of trihexyphenidyl in children with secondary dystonia due to cerebral palsy. J Child Neurol. 2007; 22(5):530-537.

Sanger TD, Garg RR, Chen R. Interactions between two different inhibitory systems in the human motor cortex. J Physiol. 2001; 530(Pt 2):307-317.

Sanger TD. Pathophysiology of pediatric movement disorders. J Child Neurol. 2003 a; 18 Suppl 1:9-24.

Sanger TD. Childhood onset generalized dystonia can be modeled by increased gain in the indirect basal ganglia pathway. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2003 b; 23:11255-11269.

Schuengel C, Voorman J, Stolk J, Dalmeyer A, Vermeer A, Becker J. Self – worth, perceived competence, and behaviour problems in children with cerebral palsy. Disabil Rehabil. 2006;28:1251-1258.

Shuttleworth R. The search for sexual intimacy for men with cerebral palsy. Sex Disabil 2000;18:263-282.

Stanley F, Blair E, Alberman E. Causal pathways to the cerebral palsies: a new aetiological model. In Stanley F, Blair E, Alberman E, eds. Cerebral palsies epidemiology and causal pathways. Vol. 151. Cambridge: Cambridge University Press; 2000; 22-39.

Stanley FJ. An epidemiological study of cerebral palsy in Western Australia, 1956-1975. I: changes in total incidence of cerebral palsy and associated factors. Dev Med Child Neurol. 1979;21:701-713.

Stevenson C, Pharoah P, Stevenson R. Cerebral palsy-the transition from youth to adulthood. Dev Med Child Neurol. 1997;39:336-342.

Strauss D, Shavelle RM, Anderson TW. Life expectancy of children with cerebral palsy. Pediatr Neurol. 1998;18:143-149.

Sullivan PB, Lambert B, Ford-Adams M, Griffith P, Johnson A. The prevalence and severity of feeding and nutritional problems in children with neurological impairment. Dev Med Child Neurol. 2000; 42:674-680.

Surveillance of Cerebral Palsy in Europe (SCPE). Prevalence and characteristics of children with cerebral palsy in Europe. Dev Med Child Neurol. 2002;44:633-640.

Surveillance of cerebral palsy in Europe: a collaboration of cerebral palsy surveys and registers. Surveillance of Cerebral Palsy in Europe (SCPE). Dev Med Child Neurol. 2000;42(12):816-824.

Verrotti A, Greco R, Spalice A, Chiarelli F, Iannetti P. Pharmacotherapy of spasticity in children with cerebral palsy. Pediatr Neurol. 2006;34(1):1-6.

Vivancos-Matellano F, Pascual-Pascual SI, Nardi-Vilardaga J, Miquel-Rodríguez F, de Miguel-León I, Martínez-Garre MC y cols. Spanish Group on Spasticity. Guide to the comprehensive treatment of spasticity. Rev Neurol. 2007;16-30;45(6):365-375.

Voss W, Neubauer AP, Wachtendorf M, Verhey JF, Kattner E. Neurodevelopmental outcome in extremely low weight infants: what is the minimum age for reliable developmental prognosis? Acta Paediatr. 2007;96:342-347.

Wiegerink D, Roenbroeck M, Donkervoort M, Stam Hen, Cohen-Kettenis P. Social and sexual relationships of adolescents and young adults with cerebral palsy: a review. Clin Rehab. 2006;20:1023-1031.

Wiegerink D, Roenbroeck M, Donkervoort M, Cohen-Kettenis T, Stam H, and the Transition Researh Group South West Netherlanands. Social, intimate and sexual relationships of adolescents with cerebral palsy compared with able-bodied age-mates. J Rehabil Med. 2008;40:112-118.

Wiegerink D, Roenbroeck M, van der Slot W, Stam H, Cohen-Kettenis P, and the South West Netherlands transition research group. Importance of peers and dating in the development of romantic relationships and sexual activity of young adults with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol. 2010;52:576-582.

Winter S, Autry A, Boyle C, Yeargin-Allsopp M. Trends in the prevalence of cerebral palsy in a population-based study. Pediatrics. 2002;110:1220-1225.

World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health. Geneva. WHO; 2004.

Zarrinkalam R, Russo R, Gibson C, van Essen P, Peek A, Haan E. CP or Not CP? A review of diagnoses in a cerebral palsy register. Pediatr Neurol. 2010;42:177-180.

2

TONO MUSCULAR Y MOVIMIENTO. FISIOPATOLOGÍA EN LA PARÁLISIS CEREBRAL

SILVIA INTRUVINI

INTRODUCCIÓN

Básicamente, todos los estímulos aferentes que provienen del sistema muscular esquelético y la piel convergen en la médula espinal. Estas aferencias activan el reflejo de estiramiento, cuyo resultado es una respuesta motora refleja. Frente a la intencionalidad, la misma información llega al cerebelo y a la corteza somatosensorial para ser procesada junto con los ganglios basales. Estos tres centros modifican la información de acuerdo con la acción a ejecutar. El resultado es una respuesta motora producida a nivel de las motoneuronas inferiores de la médula espinal

Por otra parte, todos los músculos mantienen un grado de contracción permanente aun en el estado máximo de reposo: el tono muscular. Este estado es sostenido y regulado por el SNC. El tono muscular es un claro ejemplo de un fenómeno reflejo cuyos estímulos originales parten de cada músculo, aunque se debe considerar otros estímulos tonígenos: táctiles, propioceptivos y aquellos que partiendo del laberinto participan en este sistema (fig. 2-1).

MECANISMOS QUE INTERVIENEN EN LA ORGANIZACIÓN DEL TONO MUSCULAR

Como se refirió previamente, el tono muscular está basado en un circuito reflejo cuyos estímulos se originan en cada músculo. La base fisiológica es el reflejo de estiramiento, que depende de la indemnidad del arco reflejo monosináptico. Ante los requerimientos del movimiento y del medio ambiente, el sistema nervioso desarrollado genera múltiples contracciones musculares, es decir que los circuitos que las originan son dinámicos.

En reposo, los músculos generan impulsos aferentes de manera constante aunque los cambios de longitud de las fibras musculares son registrados por receptores sensitivos alojados en dichos músculos, denominados husos neuromusculares. El huso neuromuscular es una cápsula rodeada de tejido conectivo, que posee una estructura interna formada por:

- Fibras intrafusales de dos tipos: en bolsa nuclear y en cadena nuclear.
- Terminaciones sensitivas primarias o fibras de tipo I.
- Terminaciones sensitivas secundarias o fibras de tipo II.

Las fibras musculares que rodean esta estructura son llamadas fibras extrafusales.

Cuando el estímulo sucede, las fibras intrafusales se elongan y estimulan las terminales sensitivas, que ingresan por la raíz posterior sensitiva a la médula espinal para establecer sinapsis con

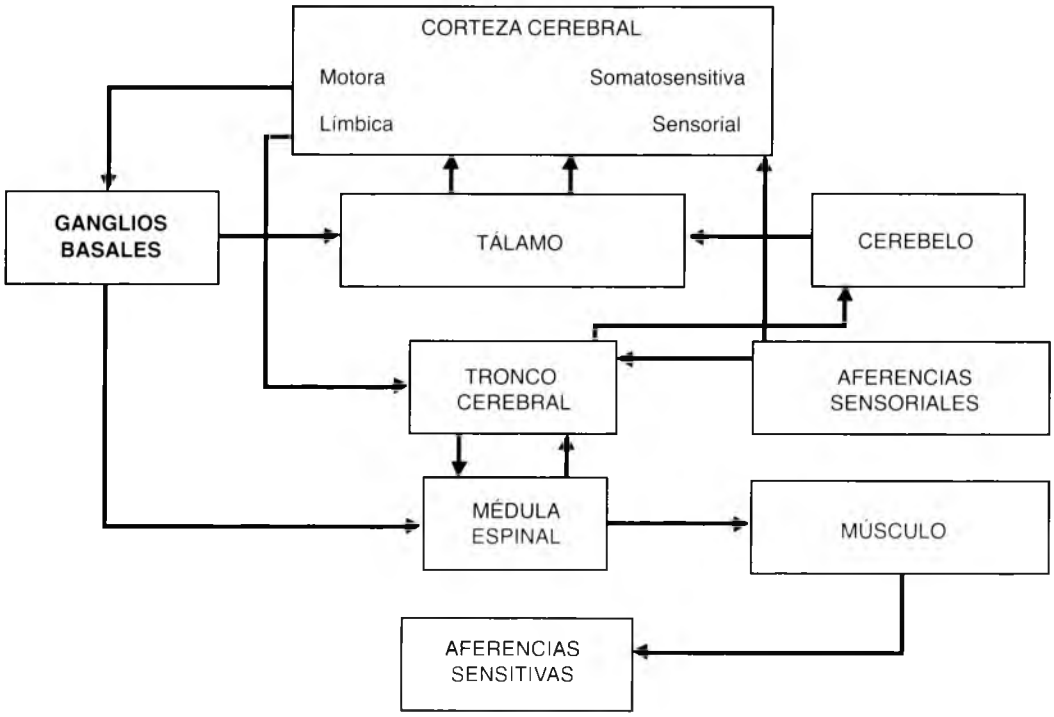


Fig. 2-1. Circuitos involucrados en el tono y el movimiento.

motoneuronas alfa. El estímulo aferente emerge por la raíz anterior medular, que es la responsable final de la contracción muscular. En el mismo momento suceden tres mecanismos:

- Las motoneuronas alfa de los músculos antagonistas reciben estímulos inhibitorios (fenómeno de inhibición recíproca).
- Los axones de las motoneuronas alfa que inervan el músculo agonista estimulan las neuronas Renshaw, las cuales transmiten señales inhibitorias a las motoneuronas alfa cercanas (fenómeno de inhibición recurrente).
- Las motoneuronas gamma son activadas de manera simultánea para evitar que el huso neuromuscular mantenga una apropiada sensibilidad y no inhiba la contracción muscular.

El órgano tendinoso de Golgi es un receptor ubicado en la unión músculo-tendinosa. Al registrar aumentos de tensión envía impulsos aferentes sensitivos a la médula para inhibir la acción de las motoneuronas alfa. Su acción protege al músculo de sufrir tensiones excesivas.

Ahora bien, los estímulos que en su mayoría ingresan a la médula espinal por los nervios sensitivos alcanzan los centros motores segmentarios o suprasegmentarios. Estos centros motores espinales constituyen los centros tonígenos que serán regulados por niveles superiores. Los centros superiores facilitadores, como el núcleo de Deiters, reciben información del laberinto y ejercen su acción sobre los músculos, por ejemplo los del cuello. Es de importancia la acción reguladora del núcleo rojo, que enlaza la corteza, las formaciones subtalámicas, el cerebelo (vermis), y los núcleos motores espinales y del tronco cerebral.

En resumen, el tono muscular es el resultado de la acción de un conjunto de reflejos propioceptivos, en su mayoría regulados por centros facilitadores e inhibidores.

ALTERACIONES DEL TONO MUSCULAR EN PARÁLISIS CEREBRAL

En general, los trastornos motores en la infancia son clasificados sobre la base de la alteración del tono muscular. Aunque en lo que se refiere a parálisis cerebral infantil no es el único signo a tener en cuenta, es una manera práctica de simplificar un aspecto de ella para lograr una mejor comunicación entre los profesionales de la salud.

Ante una lesión que afecte la corteza cerebral (motoneurona superior) y/o sus vías descendentes, o la médula espinal, se producirá un aumento del tono muscular denominado espasticidad. La espasticidad se define como el aumento de la resistencia al estiramiento pasivo muscular, que se modifica con la velocidad del estiramiento. La resistencia del músculo al movimiento impuesto en forma externa puede variar, o bien en forma continua con el aumento de la velocidad impuesta y/o el ángulo de la articulación, o bien de forma discreta a partir de un umbral de velocidad y/o ángulo (Sanger y cols., 2003). Pero el aumento de la velocidad ejercida no es en general directamente proporcional al aumento de la resistencia (Jobin y cols., 2000).

Al perderse el control supraespinal, la actividad refleja segmentaria medular cambia. Los componentes neurales como los receptores sensitivos periféricos, la información aferente primaria (*input*), las interneuronas inhibitorias, las neuronas fusimotoras o la respuesta de las alfa motoneuronas alteran su propia información. También se observa un claro aumento de los reflejos polisinápticos.

En cuanto a las alteraciones producidas sobre los mecanismos involucrados en la neurotransmisión, cada vez se les otorga mayor énfasis. El neurotransmisor gamma amino butírico (GABA) fue identificado como uno de los inhibidores más importantes a nivel medular (Davidoff, 1985). Es el mediador de un poderoso mecanismo: la inhibición presináptica. Su importancia radica en que suprime la información sensorial aferente que descarga en múltiples niveles espinales, lo que inhibe la liberación de neurotransmisores excitatorios. El resultado sería la reducción de los potenciales polisinápticos excitatorios en las motoneuronas espinales.

Con respecto a los mecanismos alterados en niveles superiores, se conoce que el daño único del tracto corticoespinal no alcanza para producir espasticidad; requiere el compromiso de otros haces que lo acompañan, como el corticobulbar (Peacock, 2009; Delgado y Albright, 2003).

A nivel del tronco encefálico, los haces vestíbulo o reticuloespinales y sus núcleos respectivos pueden afectarse de manera directa o indirecta. El primero actúa estimulando la contracción de los músculos antigravitatorios. El segundo tiene acción inhibitoria sobre el tono muscular, por lo tanto, al generarse una lesión en la corteza cerebral, ésta dejará de ejercer su influencia excitatoria sobre él, por lo que se produce espasticidad. En el caso del tracto vestíbulo-espinal, el efecto observado es un aumento del tono en los músculos antigravitatorios por falta de la acción de la corteza.

La espasticidad es uno de los mayores problemas a resolver en los pacientes con parálisis cerebral. Esta alteración interfiere en el aprendizaje de patrones fisiológicos de movimientos y en la *retroalimentación* que es requerida para reorganizar los engramas motores para su ejecución. Además, suceden cambios en la estructura interna del músculo secundarios a la exacerbación del reflejo de estiramiento.

Otros signos clínicos la acompañan, los que si son librados a su evolución natural impactarían en el desarrollo del área motora y, por lo tanto, en el normal desarrollo de todo niño.

Cuando la afectación involucra los circuitos de los ganglios de la base, el resultado es un síndrome discinético. Es dificultoso establecer una correlación entre la lesión observada y el patrón clínico específico de movimiento percibido en los niños, en especial si tomamos en consideración que el daño se produce sobre un sistema en desarrollo.

Se define a la distonía como un trastorno del movimiento que se manifiesta con contracciones musculares involuntarias sostenidas o intermitentes que causan movimientos repetitivos y en torsión con posturas anormales, o ambas (Sanger y cols., 2003). La presencia de esta alteración expresa un daño directo de los ganglios basales (vía dopaminérgica) o en las proyecciones corticobulbares o corticoespinales, lo que permite a los ganglios basales actuar de manera directa sobre la corteza sin su retroalimentación.

La rigidez es otra alteración nombrada pero controvertida en los niños con parálisis cerebral (Albright, 2009). Se la observa en asociación con la espasticidad y como expresión de alteraciones de circuitos que involucran el globo pálido y el núcleo subtalámico (Sanger, 2003). Se la define como el aumento del tono muscular cuya resistencia al movimiento no se modifica ante los cambios de velocidad, el umbral o los ángulos (Sanger y cols., 2003).

La hipotonía, como signo clínico predominante y estable a lo largo del crecimiento, es una alteración en discusión en parálisis cerebral. Se entiende como la disminución de la resistencia al movimiento pasivo. Considerando el arco reflejo y su importancia, se asume que la dificultad estaría en los niveles de retroalimentación propioceptiva debido a que descienden el nivel de activación de las motoneuronas alfa y las conexiones entre ambos.

La disminución de los impulsos aferentes propioceptivos podría atribuirse a una inadecuada contracción muscular, a una disminución del reflejo de estiramiento o a una alteración intrínseca de de las fibras de activación/regulación del sistema gamma. La regulación intraespinal o cortical no es claramente conocida aún (Delgado y Albright, 2003).

TIPOS DE MOVIMIENTOS. SUS CIRCUITOS

Clásicamente se distinguen tres tipos de actos motores según el nivel del SNC interviniente (control jerárquico): voluntarios, automáticos o asociados, y reflejos.

El acto motor voluntario involucra en su mecanismo al haz piramidal. Frente a la intencionalidad de realizarlo, el primer paso que surge es la transmisión de la información al área motora primaria desde el área motora suplementaria (*readiness potential*) (Gage y Schwartz, 2009). Desde allí, el estímulo se transmite al área motora primaria, desde donde convoca la acción del cerebelo (vía corticopontina) y los ganglios basales.

Los ganglios basales constituyen la memoria de las secuencias motoras, por lo tanto son los que procesan la información relevante y reenvían la más apropiada para ejecutar el movimiento deseado.

Es interesante destacar los lazos (*loops*) que se conforman entre la corteza cerebral y los ganglios basales. Ambos sistemas, originados de estas estructuras (piramidal y extrapiramidal), están muy interconectados para cooperar en el control del movimiento. Cada circuito originado en un área frontal cortical se relaciona con diferentes partes específicas de los ganglios basales y el tálamo, y este último evita de manera directa la información aferente al área cortical donde se originó. A pesar del rol destacado de estas estructuras en el movimiento voluntario, no establecen conexiones directas aferentes o eferentes con la médula espinal.

Desde la corteza motora, el estímulo desciende por la vía piramidal para articularse con las motoneuronas periféricas, previa sinapsis, con el tronco cerebral (vía pedúnculo-ponto-bulbares) o directamente en la sustancia gris del asta anterior de la médula espinal (previa decusación a nivel bulbar).

La motilidad motora voluntaria de la cabeza, cara y cuello depende del haz geniculado, el que nace del haz piramidal. Su importancia radica en que se articula con los núcleos motores del tronco cerebral, lo cual contribuye a la formación de los nervios craneales.

En resumen, la actividad motora voluntaria de los músculos de la cara, los intervinientes en funciones como la deglución, la actividad de las cuerdas

vocales y el cuello) depende del haz geniculado, pero la motilidad de los músculos del tronco y extremidades la gobierna el haz piramidal propiamente dicho.

En segundo lugar se describen los movimientos automáticos y asociados, ambos involuntarios. Los primeros son aquellos producidos por un estímulo (taparse los oídos con las manos frente a un ruido intenso), los que se observan en una situación de peligro o los gestos que surgen ante una emoción. Los segundos son aquellos que acompañan actos motores voluntarios, como el balanceo de los miembros superiores al caminar. De la indemnidad del funcionamiento del sistema extrapiramidal dependen la organización y la permanencia de los movimientos descritos.

Por último están los actos motores reflejos, que constituyen el nivel más bajo de organización, cuya respuesta surge en directa relación con la aplicación de un estímulo. Atendiendo a su origen, se incluyen en este nivel las contracciones musculares que sostienen la postura, que son afectados por el tono muscular y su regulación. Es decir, considerando que al realizar una simple acción los músculos intervinientes no serán sólo los agonistas, sino que se requerirá la activación de otros que reforzarán su acción (sinergistas) y otros que mediante la relajación la facilitarán, la indemnidad de estos circuitos resulta imprescindible. Para asegurar la eficacia de la actividad motora se requiere la coordinación ejercida por un órgano como el cerebelo y sus conexiones.

En el mismo momento en que los centros corticales envían la instrucción a los grupos musculares de que el movimiento sea originado, también envían información al cerebelo del patrón de movimiento deseado (Peacock, 2009). Es decir, frente a la efectivización de un movimiento voluntario, los músculos agonistas envían información al vermis cerebeloso (haz espinocerebeloso) acerca del patrón de contracción. En la corteza cerebelosa, el error entre ambas informaciones se corrige, se envía al núcleo dentado y se reenvía a la corteza motora. Esta "monitorización" se lleva a cabo de manera muy delicada corrigiendo el movimiento hasta que la meta es alcanzada. Es notable la intervención del laberinto y la vista, los que informan acerca de los cambios de posición de la cabeza y el resto del cuerpo al realizar las correcciones requeridas.

Comprender la naturaleza del movimiento resulta prioritario si el objetivo es generar o mejorar su calidad para lograr la actividad voluntaria (Shumway-Cook y Woollacott, 2001).

El movimiento emerge de la interacción de tres factores: el individuo, la tarea y el medio ambiente. Es decir que el niño genera movimientos frente a la demanda de la tarea a ejecutar en un ambiente específico, y su capacidad funcional dependerá de la capacidad de interaccionar entre éstos (Shumway-Cook y Woollacott, 2001).

El control de la acción implica comprender cómo el sistema nervioso controla el *output* motor de innumerables músculos y articulaciones durante la ejecución de un movimiento funcional. La combinación y la coordinación de las posibilidades requeridas para que el sistema muscular sea efectivo en la función es lo que fue denominado "grados de libertad". Cómo el sistema nervioso es capaz de desarrollar circuitos efectivos para la activación de todos los músculos necesarios para efectuar una acción, fue uno de los interrogantes de la teoría de los sistemas (Nicolsky, 2007). Si se trata de un movimiento voluntario, no es posible separar los procesos de percepción y cognición. El sistema sensorial y propioceptivo nos provee la información del ambiente y del estado de nuestro cuerpo con relación al lugar en el que estamos.

Los procesos cognitivos como la atención y la motivación son los que sostienen la efectividad en la producción o el aprendizaje de la meta. Por lo tanto, requerimos la información sensorio-perceptual y la adecuada organización de ambos sistemas para desarrollar un acto motor efectivo.

Los movimientos discretos de una tarea como atarse los cordones tienen un final inherente a la tarea en sí misma. Es predecible, mientras que aquellas que posean características continuas, como velocidad al correr, o mayor atención como cabalgar y saltar obstáculos cada vez mayores,

requerirán un mayor procesamiento de la información a nivel cortical. Pero si además consideramos la enorme variabilidad de los atributos del medio ambiente que nos rodea, el movimiento puede ser limitado (Shumway-Cook y Woollacott, 2001).

Con relación al tipo de interacción con el medio ambiente, las tareas pueden clasificarse como "abiertas o cerradas". Las primeras son aquellas que demandan mayor flexibilidad de los movimientos que la componen, así como mayor capacidad de planificación y la constante readaptación a los cambios del entorno. Las segundas se caracterizan por patrones de ejecución habituales o con variaciones mínimas, que requieren menor demanda atencional para su control.

Este concepto surge de la teoría del control del movimiento denominada *open loops and closed loops* ("lazos abiertos y lazos cerrados") (Nicolsky, 2007). En esta teoría se plantea que el lazo de control abierto no es sensible a la influencia o retroalimentación ambiental, en cambio el lazo cerrado establece un circuito cerrado desde el ambiente al sistema nervioso controlador del acto motor, el que vuelve al entorno cerrando el lazo.

Se deduce la importancia de que el SNC considere las características del entorno cuando planifica los movimientos específicos en tareas que demandan funcionalidad.

Simplificando los mecanismos neuromotores, se podría considerar los siguientes niveles de afectación.

- **Afectación cortical y subcortical**. Corresponde a aquellas lesiones que involucran la corteza motora, la sustancia blanca o las conexiones aferentes o eferentes corticales (supracapsular o capsular).
  Los signos fundamentales son hipertonía del tipo espasticidad, que se evidencia ante el incremento de la velocidad del movimiento. El grupo muscular comprometido por excelencia son los músculos antigravitatorios. Además, pérdida de los patrones motores aprendidos y del control motor selectivo, hiperreflexia osteotendinosa, clonus y signo de Babinski. Según la extensión de la lesión se puede asociar un síndrome seudobulbar caracterizado por disartria y disfagia.
- **Afectación de los ganglios basales: caudado y putamen (neoestriado) o globo pálido (paleoestriado)**.
  Se manifestará el síndrome discinético. Se caracteriza por la presencia de movimientos involuntarios, no propositivos. La hipertonía observada será del tipo de la rigidez o distonía, la que se caracteriza por su incremento ante la intencionalidad de realizar un movimiento propositivo. El patrón muscular hipertónico se localiza en general en flexores de tronco, y flexores y extensores de cuatro miembros. Se asocia hiperreflexia osteondinosa.
- **Afección del cerebelo y sus conexiones**. En otro capítulo se estudian las enfermedades del cerebelo, pero las manifestaciones clínicas dependen también de sus conexiones: si la afección involucra los circuitos que programan y planifican los movimientos voluntarios relacionados con la corteza prefrontal, premotora y el área suplementaria, las manifestaciones serán hipotonía, incoordinación o descomposición de los movimientos intencionales de los miembros, disinergia, dismetría y disartria. Pero si se comprometen las vías relacionadas con la coordinación propiamente dicha, las de mayor relación con el control axial, como el haz reticuloespinal vestibuloespinal, las dificultades predominantes se observarán en el equilibrio (ataxia).

RESUMEN CONCEPTUAL

El tono muscular es el resultado de la acción de un conjunto de reflejos propioceptivos, en su mayoría regulados por centros facilitadores e inhibidores.

La espasticidad es uno de los principales problemas a resolver en pacientes con parálisis cerebral porque interfiere con el aprendizaje de patrones fisiológicos de movimientos y en la retroalimentación necesaria para reorganizar los engramas motores para su ejecución.

La actividad motora voluntaria de los músculos de la cara en la deglución, las cuerdas vocales y el cuello, depende del haz geniculado, mientras que la motilidad de los músculos del tronco y los miembros está gobernada por el haz piramidal.

El SNC debe considerar las características del entorno para planificar los movimientos específicos.

BIBLIOGRAFÍA

Albright L. Basal ganglia injury and resulting movement disorders. En: Gage J, Schwartz M, Koop S, Novacheck T. (Eds.). The identification and treatment of gait problems in cerebral palsy. 2.da ed.: Mac Keith, London: 2009, pp. 99-106.

Dadidoff RA. Antispasticity drugs: mechanisms of action. Ann neurol. 1985;17:107-116.

Delgado M, Albright L. Movement disorders in children: definition, classifications, and grading systems. J Child Neurol. 2003;18:1-9.

Gage J, Schwartz M. Normal gait. En: Gage J, Schwartz M, Koop S, Novacheck T. (Eds.). The identification and treatment of gait problems in cerebral palsy. 2.da ed.: Mac Keith, London: 2009, pp. 31-66.

Jobin A, Levin MF. Regulation of stretch reflex threshold in elbow flexors in children with cerebral palsy: a new measure of spasticity. Dev Med Child Neur. 2000;42:531-540.

Nicolsky G. Teorías de control motor, nuevos conceptos en rehabilitación neuropediátrica kinésica del niño con parálisis cerebral. Arch Neurol Neurocir Neuropsiq. FLENI 2007;14(1):41-47.

Peacock W. The pathophysiology of spasticity. En: Gage J, Schwartz M, Koop S. Novacheck T. (Eds.). The identification and treatment of gait problems in cerebral palsy. 2.da ed.: Mac Keith, London: 2009, pp. 89-106.

Sanger T, Delgado M, Gaebler-Spira D, Hallett M, Mink J. The Task Force on Chilhood Motor Disorders. Classification and Definition of disorders causing hypertonia in chidhood. Pediatrics. 2003; 111:89-97.

Sanger T. Pathophysiology of pediatric movement disorders. J. Child Neurol. 2003;18:10-24.

Shumway-Cook A, Woollacott M. (Eds.) Motor control. 2.da Ed. Lippincott Williams and Wilkins, New Nork: 2001.

3

ETIOPATOGENIA DE LA PARÁLISIS CEREBRAL

HUGO A. ARROYO

INTRODUCCIÓN

Desde la descripción inicial hecha por William John Little en 1862 de niños con parálisis cerebral y su asociación con el parto dificultoso, nacimiento prematuro y asfixia neonatal, importantes cambios conceptuales se han desarrollado en la medicina. Sin embargo, persiste la creencia popular y también en el ambiente especializado que la lesión cerebral responsable de la parálisis cerebral es causada sobre todo en el período intraparto y que puede ser evitada por un adecuado cuidado obstétrico. Durante muchos años el modelo causal único (p. ej., asfixia perinatal, incompatibilidad de factor RH, nacimiento pretérmino, etc.) intentó explicar los numerosos casos de parálisis cerebral. Esto llevó a la implementación de diversas estrategias médicas (corticosteroides prenatales para maduración pulmonar, surfactante pulmonar, indometacina profiláctica, monitorización electrónica continua, cesárea) que no influenciaron en la incidencia de niños con parálisis cerebral. Otra demostración de lo insuficiente de este modelo causal único es que muchos niños con parálisis cerebral no presentaban ninguno de los antecedentes mencionados y que, por otra parte, la mayoría de los niños que sí los tenían, eran normales.

Se reconocen en la actualidad distintos modelos por los que se produce una enfermedad:

- Una única causa puede ser suficiente (p. ej., infección de las meninges por *Neisseria meningitidis:* meningitis por meningococo).
- Múltiples causas independientes son necesarias (p. ej., inmunosupresión + infección por *Toxoplasma gondii*: toxoplasmosis cerebral).
- Es necesaria una secuencia de causas para que se ocasione la enfermedad.

Si aceptamos a la parálisis cerebral como una entidad clínica, patológica y etiológica heterogénea, es posible que la heterogeneidad etiológica mencionada implique estos distintos modelos (Stanley y cols., 2000). Es así que reconocer estos modelos nos permite por un lado comprender mejor las distintas causas de la parálisis cerebral y, por otra parte, tener una aproximación más científica para su prevención. En la figura 3-1 podemos observar cómo en el caso de parálisis cerebral coreoatetósica es posible reconocer una cadena de eventos causales y las distintas estrategias preventivas.

El objetivo de este capítulo es actualizar los conocimientos sobre las distintas causas de parálisis cerebral y la importancia de cada una de ellas,

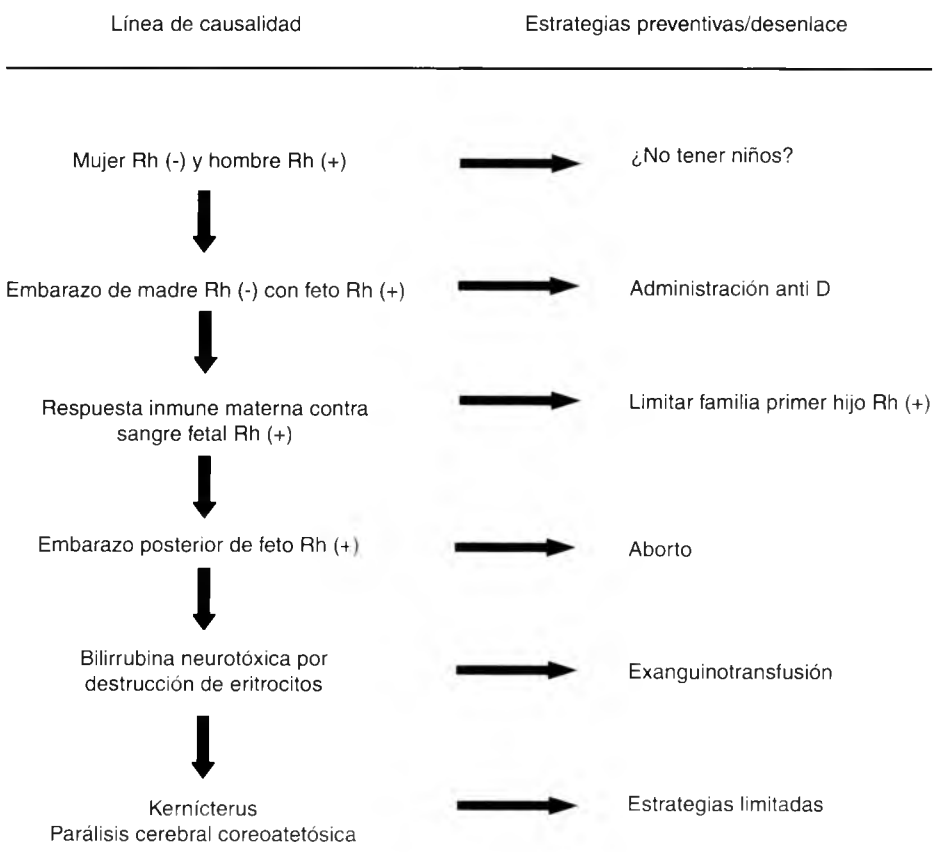


Fig. 3-1. Las vías causales de la parálisis cerebral coreoatetósica por encefalopatía por bilirrubina y las posibles estrategias preventivas (modificado de Stanley y cols., 2000).

además de plantear las eventuales medidas preventivas que podrían implementarse para reducir la incidencia de parálisis cerebrales.

CUADRO 3-1. VÍAS CAUSALES DE PARÁLISIS CEREBRAL SEGÚN STANLEY Y COLS. (2000)

Vías causales de PC
Preconcepcional o del embarazo
En el nacimiento muy pretérmino
En la restricción del crecimiento intrauterino
En la asfixia intraparto
En los embarazos múltiples
En el período posneonatal

VÍAS CAUSALES

Siguiendo la línea sugerida por Stanley y cols. (2000) describiremos las distintas vías causales (cuadro 3-1). Éstas actúan en distintos momentos: preconcepción, embarazo temprano, embarazo tardío, parto y período posnatal. Según Schaefer (2008), el 20% de las parálisis cerebrales son prenatales, 35% son prenatales y perinatales, 35% son claramente perinatales y 10% en el período posnatal.

Causas preconcepcionales o del embarazo temprano

En el cuadro 3-2 se mencionan los factores preconcepcionales y las etapas iniciales del embarazo que pueden asociarse con parálisis cerebral.

CUADRO 3-2. CAUSAS ASOCIADAS CON PARÁLISIS CEREBRAL DURANTE EL PERIODO PERICONCEPCIONAL E INICIO DEL EMBARAZO

Tipo de factor	Mecanismo/causa	Período
Paterno/materno	Genético, historia familiar de infertilidad	Periconcepcional
Síndromes malformativos fetales	Influencias genéticas o teratogénicas	Periconcepcional e inicio del embarazo
Infecciones	TORCH	Inicio del embarazo
Deficiencias	Yodo Hormona tiroidea	Inicio y mitad de embarazo ¿Todo el embarazo?
Tóxicos	Alcohol Metilmercurio Monóxido de carbono Anticonvulsivantes	Inicio y mitad de embarazo Todo el embarazo Todo el embarazo
Vascular	Hipoxia, isquemia, trastornos trombóticos maternos, hemorragia	Mitad y final del embarazo

La recurrencia de parálisis cerebral en algunas familias no sigue un patrón claro de herencia aunque los factores familiares mostraron mayor peso en matrimonios consanguíneos (Sinha y cols., 1997). La historia familiar de pacientes con parálisis cerebral muestra antecedentes de abortos, nacimientos prematuros, pequeños para edad gestacional, por los que factores genéticos y/o ambientales podrían influenciar directa o indirectamente. Los antecedentes de infertilidad y/o trastornos menstruales se han relacionado también con parálisis cerebral (Nelson y Ellenberg, 1986).

Alrededor del 30% de los niños con parálisis cerebral presentan malformaciones y casi la mitad de ellos, malformaciones del SNC (Stanley y cols., 2000). Estas alteraciones de la embriogénesis temprana, que incluyen la proliferación y migración neuronal, pueden ser consecuencia de alteraciones genéticas, y exposición a diversas noxas o a fenómenos destructivos. Diversas malformaciones cerebrales se asocian con parálisis cerebral no sindrómica: polimicrogiria, esquizencefalia, variantes de holoprosencefalia, heterotopías, etc. (Ser, 2009) (figs. 3-2 a 3-4).

Muchos niños con enfermedades cromosómicas o genéticas presentan parálisis cerebral, epilepsia y/o retraso mental. Se han descrito pacientes con parálisis cerebral espástica, simétrica y no progresiva con un patrón de herencia autosómico recesivo y asociado con mutaciones en varios

Fig. 3-2. RM de niña de 5 años con epilepsia y hemiparesia congénita. La secuencia T2 (corte sagital) muestra una polimicrogiria perisilviana (flechas).

Fig. 3-3. RM de paciente de 3 años con hemiparesia congénita. La secuencia de IR (corte coronal) muestra esquizencefalia unilateral de labios cerrados (flecha).

genes, como el del gen *ANKRD15*, del inglés *Ankyrin repeat domain-containig protein 15*; (Lerer I y cols., 2005); el gen *GAD1*, del inglés *Glutamate decarboxylase I*, que cataliza la conversión de ácido glutámico a ácido gammaaminobutírico, el mayor neurotransmisor inhibidor en el sistema nervioso de los vertebrados (Lynex y cols., 2004) y el del gen *AP4M1*, del inglés *MU-Adaptin-Related Protein 2*, defecto genético que resulta en un ciclado anormal del receptor de glutamato similar a la lesión perinatal de la sustancia blanca mediada por glutamato (Verkerk y cols., 2009).

Algunos síndromes genéticos se asocian con un fenotipo de parálisis cerebral y deberán ser considerados en el plan de estudios. Las condiciones más importantes son: síndrome de Rett (rango de mutaciones de *MECP2*), síndrome de Angelman (anomalías en el cromosoma 15 y mutaciones en el *UBe3A*), espectro de paraplejía espástica hereditaria/Pelizaeus-Merzbacher y las anormalidades asociadas a la mutación del gen *L1CAM* (del inglés *L1 Cell adhesión molecule*), como el síndrome MASA (del inglés *Mental retardation, Aphasia, Shuffling gait, Adducted thumbs*), la hidrocefalia ligada al cromosoma X, etc. La hipoplasia cerebelosa y la hipoplasia pontocerebelosa también han sido asociadas con una presentación semejante a parálisis cerebral (Salman y cols., 2003).

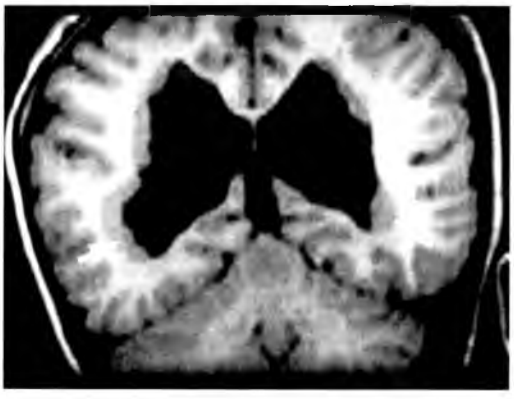


Fig. 3-4. RM de paciente de 5 años com cuadriparesia espástica grave y epilepsia. Secuencia T1: imágenes hiperintensas periventriculares (heterotopias subependimarias) (flechas).

Es importante mencionar que muchos de estos niños presentan un patrón motor anormal intrauterino y tienen mayor riesgo de padecer una encefalopatía neonatal que podría enmascarar la real causa del trastorno motor.

Las infecciones trasmitidas por vía vertical de la madre al feto pueden tener efectos graves en el SNC, sobre todo cuando se producen en las primeras etapas del embarazo. Bajo el acrónimo de TORCH se incluye la *t*oxoplasmosis, *o*tras (sífilis, varicela, HIV, parvovirus), *r*ubéola, citomegalovirus y *h*erpes simple. Estas infecciones suelen ser asintomáticas en la madre pero son causa en el feto recién nacido de aborto, defectos sensoriales, compromiso cognitivo y parálisis cerebral. Con el uso de la vacuna antirrubeólica, el CMV es actualmente la etiología más frecuente de este grupo (Schendel, 2001) (fig. 3-5).

La deficiencia de yodo ambiental (cretinismo endémico), el hipotiroidismo materno y el hipotiroidismo congénito son causas de diversos trastornos del desarrollo que incluyen la parálisis

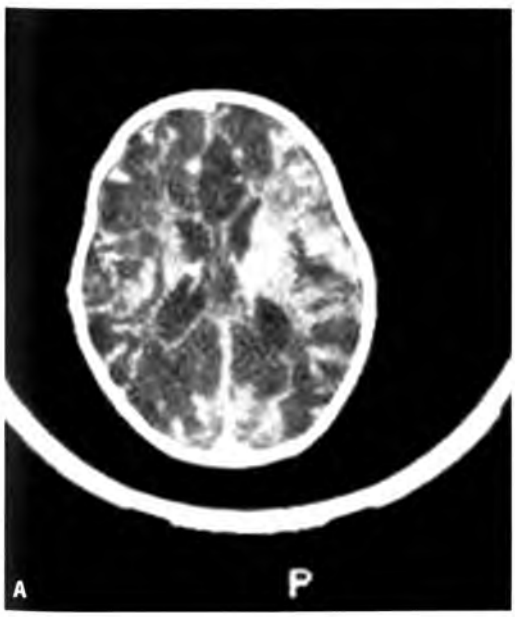
Fig. 3-5. TC de cerebro de un niño con microcefalia, hipoacusia neurosensorial y cuadriparesia espástica por infección intraútero por citomegalovirus. Se observan imágenes hiperintensas ependimarias periventriculares, hipodensidad de la sustancia blanca periventricular y leve dilatación ventricular.

cerebral. La suplementación de yodo en la sal y la pesquisa neonatal son medidas que resolverían estos trastornos (Hong y Paneth, 2008).

Diversos tóxicos accidentales como el monóxido de carbono, y el abuso de drogas como la cocaína (fig. 3-6) y el alcohol son causas reconocidas de parálisis cerebral (Olney y cols., 2000; Boidi y Hernández, 2011). No es claro si otros tóxicos ambientales (pesticidas, plomo, etc.) u otros elementos que la sociedad moderna utiliza o a los que está ampliamente expuesta (herbicidas, plásticos, resinas, radiaciones, etc.) pueden ser causa de diversos trastornos en el desarrollo (Goldman y Koduru, 2000; Grandjean, 2006).

El accidente cerebrovascular perinatal (entre las 20 semanas de gestación y 28 días de vida) es hoy en día más reconocido como causa de parálisis cerebral y otros trastornos del desarrollo.

Determinar el momento exacto de la ocurrencia es muy complejo, por lo que se ha consensuado en clasificarlo según el momento del diagnóstico: accidente cerebrovascular fetal cuando el diagnóstico se realiza antes del nacimiento y accidente cerebrovascular neonatal cuando se realiza después del nacimiento y antes de los 28 días de vida. El accidente cerebrovascular fetal no suele producir síntomas al feto ni a la madre. Se detecta por



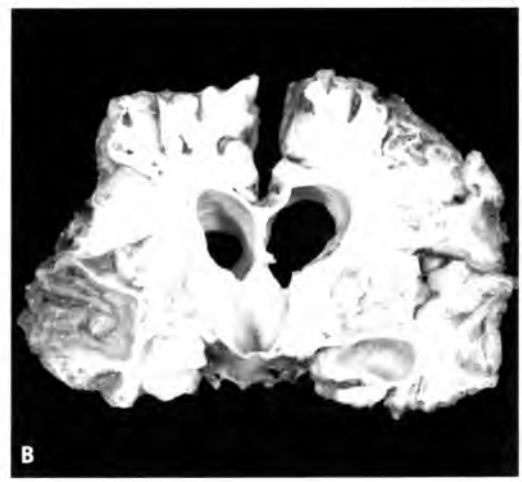


Fig. 3-6. A. TC de cerebro con múltiples imágenes hipodensas (encefalopatía multiquística). Niña con cuadriparesia espástica grave, hija de madre adicta a la cocaína. **B.** Pieza anatómica. Véase también Láminas en color.

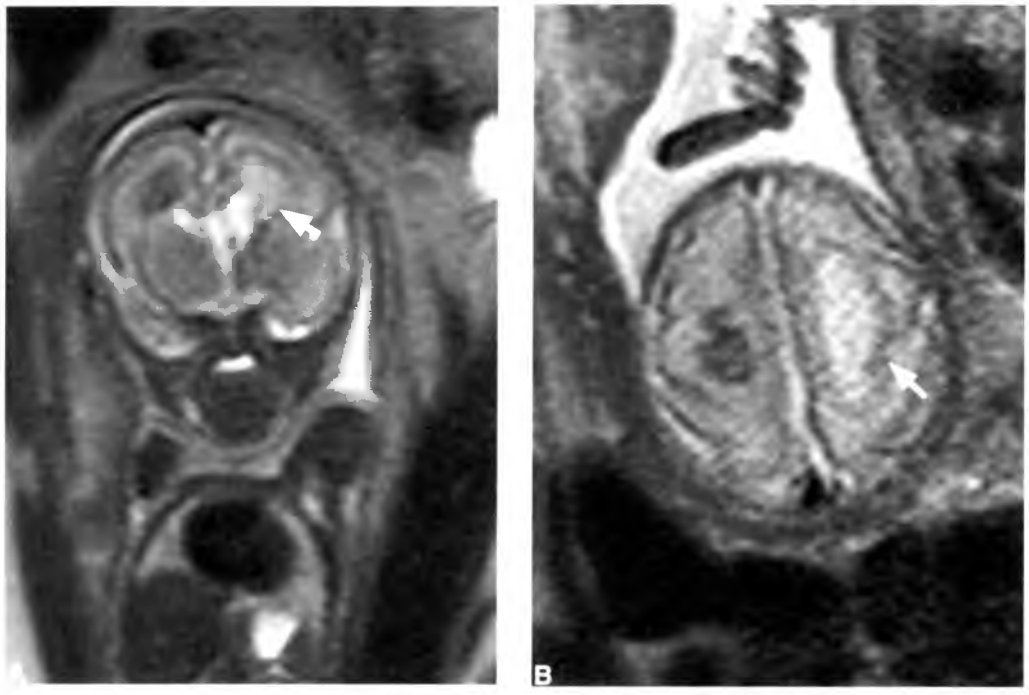


Fig. 3-7. A y **B.** RM prenatal a las 28 semanas de gestación. En la secuencia T2 se ven lesiones en ambos hemisferios cerebrales, lóbulos frontales, una de baja intensidad y otras más hiperintensas (flechas) (Cardo Jalón y Clar, 2011).

estudios neuropatológicos en el mortinato o por ecografía de control por una imagen que demuestra una cavidad y/o hemorragia. La RM fetal confirma el diagnóstico (Cardo Jalón y Clar, 2011) (fig. 3-7). Se reconocen factores de riesgo maternos fetales y relacionados con el embarazo (cuadro 3-3).

Es importante mencionar un grupo de trastornos metabólicos de presentación temprana y que tienen un fenotipo indistinguible de la parálisis cerebral "idiopática". Podemos mencionar: trastornos del transporte de glucosa, trastornos de neurotransmisores, deficiencia de sulfito oxidasa, deficiencia de cofactor de molibdeno, trastornos

CUADRO 3-3. FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS CON ACCIDENTE CEREBROVASCULAR PERINATAL

Condiciones maternas	Trombocitopenia autoinmune, trombofilias congénitas y adquiridas, uso de anticoagulantes, anticonvulsivos, diabetes
Condiciones relacionadas con el embarazo	Preeclampsia, exposición a cocaína, corioamnionitis, trombocitopenia autoinmune, hemorragia, trombosis y desprendimiento placentario, traumatismos, embarazo múltiple
Condiciones fetales	Infecciones congénitas, trombofilias congénitas y adquiridas, trastornos de la coagulación, deficiencia de piruvato descarboxilasa, malformaciones vasculares cerebrales

de la biosíntesis de serina, encefalopatía por glicina, trastorno de la biosíntesis de creatina, trastornos congénitos de la glicosilación, deficiencia de adenilosuccinato liasa, trastornos mitocondriales, deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa y deficiencia de transporte de glutamato por mutación del gen *EAAT1* (del inglés *Excitatory amino acid transporter 1*).

En el nacimiento muy pretérmino

Se reconoce como nacimiento prematuro al que se produce antes de las 37 semanas, muy pretérmino cuando es antes de las 32 semanas y extremadamente pretérmino antes de las 28 semanas (Chiswick, 1986). El nacimiento muy pretérmino es una de las mayores causas de parálisis cerebral. La parálisis cerebral en los nacidos antes de las 32 semanas es treinta veces más frecuente que en los nacidos a término (Kuban y Levinton, 1994) mientras que a la edad de 8 años, el 10-20% tienen parálisis cerebral (Ment, 2006). Los niños nacidos muy prematuros presentan mayor incidencia de diplejía espática, hemiplejía espática y cuadriplejía, en orden decreciente según su frecuencia de presentación.

En los últimos años se detectó un aumento en la incidencia de parálisis cerebral coincidente con una mayor supervivencia de los recién nacidos prematuros (Allen, 2000). Uno de los temas de discusión es si esto es la consecuencia de mayor supervivencia de este grupo de recién nacidos, mediada por los cambios en los cuidados intensivos neonatales pero con mayor morbilidad, o que estos recién nacidos que sobreviven tenían por factor antenatal un compromiso cerebral.

También es difícil definir si el nacimiento pretérmino es un epifenómeno (o sea, no relacionado con la parálisis cerebral) o es uno de los pasos que llevan a la parálisis cerebral en el muy prematuro. Numerosas son las causas de nacimiento pretérmino. En el cuadro 3-4 se mencionan aquellas causas de nacimiento pretérmino y factores predisponentes que se han encontrado más relacionados a la parálisis cerebral.

En la actualidad hay numerosas evidencias en favor de que la infección perinatal (corioamnionitis y otras infecciones del tracto genital materno) está asociada en el muy prematuro con parálisis cerebral. Un metanálisis demostró que los neonatos expuestos a corioamnionitis clínica e histológica tenían un aumento del riesgo de presentar parálisis cerebral del 140% y del 80%, respectivamente (Shatrov y cols., 2010). Diversos mecanismos han sido propuestos. Una infección ascendente produce una infección uterina que iniciaría el parto pretérmino, por lo que queda un cerebro inmaduro con riesgo de daño posnatal. Otra posibilidad es que la infección prenatal cause lesión directa cerebral. La invasión microbiana de la decidua es acompañada por una reacción materna inflamatoria. La liberación de exotoxinas y endotoxinas estimula la migración linfocitaria y la producción de citocinas inflamatorias que incluyen el factor de crecimiento tumoral, interleucina-1, interleucina-6, interleucina-8 y el factor estimulante de colonias de granulocitos. Además, los microorganismos o sus productos pueden llegar al feto y desencadenar una respuesta inflamatoria fetal.

La ruptura de membranas en el prematuro tiene diversas etiologías y la ruptura de membranas de

CUADRO 3-4. FACTORES PRENATALES Y POSNATALES PREDISPONENTES DE PARALISIS CEREBRAL EN EL RECIEN NACIDO MUY PREMATURO (MODIFICADO DE STANLEY Y COLS., 2000)

Factores prenatales	Factores posnatales
Factores genéticos	Multiparidad, gestación múltiple
Ruptura de membrana (más de 24 horas)	Intervalo intergestacional
Desprendimiento de placenta	Corioamnionitis, infección materna
Hipotiroxinemia	Preeclampsia
Asfixia perinatal	Restricción del crecimiento inatrauterino
Hiperbilirrubinemia	Sepsis neonatal

distinta etiología puede no estar asociada con el mismo riesgo de parálisis cerebral. La infección puede ser causa de ruptura de membrana y de parálisis cerebral, o de un nacimiento muy prematuro con complicaciones neonatales y parálisis cerebral. Por otra parte, la ruptura de membranas predispone a la infección, y directa o indirectamente lleva a la parálisis cerebral. (Stanley y cols., 2000).

La mayor vulnerabilidad de los recién nacidos prematuros en el período posnatal puede ser también causa de la mayor prevalencia de parálisis cerebral. Con respecto a esto se reconocen diversos factores posnatales relacionados con nacimiento prematuro y parálisis cerebral: persistencia del conducto arterial, transfusión sanguínea, ventilación mecánica prolongada, neumotórax, sepsis y *shock*, que alteran el intercambio gaseoso y favorecen la inestabilidad circulatoria del prematuro.

La hemorragia de la matriz germinal/intraventricular es el hallazgo patológico más frecuente en el prematuro, mientras que la leucomalacia periventricular es el antecedente más importante de parálisis cerebral.

La hemorragia de la matriz germinal/intraventricular que se origina en la matriz germinal es una lesión única del prematuro y más habitual en los muy prematuros. Se produce dentro de los primeros 3 días después del parto y es raro más tarde de la primera semana después del nacimiento. La matriz germinal y la zona ventricular, ambas cercanas a la cabeza del núcleo caudado, son los sitios de proliferación de los precursores de la neurona y glía. Esta matriz germinal se mantiene muy activa hasta las 32-34 semanas pero involuciona por completo a las 40 semanas. En la fisiopatología de esta hemorragia intervienen diversos factores:

- Anatómicos (red vascular inmadura de la matriz germinal).
- Fisiológicos (aumento del flujo sanguíneo cerebral secundario a hipoxia, aumento de CO_2 y disminución del pH sanguíneo).
- Genéticos (mutaciones del factor V de Leiden, de la protrombina G20210A y del grado de producción del factor de crecimiento tumoral α (Ment, 2006).

Se la suele dividir en cuatro grados (cuadro 3-5).

La mayoría de los casos de hemorragia de la matriz germinal/intraventricular se originan en la matriz germinal subependimal (grado I). La hemorragia intraventricular se produce cuando se rompe el epéndimo y la hemorragia invade el ventrículo (grados II y III). Si bien la hemorragia parenquimatosa era considerada como una extensión de la hemorragia intraventricular, se interpreta ahora que se trata de una alteración de las vías venosas de drenaje de la sustancia blanca profunda (grado IV) (figs. 3-8 a 3-10). Cuando la hemorragia está sólo limitada a la matriz germinal, parecería tener escasas consecuencias inmediatas. Sin embargo, dependerá de la magnitud de la destrucción de los precursores de neuronas y glías, el desarrollo cortical posterior. Cuando la hemorragia no es letal, las consecuencias incluyen la dilatación ventricular poshemorrágica y la hidrocefalia infantil. Las secuelas dependen sobre todo del tamaño inicial de la hemorragia, de la dilatación ventricular y, en especial, de la magni-

CUADRO 3-5. CLASIFICACIÓN DE LA HEMORRAGIA DE LA MATRIZ GERMINAL (VOLPE, 2008)

Grado	Descripción
Grado I	Hemorragia de la matriz germinal
Grado II	Hemorragia intraventricular sin distención del sistema ventricular
Grado III	Hemorragia intraventricular con distención aguda del sistema ventricular
Grado IV	Lesión intraparenquimatosa

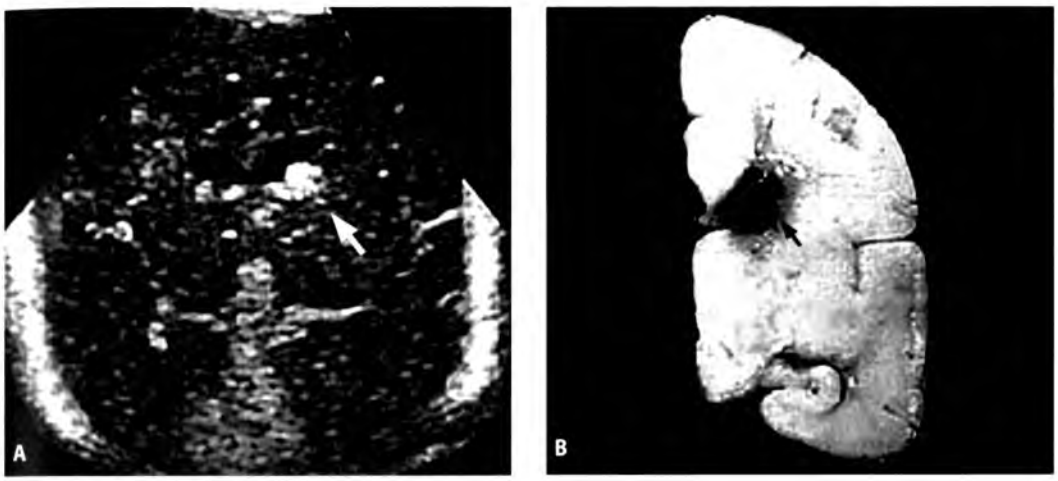


Fig. 3-8. A. Ecografía cerebral. Hemorragia de la matriz germinal, grado I (flecha). **B.** Pieza anatómica (gentileza del Dr. J. Lipschif). Véase también Láminas en color.

tud del compromiso de la sustancia blanca periventricular. Si a las 40-42 semanas en la RM se observa una asimetría en la mielinización del brazo posterior de la cápsula interna, la evolución a una hemiplejía es muy probable (Twomey y cols., 2010). La mayoría de los niños con hidrocefalia infantil presentarán parálisis cerebral.

El compromiso cerebeloso hemorrágico suele ocurrir con una hemorragia supratentorial, y se asocia con alta mortalidad. El mecanismo de la hemorragia cerebelosa es similar a la hemorragia de la matriz germinal. El cerebelo posee también una matriz germinal en la capa subependimaria en el techo del IV ventrículo, que es también frágil y friable, por lo que lo hace vulnerable a la hipoxia y a la isquemia. La lesión cerebelosa se asocia en el prematuro con un riesgo de secuelas motoras y cognitivas (Limperopoulos y du Plessis, 2009).

La leucomalacia periventricular es la lesión hipóxica-isquémica más frecuente en el prematuro y se suele presentar en las zonas limítrofes de los territorios vasculares. En la actualidad se la divide en una forma focal (con lesiones limitadas a la región del trígono y astas occipitales, que compromete las radiaciones ópticas y a veces con extensión a la sustancia blanca frontoparietal) y una forma más difusa, denominada lesión de la sustancia blanca periventricular. En la forma focal, las lesiones se hacen quísticas y son fácilmente detectadas por ecografía (fig. 3-11 A y B), mientras que en la forma difusa se definen mejor por los cambios en la intensidad de la sustancia blanca, evaluados con RM (fig. 3-11 C). Las recientes técnicas de tensión de difusión utilizadas en RM muestran alteraciones en el brazo posterior de la cápsula interna, el centro semioval y el esplenio del cuerpo calloso, y representarían las anormalidades de los oligodendrocitos o axones en la sustancia blanca.

Las alteraciones de la autorregulación del flujo cerebral con hipocapnia o sin ella, y las infecciones intraútero en un período vulnerable para el oligodendrocito parecerían ser algunos de los factores que intervienen en la leucomalacia periventricular. Las lesiones quísticas en la sustancia blanca parietal y la occipital comprometen las fibras que se originan en la región superior e interna del hemisferio que están involucradas en la función de los miembros inferiores y de las radiaciones ópticas, lo que explica la típica diplejía espástica y/o el compromiso visual. Una disminución del volumen de la sustancia gris explicaría las alteraciones cognitivas que pueden observarse en estos pacientes con leucomalacia periventricular.

Fig. 3-9. A. Ecografía cerebral. Hemorragia intraventricular con dilatación ventricular parenquimatosa grado III. **B.** Pieza anatómica (gentileza del Dr. J. Lipschif). Véase también Láminas en color.

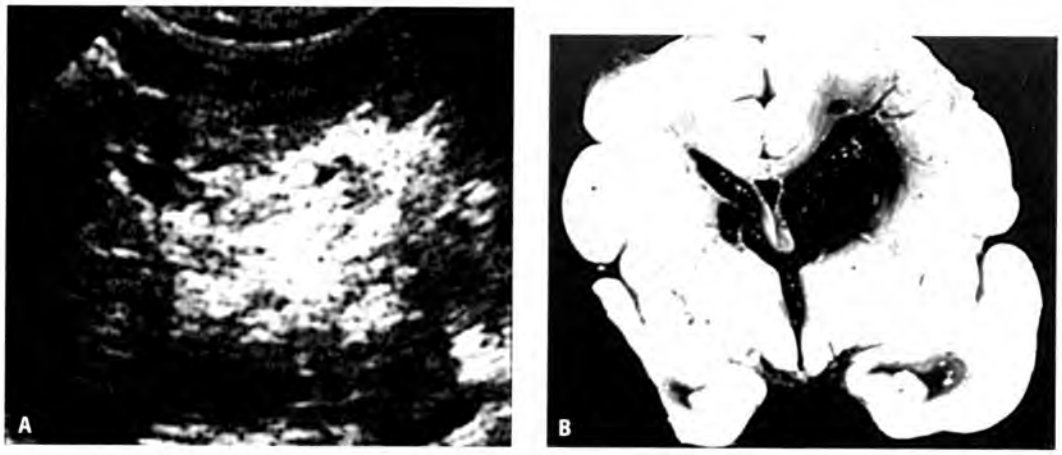


Fig. 3-10. A. Ecografía cerebral. Hemorragia parenquimatosa grado IV. **B.** Pieza anatómica (gentileza del Dr. J. Lipschif). Véase también Láminas en color.

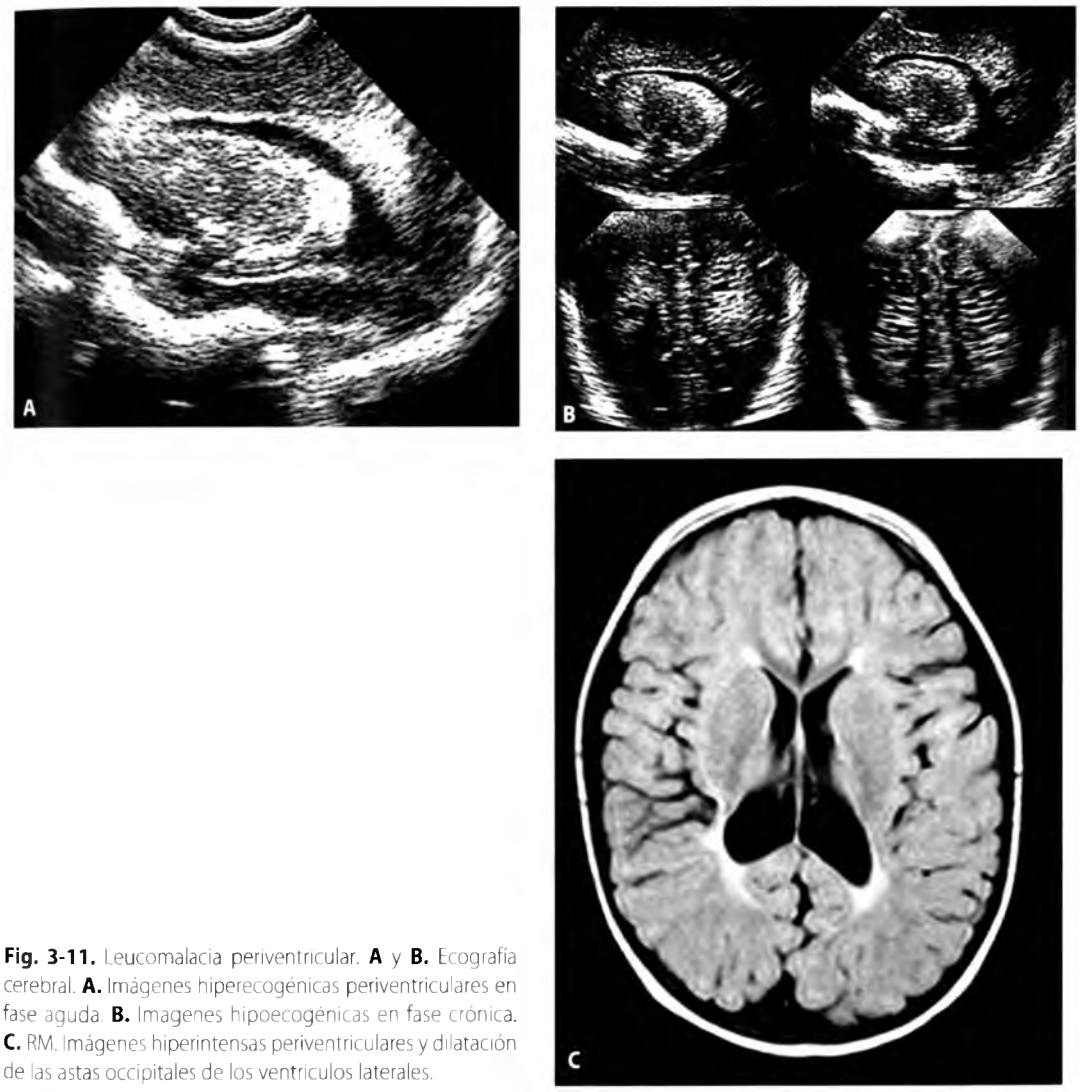


Fig. 3-11. Leucomalacia periventricular. **A** y **B.** Ecografía cerebral. **A.** Imágenes hiperecogénicas periventriculares en fase aguda. **B.** Imagenes hipoecogénicas en fase crónica. **C.** RM. Imágenes hiperintensas periventriculares y dilatación de las astas occipitales de los ventrículos laterales.

En resumen, los niños nacidos prematuros pueden adquirir la lesión cerebral en los períodos pre, peri o posnatal. Prevenir/tratar la infección materna, limitar la respuesta fetal y neonatal inflamatoria, evitar el parto prematuro y estrategias para disminuir el riesgo de compromiso cerebral posnatal son medidas que pueden reducir el riesgo de parálisis cerebral en este grupo de recién nacidos de alto riesgo.

En la restricción del crecimiento intrauterino

Los recién nacidos pequeños para su edad gestacional (peso por debajo del percentil 10 para la edad gestacional) tienen un aumento de riesgo de padecer parálisis cerebral (Jacobsson y cols., 2008). En este grupo se incluyen aquellos recién nacidos que crecieron de manera adecuada pero que se encuentran en el extremo más bajo de la distribución de peso normal para su edad gestacional, además de aquellos que no crecieron adecuadamente (restricción del crecimiento intrauterino) debido a factores genéticos/ambientales. Diferen-

ciar ambos grupos no es fácil desde la clínica. Sí es evidente que el riesgo de parálisis cerebral se incrementa con el mayor déficit de peso.

Diversas vías causales podrían explicar la relación entre parálisis cerebral y restricción del crecimiento intrauterino (Stanley y cols., 2000).

- Un evento antenatal es la causa de la restricción del crecimiento intrauterino y, por otra parte, sería también la causa de la parálisis cerebral.
- La restricción del crecimiento intrauterino genera condiciones (hipoglucemia, policitemia) que pueden ser responsables del daño cerebral.
- Los fetos con restricción del crecimiento intrauterino son más vulnerables a factores como la asfixia al nacer.

En estas tres eventualidades, la posibilidad de intervención inicial sería conocer cuáles son las causas que llevan a la restricción del crecimiento intrauterino (cuadro 3-6). Como hemos visto *per se*, muchas de ellas están asociadas con parálisis cerebral.

CUADRO 3-6. CAUSAS DE RESTRICCIÓN DEL CRECIMIENTO INTRAUTERINO

Fetales	Anormalidades cromosómicas Malformaciones fetales Infección Tóxicas
Placentarias	Anormalidades de la inserción de cordón Infartos múltiples Placenta previa Corioangioma
Maternas	Preeclampsia/eclampsia Nacimientos múltiples Infección materna Factores sociales (desnutrición, madre adolescente, bajo nivel socioeconómico, tabaco, alcohol, etc.)

En resumen, la restricción del crecimiento intrauterino está asociada con un aumento de parálisis cerebral en el recién nacido de término y pretérmino, y el riesgo aumenta con el grado de déficit de peso al nacer (Hemming y cols., 2008). Sin embargo, el mecanismo aún no es claro y la mayoría de los niños con retraso de crecimiento no tienen parálisis cerebral.

Algo no tan mencionado es que los niños con un peso excesivo para su edad gestacional también tienen un riesgo elevado de parálisis cerebral. Parte del riesgo puede estar determinado en el momento del parto debido el excesivo tamaño. Los factores epigenéticos podrían estar influenciando un excesivo crecimiento fetal, como se ve en el síndrome de Beckwith-Wiedemann, asociado a la reproducción asistida (Nelson, 2008).

En la asfixia intraparto

La asfixia intraparto es sólo responsable del 10% de las parálisis cerebrales; sin embargo, sigue siendo la más frecuente como causa única, sobre todo en recién nacidos de término. Este porcentaje es menor de lo que se consideraba previamente aunque en los países en vías de desarrollo tal vez sea más elevada y aún modificable por adecuadas medidas obstétricas. La asfixia intraparto es la alteración del intercambio gaseoso fetomaterno con hipoxemia, hipercapnia y acidosis metabólica fetal. La asfixia es conceptualizada como un mecanismo de lesión cerebral y responsable de secuelas en el desarrollo. Algunas de las causas de asfixia intraútero se relacionan con eventos catastróficos durante el parto (prolapso de cordón, hemorragia masiva, rotura uterina, parto prolongado o traumático por desproporción céfalo-pélvica, etc.), mientras que otras causas o eventos antenatales también se acompañan de signos o síntomas de asfixia intraútero (malformaciones cerebrales, nacimiento múltiple, infecciones maternas, infartos o hemorragias placentarias, vasculopatías fetales trombóticas, etc.). En los mencionados eventos catastróficos, las oportunas medidas obstétricas (como la cesárea) podrían evitar secuelas. El concepto de lesión cerebral por asfixia intraparto, que puede ser evitable, ha generado dos conductas.

Por una parte, los médicos realizan una práctica más defensiva (mayor número de cesáreas) y, por otra, los padres muestran una mayor litigiosidad con las consiguientes implicancias médico-legales (Urman y Sebastiani, 1998).

Una de las mayores dificultades para poder establecer esta relación es diagnosticar asfixia intraparto. Diversos marcadores de asfixia, como cambios en la frecuencia cardíaca fetal, pasaje de meconio, puntaje de Apgar, pH y exceso de base en sangre de cordón, encefalopatía neonatal, disfunción de otros órganos, y cambios electrofisiológicos o en las imágenes tienen baja sensibilidad y especificidad. Además, diversos procesos fisiopatológicos pueden resultar en alteraciones en algunos de los marcadores mencionados, o los efectos adversos intraparto pueden ser el reflejo de un feto que no responde de manera adecuada al estrés del trabajo de parto. Es por esto que se buscó una constelación de marcadores que permitan hacer el diagnóstico de asfixia intraútero (cuadro 3-7).

La asfixia intraparto se asocia con encefalopatía neonatal o, más específicamente, encefalopatía hipóxica-isquémica. Si bien hay diversas causas de encefalopatía neonatal, la asfixia intraútero es la causa más frecuente de encefalopatía hipóxica-isquémica (relacionada con un gasto cardíaco reducido en presencia de hipoxia) en el recién nacido de término. La encefalopatía hipóxica-isquémica es un situación grave con una mortalidad del 15-20% en el período neonatal inmediato, y el 25% de los recién nacidos quedarán con una secuela neurológica. Un episodio hipóxico-isquémico grave produce un disturbio en la función cerebral entre las 12 y 36 horas, caracterizado por dificultad en mantener la respiración, alteración del estado de conciencia, hipotonía, dificultad en la succión y convulsiones que suelen durar entre 7 y 14 días (Ali Fatemi y cols., 2009).

La gravedad y el pronóstico de la encefalopatía varían y puede ser clasificada en leve, moderada o grave (cuadro 3-8) (Hill, 2006).

Tres patrones neuropatológicos son característicos de la encefalopatía hipóxica-isquémica.

- **Necrosis neuronal selectiva**. En los recién nacidos a término, las lesiones de los ganglios de la base se asocian con lesiones de la corteza, en especial del área rolándica bilateral. El aumento de las fibras mielínicas en el caudado, el putamen y el tálamo le dan el aspecto descrito como *status marmoratus* (fig. 3-12). La RM muestra alteraciones de la intensidad en los núcleos ventrolaterales del tálamo y lenticular. Una señal anormal en el brazo posterior de la cápsula interna (en secuencia T1, inversión recuperación) es predictivo de mal pronóstico (Ruther-

CUADRO 3-7. CRITERIOS DE ASFIXIA INTRAPARTO*

Asfixia
- pH < 7; exceso de base >12 nmol/L
- Encefalopatía neonatal moderada o grave
- Cuadriparesia espástica, discinética o mixta
- Se excluyen otras etiologías

Eventos intraparto
- Evento anormal durante el trabajo de parto (procidencia de cordón, etc.)
- Cambios de frecuencia cardíaca fetal: bradicardia, pérdida de la variabilidad, desaceleraciones
- Apgar 3 o menos a los 5 minutos
- Compromiso multisistémico
- Cambios tempranos en las imágenes

* American college of Task Force on neonatal encephalopathy and cerebral palsy: defining the pathogenesis and pathophysiology. Washington, DC: Obstetricians and gynecologists 2003: pp. XVII-XIX.

CUADRO 3-8. ENCEFALOPATÍA HIPÓXICA-ISQUEMICA: GRAVEDAD Y PRONÓSTICO

Característica	Leve	Moderada	Grave
Nivel de conciencia	Hiperalerta	Letargo	Coma
Convulsiones	No	No/Sí	Sí
Tono	Normal o aumentado	Disminuido	Disminuido
Reflejos profundos	Aumentados	Aumentados o disminuidos	Disminuidos o ausentes
Reflejos primitivos	Exagerados	Disminuidos	Ausentes
Disfunción de tronco	No	Sí/No	Sí
Otros signos	Temblor, hiperactividad simpática		Aumento de la presión intracraneal, disfunción autonómica
Pronóstico	Normal	20-40% anormal	100% anormal o muerte

ford y cols., 1998). Cuando la lesión se localiza en el núcleo lenticular y el tálamo, y no compromete la corteza de Rolando, el pronóstico es más favorable con compromiso motor de tipo discinético y con razonable nivel cognitivo. Si la lesión se extiende hacia la corteza perirolándica y el hipocampo, la evolución será más grave con cuadriplejía, compromiso cognitivo y microcefalia adquirida.

- **Infarto de áreas limítrofes**. Se caracteriza por la necrosis neuronal en las regiones limítrofes de los territorios irrigados por las arterias cerebral anterior, media y posterior. Este patrón de compromiso parasagital se manifiesta como consecuencia de una baja presión de perfusión que afecta sobre todo los territorios distales de las arterias cerebrales Estas lesiones se pueden visualizar de manera temprana con ecografía y por RM con secuencia de difusión (de Vries, 2009). El pronóstico puede no ser tan grave (Miller y cols., 2005). En algunos recién nacidos, el compromiso parenquimatoso está restringido a la sustancia blanca, que en los casos más graves evolucionará a lesiones quísticas. Cuando es extensa se denomina encefalomalacia multiquística, y está asociada con un pronóstico grave (Cowan, 2000).
- **Lesiones focales**. Son las lesiones relacionadas con un accidente cerebrovascular perinatal. Las lesiones pueden tener un origen arterial en el 70% de los casos (embólico, trombótico, hemorrágico) y venoso en el 30% restante. El territorio de la arteria cerebral media y el hemisferio izquierdo es el más frecuentemente afectado (fig. 3-13). La hemiplejía espástica es la secuela más común, y la mayoría de estos pacientes tiene inteligencia normal (Cardó Jalón y Clar, 2011).

Una compleja cascada de eventos moleculares se produce a partir de la noxa hipóxica-isquémica. La necrosis inmediata es seguida, según datos recientes, por la apoptosis, que juega un rol importante en la evolución del evento hipóxico-isquémico (Yager y Gressens, 2009). Nuevas modalidades terapéuticas que incluyen medidas de soporte y estrategias de neuroprotección

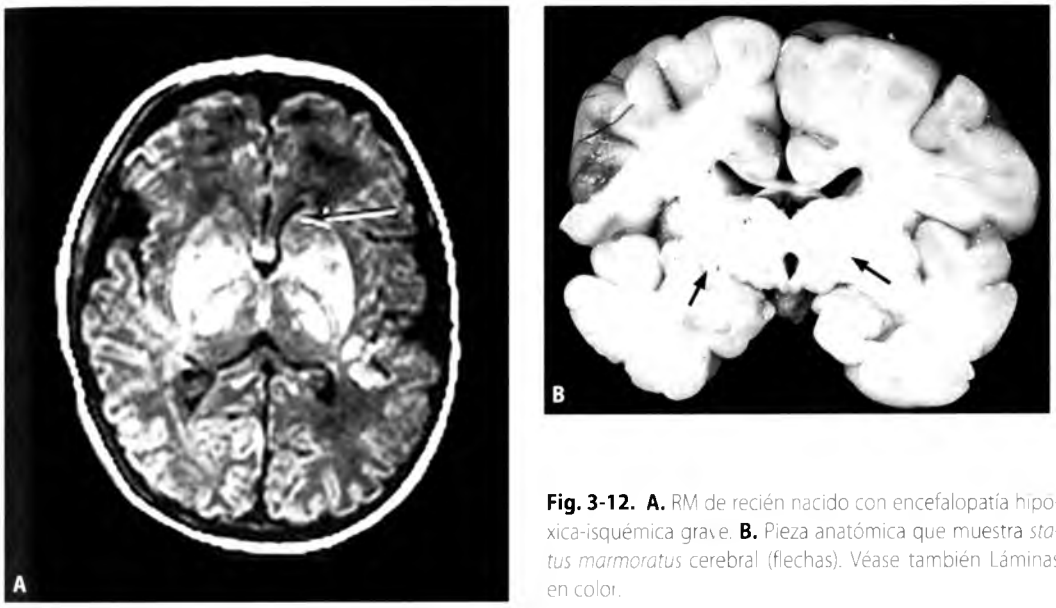


Fig. 3-12. A. RM de recién nacido con encefalopatía hipoxica-isquémica grave. **B.** Pieza anatómica que muestra *status marmoratus* cerebral (flechas). Véase también Láminas en color.

(hipotermia, agentes neurotróficos) están siendo utilizadas o en evaluación (Fatemi y cols., 2009; Shah, 2010).

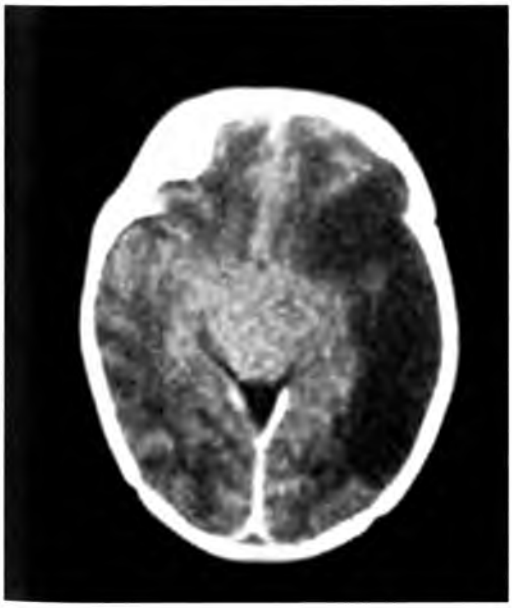


Fig. 3-13. TC de cerebro. Lesión hipodensa en el territorio de la arteria cerebral media. Paciente con hemiparesia espástica derecha congénita y coeficiente intelectual normal bajo.

En los embarazos múltiples

Los mellizos tienen mayor riesgo de parálisis cerebral que los recién nacidos únicos, y el riesgo es aún mayor en los trillizos (Petterson y cols., 1998). Diversos factores han sido considerados como posibles contribuyentes a este mayor riesgo: orden y tipo de parto, presentación, tamaño, discrepancia entre los mellizos, anormalidades congénitas, etc. Las evidencias demuestran que dos factores contribuyen claramente al mayor riesgo de parálisis cerebral en los embarazos múltiples:

- La mayor tendencia en mellizos y otros embarazos múltiples a nacer prematuros.
- La muerte de uno de los fetos. El mayor riesgo de parálisis cerebral se presenta en el mellizo sobreviviente que tiene un co-mellizo nacido muerto (4,5%); o que muere inmediatamente después de nacer (6,3%) (Scher y cols., 2002; Arroyo, 2002).

Compartir la circulación en la placenta entre mellizos monocigóticos aumenta el riesgo de un mellizo o trillizo de tener parálisis cerebral. En esa situación, la muerte de un mellizo es seguida de un colapso vascular en el sobreviviente. Si esto se produce durante períodos tempranos de la gesta-

ción, el sobreviviente puede presentar diversas anomalías congénitas. Por otra parte, la causa que lleva a la muerte a un mellizo puede lesionar al otro en una forma subletal (fig. 3-14). La desaparición de un mellizo en etapas tempranas del embarazo es un evento no infrecuente (mellizo evanescente), y esto puede ser la causa de una lesión cerebral en el sobreviviente (Landy y Nies, 1995).

La fertilización asistida es hoy en día una de las principales causas de embarazos múltiples. En estos casos, el bajo peso al nacer y el nacimiento prematuro son los responsables del mayor riesgo de parálisis cerebral. En los casos de fertilización asistida con el implante de un solo embrión, el riesgo de parálisis cerebral relacionada con subfertilidad o con la fertilización asistida es muy baja (Cans y cols., 2010; Källén, 2010).

En el período posneonatal

Una proporción importante de casos de parálisis cerebral se producen después del período neonatal como consecuencia de un incidente reconocido que produce una lesión cerebral. Estos eventos no están relacionados con eventos antenatales ni perinatales. El límite superior de edad es difícil de definir, y en los distintos registros de parálisis cerebral varía entre 2 y 10 años, aunque la mayor proporción se produce durante el primer año de vida. Teniendo en cuenta esta diferencia de edad límite y el nivel de desarrollo de los países donde se realizaron los estudios, la frecuencia de parálisis cerebral posneonatal varía entre 1,4 y 60% (Stanley y cols., 2000). Dado que estos eventos son reconocidos debería ser más simple su prevención. Las causas son variadas y dependen del nivel de desarrollo de los países (Michelson y Ashwal, 2009). En los países en desarrollo las infecciones del SNC, sepsis y deshidratación son las causas más frecuentes (Gladstone, 2010). En los países desarrollados aún se detectan causas infecciosas, pero surgen como causas más habituales los traumatismos encefálicos accidentales y no accidentales, accidentes cerebrovasculares y accidentes posquirúrgicos, sobre todo en niños con malformaciones congénitas (véase cap. 7). Las distintas causas de parálisis cerebral adquirida en el período posneonatal pueden asociarse con desventajas sociales. En estos casos, la parálisis cerebral puede ser considerada como una enfermedad social de la pobreza.

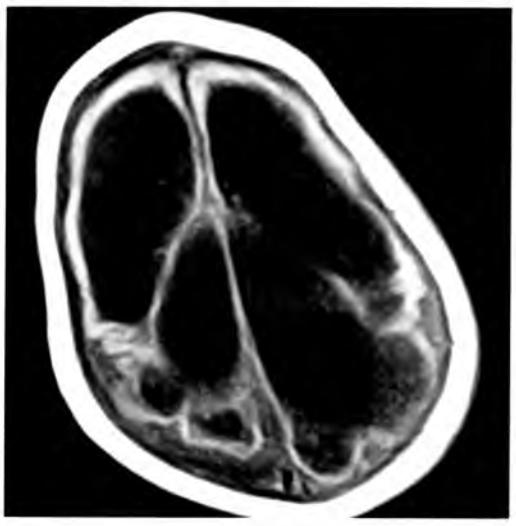


Fig. 3-14. RM de cerebro con encefalopatía multimacroquística en co-melliza sobreviviente. Niña con grave cuadriparesia espástica, deficit visual cortical e importante retraso mental, con antecedente de melliza muerta intraútero a los 5 meses de gestación.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

El término "etiopatogenia" (etiología + patogenia) hace referencia a las causas y mecanismos de cómo se produce una enfermedad. He intentado a lo largo de este capítulo resumir los conceptos actuales de la diversidad de causas y posibles mecanismos responsables de la alteración funcional/estructural de la vía motora, que es la causa del principal síntoma (el trastorno motor) de la parálisis cerebral. Los otros síntomas frecuentes, como los trastornos cognitivos, las convulsiones y los déficits sensoriales, son la manifestación no sólo de la intensidad del compromiso del SNC, sino también de una peculiar vulnerabilidad de áreas cerebrales ante determinadas noxas.

Otro aspecto que se quiso rescatar es lo inexacto del paradigma muy difundido "parálisis cere-

bral –asfixia perinatal– inadecuado control obstétrico". La asfixia perinatal, adecuadamente definida, es una causa de parálisis cerebral pero sólo responsable del 10% de los casos.

Las innovaciones de los cuidados obstétricos y perinatales han mejorado las tasas de mortalidad, sobre todo de los recién nacidos muy prematuros, pero no se ha resuelto la mayor morbilidad y la alta incidencia de parálisis cerebral.

Es probable que esta novedosa forma de enfocar la complejidad de mecanismos que llevan a la parálisis cerebral sugiera nuevas y adecuadas estrategias de prevención.

BIBLIOGRAFÍA

Allen MC. Developmental outcome of neonatal intensive care: What questions are we asking? Curr Opin Peditr. 2000;12:116-122.

American College of Obstetrics and Gynecology Task Force on Neonatal Encephalopathy and Cerebral Palsy: Defining the Pathogenesis and Pathophysiology. Washington DC, American College of Obstetrics and Gynecology 2003: pp. XVII-XIX.

Arroyo HA. Parálisis cerebral severa en gemelos sobrevivientes de co-gemelo muerto intraútero. XXI Congreso Argentino de Neurología Infantil. Buenos Aires, 1-2 de noviembre, 2002.

Boidi M, Hernández M. Accidente cerebrovascular y drogadicción. En: González G, Arroyo HA (Eds.) Accidente cerebrovascular en la infancia y adolescencia. Journal, Buenos Aires. 2011; pp. 229-233.

Cans C. Assisted reproductive technologies and risk of cerebral palsy among singletons in Australia. Dev Med Child Neurol. 2010;52:603-604.

Cardó Jalón E, Clar MJ. Accidente cerebrovascular fetal y neonatal. En: González G, Arroyo HA. (Eds.). Accidente cerebrovascular en la infancia y adolescencia. Journal, Buenos Aires. 2011; pp. 235-252.

Chiswick ML. Commentary on current World Health Organization definitions used in perinatal statistics. Br J Obstet Gynaecol.1986;93:1236-1238.

Cowan F. Outcome after intrapartum asphyxia in term infants. Semin Neonatol. 2000;5:127-140.

de Vries LS. Neurological diseases in the perinatal period. En: Aicardi J, Bax M, Gillberg C. (Eds.). Diseases of the nervous system. 3ra ed. Mac Keith Press, London 2009, pp. 3-38.

Fatemi A, Wilson MA, Johnston MV. Encephalopathy in the term infant. Clin Perinatol. 2009;36:835-858.

Gladstone M. A review of the incidence and prevalence, types and aetiology of childhood cerebral palsy in resource-poor settings. Ann Trop Paediatr. 2010; 30:181-196.

Goldman LR, Koduru S. Chemicals in the environment and developmental toxicity to children: a public health and policy perspective. Environ Health Perspect. 2000; 108 (Suppl 3):443-448.

Grandjean P, Landrigan PJ. Developmental neurotoxicity of industrial chemicals. Lancet. 2006;368:2167-2178.

Hemming K, Hutton JL, Bonellie S, Kurinczuk JJ. Intrauterine growth and survival in cerebral palsy. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2008; 93:121-126.

Hill A. Hypoxic-ischemic cerebral injury in the newborn. En: Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM (Eds.). Pediatric neurology: principles & practice. 4ta ed. Mosby Elsevier, Philadelphia 2006; pp. 279-295.

Hong T, Paneth N. Maternal and infant thyroid disorders and cerebral palsy. Semin Perinatol. 2008; 32:438-445.

Jacobsson B, Ahlin K, Francis A, Hagberg G, Hagberg H, Gardosi J. Cerebral.

palsy and restricted growth status at birth: population-based case-control study. BJOG. 2008; 115:1250-1255.

Jacobsson B, Ahlin K, Francis A, Hagberg G, Hagberg H, Gardosi J. Cerebral palsy and restricted growth status at birth: population-based case-control study. BJOG. 2008;115(10):1250-5.

Källén AJ, Finnström OO, Lindam AP, Nilsson EM, Nygren KG, Olausson PM. Cerebral palsy in children born after in vitro fertilization. Is the risk decreasing? Eur J Paediatr Neurol. 2010;14:526-530.

Landy HJ, Nies BM. The vanishing twin. En: Keith LG, Papiernik E, Keith DM, Luke B. (Eds.). Multiple preganancy: epiedemiology, gestation, and perinatal outcome. Parthenon, New York, 1995; pp. 59-71.

Lerer I, Sagi M, Meiner V, Cohen T, Zlotogora J, Abeliovich D. Deletion of the ANKRD15 gene at 9p24.3 causes parent-of-origin-dependent inheritance of familial cerebral palsy. Hum Mol Genet. 2005;14:3911-3920.

Limperopoulos C, du Plessis A. The cerebellum and development. En: Shevell M (Ed.). Neurodevelopmetal disabilities: clinical and scientific foundations. Mac Keith Press. UK. 2009; pp. 285-298.

Lynex CN, Carr IM, Leek JP, Achuthan R, Mitchell S, Maher ER y cols. Homozygosity for a missense mutation in the 67 kDa isoform of glutamate decarboxylase in a family with autosomal recessive spastic cerebral palsy: parallels with stiff-person syndrome and other movement disorders. BMC Neurol. 2004; 4:20.

Ment LR. Intraventricular hemorrhage of the preterm neonate. En: Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM (Eds.). Pediatric neurology: principles & practice. 4ª ed. Mosby Elsevier, Philadelphia 2006; pp. 309-328.

Michelson DJ, Ashwal S. Non-perinatal acquired brain injury. En: Shevell M (Ed.). Neurodevelopmetal disabilities: clinical and scientific foundations. Mac Keith Press. UK. 2009; pp. 353-393.

Miller SP, Ramaswamy V, Michelson D, Barkovich AJ, Holshouser B, Wycliffe N y cols. Patterns of brain

injury in term neonatal encephalopathy. J Pediatrics. 2005;146:453-460.

Nelson KB, Ellenberg JH. Antecedents of cerebral palsy. Multivariate analysis of risk. N Engl J Med. 1986;315:81-86.

Nelson KB. Causative Factors in Cerebral Palsy. Clin Obstet Gynecol 2008;51:749-762.

Olney JW, Ishimaru MJ, Bittigau P, Ikonomidou C. Ethanol-induced apoptotic neurodegeneration in the developing brain. Apoptosis. 2000; 5:515-521.

Petterson B, Blair E, Watson L, Stanley F. Adverse outcome after multiple pregnancy. Baillieres Clin Obstet Gynaecol. 1998;12:1-17.

Rutherford MA, Pennock JM, Counsell SJ, Mercuri E, Cowan FM, Dubowitz LM y cols. Abnormal magnetic resonance signal in the internal capsule predicts poor neurodevelopmental outcome in infants with hypoxic-ischemic encephalopathy. Pediatrics. 1998; 102:323-328.

Salman MS, Blaser S, Buncic JR, Westall CA, Héon E, Becker L. Pontocerebellar hypoplasia type 1: new leads for an earlier diagnosis. J Child Neurol. 2003; 18:220-225.

Schaefer GB. Genetics considerations in cerebral palsy. Semin Pediatr Neurol. 2008;15:21-26.

Schendel DE. Infection in pregnancy and cerebral palsy. J Am Med Women Assoc. 2001;6:105-108.

Scher AI, Petterson B, Blair E, Ellenberg JH, Grether JK, Haan E y cols. The risk of mortality or cerebral palsy in twins: a collaborative population-based study. Pediatr Res. 2002;52:671-681.

Shah PS. Hypothermia: a systematic review and meta-analysis of clinical trials. Semin Fetal Neonatal Med. 2010;15:238-246.

Shatrov JG, Birch SC, Lam LT, Quinlivan JA, McIntyre S, Mendz GL. Chorioamnionitis and cerebral palsy: a meta-analysis. Obstet Gynecol. 2010; 116(2 Pt 1): 387 392.

Sherr E. Genetic malformations of cortical development. En: Shevell M (Ed.). Neurodevelopmetal disabilities: clinical and scientific foundations. Mac Keith Press. UK. 2009; pp. 299-316.

Sinha G, Corry P, Subesinghe D, Wild J, Levene MI. Prevalence and type of cerebral palsy in a British ethnic community: the role of consanguinity. Dev Med Child Neurol. 1997;39:259-262.

Stanley F, Blair E, Alberman E. Cerebral Palsies: Epidemiology & Causal Patways. Clinics in Developmental Medicine. Mac Keith Press, London 2000.

Twomey E, Twomey A, Ryan S, Murphy J, Donoghue VB. MR imaging of term infants with hypoxic-ischaemic encephalopathy as a predictor of neurodevelopmental outcome and late MRI appearances. Pediatr Radiol. 2010;40:1526-1535.

Urman J, Sebastiani M. Del sufrimiento fetal al daño cerebral. Ed. Científica Interamericana, Buenos Aires, 1998.

Verkerk AJ, Schot R, Dumee B, Schellekens K, Swagemakers S, Bertoli-Avella AM y cols. Mutation in the AP4M1 gene provides a model for neuroaxonal injury in cerebral palsy. Am J Hum Genet. 2009; 85:40-52.

Volpe JJ. Neurology of the Newborn. 5th ed. WB Saunders, Philadelphia, 2008.

Yager JY, Gressens P. Perinatal acquired brain injury. En: Shevell M (Ed.). Neurodevelopmetal disabilities: clinical and scientific foundations. Mac Keith Press. UK. 2009; pp. 317-351.

4

ENFERMEDADES DE LOS NÚCLEOS DE LA BASE

ÁNGELES SCHTEINSCHNAIDER

INTRODUCCIÓN

Los núcleos de la base o ganglios basales son un conjunto de núcleos grises profundos integrados por el cuerpo estriado, el globo pálido y la sustancia negra. El cuerpo estriado, que incluye el núcleo caudado y el putamen, recibe información de la corteza cerebral y del tálamo, y se proyecta al globo pálido. El globo pálido, vía tálamo, proyecta a las cortezas premotora y motora, actuando sobre el sistema piramidal. En un principio se lo llamó sistema extrapiramidal porque se creía que actuaba en forma paralela al piramidal.

Los ganglios de la base controlan el inicio, la progresión, la amplitud y la dirección del movimiento. Los trastornos del movimiento surgen de la afectación bioquímica o estructural de los ganglios de la base. Esta afectación puede ser producto de enfermedades que específicamente los involucren o situaciones que comprometan el SNC en forma más difusa como traumatismos, hemorragias, infecciones, tumores, etc., por lo que se dividen en primarios y secundarios, respectivamente. La aparición de los movimientos anormales puede ocurrir en forma aguda, mientras el paciente se está recuperando de otros déficits, o después de prolongados períodos de estabilidad neurológica. Esta última situación es muy frecuente en el caso de *niños prematuros, asfixia perinatal, encefalitis, traumatismos de cráneo* o *accidentes cerebrovasculares* (Scott y Jankovic, 1996), como ocurre en la *distonía de inicio retardado* (Jiménez-Jiménez y cols., 1997; Fernández-Álvarez y Aicardi, 2001; Natasa Cerovac y cols., 2007), en la cual el cuadro distónico se instala sobre un cuadro de parálisis cerebral espástica, después de años de aparente estabilidad y al no existir otro precipitante que la asfixia perinatal ya conocida.

Los trastornos de los núcleos de la base se manifiestan por la presencia de alteraciones en la ejecución de movimientos voluntarios, trastornos de la postura y/o presencia de movimientos involuntarios. Tienen como característica común que aumentan con el estrés, desaparecen en el sueño y pueden coexistir varios tipos en un mismo paciente. Los movimientos anormales son signos y no enfermedades, aunque en determinados casos un tipo particular de movimiento domina el cuadro y le da nombre a la enfermedad, como en la distonía primaria o en la corea de Sydenham. Los cuadros de ataxia, debilidad y espasticidad también producen trastornos del movimiento, pero por convención reservamos el término de movimientos anormales para aquellos que se originen en la disfunción de los ganglios de la base.

Debemos diferenciar los movimientos anormales de los movimientos automáticos debido a que no pueden ser iniciados o interrumpidos de manera voluntaria. Un ejemplo de movimiento automático es el balanceo de los miembros superiores al caminar.

Los trastornos de los núcleos de la base se clasifican en dos grandes categorías según exista disminución o aumento de los movimientos. En la primera categoría se encuentran los síndromes rígido-acinéticos, cuyo paradigma es la enfermedad de Parkinson o los parkinsonismos secundarios. Cuando el movimiento está aumentado, hablamos de síndromes hipercinéticos, generalmente llamados discinesias (cuadro 4-1). Este grupo incluye los tics, estereotipias, corea, distonía, mioclonías y temblor (Sanger y cols., 2010). A diferencia de los adultos, en la población pediátrica prevalecen los trastornos hipercinéticos y son los tics los más frecuentes, seguidos por la parálisis cerebral discinética. El movimiento anormal puede ser el comienzo o una manifestación agregada de un cuadro neurológico progresivo, como ocurre en las enfermedades neurometabólicas; en este caso nos estamos refiriendo a trastornos del movimiento *secundarios*. Cuando el trastorno es monosintomático y no se asocia a otra etiología hablamos de *idiopático* o *primario*, que habitualmente reconoce una causa genética.

Según su comportamiento en el tiempo, los movimientos anormales pueden clasificarse como *transitorios*, *paroxísticos* y *crónicos*. Los *movimientos anormales transitorios*, como su nombre lo dice, remiten de manera espontánea sin interferir con el desarrollo neurológico. Su reconocimiento es en general fenomenológico y es fundamental para evitar estudios complementarios innecesarios. Predominan en lactantes y niños pequeños (Fernández-Álvarez, 2010). Son ejemplos de movimientos anormales transitorios: temblor, estremecimientos, distonía transitoria del lactante, *spasmus nutans*, tortícolis paroxístico benigno, elevación tónica paroxística de la mirada, mioclonías benignas neonatales del

CUADRO 4-1. CLASIFICACIÓN FENOMENOLÓGICA DE LOS MOVIMIENTOS ANORMALES

Movimiento anormal	Descripción
Parkinsonismo	Síndrome hipocinético: temblor de reposo, bradicinesia, rigidez e inestabilidad postural.
Corea/balismo	Movimientos caóticos, repetitivos, breves, sin propósito. Rápidos pero no tanto como las mioclonías. Máxima amplitud en miembros superiores: balismo.
Distonía	Movimientos y posturas sostenidas, repetitivas, con patrón de torsión.
Mioclonía	Movimientos bruscos, breves, *shock-like*, repetitivos, rítmicos o arrítmicos.
Temblor	Oscilaciones rítmicas alrededor de un punto central que compromete una o más partes del cuerpo.
Tics	Movimientos estereotipados, bruscos, repetitivos, no rítmicos, predominantes en cabeza y cuello. Pueden estar precedidos por una sensación o impulso.
Estereotipias	Actividad motora organizada, repetitiva y carente de propósito que tiene como característica principal que se lleva a cabo exactamente de la misma manera en cada repetición.

sueño y mioclonías benignas de la infancia temprana.

Una mención especial merecen los *movimientos anormales iatrogénicos o inducidos por fármacos*: pueden ser el resultado de una larga lista de prescripciones de uso frecuente en pediatría (estimulantes, bloqueantes dopaminérgicos, inhibidores de la recaptación de serotonina y anticonvulsivantes) que pueden afectar la transmisión neural central o periférica y producir trastornos del movimiento. La polifarmacia es un factor de riesgo. La susceptibilidad individual es muy variable, lo que justifica, por ejemplo, que algunos niños presenten una intensa reacción distónica ante una sola dosis de metoclopramida.

Por último, no podemos dejar de mencionar los *movimientos anormales psicógenos*, a veces de muy difícil diagnóstico. Deben sospecharse ante cuadros de difícil caracterización, con examen neurológico y estudios complementarios normales. A veces es necesario un prolongado seguimiento para su confirmación.

Dado el objetivo de este libro, desarrollaremos sólo los movimientos anormales crónicos.

DISTONÍA

Es un trastorno del movimiento producido por una contracción muscular involuntaria sostenida o intermitente que causa torsión y movimientos repetitivos, posturas anormales o ambos. Las causas de la distonía y su presentación clínica son muy variadas. Esto suele llevar al retraso en su identificación y correcto diagnóstico (Geyer y Bressman, 2006). El primer paso para su diagnóstico es reconocer un movimiento anormal como distónico. En este sentido, el elemento distintivo de la distonía es la direccionalidad. Los movimientos y/o posturas son estereotipados y repetitivos, y comprometen los mismos grupos musculares, a diferencia de la corea que se desplaza de unos músculos a otros. La distonía causa torsión de ciertas partes del cuerpo (de ahí la vieja denominación de "distonía de torsión") y es en general más sostenida o prolongada que otros movimientos como las mioclonías. Aunque las sacudidas distónicas repetitivas se pueden confundir con temblor, sigue siendo la direccionalidad la característica fundamental para diferenciarlos. En la distonía ocurre una contracción simultánea de grupos musculares antagónicos.

La distonía se agrava con los movimientos voluntarios y en la distonía de acción sólo aparece frente a determinados movimientos, como por ejemplo el escribir en la distonía o el calambre del escribiente. Al inicio de un cuadro distónico, los movimientos o posturas anormales van a aparecer únicamente frente a determinadas acciones, y con el tiempo se van a presentar ante cualquier acción. Por último incluso en reposo, y en determinados casos van a adquirir una intensidad tal que se denominan tormentas o estatus distónico. Como la mayoría de los movimientos anormales, la distonía se agrava con la fatiga y el estrés, y disminuye con el reposo y el sueño.

La distonía se clasifica sobre la base de tres ejes: distribución anatómica, edad de comienzo y causa. Teniendo en cuenta la distribución anatómica se llama distonía focal cuando afecta una sola región del cuerpo, segmentaria cuando compromete dos o más segmentos contiguos, y multifocal si afecta dos o más segmentos no contiguos. Se denomina hemidistonía si se afecta un solo lado del cuerpo y generalizada si afecta los miembros inferiores (o un miembro inferior y tronco) más otra área del cuerpo.

La forma de distonía focal más frecuente es la cervical. La distonía no causa dolor a excepción justamente de la distonía cervical, que en la mayoría de los casos sí es dolorosa. La hemidistonía es casi invariablemente secundaria (Chuang y cols., 2002).

La edad de inicio de la distonía primaria tiene una distribución bimodal con un modo a los 9 años (inicio temprano) y otro a los 45 (tardío), y presenta el nadir a los 26. La edad de inicio y la distribución anatómica están muy relacionadas. La distonía de inicio temprano comienza en un

miembro inferior o, menos frecuente, superior. Por el contrario, la distonía de inicio tardío afecta el cuello o los músculos craneofaciales. La edad de comienzo tiene a su vez una marcada relación con el pronóstico: las formas de inicio temprano comienzan en un miembro y en más del 50% de los casos se generalizan; por el contrario, las de comienzo tardío permanecen focales o segmentarias. Las distonías generalizadas de comienzo en el adulto son siempre secundarias.

El tercer criterio de clasificación es la causa. Si bien no siempre es identificable, debe hacerse un esfuerzo para llegar a ella debido a las implicancias terapéuticas que puede tener y para realizar un adecuado consejo genético en los casos que corresponda (Bressman, 2004).

En la distonía primaria (en un principio denominada distonía muscular deformante o distonía de torsión idiopática), la distonía constituye la totalidad del cuadro, y no existen compromiso intelectual, piramidal, cerebeloso o sensitivo; cualquiera de estos hallazgos sugiere la presencia de una distonía secundaria. Los estudios de imágenes (al igual que las investigaciones neurometabólicas) son negativos. Aunque la mayoría de los niños con distonía primaria no presentan antecedentes familiares de la enfermedad, se sabe que se trata de una enfermedad genética en la mayoría de los casos.

Se han identificado varios locus de distonía primaria, y el más frecuente de todos es el gen *DYT1*, ubicado en el cromosoma 9q34.21, y es el responsable del 90% de las distonías primarias generalizadas en judíos ashkenazis y del 50% en no judíos. La distonía DYT1 se hereda en forma autosómica dominante, con baja penetrancia (30%) y expresión variable (intrafamiliar e interfamiliar). La edad media de inicio es a los 12 años y la localización es sobre todo en los miembros inferiores. En 2/3 de los casos progresa hasta generalizarse o hacerse multifocal en los 5 años siguientes al inicio de la enfermedad.

Cuando la distonía es secundaria se suele acompañar de otras manifestaciones neurológicas, a excepción de la distonía inducida por fármacos, en cuyo caso a pesar de tratarse de una distonía secundaria, la manifestación es sólo distónica. Debe sospecharse una distonía secundaria cuando existan antecedentes de noxa perinatal, exposición a traumatismos o tóxicos, distonía en reposo de inicio, localización atípica para la edad, compromiso del habla, hemidistonía, presencia de otras manifestaciones en el examen neurológico, alteraciones en las neuroimágenes o en el laboratorio, o hallazgos no clasificables (distonía psicógena) (cuadros 4-2 y 4-3). La causa más frecuente de distonía secundaria en niños la constituye la *parálisis cerebral* (véase cap. 1).

Otra causa de distonía secundaria que no podemos dejar de mencionar es la encefalopatía hiperbilirrubinémica (Shapiro, 2005) o kernícterus, como se la denominó originalmente en referencia a la tinción amarillenta de los globos pálidos en la anatomía patológica. Su incidencia actual es bajísima debido a los enérgicos tratamientos de la hiperbilirrubinemia (fototerapia y exanguinotransfusión) en la etapa neonatal. La bilirrubina, derivada del catabolismo de la hemoglobina, es un pigmento muy tóxico para el SNC. Se acepta que los niveles séricos de bilirrubina superiores a 20 mg/dL aumentan el riesgo de daño neurológico en neonatos de término, pero también se reconoce que el prematuro puede sufrir secuelas importantes con cifras mucho menores, sobre todo si existen factores extras añadidos, como hipoxia, acidosis, sepsis, hemólisis, poliglobulia o disrupción de la barrera hematoencefálica (Wennberg y cols., 2006).

CUADRO 4-2. SOSPECHA DE DISTONÍA SECUNDARIA

- Historia de noxa o exposición exógena.
- Distonía *en reposo* al inicio.
- Localización *atípica* para la edad.
- Trastornos en el habla de inicio temprano.
- Hemidistonía.
- Presencia de otras alteraciones en el examen neurológico.
- Hallazgos no clasificables (distonía psicógena).
- Alteraciones en neuroimágenes.
- Alteraciones en el laboratorio.

CUADRO 4-3. CAUSAS DE DISTONÍA SECUNDARIA

Hereditarias	Adquiridas
Autosómicas dominantes	Fármacos
Enfermedad de Huntington	Bloqueantes dopaminérgicos
Enfermedad de Fahr	Bloqueantes cálcicos
Neuroferritinopatías	Anticonvulsivos
Enfermedad de inclusiones neuronales intranucleares	Tóxicos
Autosómicas recesivas	Manganeso
Enfermedad de Wilson	Monóxido de carbono
Neuroacantocitosis	Metanol
Neurodegeneración asociada a pantotenatocinasa	Lesión perinatal
Ataxia-telangiectasia	Parálisis cerebral
Deficiencia de sulfito-oxidasa	Hiperbilirrubinemia con encefalopatía
Enfermedad de Cokayne	Vascular
Enfermedades lisosomales	Ataque cerebrovascular (ACV)
Aminoacidopatías	Malformación arteriovenosa
Acidurias orgánicas	Síndrome antifosfolipídico
Ligadas al X	Tumoral
Síndrome de Lesch-Nyhan	Síndromes paraneoplásicos
Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	Infecciosa/parainfecciosa
Síndrome de Rett	Encefalitis
Mitocondriales	Panencefalitis esclerosante subaguda
MELAS (encefalomiopatía con acidosis láctica y episodios de tipo vascular)	Virus de la inmunodeficiencia humana (HIV)
MERRF (epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas)	Abcesos
Síndrome de Leigh	Desmielinizante
	Esclerosis múltiple
	Mielinolisis pontina
	Traumática
	Estructural

Las manifestaciones clínicas forman parte de un espectro que va desde defectos auditivos o mínima torpeza motriz a un cuadro neurológico florido cuya tríada clásica la constituyen las afectaciones motora, auditiva y de los movimientos oculares. La afectación motora consiste en una tetraparesia distónica o mixta, que suele mantenerse como una encefalopatía estática y, en general, presenta pobre respuesta a las medidas de fisioterapia, estimulación o tratamiento farmacológico. Además, la mayoría de los casos presentan afectación cognitiva (Campistol y cols., 2010), y pueden acompañarse de microcefalia y epilepsia. Es característica la alteración del esmalte dental.

El diagnóstico por años fue clínico. En la actualidad, la encefalopatía hiperbilirrubinémica en el neonato a término o casi a término se define no sólo por las cifras séricas de bilirrubina, sino por la asociación de una bilirrubina no conjugada mayor de 20 mg/dL y la existencia de anomalías neurológicas, ya sean a nivel motor, sensorial, por la presencia de hallazgos sugestivos en la neuroimagen (incremento de señal de forma bilateral en ambos globos pálidos en secuencias T1 en la etapa aguda y en T2 en la etapa crónica) o en el potencial auditivo de tronco. El tratamiento de esta encefalopa-

tía es sintomático, lo más importante es la prevención en la etapa neonatal.

Una subcategoría de las distonías secundarias son las distonías-plus. Estos casos se acompañan de otras alteraciones además de la distonía pero comparten con las primarias el hecho de ser hereditarias y no ser parte de cuadros degenerativos. El paradigma de la distonía-plus lo constituye la distonía sensible a dopa, que siempre debe tenerse en cuenta frente a un niño con distonía debido a que constituye una de las pocas condiciones tratables. El inicio es en la niñez (edad media de inicio: 6 años), con un trastorno en la marcha que suele afectar más al sexo femenino. Los síntomas empeoran a lo largo del día y mejoran tras el sueño. El cuadro combina distonía con parkinsonismo (rigidez y bradicinesia), por lo que debe tenerse en cuenta siempre como diagnóstico diferencial del parkinsonismo juvenil (Segawa y cols., 2003, Segawa, 2011) e incluso pueden observarse signos piramidales (hiperreflexia, clonus y Babinski) que lleva a su confusión con parálisis cerebral (Nygaard y cols., 1994).

La mayoría de los casos de distonía sensible a dopa se deben a mutaciones heterogéneas en el gen de la GTP-ciclohidroxilasa I (Ichinose y cols., 1994) localizado en el cromosoma 14q22.1-q22.2 (clasificada como DYT5). Se han identificado más de 100 mutaciones y con frecuencia también ocurren casos *de novo*, lo que hace su identificación genética muy compleja. Su trasmisión es autosómica dominante con baja penetrancia, aparentemente mayor en niñas que en varones. Presenta una respuesta drástica y sostenida a bajas dosis de levodopa, y ésta es independiente del tiempo de evolución de la enfermedad.

Otra causa de distonía secundaria que siempre debe investigarse es la enfermedad de Wilson porque posee un tratamiento específico que puede detener la evolución del cuadro. Se debe a un defecto en el metabolismo del cobre que se trasmite de forma autosómica recesiva (cromosoma 13q14.3-q21.1) y se manifiesta de manera insidiosa con trastornos neurológicos, psiquiátricos y/o hepáticos. Se han comunicado más de 200 mutaciones, por lo que su investigación genética es muy difícil. La edad de comienzo es muy variable, y cuando el debut es infantil predomina el compromiso hepático mientras que en el comienzo en edad adulta son más habituales las manifestaciones neurológicas. La distonía en la enfermedad de Wilson puede ser generalizada, segmentaria o multifocal, pero el compromiso craneal es la regla, lo que da lugar a la *sonrisa sardónica*. Además de la distonía es común encontrar disartria, disfagia, babeo, ataxia y demencia.

Dado que el depósito de cobre es generalizado, la enfermedad de Wilson se acompaña de manifestaciones sistémicas aparte del compromiso hepático, por lo que puede observarse anemia, nefrolitiasis y colelitiasis, hipoparatiroidismo, pancreatitis, trastornos cutaneos y oligoamenorrea. El depósito de cobre en los ojos da lugar al anillo de Kayser-Fleischer, que no produce síntomas pero es de gran utilidad diagnóstica debido a que está presente casi en el 100% de los casos con afectación neurologica. Dado que el tratamiento puede aliviar los síntomas y detener el progreso de la enfermedad, sobre todo si se instituye de manera temprana, debe ser tenido en cuenta en cualquier individuo menor de 50 años que presente distonía.

Evaluación del paciente con distonía

Una historia clínica minuciosa sumada al examen físico detallado es en general suficiente para clasificar un cuadro distónico en primario o secundario; esta primera división es fundamental para determinar el algoritmo a seguir. Si la historia y el examen no muestran otro signo que la distonía, no hay antecedentes de exposición a factores exógenos (incluidas drogas) y no hay signos sugestivos de distonía secundaria como hemidistonía o distribución inhabitual para la edad, se debe sospechar una distonía primaria. El paso siguiente es la realización de neuroimágenes e investigaciones neurometabólicas, que incluyen

siempre el estudio de cobre en sangre, además de orina y de ceruloplasmina (enfermedad de Wilson). Siempre se debe realizar una prueba de levodopa para descartar distonía sensible a dopa (Albanese y cols., 2011). De ser negativa, el paso siguiente es solicitar el gen *DYT1*, y si es positivo no es necesario proseguir con los estudios. Su negatividad no descarta otra causa de distonía primaria.

Tratamiento

En pacientes con distonía sensible a dopa, el tratamiento debe iniciarse con bajas dosis de levodopa (1-3 mg/kg/d) e incrementar hasta obtener la mejor respuesta. Algunos niños con distonía primaria responden a altas dosis de anticolinérgicos (trihexifenidilo), siempre que se tenga la precaución de incrementar la dosis muy lentamente. Esta medicación se puede asociar con el uso de baclofeno, benzodiazepinas, tetrabenacina y reserpina. La toxina botulínica es de gran utilidad en las distonías muy focalizadas, como las craneofaciales o el calambre del escribiente.

En algunas circunstancias está indicada la cirugía con estimulación del globo pálido interno (Vidailhet y cols., 2005; Diamond y cols., 2006). Esta cirugía da muy buenos resultados en la distonía primaria pero no así en los casos secundarios. Menos efectiva resulta la bomba de baclofeno.

COREA

La corea es un movimiento involuntario continuo, ondulante, no sostenido, rápido y abrupto, causado por contracciones de pequeños grupos musculares. Los movimientos coreicos son más caóticos y menos breves que las mioclonías, pero más breves y menos sostenidos que la distonía. Pueden ser de muy baja amplitud y confundirse con inquietud o impersistencia motora, o de gran amplitud e intensidad (balismo). La ejecución de movimientos voluntarios exacerba la corea, lo que produce a su vez interferencia de éstos. Los niños que ya pueden expresarse definen con claridad que se trata de un movimiento involuntario, no suprimible, y que no responde a una sensación o impulso previo (a diferencia de los tics).

Los movimientos coreicos pueden ser tanto proximales como distales. La corea se asocia en general a cierto grado de hipotonía. El habla puede verse comprometida por estar afectados los músculos faciales o la lengua. Es característico el signo del ordeñador, que se evidencia cuando se le solicita al niño que cierre sus puños apretando los dedos del examinador; durante esta maniobra se perciben las pequeñas contracciones coreicas.

Si bien la forma habitual de clasificar la corea tiene en cuenta la causa (primaria y secundaria, véase cuadro 4-4), es de mayor utilidad analizarlas teniendo en cuenta su evolución en el tiempo (Gilbert, 2009). Se hará mención sólo de las formas crónicas.

Coreas crónicas

La mayoría de los niños con corea crónica se presentan con una cuadro mixto de movimientos anormales en el contexto de una encefalopatía estable o evolutiva. En estos casos, la corea es sólo un signo más, y no siempre el predominante. La corea puede presentarse en cualquier momento de la infancia pero la mayoría de las coreas crónicas se evidencian desde el primer año de vida. Es fundamental realizar un historia clínica y un examen neurológico minuciosos en busca de pérdida de pautas, otros sistemas comprometidos, antecedentes familiares, etc., que orienten en el algoritmo de estudios a seguir (cuadro 4-4).

Corea benigna familiar

Es una causa rara de corea, de transmisión autosómica dominante (TITF-1 gen cromosoma 14) (Breedveld y cols., 2002) con gran variabilidad interfamiliar e intrafamiliar, que se inicia antes de los 5 primeros años de vida. Es un cuadro no progresivo pero persistente, que se mantiene estable, aunque algunos informan mejoría en la edad adulta (Kleiner-Fisman y cols., 2003). La única manifestación es la corea de baja amplitud, con predominio en miembros superiores, aunque se describen muecas faciales ("tics") y disartria como consecuencia del compromiso coreico en los respectivos grupos musculares. No hay afectación cognitiva (Mahajnah y cols., 2007). El motivo de con-

CUADRO 4-4. CAUSAS DE COREA CRÓNICA

Primaria
Corea de Huntington
Corea benigna familiar

Secundaria
Metabólica
Hipertiroidismo
Enfermedad de Wilson
Hipoxia-isquemia perinatal
Paraneoplásica
Infecciosa/posinfecciosa
HIV
Encefalitis viral
Cirugía cardíaca (corea posbomba)
Vascular
Síndrome antifosfolipídico
ACV
Síndrome moya-moya
Vasculitis lúpica
Tóxica
Metanol
Monóxido de carbono
Inducida por fármacos
Neurolépticos
Enfermedades heredodegenerativas
Ataxia-telangiectasia
Niemann-Pick tipo C
Gangliosidosis
Enfermedad de Lesch-Nyhan
Psicógena

sulta inicial es la falta de marcha independiente. Se trata de niños con tono bajo, torpeza motora, con hematomas en codos y rodillas debido a múltiples caídas y con buen desarrollo cognitivo.

El diagnóstico es clínico debido a que todos los estudios complementarios son negativos y debe sospecharse ante la tríada de corea, muecas faciales y disartria (Schteinschnaider, 2005). La presencia de un familiar con corea es muy orientador. La confirmación diagnostica se hace con el estudio genético, y es de fundamental importancia para evitar estudios innecesarios y poder realizar un correcto asesoramiento genético.

TEMBLOR

Es un movimiento involuntario causado por la oscilación rítmica de una parte del cuerpo y se clasifica según el momento en que se produce su máxima activación: *de reposo*, *manteniendo una postura* o *de acción*. El sector del cuerpo involucrado y su frecuencia son claves para el diagnóstico. El temblor es un movimiento involuntario de baja prevalencia en la población pediátrica (Reich, 2010).

Las principales causas de temblor en el adulto la constituyen la enfermedad de Parkinson y el temblor esencial, mientras que en los niños las causas son muy variadas (Uddin y Rodnitzky, 2003), e incluyen: trastornos hereditarios, como el temblor esencial; metabólicas, como el hipertiroidismo; alteraciones hidroelectrolíticas; enfermedades degenerativas, como la enfermedad de Wilson; lesiones focales, como en el temblor rubral; causas farmacológicas, como el ácido valproico; causas psicológicas, como en el temblor psicógeno; y el temblor fisiológico. A diferencia del adulto, en los niños el temblor no se asocia a bradicinesia.

El temblor esencial se trasmite de forma autosómica dominante, pero la falta de antecedentes no debe hacer descartar el diagnóstico porque el 50% son casos esporádicos. Es un temblor postural y de acción, siempre bilateral, aunque puede ser asimétrico. El temblor esencial es monosinto-

mático, esto significa que no va a haber ningún otro hallazgo en el examen físico que el temblor. Por lo general mejora con alcohol (Benito-León y Louis, 2007).

MOVIMIENTOS ANORMALES BRADICINÉTICOS

Su prevalencia es extremadamente baja en la población pediátrica. En estos cuadros no sólo está disminuido el rango de movimientos por lo que presenta lentitud, sino que en general se asocian rigidez, inestabilidad postural y pérdida de movimientos automáticos asociados.

La enfermedad de Parkinson se caracteriza por movimientos lentos, temblor de reposo, rigidez y trastornos en la marcha. Además se acompaña de manifestaciones no motoras como déficit olfatorio, trastornos de conducta, deterioro cognitivo, trastornos del sueño y manifestaciones disautonómicas (Jankovic y Lang, 2008). Esta enfermedad es el paradigma de los cuadros bradicinéticos al punto tal que se los engloba en cuadros "parkinsonianos", independientemente de la causa que lo provoque. De hecho, la enfermedad de Parkinson es muy rara en edad pediátrica, por lo que se debe buscar muchas otras causas de parkinsonismo antes que la propia enfermedad. Se llama Parkinson juvenil al que inicia antes de los 20 años y no se trata de un cuadro puramente bradicinético debido a que con frecuencia asocia distonía. La mayoría de los casos de enfermedad de Parkinson son esporádicos, pero se han descrito varios genes (PARK1 al PARK15) asociados a transmisión autosómica dominante o recesiva de la enfermedad (Broussolle y cols., 2000). El diagnóstico de parkinsonismo es clínico y se debe plantear frente a un cuadro de instalación gradual de lentitud en los movimientos, temblor de reposo de manos y piernas (pero nunca cefálico), rigidez, trastornos en la marcha, inestabilidad postural, hipomimia, babeo y disartria.

La levodopa constituye el tratamiento más efectivo pero muchos pacientes desarrollan discinesias y fluctuaciones motoras en pocos años de iniciado el tratamiento, por lo que su uso debe ser demorado. Esta complicación en el tratamiento con levodopa es más frecuente en los casos juveniles. Por ello se inicia el tratamiento con fármacos anticolinérgicos (trihexifenidilo, amantadina) o agonistas dopaminérgicos (pramipexol y ropinirol). En aquellos casos refractarios al tratamiento farmacológico se debe indicar cirugía y realizar estimulación de alta frecuencia del núcleo subtalámico o del globo pálido.

La lista de causas de parkinsonismo juvenil es larga (cuadro 4-5), y la mayoría son genéticamente determinadas, pero siempre debe excluirse en primer lugar la *distonía sensible a dopa* y la *enfermedad de Wilson*, dado que se trata de dos condiciones tratables.

Un comentario particular merece la enfermedad o corea de Huntington, que se suele presentar en la cuarta o quinta décadas de la vida con corea, pero un 5% de los casos son de inicio en la infancia o adolescencia; en estos casos la enfermedad en vez de producir corea se manifiesta con una cuadro de parkinsonismo. Es de herencia autosómica dominante y los casos juveniles son en su mayoría de origen paterno. La enfermedad se produce por expansión de un trinucleótido inestable: a mayor expansión del alelo, menor edad de inicio y mayor gravedad del cuadro (Maat-Kievit y cols., 2002).

CUADRO 4-5. CAUSAS DE PARKINSONISMO

- Distonía sensible a dopa
- Enfermedad de Wilson
- Enfermedad de Huntington
- Ataxias espinocerebelosas
- Enfermedad mitocondrial
- Enfermedad con cuerpos de inclusión neuronal
- Enfermedad de Niemann-Pick tipo C
- Lipofucsinosis ceroidea neuronal
- Neurodegeneración asociada a pantotenatocinasa

La enfermedad de Huntington juvenil puede manifestarse con distonía, ataxia y convulsiones, sobre un cuadro de base rígido acinético (variante Westphal). Sólo una cuarta parte de los casos pediátricos presenta corea, como en la variedad adulta. La evolución de los casos pediátricos progresa de manera más rápida. No existe tratamiento para esta enfermedad; sólo es sintomático y paliativo para mejorar la calidad de vida de estos niños en la medida de lo posible (Adam y Jankovic, 2008).

TRASTORNO DE MOVIMIENTOS PSICÓGENOS

Son definidos como aquellos trastornos del movimiento que no resultan de una patología orgánica y caen en la categoría de "síntomas médicos inexplicables". Constituyen un gran desafío ya que su diagnóstico no es sencillo y no existen estudios complementarios que los diferencien de otros tipos de movimiento anormales.

Predominan en el sexo femenino y en mayores de 10 años. Suelen mejorar cuando el paciente es dejado solo o cree no estar siendo observado. Los movimientos anormales psicógenos más frecuentes son el temblor seguido de distonía y mioclonías, aunque también puede presentar otros movimientos involuntarios (Ferrara y Jankovic, 2008). Su instalación es en general aguda y en muchos casos se puede identificar un traumatismo físico o psicológico previo. Tanto el examen neurológico como los estudios complementarios son normales. El patrón de movimiento es muchas veces difícil de caracterizar o "inconsistente" debido a que se modifica durante distintos momentos de la consulta o con maniobras que produzcan distracción. En algunas oportunidades responden al uso de placebos. A veces es necesario el seguimiento por tiempos prolongados para su confirmación. El primer paso para su entendimiento es una correcta identificación que evite excesivos estudios complementarios y tratamientos médicos innecesarios. Su resolución no es fácil y muchas veces causa prolongadas ausencias escolares.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Los trastornos de los núcleos de la base se manifiestan por alteraciones en la ejecución de los movimientos voluntarios, trastornos de postura y/o presencia de movimientos involuntarios.

Pueden ser síndromes rígido-acinéticos, como la enfermedad de Parkinson, o síndromes hipercinéticos (llamados discinesias), como tics, estereotipias, corea, distonía, mioclonía y temblor. Además se debe mencionar los movimientos anormales psicógenos, de muy difícil diagnóstico, con examen y estudios normales.

BIBLIOGRAFÍA

Adam OR, Jankovic J. Symptomatic treatment of Huntington disease. Neurotherapeutics 2008;5(2):181-197.

Albanese A, Asmus F, Bhatia KP, Elia AE, Elibol B, Filippini G y cols. EFNS guidelines on diagnosis and treatment of primary dystonias. Eur J Neurol 2011; 18(1):5-18.

Benito-León J, Louis ED. Clinical update: diagnosis and treatment of essential tremor. Lancet 2007;369 (9568):1152-1154.

Breedveld GJ, van Dongen JW, Danesino C, Guala A, Percy AK, Dure LS y cols. Mutations in TITF-1 are associated with benign hereditary chorea. Hum Mol Genet 2002;11:971-979.

Bressman SB. Dystonia genotypes, phenotypes, and classification. Adv Neurol 2004;94:101-107.

Broussolle E, Lücking CB, Ginovart N, Pollak P, Remy P, Dürr A. [18 F]-dopa PET study in patients with juvenile-onset PD and parkin gene mutations. Neurology 2000;55(6):877-879.

Campistol J, Galvez H, Cazorla AG, Málaga I, Iriondo M, Cusí V. Neurological dysfunction induced by bilirrubin. Neurologia 2010, Oct 28. [Epub ahead of print].

Cerovac N, Petroviç I, Klein C, Kostiç VS. Delayed-onset dystonia due to perinatal asphyxia: a prospective study. Mov Disord 2007;22(16):2426-2429.

Chuang C, Fahn S, Frucht SJ. The natural history and treatment of acquired hemidystonia: report of 33 cases and review of the literature. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2002;72(1):59-67.

Diamond A, Shahed J, Azher S, Dat-Vuong K, Jankovic J. Globus pallidus deep brain stimulation in dystonia. Mov Disord 2006;21:692-695.

Fernández-Álvarez E, Aicardi J. Movement Disorders In Children. Mac Keith Press, Londres, 2001.

Fernández-Álvarez E. Dystonia. The paediatric perspective. Eur J Neurol 2010;17 Suppl 1:46-51.

Ferrara J, Jankovic J. Psychogenic movement disorders in children. Mov Disord 2008; 23(13):1875-1881.

Geyer HL, Bressman SB. The diagnosis of dystonia. Lancet Neurol 2006;5(9):780-790.

Gilbert DL. Acute and chronic chorea in childhood. Semin Pediatr Neurol 2009;16(2):71-76.

Ichinose H, Ohye T, Takahashi E, Seki N, Hori T, Segawa M y cols. Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuations caused by mutations in the GTP cyclohydrolase I gene. Nat Genet 1994;8:236-242.

Jankovic J, Lang AE. Movement disorders: Diagnosis and assessment. En: Bradley WG, Daroff RB, Fenichel GM, Jankovic J (Eds.). Neurology in clinical practice. 5th ed., Butterworth-Heinemann (Elsevier), Philadelphia, PA, 2008; p. 293.

Jiménez-Jiménez FJ, Burguera J, Catalán MJ, Vázquez A, Vaamonde J, Vela-Desojo L y cols. Delayed-onset dystonia in patients with antecedents of perinatal asphyxia. Parkinsonism Relat Disord 1997;3(1):21-25.

Kleiner-Fisman G, Rogaeva E, Halliday W, Houle S, Kawarai T, Sato C y cols. Benign hereditary chorea: Clinical, genetic, and pathological findings. Ann Neurol 2003;54:244-247.

Maat-Kievit A, Losekoot M, Zwinderman K, Vegter-van der Vlis M, Belfroid R, Lopez F y cols. Predictability of age at onset in Huntington disease in the Dutch population. Medicine (Baltimore) 2002; 81:251.

Mahajnah M, Inbar D, Steinmetz A, Heutink P, Breedveld GJ, Straussberg R. Benign hereditary chorea: Clinical, neuroimaging, and genetic findings. J Child Neurol 2007;22:1231-1234.

Nygaard TG, Waran SP, Levine RA, Naini AB, Chutorian AM. Dopa-responsive dystonia simulating cerebral palsy. Pediatr Neurol 1994; 11:236240.

Reich SG. Pearls: hyperkinetic movement disorders. Semin Neurol. 2010;30(1):15-22.

Sanger TD, Chen D, Fehlings DL, Hallett M, Lang AE, Mink JW y cols. Definition and classification of hyperkinetic movements in childhood. Mov Disord 2010;25(11):1538-1549.

Schteinschnaider A. Bening hereditary chorea. En: Paediatric Movement Disorders. Progress in understanding. Fernández Álvarez E, Arzimanoglou A, Tolosa E (Eds.). John Libbey Eurotext, Montrouge 2005, pp. 115-119.

Segawa M, Nomura Y, Nishiyama N. Autosomal dominant guanosine triphosphate cyclohydrolase I deficiency (Segawa disease). Ann Neurol 2003;54 (suppl 6):32-45.

Segawa M. Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation. Brain Dev 2011;33(3):195-201.

Scott BL, Jankovic J. Delayed-onset progressive movement disorders after static brain lesions. Neurology 1996;46(1):68-74.

Shapiro SM. Definition of the clinical spectrum of Kernicterus and Bilirrubin-Induced Neurologic Dysfunction(BIND). J Perinatol 2005;25:54-59.

Uddin MK, Rodnitzky RL. Tremor in children. Semin Pediatr Neurol 2003;10:26-34.

Vidailhet M, Vercueil L, Houeto JL, Krystkowiak P, Benabid AL, Cornu P y cols. Bilateral deep brain stimulation of the globus pallidus in primary generalized dystonia. N Engl J Med 2005;352:459-467.

Wennberg RP, Ahlfors CE, Bhutani VK, Johnson LH, Shapiro SM. Towards understanding Kernicterus: A challenge to improve management of jaundiced newborns. Pediatrics 2006;117:474-485.

5

ENFERMEDADES CRÓNICAS DEL CEREBELO

HERNÁN M. AMARTINO

INTRODUCCIÓN

En este capítulo se reseña el grupo de enfermedades que afectan al cerebelo y sus conexiones. La consecuencia clínica más significativa y constante de la disfunción del cerebelo es la ataxia, por lo cual muchas de estas enfermedades, en especial las de causa genética, son denominadas simplemente "ataxias". En la infancia las ataxias agudas, de causa infecciosa, parainfecciosa, desmielinizante o metabólica son motivo muy frecuente de consulta; no obstante, en este capítulo sólo tratamos las ataxias de curso crónico.

El término "ataxia" se refiere a una dificultad en la coordinación de los movimientos voluntarios. Anatómicamente, la ataxia se relaciona en forma directa con la patología del cerebelo y/o sus conexiones aferentes y eferentes. No obstante, también se describen ataxias por afectación de vías sensitivas (ataxia sensorial o ataxia tabética), con topografía en columna posterior o raíces posteriores de nervios periféricos, por compromiso de vías motoras (ataxia parética) como la vía corticoespinal o bien ataxias por lesiones del lóbulo frontal, donde la alteración se encuentra a nivel de las fibras asociativas frontocerebelosas. La ataxia o seudoataxia laberíntica es la sintomatología de inestabilidad provocada por disfunción vestibular, por lo general con inclinación hacia un lado, sensación de vértigo y nistagmo.

SEMIOLOGÍA

Clínicamente, la disfunción cerebelosa puede manifestarse con otros síntomas que acompañan la ataxia. Los principales síntomas asociados incluyen la marcha con aumento en la base de sustentación, inestable o francamente tambaleante ("marcha de ebrio"), el error en el rango y fuerza de los movimientos voluntarios de miembros (dismetría), los problemas en controlar la velocidad y regularidad de los movimientos alternantes y repetitivos (adiadococinesia/disdiadococinesia) y el temblor de intención (o temblor cerebeloso) que suele estar más marcado en sus oscilaciones al final del movimiento. A diferencia de lo que ocurre en la ataxia tabética o en la disfunción laberíntica, ninguno de estos síntomas empeora con la oclusión ocular. Además, el tono muscular suele estar disminuido (hipotonía cerebelosa).

Los trastornos oculomotores en el síndrome cerebeloso son frecuentes y reflejan la disfunción concomitante del tronco cerebral. Entre ellos encontramos el nistagmo y las alteraciones del sistema sacádico de la motilidad ocular, como la dis-

CUADRO 5-1. CORRELATO CLÍNICO DE LAS LESIONES CEREBELOSAS SEGÚN SU UBICACIÓN

Lesión cerebelosa	Signos clínicos
Posterior: lóbulo floculonodular (arquicerebelo)	Trastornos del movimiento ocular: nistagmo, disfunción postural y de la marcha
Línea media: vermis (paleocerebelo)	Ataxia de tronco y de la marcha
Hemisferios (neocerebelo)	Ataxia de miembros: dismetría, disdiadococinesia, temblor "de intención", disartria, hipotonía

metría ocular, el asterixis (*flutter*) o la opsoclonía (Prats Viñas y Martínez González, 2007).

La ataxia de la marcha es la expresión del "síndrome de línea media cerebelosa" mientras que la dismetría y el temblor son propios del "síndrome hemisférico cerebeloso". En el cuadro 5-1 se menciona la correlación entre signos cerebelosos y regiones afectadas del cerebelo. Cuando la semiología es unilateral, la lesión corresponde al hemisferio cerebeloso homolateral.

Las múltiples enfermedades de afectación cerebelosa que se manifiestan con ataxia de tipo crónico pueden encontrarse listadas en el cuadro 5-2. De todas ellas, y con un fin didáctico, se desarrollarán solamente las enfermedades de mayor relevancia clínica.

ATAXIAS ADQUIRIDAS

Tumores de la fosa posterior

En los pacientes pediátricos, los tumores más comunes de la fosa posterior son el meduloblastoma, el astrocitoma quístico, el ependimoma y los gliomas de tronco. En los adolescentes o adultos jóvenes pueden encontrarse hemangioblastomas, papilomas del plexo coroideo o procesos metastásicos.

La enfermedad de Lhermitte-Duclos (gangliocitoma displásico) es un hamartoma cerebeloso benigno que suele afectar a adultos jóvenes. Los síntomas se relacionan con efecto de masa local. En la resonancia magnética (RM) se observa una lesión nodular en el hemisferio cerebeloso, hiperintensa en T2, y que no refuerza con contraste y con difusión restringida (Abel y cols., 2005).

Ataxia por accidente vascular

La hemorragia o infarto localizado en el cerebelo, protuberancia, mesencéfalo, núcleo rojo, tálamo, brazo posterior de cápsula interna, cortezas frontal o parietal, puede dar lugar a síndromes atáxicos.

El síndrome de infarto del territorio de la arteria cerebelosa posterior inferior (síndrome medular lateral o síndrome de Wallenberg) incluye hemiataxia ipsilateral, vértigo, disartria, ptosis y miosis. Como en todo accidente cerebrovascular se necesita obtener imágenes de cerebro por RM con técnica de difusión y angiorresonancia. En algunas ocasiones se debe realizar la angiografía digital por cateterismo. Siempre se debe excluir la disección de vasos de cuello.

Cerebelo del prematuro extremo

Las anomalías adquiridas del cerebelo son relativamente poco reconocidas como causa importante de discapacidad en recién nacidos prematuros extremos a pesar de que han sido bien descritas (Mercuri y cols., 1997). La enfermedad del cerebelo en prematuros puede ser principalmente destructiva (p. ej., secundaria a hemorragia o infarto) o por falta de desarrollo. Esto último parece ser muy frecuente y se relaciona con una especial vulnerabilidad del cerebelo en el prematuro (Volpe, 2009). En una reciente revisión se plantea que esta vulnerabilidad está relacionada

CUADRO 5-2. ETIOLOGÍAS RELACIONADAS CON ATAXIA CRÓNICA EN LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA

CAUSAS ADQUIRIDAS

Tumores cerebrales
- Tumores de fosa posterior
- Tumores supratentoriales

Hidrocefalia
Enfermedad desmielinizante
- Secuela de encefalomielitis diseminada aguda
- Esclerosis múltiple

Traumatismos
Accidente vascular
Hipoxia-isquemia perinatal
Infecciones
Tóxicos
- Alcohol
- Solventes
- Fenitoína y otros fármacos
- Metales pesados
- Otros

ATAXIAS CONGÉNITAS

Sin malformación estructural
- Parálisis cerebral atáxica
- Síndrome de desequilibrio

Con malformación estructural
- Malformaciones de Arnold Chiari
- Malformación de Dandy-Walker
- Síndrome de Joubert
- Síndrome de Cayman
- Hipoplasias cerebelosas
- Disgenesia del vermis cerebeloso
- Impresión basilar

ATAXIAS GENÉTICAS O HEREDITARIAS PROGRESIVAS

Herencia autosómica recesiva
- Ataxia de Friedreich
- Ataxia-telangiectasia
- Ataxia con apraxia oculomotora de tipos I y II
- Ataxia por déficit aislado de vitamina E
- Ataxia de comienzo temprano con reflejos conservados
- Ataxia espástica de Charlevoix-Saguenay
- Síndrome de ataxia mitocondrial recesiva (MIRAS)
- Ataxia espinocerebelosa del lactante (IOSCA)
- Xerodermia pigmentosa

CUADRO 5-2. *(CONTINUACIÓN)*

Herencia autosómica dominante
- Ataxias espinocerebelosas (SCA 1-35)
- Atrofia dentatorrubropalidoluisiana

Herencia ligada al cromosoma X
- Anemia sideroblástica y ataxia espinocerebelosa (XLSA/A)
- Síndrome de Arts
- Ataxia con temblor y declive cognitivo (FXTAS)

ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO CON ATAXIA COMO SÍNTOMA PREDOMINANTE

Enfermedades mitocondriales
- MELAS
- NARP
- Síndrome de Leigh
- Keams-Sayre

Enfermedades peroxisomales
- Enfermedad de Refsum
- Adrenoleucodistrofia

Enfermedades lisosomales
- Krabbe
- Leucodistrofia metacromática
- Gangliosidosis GM1 y GM2
- Niemann-Pick C

Leucodistrofias sin marcador bioquímico
- Alexander
- Pelizaeus-Merzbacher
- Canavan
- Enfermedad de sustancia blanca evanescente
- Síndrome 4H (hipogonadismo hipogonadotrófico, hipodontia, hipomielinización central)
- Otras leucodistrofias

Otras enfermedades neurometabólicas
- Trastornos congénitos de glucosilación de proteínas (CGD)
- Abetalipoproteinemia
- Xantomatosis cerebrotendinosa
- Deficiencia de Q10
- Acidurias orgánicas
- Aminoacidopatías

MELAS, encefalomiopatía con acidosis láctica y episodios de tipo vascular; NARP, neuropatía, ataxia y retinitis pigmentaria sin fibras rojas rasgadas en la biopsia muscular.

con la altísima tasa de crecimiento del cerebelo entre las semanas 24 a 40 de concepción, en la que el volumen cerebeloso aumenta cinco veces; pero debido a la foliación, la superficie de corteza cere-

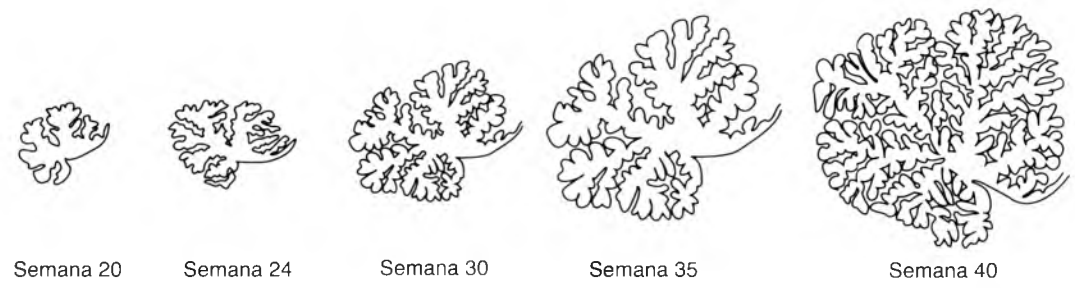


Fig. 5-1. Crecimiento del cerebelo desde la semana 20 hasta la 40 de vida fetal. Nótese el extraord nario aumento de la corteza desde la semana 24 a expensas de mayor volumen y mayor foliación. Modificado de J Child Neurol 2009; 24:1085-1104.

belosa aumenta treinta veces de manera (fig. 5-1). Las noxas que detendrían el crecimiento pueden ser directas (hemosiderina, hipoxia-isquemia, infección o inflamación, glucocorticosteroides, desnutrición) o indirectas (efectos de la alteración del trofismo transináptico) (Volpe, 2009).

Parálisis cerebral atáxica

La incidencia de este tipo de parálisis cerebral es baja y se ha calculado entre el 4 y 6% de todas las parálisis cerebrales (Himmelman y cols., 2005). Los hallazgos radiológicos también son variables, sin conformar ningún patrón específico.

El síndrome de desequilibrio es un raro subtipo de parálisis cerebral atáxica inicialmente descrita en pacientes suecos. Los pacientes con síndrome de desequilibrio tienen un grave compromiso de la postura y el balance, estrabismo, hipotonía durante la lactancia y retraso en la adquisición de la marcha. Además se caracteriza por asociar dificultades perceptuales y, en la mayoría de los casos, retraso mental. Las puntuaciones de vitalidad prenatales y posnatales son usualmente normales. El síndrome de desequilibrio se considera hoy parte del grupo de las ataxias cerebelosas no progresivas asociadas al retardo mental, las cuales tienen un origen genético demostrable en más del 50% de los casos. El gen VLDLR que codifica al receptor de una lipoproteína de muy baja densidad ha sido asociado a este síndrome (Melberg y cols., 2011).

Ataxias asociadas a malformaciones congénitas

Una gran cantidad de síndromes congénitos con malformaciones del SNC pueden asociar ataxia. Las malformaciones cerebelosas unilaterales suelen ser adquiridas, secuelares de lesiones prenatales, perinatales o posnatales. Varios síndromes se asocian a disgenesia de las estructuras de línea media cerebelosa. El espectro de malformación de Arnold Chiari es una de las más frecuentes pero raramente se manifiesta como una ataxia crónica; sus síntomas suelen ser sutiles o agudos intermitentes. Las malformaciones del grupo Dandy-Walker, caracterizadas por una gran dilatación quística de la fosa posterior con posición verticalizada del tentorio, comunicación de la línea media con el cuarto ventrículo y agenesia del vermis, pueden presentarse con hidrocefalia temprana o más tardíamente con parálisis de los nervios craneales, nistagmo, retraso mental y ataxia de tronco (Patel y Barkovich, 2002). Las malformaciones de Dandy-Walker se han asociado a más de cien diferentes etiologías que incluyen trastornos cromosómicos y monogénicos, errores innatos del metabolismo y teratógenos. En ocasiones puede ser necesario la intervención neuroquirúrgica para la derivación o fenestración de los ventrículos o del quiste de fosa posterior.

El síndrome de Joubert (SJ) es un síndrome de herencia autosómica recesiva que se caracteriza por agenesia de vermis, displasia y/o heterotopías de los núcleos grises cerebelosos asociadas a otras anomalías del tronco encefálico. La imagen de la protuberancia con aspecto de "diente molar" es característica (fig. 5-2). A nivel clínico, los pacientes presentan episodios de hipernea y apneas, movimientos oculares anormales, retraso mental y ataxia. Se reconocen seis subgrupos fenotípicos:

SJ puro; SJ con defectos oculares (retinopatía), SJ con defectos renales (nefroptisis), SJ con defectos oculorrenales, SJ con defecto hepático y SJ con defecto orofaciodigital (Brancati y cols., 2010). Se han identificado diez genes causantes hasta la fecha, todos ellos codifican para proteínas del cilio primario del centrosoma, por lo que el SJ se considera parte del grupo de las ciliopatías. Existen casos de herencia ligada al X.

La hipoplasia cerebelosa y la hipoplasia pontocerebelosa pueden ser parte de múltiples síndromes que clínicamente incluyen ataxia, así como otros tipos de disfunción neurológica o sistémica. Los ejemplos incluyen varios síndromes autosómicos recesivos o ligados al X, trisomías cromosómicas, el síndrome de Smith-Lemli-Opitz, el síndrome de heterotopía nodular periventricular bilateral, las hipoplasias pontocerebelosas I y II, los trastornos congénitos de la glucosilación de proteínas (CDG). No hay terapias médicas específicas disponibles que mejoren la ataxia de estos cuadros (Patel y Barkovich, 2002).

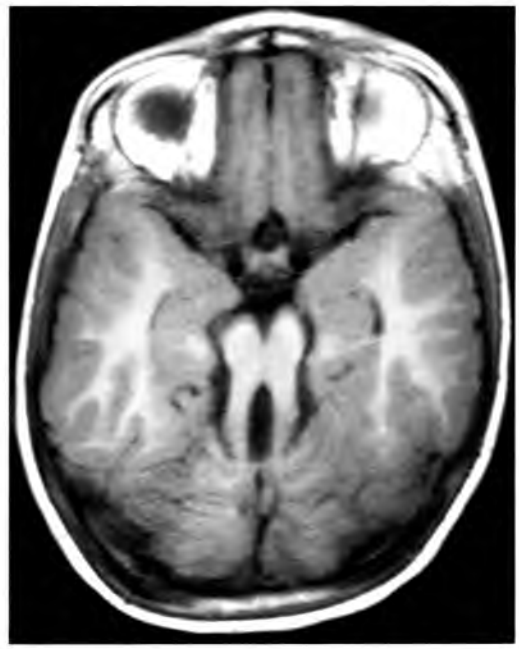


Fig. 5-2. Síndrome de Joubert. Imagen de resonancia magnética, T1, axial con el característico "signo de la muela" dado por la malformación del tronco.

Ataxias hereditarias degenerativas

La ataxia-telangiectasia es un trastorno neurodegenerativo raro de herencia autosómica recesiva asociado a mutaciones en el gen ATM (ataxia-telangiectasia mutado). Los individuos afectados tienen problemas en la marcha y en el control ocular. Asocia disturbios inmunológicos y endocrinos, neoplasias y manifestaciones cutáneas que suelen orientar el diagnóstico (fig. 5-3) No hay tratamiento curativo o preventivo para la ataxia y la degeneración neurológica. Deben considerarse tratamientos agresivos contra las infecciones, y cuando éstas son recurrentes hay que considerar el uso de inmunoglobulinas intravenosas y controlar clínicamente la posibilidad de tumores para su tratamiento oncológico (Klockgether, 2000).

La ataxia de Friedreich es la más común de las ataxias degenerativas recesivas y la más prevalente de todas las ataxias hereditarias. Las características clínicas incluyen ataxia progresiva mixta, sensorial y cerebelosa, disartria, arreflexia, paraparesia espástica, hipoacusia neurosensorial, miocardiopatía hipertrófica y diabetes. En la gran mayoría de los casos es debido a la expansión de repeticiones del triplete GAA dentro del primer intrón del gen de la frataxina (FRDA), lo que causa un problema de empalme exónico y una expresion génica reducida. La frataxina puede funcionar como una proteína de almacenaje o de transporte de hierro en las mitocondrias. Debido al predominio relativamente alto de esta etiología, se han incluido muchos pacientes con ataxia de Friedreich en múltiples ensayos clínicos de terapias no específicas para ataxia, con resultados negativos. No obstante, la evidencia de anormalidades funcionales mitocondriales en la enfermedad ha conducido a ensayos clínicos abiertos y controlados de antioxidantes. Un estudio aleatorizado de 12 meses, doble ciego y controlado por placebo de idebenona, ha demostrado la mejoría de la hipertrofia cardíaca en los ecocardiogramas (Tonon y Lodi, 2008). Por desgracia, no se identificó ninguna mejoría en los síntomas neurológicos.

La ataxia con deficiencia aislada de vitamina E es secundaria a malabsorción, que a su vez es pro-

Fig. 5-3. Ataxia-telangiectasia: telangiectasias conjuntivales características (gentileza de la Dra. Carla Castro). Véase también Láminas en color.

ducida por una mutación del gen de la proteína de transporte del alfa-tocoferol. A nivel patológico se observa degeneración axonal de la columna posterior de médula y la pérdida de células de Purkinje cerebelosas. El tratamiento temprano con altas dosis de vitamina E puede mejorar de manera significativa el estado clínico.

Ataxias de herencia autosómica dominante

Conocidas también como ataxias espinocerebelosas, son un grupo heterogéneo de ataxias progresivas con herencia autosómica dominante en el que se conocen más de 30 diferentes genes responsables. Muchas de ellas pertenecen al gran grupo de las enfermedades de poliglutamina, al igual que la enfermedad de Huntington, la atrofia muscular espinobulbar o la atrofia dentatorrubropalidoluysiana (DRPLA). Pueden ser subcategorizadas a nivel genético como:

- Enfermedades por expansión de repeticiones de triplete CAG dentro de los sectores génicos de lectura (ataxias espinocerebelosas 1, 2, 3, 7, 17).
- Enfermedades con repeticiones en sectores no codificantes (ataxias espinocerebelosas 8, 10, 12).
- Enfermedades con mutaciones puntuales (ataxias espinocerebelosas 4, 5, 11, 13, 14, 15, 16, 19, 21).
- Ataxias episódicas debido a canalopatías o defectos de canales iónicos (EA1, EA2/SCA6).

Por lo general, las ataxias espinocerebelosas son enfermedades de comienzo en la vida adulta, aunque existen variedades fenotípicas de mayor gravedad con comienzo en los primeros años de vida, como la ataxia espinocerebelosa de tipo 7. Si bien todas tienen ataxia y disartria como síntomas predominantes, se trata de verdaderas enfermedades neurodegenerativas con afectación extracerebelosa progresiva muy diversa y generalmente grave. La neuropatía periférica, la espasticidad por compromiso piramidal, los movimientos anormales extrapiramidales (corea, distonía, parkinsonismo), el compromiso cognitivo o psiquiátrico, y la afectación ocular (oculomotora o retiniana) suelen asociarse de acuerdo con el tipo de ataxia espinocerebelosa. El estudio de la función de las proteínas implicadas en las ataxias espinocerebelosas a nivel celular nos ha permitido comprender algunos mecanismos patogénicos subyacentes como los defectos en la regulación transcripcional, la agregación y depuración proteica, la alteración en la homeostasis del calcio y la activación de rutas

proapoptóticas, entre otros, los cuales llevan a déficits en la neurotransmisión sináptica, la disfunción espinocerebelosa y, finalmente, la neuronal (Matilla-Dueñas y cols., 2010).

En el cuadro 5-3 se listan las ataxias progresivas de herencia dominante con su respectivo locus génico, tipo de mutación, edad de inicio y síntomas asociados predominantes.

Ataxias metabólicas

Algunas enfermedades por error congénito del metabolismo pueden presentar ataxia aguda intermitente: la leucinosis, la enfermedad de Hartnup, las hiperamonemias, la deficiencia de biotinidasa y la deficiencia del complejo piruvato dehidrogenasa (PDH). Las mencionamos pero no serán descritas individualmente. Entre las metabolopatías que cursan con ataxia crónica y progresiva se encuentran: la enfermedad de Refsum, la xantomatosis cerebrotendinosa, la abetalipoproteinemia, la enfermedad de Niemann Pick tipo C, las gangliosidosis GM1 y GM2, los trastornos de glucosilación de proteínas (CGD), las leucodistrofias, las enfermedades mitocondriales, entre otras. Excede a las posibilidades de este capítulo describir todas estas patologías y remitimos al lector a los textos especializados. Sólo nos ocuparemos de algunas de estas condiciones que cuentan con tratamiento.

La enfermedad de Refsum (heredopatía atáctica polineuritiforme) es una enfermedad peroxisomal autosómica recesiva secundaria a mutaciones en el gen PAHX que determinan deficiencia de la hidrolasa del ácido fitánico y dan por resultado niveles altos de ácido fitánico en plasma y el depósito en cerebro, médula espinal y nervios. El inicio clínico suele ocurrir entre los 10 y 20 años de edad, con deterioro de la visión nocturna y de la visión periférica debido a retinitis pigmentosa; más tarde se desarrollan ataxia, polineuropatía, nistagmo, anosmia e ictiosis cutánea. La reducción de la ingestión dietética de los alimentos que contienen ácido fitánico (carnes, productos lácteos) puede dar algún beneficio.

La xantomatosis cerebrotendinosa es un trastorno autosómico recesivo ocasionado por la ausencia de ácido quenodesoxicólico, usado en la síntesis de los ácidos biliares. Neurológicamente se observan ataxia, espasticidad, neuropatía y demencia progresivas. Las cataratas oculares y los xantomas de tendón son síntomas característicos aunque a veces tardíos. Están asociados a niveles elevados de colestanol sérico. El tratamiento con el ácido quenodesoxicólico (750 mg/día o 15 mg/kg/día en dos veces por día) suple las reservas del ácido biliar deficiente y reduce el colestanol elevado del plasma, lo que mejora en forma parcial los síntomas neurológicos. También son útiles los inhibidores de la HMGCoA reductasa, como la simvastatina (10-40 mg/día) o la pravastatina (10 mg/día).

La abetalipoproteinemia o síndrome Bassen-Kornzweig, de herencia autosómica recesiva, es un trastorno en el metabolismo de las lipoproteínas causado por anormalidades moleculares de la proteína microsomal de transferencia de triglicéridos (MTP), cuyo gen se asigna al cromosoma 4q22-q24. En esta enfermedad se ve comprometido el montaje o la secreción de lipoproteínas plasmáticas que contienen la apolipoproteína B. Las principales características incluyen un síndrome malabsortivo, degeneración pigmentaria de la retina y neuropatía atáxica progresiva. Los eritrocitos presentan un peculiar aspecto "espinado" (acantocitosis) en el frotis de sangre periférica que puede orientar el diagnóstico. Los síntomas neurológicos están directamente relacionados con la deficiencia de la vitamina liposoluble E. El colesterol plasmático es bajo (< 70 mg/dL) y los triglicéridos son casi indosables. El perfil de lipoproteínas se caracteriza por la ausencia de lipoproteínas LDL y VLDL. El tratamiento se basa en una dieta con una ingesta reducida de grasa y un suplemento de vitamina E vía oral en forma de acetato de atocoferol en dosis de 50 mg/kg/día repartida en tres veces diarias.

La enfermedad de Niemann-Pick tipo C (NP-C) es una enfermedad de depósito lisosomal en la que está alterado el transporte del colesterol en la membrana del lisosoma. Tiene un amplio espectro de manifestaciones, desde formas neonatales fatales hasta una enfermedad neurodegenerativa crónica del adulto. El compromiso neurológico es

CUADRO 5-3. ATAXIAS HEREDITARIAS AUTOSÓMICAS DOMINANTES

Nombre	Locus	Tipo de mutación	Producto génico	Edad de inicio	Clínica (ataxia +...)
AEC tipo 1	6p22	exp. triplete CAG	ataxina 1	adolesc./juventud	ESP, OFT, NP
AEC tipo 2	12q24.1	exp. triplete CAG	ataxina 2	niñez	OFT, SAC, TEM, DEM
AEC tipo 3/Machado Joseph	14q32.1	exp. triplete CAG	ataxina 3	adolesc./juventud	NP, ESP, OFT, DIS
AEC tipo 4	16q22.1			adolesc./juventud	NP
AEC tipo 5	11q13		beta III espectrina	adultez	
AEC tipo 6	19p13.1	exp. triplete CAG	canal Ca++ CACNA1A	adultez	
AEC tipo 7	3p14	exp. triplete CAG	ataxina 7	niñez	ESP, DEM, RET, EPI
AEC tipo 8	?			adultez	OFT, DIS
AEC tipo 9	13q21	exp. triplete CTA/CTG		variable	TEM
AEC tipo 10	22q13	repetición ATTCT	ataxina 10	variable	EPI
AEC tipo 11	15q14-q21.13	mut TTBK2	tau tubulina cinasa 2	adultez	
AEC tipo 12	5q31	exp. triplete CAG	fosfatasa 2A, subunidad B	variable	TEM
AEC tipo 13	19q13.3		canal potasio KCNC3	niñez	RM
AEC tipo 14	19q13.4	mutación PRKCG	proteincinasa Cγ	variable	
AEC tipo 15	3p26-p25	mutación TPR1	receptor inositol trifosfato,	adultez	SAC
AEC tipo 16	8q22.1-24.1			variable	
AEC tipo 17	6q27	exp. triplete CAG/CAA	proteína de unión TATA	variable	COR, DEM
AEC tipo 18	7q22			adolesc./juventud	RM, DEM
AEC tipo 19	1p21-q12			variable	
AEC tipo 21	7p21.3-p15.1			adolesc./juventud	RM, DIS
AEC tipo 22	1p21-1q23			variable	
AEC tipo 23	20p13	mutación PDYN	prodinorfina	adultez	SAC, ESP
AEC tipo 25	2p15			niñez	NP
AEC tipo 27	13q34	mutación FGF14		niñez	RM, DIS
AEC tipo 28	18p11	mutación AFG3L2		adolesc./juventud	OFT
AEC tipo 31	16q22	repet. TGGAA		variable	
AEC tipo 35	20p13	mutación TGMG	transglutaminasa 6	adultez	TOR
ADRPL	12p13.31	exp. triplete CAG	atrofina 1	niñez	COR, DEM, EPI, MIO

AEC: ataxia espinocerebelosa; ADPRL: atrofia dentatorrubropalidoluisial; NP: neuropatía periférica, ESP: espasticidad, EPI: epilepsia, DEM: demencia, RM: retraso mental, OFT: oftalmoplejía; RET: retinitis pigmentosa, SAC: sacádicos lentos, COR: corea, TEM: temblor, DIS: distonía, MIO: mioclonía; TOR: torticolis

el que define la gravedad y, entre los muchos síntomas, la ataxia es uno de los más constantes, sobre todo en las formas infantiles y juveniles. Recientemente ha sido aprobado el miglustat como el primer y único tratamiento para las manifestaciones neurológicas del NP-C. El pronóstico se relaciona con la edad de comienzo de las manifestaciones neurológicas (Vanier, 2009).

ENFOQUE DIAGNÓSTICO DEL NIÑO CON ATAXIA CRÓNICA

El rol principal del médico ante las ataxias crónicas en la infancia y la adolescencia implica hoy la obtención de un diagnostico etiológico y la indicación del tratamiento de rehabilitación. Por desgracia, sólo en muy pocas situaciones existen terapias específicas disponibles.

Como ha sido explicado, una gran variedad de enfermedades pueden producir síndromes atáxicos similares; por este motivo la evaluación diagnóstica debe ser exhaustiva aunque tratando de evitar los tests innecesarios en la medida de lo posible. Las preguntas clave que el médico se debe plantear frente al niño con ataxia crónica son similares a las que surgen ante cualquier condición neurológica:

- ¿Cuál es la localización de la lesión? Según la presentación clínica y los hallazgos de la RM se deberán sospechar distintas causas de patología focal del cerebelo: malformaciones congénitas, neoplasias, enfermedades desmielinizantes, abscesos o accidentes vasculares. El tratamiento de los procesos focales puede ser quirúrgico y dependerá de la etiología identificada.
- ¿Cómo es el curso evolutivo? De acuerdo a si existe un patrón subagudo, intermitente, estático o progresivo se van encaminando las consideraciones diagnósticas
- ¿Cuál parece ser el patrón de herencia? Un árbol genealógico detallado e incluso el examen clínico de familiares son fundamentales en el proceso de diagnóstico diferencial
- ¿Cómo se ve el cerebelo? La imagen del cerebelo en RM puede ser completamente normal o mostrar alguna de las siguientes alteraciones: hipoplasia de vermis, de vermis y otras estructuras, cambios de señal, atrofia unilateral o atrofia difusa. Aunque no existen algoritmos definitivos, estos hallazgos pueden confrontarse con el resto de los resultados de modo de mejorar la eficacia diagnóstica (Boddaert y cols., 2010).
- ¿Existe un fenotipo especialmente sugestivo?

La presencia de ciertos signos clínicos (p. ej., telangiectasias, retinitis pigmentosa o miocardiopatía y ausencia de reflejos osteotendinosos) puede reducir la lista de los diagnósticos diferenciales para escoger la prueba de diagnóstico adecuada.

Un diagnóstico de sospecha siempre deberá confirmarse con las pruebas de laboratorio, bioquímicas y/o genéticas. En el cuadro 5-4 se enumeran las determinaciones bioquímicas que forman parte del protocolo de estudio de las ataxias crónicas. Una gran herramienta la constituyen las bases de datos actualizadas disponibles en Internet. Por ejemplo el sitio web GeneTests, dependiente del Instituto Nacional de Salud (NIH) http://www.geneclinics.org, ofrece no sólo descripciones de cada enfermedad sino también información de contacto con laboratorios que pueden realizar los estudios moleculares específicos.

TRATAMIENTO

La kinesiología y la terapia ocupacional son un pilar importante del tratamiento. Tienen como objetivos prevenir o disminuir las complicaciones asociadas, como la espasticidad o las contracturas que se observan en las enfermedades neurológicas progresivas, y asistir por diversos caminos a reforzar la movilidad fisiológica y el funcionamiento

CUADRO 5-4. BATERÍA DE ESTUDIOS RECOMENDADA PARA LAS ATAXIAS CRÓNICAS

Sangre	Hemograma con frotis (búsqueda de acantocitos) Hepatograma Colesterol Colestanol Lipidograma electroforético Ácido fitánico α-fetoproteína Aminoácidos Autoanticuerpos (contra): Hu; Yo; MAG; GAD; GQ1b gangliósido; en enf. celíaca; ZIC4; CV2; Ri; Tr Función tiroidea Vitaminas B_1, B_{12}, E Serología HIV; sífilis; CID
Orina	Ácidos orgánicos
LCR: Creutzfeldt-Jacob	
Biopsia muscular: coenzima Q10 Biopsia de piel: Niemann-Pick C Biopsia de duodeno: enfermedad de Whipple	
Estudio genético	

LCR, líquido cefalorraquídeo; HIV, virus de la inmunodeficiencia humana; CID, coagulación intravascular diseminada.

general del paciente en sus actividades de la vida diaria. Obtener un diagnóstico específico puede ser provechoso para que los pacientes y sus familias puedan contactarse o reunirse en grupos de ayuda y ofrecerse para estudios de investigación. Los clínicos deben estar atentos a las manifestaciones que algunas de estas enfermedades presentan en sistemas ajenos al SNC debido a que pueden tener tratamiento.

En los últimos 20 años se han realizado varios estudios clínicos en pacientes con ataxias degenerativas, independientemente de las etiologías específicas de este heterogéneo grupo. El aparente beneficio observado en algunos estudios abiertos o en informes aislados no pudo ser confirmado más tarde en los ensayos controlados y aleatorizados (Ogawa, 2004). Estos ensayos incluyen medicaciones colinérgicas (L-acetilcarnitina, fosfatidilcolina, colina, fisostigmina), la amantadina, la lecitina y el vigabatrin, todos con resultados negativos. Los estudios con la buspirona, un agonista del receptor 1A de serotonina, y el 5-hidroxitriptofano han demostrado efectos benéficos mínimos (Ogawa, 2004). Para la ataxia espinocerebelosa de tipo 3, o enfermedad de Machado-Joseph, se han realizado estudios clínicos con el antibiótico trimetroprima sulfametoxazol basados en la información acerca de que podría corregir las bajas concentraciones de biopterinas y ácido homovainillico observadas en LCR. Un estudio doble ciego y controlado con placebo falló en confirmar el beneficio sugerido previamente por los estudios abiertos (Schulte y cols., 2001).

En la actualidad no hay medicaciones sintomáticas eficaces que se puedan recomendar para las ataxias de inicio en la niñez. No obstante, el uso empírico de algunas de estas medicaciones de eficacia no comprobada y mayormente seguras queda a criterio del médico que evaluará la posibilidad de obtener algún limitado efecto benéfico sobre la base de los contextos familiar y personal del paciente.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Un gran número de procesos adquiridos, congénitos y degenerativos pueden afectar la función del cerebelo y producir ataxia crónica en la infancia. A pesar de que hoy se dispone de recursos que permiten alcanzar una explicación etiológica en la mayoría de los casos, el diagnóstico de las ataxias crónicas progresivas suele ser complejo debido a la gran cantidad de genes involucrados con similitud de presentaciones clínicas. Es necesario un planteo amplio y racional de diagnósticos diferenciales que consideren edad de aparición, curso evolutivo, hallazgos en neuroimágenes, probable herencia y síntomas asociados. También es fundamental la perseverancia en la investigación diagnóstica cuando los primeros resultados son nega-

tivos. La ataxia de Friedreich y la ataxia telangiectasia son dos de las ataxias hereditarias más prevalentes en la infancia, ambas de curso evolutivo grave con compromiso visceral extraneurológico y sin tratamiento hasta hoy eficaz. Aunque sean minoritarias, se debe pensar y descartar las enfermedades con tratamiento específico, como ciertos errores congénitos del metabolismo. Hay esperanza de que en el corto o mediano plazo se obtengan terapias efectivas para las ataxias degenerativas, mientras tanto es fundamental el sostén para prevenir comorbilidades y la rehabilitación integral.

BIBLIOGRAFÍA

Abel TW, Baker SJ, Fraser MM, y cols. Lhermitte-Duclos disease: a report of 31 cases with immunohistochemical analysis of the PTEN/AKT/mTOR pathway. J Neuropathol Exp Neurol 2005;64:341-349.

Boddaert N, Desguerre I, Bahi-Buisson N, Romano S, Valayannopoulos V, Saillour Y, y cols. Posterior fosa imaging in 158 children with ataxia. Journal of Neuroradiology 2010;37(4):220-230.

Brancati F, Dallapiccola B, Valente EM. Joubert Syndrome and related disorders. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:20.

Brunberg J. ACR appropriateness criteria for Ataxia. AJNR Am J Neuroradiol 2008;29:1420-1422.

Himmelmann K, Hagberg G, Beckung E, y cols. The changing panorama of cerebral palsy in Sweden. IX. Prevalence and origin in the birth-year period 1995-1998. Acta Paediatr 2005;94:287-294.

Klockgether T. Handbook of Ataxia Disorders. Marcel Dekker, New York, 2000.

Matilla-Dueñas A, Sánchez I, Corral M, Dávalos J, Álvarez R, Latorre P. Cellular and molecular pathways triggering neurodegeneration in the spinocerebellar ataxias. Cerebellum 2010;9:148-166.

Melberg A, Örlén H, Raininko R, Entesarian M, Dahlqvist J, Gustavson KH, y cols. Re-evaluation of the dysequilibrium syndrome. Acta Neurol Scand 2011;123:28-33.

Mercuri E, He J, Curati WL, Dubowitz LM, Cowan FM, Bydder GM. Cerebellar infarction and atrophy in infants and children with a history of premature birth. Pediatr Radiol 1997;27:139-143.

Ogawa M. Pharmacological treatments of cerebellar ataxia. Cerebellum 2004;3(2):107-111.

Palau F, Espinós C. Autosomal recessive cerebellar ataxias. Orphanet J Rare Dis. 2006;1:47.

Patel S, Barkovich AJ. Analysis and classification of cerebellar malformations. AJNR Am J Neuroradiol 2002;23:1074-1087.

Prats Viñas JM, Martínez González MJ. Ataxia y síndrome cerebeloso. En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (Eds.). Neurología Pediátrica, 3ra edición. Editorial Médica Panamericana 2007; pp. 470-484.

Schulte T, Mattern R, Berger K, Szymansky S, Klotz P, Kraus PH, y cols. Double blind crossover trial of trimethoprim-sulfamethoxazole in spinocerebellar ataxia type 3/Machado-Joseph disease. Arch Neurol 2001;58(9):1451-1457.

Tonon C, Lodi R. Idebenone in Friedreich's ataxia. Expert Opin Pharmacother 2008;9:2327-2337.

Vanier M. Niemann Pick disease type C. Orphanet Journal of Rare Diseases 2010, 5:16.

Volpe JJ. Cerebellum of the premature infant: rapidly developing, vulnerable, clinically important. J Child Neurol 2009;24(9):1085-1104.

6

TRASTORNO DE LA COORDINACIÓN MOTORA

NATALIO FEJERMAN

HISTORIA Y DEFINICIONES

La inclusión de este capítulo en un libro sobre trastornos motores crónicos en niños no necesita justificación pues resulta claro que existe un número significativo de pacientes que consultan por dificultades en el ejercicio de sus funciones motoras que no son debidas a lesiones cerebrales o cerebelosas que sean evidentes, ni a trastornos en los trasmisores que afecten a los núcleos de la base, ni a enfermedades de la médula espinal, ni a afecciones de los nervios periféricos o los músculos.

Históricamente, este grupo de disfunciones motoras que se manifiestan en el curso del desarrollo y que no obedecen a afecciones neurológicas adquiridas, estaba incluido en el concepto de disfunción cerebral mínima, que comprendía también los trastornos de la atención con hiperactividad o sin ella, los trastornos del desarrollo del lenguaje y los trastornos de la lectoescritura y el cálculo (Fejerman, 2007, 2010).

Desde la aparición en 1980 del DSM-III de la Asociación Psiquiátrica Norteamericana y sus siguientes actualizaciones (APA, DSM-III, 1980; APA, DSM-III-R, 1987; APA, DSM-IV, 1994; APA, DSM-IV-TR, 2000), los medios especializados comenzaron a utilizar las nomenclaturas allí propuestas que además fueron, en términos generales, consensuadas con la Clasificación internacional de funcionamiento, discapacidad y salud de la Organización Mundial de la Salud (World Health Organization, 2001).

La edición revisada del DSM-III (APA, 1987) identificó el grupo de "trastornos específicos del desarrollo", en la cual además de los "trastornos en las habilidades académicas" y los "trastornos del lenguaje y el habla", incluyó los "trastornos en habilidades motoras". En los cuadros 6-1 y 6-2 se reproducen los títulos utilizados en el DSM-III-R (1987) y en el DSM-IV-TR (2000) para designar los trastornos de inicio en la infancia, la niñez o la adolescencia.

Se puede apreciar que en los años 1994 y 2000 se cambiaron criterios dentro de los equipos de la APA porque se eliminaron los conceptos de trastornos del desarrollo y de trastornos específicos del desarrollo para establecer una lista sin encasillamientos de las patologías (véase cuadro 6-2). En la misma época en que apareció el DSM-III-R, he publicado bajo el título "Disfunción cerebral mínima" la agrupación de cuatro subsíndromes que se observan en niños de inteligencia normal sin signos evidentes de lesión cerebral: el trastorno de la atención con hiperactividad o sin ella, la torpeza motora, los trastornos del desarrollo del lenguaje

CUADRO 6-1. DSM-III-R (1987). TRASTORNOS DEL DESARROLLO

Retraso mental
Trastornos generalizados del desarrollo
Trastornos específicos del desarrollo • Trastorno de las habilidades académicas • Trastorno del lenguaje y del habla • Trastorno de las habilidades motoras – Trastorno de la coordinación motora • Trastornos específicos del desarrollo no especificados
Trastornos de conducta disruptiva*
Otros trastornos del desarrollo

* En el DSM-III-R los trastornos de la conducta disruptiva no figuraban dentro de los trastornos del desarrollo.

CUADRO 6-2. DSM-IV-TR (2000-2002*) TRASTORNOS DE INICIO EN LA INFANCIA,** LA NIÑEZ O LA ADOLESCENCIA

Retraso mental
Trastornos del aprendizaje
Trastorno de las habilidades motoras
Trastornos de la comunicación
Trastornos generalizados del desarrollo
Trastornos por déficit de atención y comportamiento perturbador
Trastornos de la ingestión y de la conducta alimentaria
Trastornos de tics
Trastornos de la eliminación
Otros

* Traducción en español.
** Se aclara que el término *infancy*, en inglés, comprende los 2 primeros años de vida.

y los trastornos del aprendizaje de la lectoescritura y el cálculo (Fejerman, 1987, 1988, 1997, 2007) (cuadro 6-3).

Si bien me satisfacía el título de disfunción cerebral mínima (DCM), he aceptado el criterio de que se trataba de trastornos específicos del desarrollo.

En realidad, uno debe adaptarse a las evoluciones en los criterios diagnósticos, aunque algunas veces ese cambio se trata más de una modificación semántica que conceptual. En última instancia, pienso que podría seguir vigente dentro del marco nosológico actual de los trastornos del

CUADRO 6-3. DISFUNCIÓN CEREBRAL MÍNIMA. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

ÁREA PREDOMINANTEMENTE AFECTADA[1]				
Conducta	*Motricidad*	*Lenguaje verbal*	*Aprendizaje*	Cálculo
↓	↓	↓ Trastorno articulatorio; ↓ Disfasias	→ Aprendizaje: ↙ Dislexia-disgrafia lingüística; ↘ Dislexia-disgrafia visuomotora	↓ Discalculia
Síndrome hipercinético	Torpeza motora	Trastornos del desarrollo del lenguaje	Trastornos específicos del aprendizaje	

FORMAS MIXTAS DE LA DCM	
Características comunes	Déficit en la concentración de la atención (ADD), excepto en la torpeza motora Labilidad emocional y baja tolerancia a la frustración Mayor incidencia de enuresis, fobias, rabietas, problemas de conducta y de adaptación

[1] Si bien se observan formas puras de cada uno de estos subsíndromes, es habitual que los pacientes presenten también síntomas y signos correspondientes a las otras variedades de DCM. No obstante, el reconocimiento del cuadro dominante permitirá establecer prioridades en la orientación terapéutica.

desarrollo la definición de un grupo de expertos reunidos por el Departamento de salud, educación y bienestar de los Estados Unidos (Clements, 1966) que se reprodujo en numerosas revisiones (Fejerman, 1975, 1988, 1997, 2007, 2010; Lefevre, 1975; Nichols y Chen, 1981; Tallis, 1982) , según la cual se incluirían en el síndrome de disfunción cerebral mínima "los niños con inteligencia promedio o cercana al promedio que presentan trastornos de aprendizaje o de la conducta, que están asociados a desviaciones en la función del SNC. Estas desviaciones se pueden manifestar por distintas combinaciones de impedimentos en la percepción, conceptualización, lenguaje, memoria, control de la atención, de los impulsos o de las funciones motoras. Estos síntomas pueden también observarse en niños con parálisis cerebral, epilepsia, retraso mental, ceguera o sordera".

Entramos ahora de lleno en el tema de este capítulo. En el ya mencionado DSM-III-R se agregó en la sección "Trastorno en habilidades motoras" el subtítulo *Developmental coordination disorder* (que se puede traducir como "trastorno del desarrollo de la coordinación motora"), que se respeta en el texto revisado más reciente (APA, 2002). Existieron muchos otros términos para designar este cuadro y se ha creado gran confusión porque algunos corresponden a signos, otros designan síndromes y en algunos casos incluyen comorbilidades. Más aún, se han utilizado signos particulares para denominar aparentes síndromes, como "síndrome coreiforme" (Prechtl y Stemmer, 1962).

En 1980 se publicó un libro sobre diagnóstico y tratamiento de los niños con torpeza motora (Gordon y McKinlay, 1980) en el que se señala que los niños cuyo desarrollo motor estaba retrasado no habían recibido un reconocimiento y atención adecuada en comparación con aquellos que tenían trastornos del aprendizaje o trastornos de atención e hiperactividad.

Un año más tarde se presentó un libro con el seguimiento de 29.889 niños desde el nacimiento hasta los 7 años de edad. En realidad, el grupo estaba constituido por 38.624 niños, pero se usaron criterios de exclusión muy estrictos (p. ej., los niños con parálisis cerebral, con retraso mental, con enfermedades neurológicas definidas) para precisar los datos referidos a trastornos del desarrollo (Nichols y Chen, 1981). Esta cohorte fue parte de un estudio modelo diseñado en el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos, Comunicativos y Stroke (*NINCDS)* de los Estados Unidos que se denominó Proyecto Colaborativo Perinatal, e incluyó el seguimiento de más de 40.000 embarazos y sus productos con la participación de doce instituciones médicas muy importantes del país. Es de señalar que a partir de este proyecto se han practicado y publicado también estudios sobre parálisis cerebral y convulsiones febriles en esa población. Nichols y Chen analizan los signos y síntomas de disfunción cerebral mínima en la cohorte y distinguen tres grupos:

- 2.499 niños con trastornos del aprendizaje,
- 2.353 niños con hiperactividad/impulsividad y
- 2.358 con signos suaves neurológicos.

Es importante recordar que analizaron la siguiente serie de signos o síntomas individuales: hiperactividad, impulsividad, trastorno de atención, labilidad emocional, retraimiento, inmadurez socioemocional, coeficiente intelectual verbal bajo, coeficiente intelectual de ejecución bajo, coordinación motora pobre, marcha anormal, déficit en el sentido postural, nistagmo, estrabismo, astereognosia, reflejos anormales, movimientos en espejo, otros movimientos anormales, reconocimiento táctil con los dedos anormal. No es de extrañar que la inclusión tan amplia de síntomas y signos haya resultado en una alta incidencia de trastornos del desarrollo. De todos modos, a pesar de que no estudiaron los trastornos del desarrollo del lenguaje, una de las conclusiones a que se arriba en este estudio prospectivo poblacional es la frecuente observación de comorbilidades.

Ahora, intento aceptar el cambio de la denominación de "trastorno en la coordinación motora" (trastorno de la coordinación motora) en lugar de "síndrome de torpeza motora", pues reconozco a través de mi experiencia en su uso que el término "trastorno de la coordinación motora" puede ser

más preciso a pesar de su amplitud y, además, puede resultar menos molesto para los niños y sus familiares.

Los títulos utilizados en la práctica como sinónimos de trastorno de la coordinación motora fueron: síndrome de torpeza motora y dispraxia del desarrollo.

Justamente, en un trabajo reciente se insiste en restringir el término "dispraxia del desarrollo" al considerarlo un signo neurológico y no un síndrome (Steinman y cols., 2010).

EPIDEMIOLOGÍA

La aplicación del método epidemiológico al estudio del trastorno de la coordinación motora es muy difícil debido al problema de la ubicación nosológica y a las distintas denominaciones que ha recibido este trastorno. Más aún, la frecuente asociación de trastorno de la coordinación motora con déficit de atención e hiperactividad (*ADHD*),* dislexia-disgrafia y trastornos del desarrollo del lenguaje hace que en muchos estudios se incluyan estas patologías como un conjunto y entonces la prevalencia puede alcanzar al 15% de la población infantil (Fejerman, 2007). Por ejemplo, se ha señalado que la mitad de los niños con *ADHD* tienen también trastorno de la coordinación motora y que la mitad de los niños con trastorno de la coordinación motora tienen *ADHD* (Gillberg, 2009; Bax y Gillberg, 2009). Otro ejemplo de este criterio fue publicado recientemente en Canadá, donde practicaron un diseño por etapas en el examen para identificar niños con trastorno de la coordinación motora y establecer cuántos de ellos tenían *ADHD*. Se evaluaron 2.943 escolares y encontraron 284 niños con probable trastorno de la coordinación motora. Luego se hizo una evaluación completa de 113 niños, y 68 de ellos reunieron criterios definidos para el trastorno de la coordinación motora, que estuvo asociado a *ADHD* en 26 casos (Missiuna y cols., 2011). Sin embargo, la mencionada estimación de Gillberg no es compartida por otros centros.

Una estimación práctica señaló que se encuentra por lo menos un niño con trastorno de la coordinación motora en cada aula de escuela primaria (Gordon y McKinlay, 1980). Un estudio prospectivo a considerar es el ya mencionado de Nichols y Chen (1981), quienes encontraron signos neurológicos menores en 6,1% de 38.624 niños seguidos hasta los 7 años.

En una investigación de prevalencia del trastorno de la coordinación motora basada en población, usando el DSM-IV en niños de 7 años, se evaluaron 6.990 niños y 119 (1,7%) reunieron los criterios diagnósticos. Se consideró que otros 222 escolares tenían "probable trastorno de la coordinación motora". Los autores observaron un riesgo aumentado de tener trastorno de la coordinación motora en familias de bajo nivel socioeconómico, en niños con peso bajo al nacer (menor a 2.500 g) y en los nacidos antes de la semana 37 de gestación (Lingam y cols., 2009).

La relación varón-mujer en la incidencia de trastorno de la coordinación motora es, como para los otros trastornos del desarrollo, de 3 o 4 a 1 (Fejerman, 2007; Gibbs y cols., 2007).

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

El daño al SNC no ocurre como un fenómeno de "todo o nada", sino que es el resultado de una interacción entre la gravedad de la agresión, su duración, el momento del desarrollo cerebral, las condiciones previas del cerebro y las áreas del SNC más expuestas al daño. Durante los denominados períodos "críticos" o "sensibles" del desarrollo, que están genéticamente determinados, los factores exógenos pueden alterar e inducir conductas particulares en animales (Dobbing y Smart, 1973). Los factores nocivos tan comunes como la hipoxia o la desnutrición pueden ocasionar muerte celular o interferir en los procesos de organización de

* Usamos la sigla ADHD en inglés porque es ampliamente conocida.

las conexiones dendríticas y mielinización. Se puede pensar entonces que las interacciones entre la noxa y el SNC durante un "período crítico" pueden desfasar la organización cerebral y, por lo tanto, retrasar la adquisición de ciertas funciones cerebrales superiores (Rodier, 1980).

Este tipo de factores puede ser responsable de trastornos de aprendizaje en niños con historia de bajo peso al nacer (desnutrición fetal) o desnutrición grave en el primer año de vida (Dobbing y Smart, 1973; Rodier, 1980). La desnutrición transitoria en períodos de rápido desarrollo cerebral ha provocado fallas en el desarrollo del cerebelo en ratas, que mostraron clara torpeza motora al llegar a adultas (Dobbing y cols., 1971).

En un reciente estudio sobre trastorno de la coordinación motora asociado a muy bajo peso al nacer y/o prematurez extrema se evaluaron 132 niños de 8 años de edad nacidos en 1997 con 22 a 27 semanas de gestación o peso al nacer menor de 1.000 gramos, que no tenían parálisis cerebral ni retraso mental, comparados con 154 niños nacidos a término: la tasa de prevalencia de trastorno de la coordinación motora fue de 16% en el grupo estudiado y de 5% en los controles. En los pacientes con trastorno de la coordinación motora se encontró también mayor incidencia de trastornos en aprendizaje (Roberts y cols., 2011).

Existe evidencia de que las lesiones definidas pueden ser responsables de algunos casos de trastornos del desarrollo. Se estudiaron los cerebros de dieciséis recién nacidos prematuros que murieron durante el primer año de vida y se halló una variedad de lesiones que podrían haber producido signos de trastornos del desarrollo si esos niños hubieran sobrevivido (Fuller y cols., 1983).

Ya han sido examinados los cerebros de varios pacientes con historia de dislexia que fallecieron de manera accidental: en todos ellos se encontraron anormalidades estructurales en el cerebro (Galaburda y cols., 1985). El estudio neuropatológico del cerebro de una niña de 7 años con disfasia del desarrollo mostró asimetría del planum temporal y displasias en la superficie inferior de la cisura de Silvio. Estas anormalidades, al igual que las descritas por Galaburda y cols., tal vez se originan en el período de migración neuronal (Cohen y cols., 1989).

En diferentes trabajos se mencionan relaciones probables entre factores prenatales o perinatales y trastornos del desarrollo: enfermedades, radiaciones, drogas, beber alcohol o fumar durante el embarazo, ictericia neonatal, etc. (Nichols y Chen, 1981).

Son particularmente interesantes los estudios microscópicos y microrradiográficos de secciones longitudinales de dientes deciduales de niños: el hallazgo de líneas de crecimiento peculiares en el esmalte es muy indicativo de agresiones ocurridas durante el desarrollo temprano (Gordon y McKinlay, 1980).

También está probada la correlación entre hormona tiroidea y desarrollo, pues el seguimiento de niños hipotiroideos tratados desde el período neonatal ha mostrado una incidencia significativa de torpeza motora, trastornos del aprendizaje y trastornos del lenguaje en los años siguientes, incluida edad escolar (Gottschalk y cols., 1994).

¿Cuál es el papel de los factores genéticos en los trastornos del desarrollo?

Existen muchos trabajos respecto a la influencia de factores genéticos en la aparición de *ADHD*. También se han publicado evidencias en niños con retrasos en el desarrollo del lenguaje (Fejerman y Grañana, 2010). En cuanto a la dislexia, es clásico el estudio de Bakwin (1973) de 338 pares de gemelos: se detectó dislexia en el 84% de los gemelos idénticos y en sólo el 29% de los no idénticos. En esta área fueron muy importantes los progresos de la genética, pues existe evidencia que vincula la dislexia de evolución con varios locus de susceptibilidad en distintos cromosomas. Más aún, con el conocimiento del genoma humano se han propuesto varios genes candidatos, asociados o no con riesgos de trastornos en la migración neuronal (Galaburda, 2007).

En cambio, hay muy poca investigación sobre la incidencia de factores genéticos en la aparición

del trastorno de la coordinación motora. En un estudio para evaluar la incidencia familiar del trastorno de la coordinación motora asociado a *ADHD*, se encontró un significativo componente familiar en la aparición de déficits en habilidades motoras (Fliers y cols., 2009).

Un grupo interesado en estudiar el probable origen genético de la epilepsia rolándica detectó efectos pleiotrópicos del locus 11p13 en los pacientes que tenían dispraxia verbal (alteración en la articulación del habla) con el hallazgo de espigas centrotemporales en el EEG (Pal y cols., 2010).

Está claro que existe una continua interacción entre desarrollo motor y factores perceptivos, cognitivos, motivacionales y emocionales. Siempre se han asociado las primeras etapas del desarrollo motor con la mielinización de los tractos cerebroespinales y existe evidencia de que ocurre mielinización prenatal en los tractos espinales en humanos, pero muchos factores pueden inducir y modular la mielinización espinal, la competencia cerebral, la migración neuronal y la formación de sinapsis. También existen influencias ambientales que interactúan con el desarrollo motor. El concepto actual es que las interacciones entre factores estructurales y funcionales moldean los desarrollos neuroanatómico y conductual, y esto se ha demostrado sobre todo en las vías visuales (Gilmore, 2003). Se sabe que la competencia motora en el niño aparece en asociación con la práctica repetitiva de los actos motores.

Justamente, por medio de la resonancia magnética funcional (RMf) se ha estudiado en seres humanos la actividad de las denominadas "neuronas espejo" y se encontró aumento de señal durante la ejecución y la observación de acciones. Se sostiene que el sistema de "neuronas espejo" está involucrado en el aprendizaje por imitación a través de interacciones neuronales con áreas de preparación motoras. Estos mecanismos podrían estar involucrados en los niños con trastornos del espectro autista. Más específicamente, se ha propuesto utilizar la "observación de acciones" como maniobra de rehabilitación en pacientes con grave compromiso motor secundario a accidentes cerebrovasculares (Iacoboni y Mazziotta, 2007).

El estudio mediante RMf de los patrones de actividad cerebral se está aplicando desde hace tiempo en la investigación de la patogenia de las alteraciones en funciones cerebrales superiores. En el momento en que el sujeto practica determinados actos motores o procedimientos relacionados con procesamiento espacial y aprendizaje, se registran los patrones de actividad cerebral involucrados en áreas determinadas. En siete niños con trastorno de la coordinación motora se activaron áreas cerebrales diferentes a los controles normales ante pruebas similares (Zwicker y cols., 2010a). El mismo grupo detectó por igual procedimiento una menor activación en áreas neuronales cerebelo-parietales y cerebelo-frontales en pacientes con trastorno de la coordinación motora (Zwicker y cols., 2010b).

También se intenta estudiar el desarrollo del sistema corticoespinal por medios neurofisiológicos. Se ha utilizado la estimulación magnética transcraneal (EMT) junto con pruebas motoras para medir el tiempo de conducción central en 27 niños mayores de 5 años y en 24 adultos (Fietzek y cols., 2000), pero no considero aconsejable aplicar la EMT en pruebas de investigación en niños.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y SEMIOLOGÍA DEL TRASTORNO DE COORDINACIÓN MOTORA

¿Cuál es la secuencia de manifestaciones que presenta un niño con trastorno de la coordinación motora? Existe un leve retraso en la adquisición de las pautas motoras simples (sostén cefálico, sedestación, marcha, trepar escaleras, saltar); tiene una gran dificultad en aprender a usar sus manos para las praxias complejas y en reproducir movimientos al mostrárselos (torpeza para vestirse, abotonarse las prendas, atar los lazos de sus zapatos, imitación de gestos); la inhabilidad motora puede afectar a todo tipo de movimientos, desde las praxias faciales (guiñar un ojo, soplar, silbar) hasta las praxias más complejas (pedalear en triciclo, andar en bicicleta, deportes como fútbol, básquetbol, tenis, y otras actividades motrices como el baile); la falta de habilidad manual suele llevar a una dificultad en el dibujo y la escritura:

en los casos en que no hay trastorno perceptivo, se observa igualmente la torpeza en el trazo y la falta de respeto al renglón o los márgenes. El trastorno de la coordinación motora puede también expresarse en forma de dislalias, trastornos articulatorios y bradilalia. La lista de inhabilidades motoras podría abarcar cualquier actividad del niño, pero es importante señalar que existen notables diferencias entre un paciente y otro, y en ocasiones las dificultades pueden ser muy específicas. El conjunto de manifestaciones que acabamos de reseñar constituye el ejemplo más completo del trastorno de la coordinación motora, pero algunos casos muestran mayor afectación de la motilidad gruesa, de las pruebas que implican equilibrio, de las praxias faciales, del uso de las manos, o más específicamente en la utilización del lápiz para el dibujo y la escritura.

Es lógico que pueda ocurrir cierta selectividad en la expresión de los signos clínicos, desde el momento que las funciones motores afectadas son variadas y pueden corresponder tanto a disfunciones cerebelosas, extrapiramidales como corticales.

A modo de recordatorio, se incluye en el cuadro 6-4 un resumen de las pautas de desarrollo motor en los primeros 5 años de vida.

Semiología de los signos motores suaves o menores

A continuación se describen los verdaderos signos suaves o menores que constituyen la base de la semiología neurológica a aplicar en niños con trastornos del desarrollo y se discute la terminología apropiada. La bibliografía neuropediátrica referida a estos temas recién apareció en la década de 1970 (Touwen, 1979; Lefevre, 1972, 1975; Denckla, 1974; Gordon y McKinlay, 1980; Nichols y Chen, 1981; Tallis, 1982). No obstante, ya existía una serie de pruebas que evaluaban distintos aspectos de las habilidades motoras de los niños mayores (Oseretzky, 1946; Stamback, 1971) así como las pruebas de maduración neuropsíquica incluían normas para evaluar las adquisiciones de pautas de motricidad fina y gruesa en los primeros años de vida (Gesell y Amatruda, 1947; Taylor y Warren [prueba de Denver], 1984).

En neurología, la palabra "signo" se refiere a un hallazgo observable en el curso del examen clínico neurológico. Por lo tanto, los signos no son parte de la historia clínica ni de listas a completar o de comentarios de los padres o los maestros. En las listas de criterios para diagnósticos no deben confundirse los signos con los síntomas. Fernández Álvarez (2007) ha señalado que "los signos suaves o menores no deben ser considerados como signos 'menores' de un defecto neurológico mayor, sino como signos importantes de un trastorno menor".

En principio, hemos definido aquí los signos motores suaves o menores como hallazgos a evaluar en niños con trastornos del desarrollo en el área de la coordinación motora, diferenciándolos de los signos neurológicos clásicos (hipertonía, espasticidad, clonus, signo de Babinsky, distonía, temblor, ataxia, hipotonía, paresia) que son característicos de la parálisis cerebral, las enfermedades de los núcleos de la base del cerebro, las enfermedades del cerebelo o las enfermedades neuromusculares. Sin embargo, es importante reconocer que los signos motores menores pueden constituir la manifestación inicial de enfermedades cerebrales adquiridas que luego incluirán algunos de los signos motores mayores ya mencionados (véase diagnóstico diferencial).

Desde mis primeras publicaciones (Fejerman, 1975, 1987, 1988), las características clínicas enunciadas en los pacientes con trastornos de la motricidad dentro del marco de la disfunción cerebral mínima fueron las descritas en el cuadro 6-5. A continuación se actualizan algunos criterios relacionados con la semiología de los signos observables en los niños con trastorno de la coordinación motora.

Torpeza motora

Si bien nosotros habíamos incorporado el síndrome de torpeza motora como sinónimo de trastornos en la coordinación motora, algunos autores insisten en diferenciar la torpeza de otros sig-

CUADRO 6-4. DESARROLLO MOTOR EN LOS PRIMEROS 5 AÑOS DE VIDA

Motricidad y postura	Uso de las manos y funciones visomotoras
1 mes	
Posición supina: extremidades semiflexionadas. Reflejo tónico-cervical asimétrico por momentos. Posición prona: extremidades semiflexionadas. Eleva la cabeza por momentos. Posición vertical: extiende miembros inferiores y presenta reflejo de marcha automática.	Reflejo de prensión. Puños en general cerrados.
3 meses	
Posición supina: cabeza en línea media. Los miembros superiores se acercan a la línea media. Posición prona: eleva la cabeza y parte superior del tronco. Extiende miembros inferiores. Intento de sentarlo: no cae la cabeza hacia atrás. Posición vertical: desaparecen los reflejos de apoyo y de marcha automática.	Desaparece la prensión refleja, abre y cierra las manos. Mira y mueve sus manos. Clara sonrisa social.
6 meses	
Posición supina: flexiona la cabeza como anticipación. Eleva cabeza y tronco con miembros superiores extendidos. Rola hacia posición supina. Intento de sentarlo: esboza trípode. Algunos quedan sentados. Posición vertical: sostiene el peso del cuerpo con miembros inferiores.	Tiende las manos para tomar objetos. Prensión palmar con borde cubital de la mano. Pasa objetos de una mano a otra y los lleva a la boca. Algunos sostienen el biberón.
9 meses	
Pasa de acostado a sentado. Gatea. Trata de pasar a la posición de pie en la cuna.	Tira objetos que sostenía en la mano. Comienza prensión con oposición entre pulgar e índice.
12 meses	
Camina tomado de una mano.	Señala objetos con el índice. Dice "adiós" con la mano. Toma comida con los dedos.
15 meses	
Camina bien solo.	Usa bien un vaso para beber.
18 meses	
Corre. Se desplaza sobre juguetes móviles apoyando sus pies sobre el suelo. Patea una pelota.	Prensión con pinza clara. Arroja intencionalmente objetos para que los recojan. Usa la cuchara para comer. Construye torre de tres cubos. Inicia juegos imaginativos.
2 años	
Salta. Ayuda a que lo vistan. Le gusta sentarse sobre sus rodillas. Sube y baja escaleras tomándose de una baranda. Bailotea al son de una música.	Señala partes del cuerpo. Hace torre de seis cubos. Le gusta mirar dibujos en un libro. Ya muestra preferencia manual. Hace trazos no figurativos con un lápiz.

CUADRO 6-4. DESARROLLO MOTOR EN LOS PRIMEROS 5 AÑOS DE VIDA (*CONT.*)

Motricidad y postura	Uso de las manos y funciones visomotoras
3 años	
Sube escaleras usando un pie por escalón. Salta de un escalón con ambos pies. Pedalea un triciclo. Se pone alguna prenda.	Copia un círculo y una cruz. Usa bien el tenedor. Intenta cortar con tijeras.
4 años	
Puede sostenerse brevemente en un pie. Anda en bicicleta con rueditas de sostén. Puede aprender a nadar.	Reproduce un cuadrado. Hace figura humana elemental. Juega con rompecabezas.
5 años	
Salta en un pie. Reproduce la maniobra de punteo con un pie delante del otro "pan y queso". Se viste solo. Ya practica deportes grupales.	Anda en bicicleta. Copia un triángulo. Intenta atar los cordones de su calzado. Puede escribir su nombre.

nos motores menores (Deuel, 2002). Este autor señala que torpeza "es una lentitud en la práctica de movimientos rudimentarios" (que comprometen una sola articulación, p. ej., flexión y extensión del dedo índice). Esta menor velocidad en los movimientos puede afectar articulaciones distales, proximales, movimientos faciales o axiales. Se puede observar una incoordinación en movimientos de acciones simples como llevar la cuchara a la boca, manipular objetos, vestirse, etc. Se ha utilizado un test sencillo para medir la velocidad para golpetear con un dedo (Denckla, 1974). Quizá puede incluirse dentro de este título el examen de la persistencia motora que describiera bien Lefevre (1972). Un ejemplo de la prueba es mantener la lengua protruida con la boca abierta durante 30 segundos, tanto con ojos abiertos como con ojos cerrados.

CUADRO 6-5. DISFUNCIÓN CEREBRAL MÍNIMA. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Área predominantemente afectada: motricidad

- Hipotonía muscular
- Parotonía (dificultad para la relajación)
- Movimientos coreicos, atetoideos o temblores (leves)
- Hipodiadococinesia
- Sincinesias tónicas e imitativas aumentadas para la edad
- Impersistencia motora
- Fallas en equilibrio estático y dinámico
- Déficit en praxias orofaciales y manuales (incluidos grafismos)
- Déficit en habilidad deportiva
- Dislalias-bradilalia. Retraso en los patrones motores del habla
- Fallas en la reproducción de ritmos con el cuerpo
- Retraso en la adquisición de pautas madurativas motoras
- Escritura con trazos torpes pero comprensible

Torpeza motora

Dispraxias

Otro signo fundamental a diferenciar es la dispraxia: falta de habilidad para aprender o realizar movimientos voluntarios adecuados a su edad, en ausencia de debilidad muscular, trastorno de la coordinación o trastorno sensorial. A diferencia de la torpeza motora, en la dispraxia los movimientos no están enlentecidos sino que se hacen en un orden errado.

Se han señalado diferentes tipos de dispraxia: la dispraxia ideacional, en la que los niños tienen dificultad en manipular objetos (abrir cerraduras,

doblar papeles), pero pueden practicar con mayor facilidad movimientos intransitivos. Otros pueden tener dispraxia ideomotora: dificultad para ejecutar acciones motoras por imitación o por orden verbal habiendo comprendido el mensaje. También se ha señalado una dispraxia constructiva, como la dificultad para reproducir construcciones con cubos de madera o copiar dibujos sin que exista dispraxia para los movimientos (Fernández Álvarez, 2007). La dispraxia de la marcha debe diferenciarse de la ataxia y se puede manifestar por dificultades para desplazarse siguiendo indicaciones particulares (p. ej., saltando en una pierna). La dispraxia oromotriz es la dificultad para imitar movimientos con labios, lengua y mandíbula. Finalmente, existe también una dispraxia del habla en la que se afecta la secuencia de movimientos orales y faríngeos involucrados en el habla. También vemos niños con disgrafia (sin dislexia) que podrían interpretarse como una dispraxia de la escritura.

La dislexia-disgrafia grafomotora constituye un ejemplo de cómo la compleja máquina de procesamiento central que es el cerebro nos presenta, a veces, casos de pacientes que si bien perciben de manera adecuada las figuras en el plano o el espacio y hasta pueden denominarlas, fracasan en el momento en que intentan verter esa percepción en un acto gráfico o en una praxia constructiva. No se trata solamente de los niños con torpeza motora, sino que pueden tener una coordinación motriz corporal adecuada, pero en cambio presentan una particular dificultad en el uso de las manos. En el test de Bender producen las típicas figuras con angulaciones anormales y ángulos en estrella, pero las relaciones espaciales están conservadas, aunque en el momento reconocen que su dibujo o grafismo no corresponde exactamente al modelo (fig. 6-1).

En cambio, en la figura 6-2 se puede observar la escritura de un niño con torpeza motora pero sin dislexia-disgrafia visomotora.

En realidad, estos detalles sobre las distintas variantes de las dispraxias son mas importantes en la evaluación de los niños mayores o adultos con afecciones encefálicas adquiridas que en niños con dispraxia del desarrollo, pues en éstos es habitual encontrar una mezcla de varias variantes de dispraxia.

Vale la pena aclarar que dentro del marco de los trastornos del desarrollo hemos excluido el uso de términos como apraxia, agnosia y afasia, que fueron reemplazados por dispraxia, disgnosia y disfasia porque se definen así dificultades que se manifiestan en el curso del desarrollo. Los otros términos sí pueden aplicarse en niños o adultos que pierden funciones adquiridas.

Es conveniente examinar las praxias de una manera informal a lo largo de la entrevista. Si el niño ha de desvestirse se le indicará a la madre que permita que lo haga él solo, con lo que observaremos cómo se desabrocha los botones, deshace el nudo de los zapatos, etc. Si le hacemos dibujar un hombre (test de Goodenough), veremos cómo sujeta el bolígrafo y la calidad del trazo. Algunas pruebas son muy útiles, como señala Fernández Álvarez (2007):

- A nivel cefálico: protrusión de la lengua hacia los lados y hacia arriba, tanto a la orden como por imitación; hace "pucheros".
- Con las extremidades superiores: atornillar y destornillar el encaje de un tornillo grueso, reproducir una figura geométrica con cerillas de madera y, especialmente, imitar con los dedos gestos sencillos.
- En las extremidades inferiores: ha de estudiarse junto con las sincinesias.

Movimientos involuntarios

Estos movimientos son de dos tipos: unos ocurren en músculos cuya actividad no ha sido requerida y suceden asociados a actividades motoras voluntarias, es decir que son inducidos por ellas. Se denominan sincinesias. Otros son movimientos indeseados que aparecen de manera espontánea, independientemente de que el niño esté intentando un movimiento voluntario. Ejemplos de éstos son las coreas, los temblores, ciertos

Fig. 6-1. A y **B** Po. A., 7 años y medio, CI: 95. **A**. Test de Bender: fallas en el grafismo, con trazos rígidos y discontinuos. Fallas en angulaciones (7 y 8). Dificultad para graficar puntos (3). No hay alteraciones en la orientación espacial. **B**. Copia: falta de continuidad en el trazo que hace difícil su lectura, pero no presenta inversiones ni confusión de letras. En realidad, este niño no tiene una verdadera dislexia, sino solo disfrafia. (*Neurología Pediátrica* 3.ª ed.).

movimientos distónicos y los tics (Fernández Álvarez y Aicardi, 2001).

Disdiadococinesia y sincinesias

El examen neurológico incluye sin duda la evaluación de la diadococinesia en miembros superiores, y la maniobra típica es ver cómo el niño practica los movimientos de "marionetas con una mano", mientras la otra permanece quieta al costado del cuerpo. Resulta obvio que la habilidad para realizar este movimiento aumenta con la edad del niño, pero a veces no resulta fácil distinguir si la dificultad observada es algo normal para la edad, es signo del trastorno de la coordinación

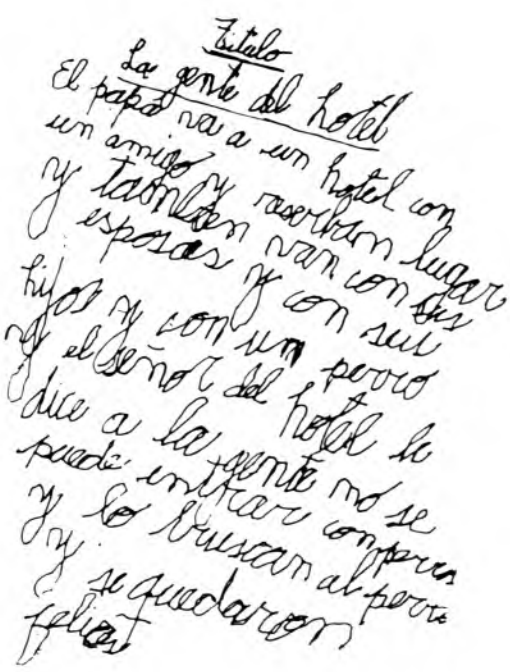


Fig. 6-2. Niño de 10 años, CI: 90. TC normal. Franca torpeza motora, sin signos piramidales, extrapiramidales ni cerebelosos netos. Diagnóstico clínico: DCM de tipo torpeza motora. En la escritura se puede apreciar la irregularidad y la torpeza de los trazos, sin omisiones, fusiones ni inversiones que indiquen efectos visuomotores. Estos grafismos son legibles y la estructuración lingüística es adecuada para la edad (*Neurología Pediátrica* 3.ª ed.).

motora o bien indica una alteración más seria en dicha función motora. Por otra parte, en nuestra semiología de los signos motores menores, observamos con detalle qué ocurre con la mano contralateral, es decir si presenta sincinesias imitativas, que incluyen movimientos similares a los indicados o si presenta sincinesias tónicas, con cambios posturales en el antebrazo o la mano. Este fenómeno es normal en el niño y su intensidad disminuye con la maduración, pero nos resulta muy útil observar si se sigue produciendo a una edad en que debería haber desaparecido. Por ejemplo, es normal que un niño de 5 años haga rotaciones de la mano contralateral de manera involuntaria, pero cuando un niño de 9 años sigue haciendo marionetas con la mano opuesta, nos indica que sus sincinecias son exageradas y esto se ve en niños con trastorno de la coordinación motora. Un extremo de sincinecias de imitación son los movimientos en espejo, pero estos se pueden observar en algunos síndromes neurológicos (Fernández Álvarez, 2007).

La mencionada maniobra de marionetas es también muy útil para evaluar la lateralidad manual, pues siempre se observan más sincinesias imitativas en la mano dominante. Conviene no obstante aclarar que la determinación de la dominancia lateral motora no agrega elementos significativos para el diagnóstico de trastorno de la coordinación motora (tampoco para la dislexia). Lo que sí observamos es que los niños con trastorno de la coordinación motora suelen tener un retraso en la definición de su lateralidad. Respecto de los miembros inferiores, no buscamos en ellos sincinesias imitativas sino que observamos cómo ciertas posturas o movimientos (marcha sobre los bordes externos de los pies) favorecen la aparición de sincinesias en los miembros superiores.

Otra prueba ineludible en el examen de la motricidad del niño es ver como "puntea", es decir cómo se desplaza apoyando el talón de un pie delante de los dedos del otro pie (en la Argentina los niños lo denominan "pan y queso"). Esta habilidad en coordinación motora se consigue entre los 5 y 6 años.

Coreas y temblores

En el capítulo 4 de este libro se trataron las coreas, los temblores y las distonías, pero no constituyen lo que denominamos signos suaves o menores. La corea clásica se manifiesta por contracciones rápidas de músculos voluntarios, que son indeseadas y sin propósito. Dentro del campo del trastorno de la coordinación motora encontramos en los niños "movimientos coreiformes" que no son lo suficientemente graves como para limitar el acto motor. Más adelante se comentarán los diagnósticos diferenciales.

Con respecto a los temblores ocurre lo mismo: un niño con trastorno de la coordinación motora puede presentar cierto temblor de reposo o intencional, pero nunca con la intensidad de los temblores asociados a enfermedades cerebelosas, a la

corea de Huntington juvenil o a otras patologías cerebrales.

Los tics no son signos de trastorno de la coordinación motora, pero sin duda se observan con mayor frecuencia en niños con trastornos del desarrollo, sobre todo en niños con *ADHD* que pueden evolucionar a un síndrome de Tourette. El cuestionado espectro de tics y conductas obsesivo-compulsivas denominado "PANDAS" sería un ejemplo parecido (Schteinschnaider, 2010).

EVALUACIONES

Los instrumentos más usados para evaluar la coordinación motora en niños, además del examen neurológico ya descrito en detalle, son el test de Bruininks-Oseretsky de competencia motora (Bruininks, 1978) y la batería de evaluación del movimiento para niños (*M-ABC*) (Schulz y cols, 2011). En un estudio de campo reciente se validaron ambas pruebas en 340 niños de cuarto grado evaluados por asistentes entrenados, y se encontró que la correlación entre ambas pruebas era moderada. Señalan los autores que el test M-ABC puede ser menos útil cuando no es aplicado por médicos clínicos (Spironello y cols., 2010).

Esto constituye un punto de discusión importante: nosotros consideramos que en todo niño con trastorno de la coordinación motora se requiere un examen neurológico completo, incluida la evaluación de los signos motores menores. No obstante, la experiencia muestra que los profesionales del área de la salud y educación, como los psicomotricistas, los kinesiólogos y los licenciados en Ciencias de la educación pueden interiorizarse de más detalles de las técnicas estandardizadas y aportar datos muy útiles. Por ejemplo, el test de Bender (Koppiz, 1974) que se aplica de manera sistemática en los gabinetes psicopedagógicos de las escuelas, representa una forma sistematizada de investigar funciones de coordinación visomotora, orientación espacial, diferenciación de figuras, etc. El problema radica muchas veces en el lenguaje empleado para su interpretación. Veríamos entonces que la mayoría de los casos en que se informan "evidencias de inmadurez o de lesión cerebral" corresponden a niños con trastornos del desarrollo en las áreas de motricidad o funciones perceptivo-motoras.

Es importante también distinguir en las evaluaciones los déficits puramente sensoriales de los déficits perceptuales más complejos, y existen pruebas habilitadas para ello. Lo mismo puede decirse del fenómeno de integración sensorial, que hemos decidido considerar en el capítulo 36. El examen sensorio-perceptual constituye una parte importante de las evaluaciones neuropsicológicas y existe una batería denominada "Examen sensorio-perceptual de Reitan-Klove" que detecta impedimentos en la sensibilidad táctil simple, el reconocimiento de los dedos de las manos, la grafestesia digital y la estereognosia de formas y objetos (Casey y Rourke, 2002). Estos déficits se asocian a dificultades en aritmética y constituyen la base del síndrome de trastornos del aprendizaje no verbal. Los pacientes pueden presentar dificultades en áreas psicomotoras y en habilidades para resolver problemas.

Menos importantes son las pruebas para definir lateralidad manual en el niño. A pesar de muchos mitos tradicionales que asocian la zurdera con impedimentos cognitivos, incluidos los trastornos del lenguaje y del aprendizaje de la lectoescritura, esto nunca ha sido demostrado científicamente (Bishop, 1990).

Hace poco tiempo se ha desarrollado y estandarizado una prueba para evaluar el trastorno de la coordinación motora en adultos (*Adult Developmental Co-ordination Disorders/Dyspraxia Checklist [ADC]*) (Kirby y cols., 2010). Entre las preguntas que se formulan a los adultos sobre si tienen dificultades con los ítems están:

- ¿Afeitarse o maquillarse?
- ¿Pasatiempos que requieren buena coordinación?
- ¿Escribir con claridad cuando lo tiene que hacer rápidamente?
- ¿Leer su propia escritura?
- ¿Jugar deportes en equipo, como fútbol, vóley, etc.?

CUADRO 6-6. FORMAS CLÍNICAS DE TRASTORNOS DEL DESARROLLO DOMINANTES EN 1.907 NIÑOS ESTUDIADOS EN CUATRO CONSULTORIOS NEUROPEDIÁTRICOS

Forma de trastorno del desarrollo	N° de casos
Trastornos del aprendizaje (TA)	546
Trastornos de las habilidades motoras (THM)	227
Trastornos de la comunicación (disfasias) (TC)	185
Trastornos por déficit de atención y/o hiperactividad (AD/HD)	949
Total	1.907

CUADRO 6-7. COMORBILIDAD CON OTRAS FORMAS DE TRASTORNOS DEL DESARROLLO EN 546 NIÑOS CON TRASTORNOS DEL APRENDIZAJE (TA) COMO SINDROME DOMINANTE

Forma de trastorno del desarrollo (TD)	N° de casos
TA puro o con signos leves de otras formas de TD	198
TA + THM	46
TA + TC	58
TA + AD/HD	139
TA + 2 o 3 de las formas precedentes	105
Total	546

- ¿Tocar instrumentos musicales?
- ¿Evita ir a bailar?
- ¿Tiene dificultad para estacionar su auto?
- ¿Alguien lo ha llamado torpe?

COMORBILIDADES

Ya hemos señalado que existe una alta incidencia de comorbilidades entre los distintos trastornos del desarrollo. También son significativas las cifras de comorbilidad de estas afecciones con trastornos mentales (Fejerman y Grañana, 2010).

Nosotros hemos publicado un estudio sobre 1.907 niños atendidos en consultorios neuropediátricos y nuestra tasa de comorbilidad entre los distintos trastornos específicos del desarrollo se puede ver en los cuadros 6-6 al 6-10 (Fejerman y cols., 2007).

En los últimos años se ha publicado una serie de trabajos que ponen énfasis en la alta frecuencia de las mencionadas comorbilidades en niños con trastorno de la coordinación motora, en primer lugar con el *ADHD*. Por ejemplo, se detectó trastorno de la coordinación motora en 55,2% de 96 pacientes consecutivos con *ADHD* (81 varones y 15 mujeres). Los niños con *ADHD* + trastorno de la coordinación motora presentaban más trastornos específicos del aprendizaje y del lenguaje expresivo que aquellos que sólo tenían *ADHD* (Watemberg y cols., 2007). Es importante señalar que la comorbilidad con trastorno de la coordinación motora fue mayor en los niños con *ADHD* de

CUADRO 6-8. COMORBILIDAD CON OTRAS FORMAS DE TRASTORNOS DEL DESARROLLO EN 227 NIÑOS CON TRASTORNOS DE HABILIDADES MOTORAS (THM) COMO SINDROME DOMINANTE

Forma de trastorno del desarrollo (TD)	N° de casos
THM puro o con signos leves de otras formas de TD	91
THM + TA	33
THM + TC	15
THM + AD/HD	31
THM + 2 o 3 de las formas precedentes	57
Total	227

CUADRO 6-9. COMORBILIDAD CON OTRAS FORMAS DE TRASTORNOS DEL DESARROLLO EN 185 NIÑOS CON TRASTORNOS DE LA COMUNICACIÓN (DISFASIAS) (TC) COMO SÍNDROME DOMINANTE

Forma de trastorno del desarrollo (TD)	N° de casos
TC puro o con signos leves de otras formas de TD	66
TC + TA	44
TC + THM	24
TC + AD/HD	18
TC + 2 o 3 de las formas precedentes	33
Total	185

CUADRO 6-10. COMORBILIDAD CON OTRAS FORMAS DE TRASTORNOS DEL DESARROLLO EN 949 NIÑOS CON TRASTORNOS DE ATENCION Y/O HIPERACTIVIDAD (AD/HD) COMO SÍNDROME DOMINANTE

Forma de trastorno del desarrollo (TD)	N° de casos
AD/HD puro o con signos leves de otras formas de TD	539
AD/HD + TA	162
AD/HD + THM	48
AD/HD + TC (disfasias)	25
AD/HD + 2 o 3 de las formas precedentes	175
Total	949

tipo inatento (es decir que en realidad tenían déficit de atención) que en los de tipo hiperactivo/impulsivo. La asociación de *ADHD* con trastorno de la coordinación motora fue confirmada en otro trabajo con 32 pacientes, 18 hermanos y 50 controles sanos, aunque los autores señalan que los pacientes sobreestimaron su propia competencia motora (Fliers y cols., 2010).

En una población de 6.902 niños se exploraron las asociaciones entre trastorno de la coordinación motora y trastornos de atención, del lenguaje, y de habilidades sociales y académicas. Un total de 346 niños reunieron los criterios para diagnóstico de trastorno de la coordinación motora y presentaron valores significativos respecto de dificultades en atención, en comunicación social, en lectura y en deletreo (Lingam y cols., 2010). También se ha demostrado que las habilidades motoras estaban disminuidas en un grupo de 105 niños de 6 a 9 años de edad (76 varones y 29 mujeres) con trastornos del desarrollo del habla y del lenguaje, comparados con compañeros sin dificultades en lenguaje (Visscher y cols., 2010).

Estas comorbilidades se dan no sólo entre niños que presentan los distintos tipos de trastornos específicos del desarrollo, sino también en niños con trastornos del espectro autista. En un metaanálisis riguroso de 83 estudios sobre trastorno generalizado del desarrollo se observó que los niños con autismo presentan con frecuencia trastorno de la coordinación motora (Fournier y cols., 2010).

En realidad, todos los niños con trastornos del desarrollo, incluido el trastorno de la coordinación motora, tienen mayor riesgo de presentar psicopatologías asociadas, en especial ansiedad, depresión y aislamiento social (Lemonnier y cols., 2010).

En un trabajo muy reciente se siguieron hasta la adultez joven 24 niños que a la edad de 7 años habían tenido diagnóstico de trastorno obsesivo-compulsivo. El hallazgo de déficits en coordinación motora fina y en habilidades visoespaciales predijo la persistencia del trastorno obsesivo-compulsivo hasta la edad adulta (Bloch y cols., 2011). En cambio, la experiencia en los mismos centros señalaba que en la mitad de los niños con

trastorno obsesivo-compulsivo, remitían los síntomas con el curso del tiempo. Vale la pena aclarar que se trataba de servicios de psiquiatría infantil de Yale University, Columbia University y de University of Pennsylvania de los Estados Unidos. Quiero señalar que en el año 1987 ya había comentado que los niños con disfunción cerebral mínima tenían como características comunes "mayor labilidad emocional, baja tolerancia a la frustración, mayor incidencia de enuresis, fobias, rabietas, problemas de conducta y de adaptación" (Fejerman, 1987) (véase cuadro 6-3).

Dentro del espectro del trastorno de la coordinación motora y sus comorbilidades existe un par de variantes que vale la pena comentar.

Síndrome *DAMP*

Una variante de comorbilidad es el síndrome *DAMP*, especialmente descrito en Suecia (Gillberg, 2003). Esta sigla en inglés quiere decir "déficit de atención, control motor y de la percepción". Una evaluación de 409 niños de 7 años de edad en una ciudad de Suecia mostró que la tasa de problemas graves en niños con *ADHD*, trastorno en habilidades motoras (THM) y *DAMP* alcanzaba al 6,1% de dicha población, y que los niños con *DAMP* tenían muchas más dificultades en clase que aquellos que sólo tenían *ADHD* o THM. Además, un 50% de los niños pueden tener trastornos del desarrollo del lenguaje; 65 a 80%, trastornos en la lectoescritura y 2/3, conductas autistas (Gillberg, 2003). De todas maneras es un término restrictivo y confuso (además suena mal en inglés porque sugiere "desaliento" y eso no es bueno para los padres). Si bien por definición en los trastornos del desarrollo se descarta retraso mental, cuando un niño tiene una mezcla de dislexia, más trastorno del desarrollo del lenguaje, más torpeza motora, más déficit de percepción, es muy probable que en las evaluaciones su coeficiente intelectual aparezca como limítrofe o dentro del rango de retraso mental leve. De hecho, estos niños necesitan planes de enseñanza adaptados y, sobre todo, una "maestra recuperadora individual". Esto coincide con la idea que los niños con trastornos del desarrollo mixto o grave requieren un acompañante terapéutico.

Síndrome de disociación de la maduración motora

Se ha descrito por ejemplo un cuadro peculiar que muy probablemente sea expresión de trastorno de la coordinación motora con manifestaciones motoras dominantes en el tren inferior. Se trata del síndrome de disociación de la maduración y se caracteriza por un retraso en la maduración de las funciones motoras relacionadas con miembros inferiores (en especial, posición de sentado, de pie y marcha) con un control normal de la motricidad cefálica y de los miembros superiores. Un aspecto característico de este síndrome es la postura de sentado en el aire que adoptan los niños, pues en suspensión vertical flexionan los miembros inferiores sobre la cadera con las rodillas extendidas. Tienen hipotonía con predominio de miembros inferiores y con reflejos tendinosos normales; la motricidad manual y el nivel intelectual son normales pero presentan con frecuencia peculiares aleteos de las manos con movimientos estereotipados. Son además irritables y tienen frecuentes rabietas o accesos de cólera. En general, adquieren la marcha independiente entre los 18 y 24 meses, y el pronóstico final es favorable (Hagberg y Lundberg, 1969).

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

De acuerdo con lo descrito en las manifestaciones clínicas, el trastorno de la coordinación motora puede diagnosticarse desde el primer año de vida, cuando están afectadas las pautas de maduración motora, mientras que en casos más sutiles se hace necesario buscar los signos menores o, incluso, dificultades en grafismos.

Los diagnósticos diferenciales del trastorno de la coordinación motora son en general claros desde el punto de vista neurológico: se trata de descartar todas las patologías crónicas no progresivas (centrales o periféricas) que puedan manifestarse con trastornos en las funciones motoras. La parálisis cerebral o enfermedad motriz cerebral suele ser bien identificada por el hallazgo de

espasticidad con signos piramidales, distonía u otras manifestaciones extrapiramidales, o bien signos cerebelosos francos en las formas atáxicas. Sin embargo, existen casos límite en que resulta difícil diferenciar si se trata de una forma leve de parálisis cerebral o una forma grave de trastorno de la coordinación motora. Esta situación se torna más complicada en los niños pequeños con retraso en la adquisición de pautas motoras, sobre todo cuando se asocia a trastornos del lenguaje. Uno puede plantearse entonces serias dudas entre el trastorno de la coordinación motora y la enfermedad motriz cerebral.

Incluso existe la posibilidad de que errores congénitos del metabolismo presenten esta sintomatología sin un retraso mental evidente ni un deterioro progresivo. Hace tiempo tuve en atención a un niño de 8 años que tenía una importante torpeza motora con hipotonía, genu recurvatum, dispraxias importantes, reflejos tendinosos normales, ausencia de signos cerebelosos o extrapiramidales netos e inteligencia dentro de límites normales. Fue asumido como un ejemplo exagerado de trastorno del desarrollo de tipo trastorno de la coordinación motora y recibió tratamiento de psicomotricidad, psicopedagógico y psicológico. Más tarde me he enterado de que a la edad de 19 años se le diagnosticó una citrulinemia con acidosis tubular renal a raíz de una derivación a genética por parte de un ortopedista consultado por su genu valgo y recurvatum. A esa edad, el joven concurría a una escuela técnica de nivel secundario. Este caso no es razón suficiente para que en todos los niños con trastorno de la coordinación motora se practiquen costosos estudios neurometabólicos, pero sirve sin duda como llamado de atención para agudizar nuestro sentido clínico.

El mismo criterio puede aplicarse al diagnóstico diferencial entre trastorno de la coordinación motora y neuropatías motoras de muy lenta progresividad, o las raras miopatías congénitas no progresivas: el electromiograma y la biopsia muscular deben reservarse para aquellos casos que muestran una hipotonía importante en los primeros años de vida, una alteración motriz con distribución peculiar, reflejos anormales, un aspecto físico que sugiere enfermedad neuromuscular o una serie de dismorfias que permitan sospechar síndromes específicos. Desde ya que no entran en el diagnóstico diferencial con las debilidades musculares adquiridas, sean transitorias o progresivas, ni las hipotonías centrales asociadas a retraso mental.

Hace un par de años recibí en consulta una niña de 15 meses de edad por retraso en su maduración motora: se mantuvo sentada a los 7 meses, se desplazaba de costado tomándose de la baranda en el corralito, no gateaba. En cambio tenía buena conexión y usaba bien las manos. Tenía como antecedente posnatal una hiperbilirrubinemia de 19 mg, tratada con luminoterapia. En el examen se observó muy leve hipotonía generalizada y reflejos tendinosos normales; no tenía la postura de miembros inferiores en ángulo recto con el tronco como se ve en los niños con el síndrome de disociación de la motricidad, su lenguaje estaba dentro de lo normal y hacía juegos imitativos. En síntesis, manifestaciones clínicas compatibles con el diagnóstico de trastorno de la coordinación motora. La sorpresa fue que los padres ya traían análisis pedidos por otro colega, que incluían un nivel de creatina fosfocinasa en sangre de 15.000 unidades, cifra muy superior a la que se observa en la mayoría de los pacientes con distrofia muscular. De hecho, tras la biopsia muscular y los estudios genéticos se llegó al diagnóstico de distrofia muscular congénita. Tenemos entonces dos ejemplos de enfermedades que eludieron el diagnóstico inicial por su forma de presentación: un error congénito del metabolismo y una miopatía congénita genéticamente determinados. Quiero ahora presentar otra niña de 18 meses de edad que consulta porque no masticaba bien, babeaba y tenía dispraxias bucolinguales. Había caminado a los 16 meses y aún no decía palabra alguna. Su facies era vivaz y se conectaba bien. A los 2 años ya corría, reconocía partes del cuerpo, su juego era normal para la edad, pero se notaba ya una clara disfasia de expresión, además de sus dispraxias bucolinguales. El resto del examen neurológico no mostró alteraciones significativas del tono

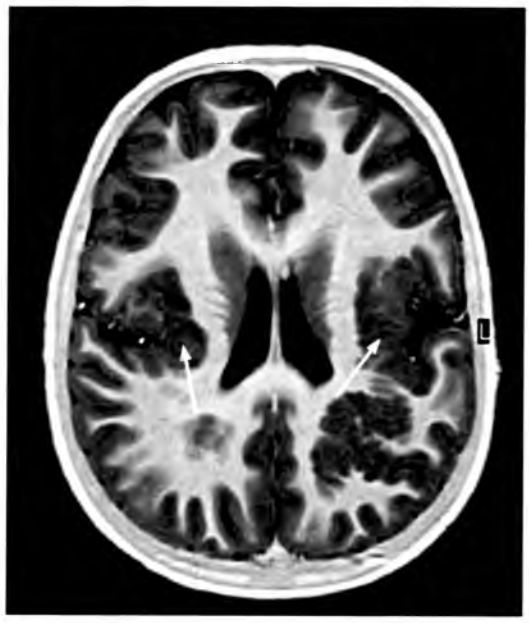


Fig. 6-3. Corte axial de RM cerebral, donde se observa con claridad la polimicrogiria perisilviana bilateral.

muscular ni de los reflejos. A pesar de que tenía signos de trastorno de la coordinación motora, llamó la atención la intensidad de sus dificultades motoras orolinguales y se le pidió por eso una RM cerebral, que mostró una polimicrogiria perisilviana y perirrolándica bilateral (fig. 6-3). Se trata de un grave trastorno de la migración neuronal, que se suele asociar a epilepsias de distinto tipo, desde síndrome de West hasta epilepsias focales que pueden ser refractarias a la medicación. De hecho, en un EEG aparecieron descargas epileptiformes. Ahora tiene 7 años, concurre a una escuela común, persiste su disfasia grave, aún no controla bien la deglución automática de saliva, se maneja con lenguaje de señas, tiene dificultades en grafismos e hipodiadococinesia bilateral, pero ya salta en un pie y no presenta signos de espasticidad ni de distonía. Sus padres autorizaron la publicación de su foto (fig. 6-4). Podemos denominar a sus manifestaciones clínicas "trastorno de la coordinación motora, dispraxia, torpeza motora, disfasia y disgrafia", pero no tiene un retraso mental ni una parálisis cerebral. Por otra parte, su cuadro no puede definirse como una alteración menor, sino mayor de la motricidad de los músculos bucolinguales y de la expresión del lenguaje.

Vuelvo a plantear que todo niño con trastorno del desarrollo en cualquiera de sus formas debe ser examinado por un neuropediatra. Esto a su vez nos crea una responsabilidad importante respecto

Fig. 6-4. Fotografía de la paciente a los 6 años de edad.

de los diagnósticos diferenciales, como en los tres casos excepcionales que acabo de comentar. Entonces, nuevamente, ¿está justificado hacer a todos los niños con supuesto trastorno de la coordinación motora un estudio neurometabólico, un electromiograma y una RM cerebral? Como aconsejo a mis colegas, diría que el alto costo o la molestia para los pequeños (el electromiograma es doloroso y la RM requiere sedación o anestesia general) hacen no recomendable la generalización de estos estudios, pero al mismo tiempo aumentan las exigencias de una semiología cuidadosa y una formación consciente en la especialidad.

TRATAMIENTO

En primer lugar quiero señalar que el papel principal del neuropediatra se juega en la etapa diagnóstica del trastorno de la coordinación motora y en la orientación terapéutica, pero en la mayoría de los casos serán otros profesionales los encargados de instrumentar las medidas terapéuticas específicas.

Ya se ha señalado que el niño con trastorno de la coordinación motora desarrolla con frecuencia una actitud reticente respecto de las actividades motoras en general. Esta inhibición secundaria de la motricidad no debe interpretarse como un fenómeno primario psicógeno. Considero muy improbable que una supuesta inhibición emocional de las actividades motoras se manifieste con el cuadro tan característico del trastorno de la coordinación motora.

Los niños con trastorno de la coordinación motora constituyen el grupo principal de trabajo de los psicomotricistas, cuya intervención ayuda a establecer un diálogo corporal con el paciente. No obstante, es importante aclarar que en los Estados Unidos y el Reino Unido estos pacientes son tratados por terapistas ocupacionales. La ejercitación de las funciones motoras, con el debido apoyo, permite combatir la inhibición secundaria, tan frecuente en los niños con torpeza motora y baja tolerancia a la frustración. Justamente, las características comunes a todos los niños con trastorno del desarrollo (debilidad yoica, labilidad emocional y baja tolerancia a la frustración) hacen a veces necesaria la ayuda psicoterapéutica practicada por un profesional que conozca la sintomatología del trastorno de la coordinación motora y no interprete las manifestaciones de dificultad en coordinación motora como de origen psicológico. Pero en la práctica, en nuestro medio, poca gente puede disponer del dinero necesario para cubrir los gastos de más de un abordaje terapéutico.

En realidad, muchas veces estas decisiones se toman en función de las comorbilidades frecuentes en niños con trastorno de la coordinación motora: *ADHD*, trastorno del desarrollo del lenguaje, trastorno del aprendizaje de la lectoescritura, trastornos de ansiedad y trastornos del estado de ánimo.

En la sección de este libro dedicada a los enfoques terapéuticos y de rehabilitación, hemos incluido la opinión de todos los profesionales que trabajan en áreas de la salud de los niños: fisiatras, kinesiólogos, fisioterapeutas, psicomotricistas, profesores de Educación física, psicopedagogos, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionales, musicoterapeutas, lingüistas, neuropsicólogos, psicólogos y psiquiatras. El mismo criterio vale para ítems, como el uso de tecnología asistida y las actividades asistidas con animales. Ya sabemos que muchas de las orientaciones terapéuticas aquí explicitadas se utilizan en pacientes con los otros trastornos del desarrollo.

Los docentes especializados tienen también un espacio importante en el tratamiento de los niños con trastorno de la coordinación motora, en especial cuando éste se asocia a trastornos de atención, del lenguaje y del aprendizaje. Me refiero a la "maestra recuperadora individual" que participa en el ámbito escolar. En algunos casos, un "entrenador personal" ayuda mucho a que el niño ejercite con mayor frecuencia sus habilidades motoras. Por último, el "acompañante terapéutico" puede cumplir una función útil en la adaptación escolar y social de los niños muy afectados.

Si tenemos en cuenta que el trastorno de la coordinación motora (como otras formas de trastornos del desarrollo) se observa con mucha

mayor frecuencia en varones que en mujeres y que el padre varón espera mucho de la habilidad motriz de su hijo, comprenderemos la importancia del diagnóstico temprano y del trabajo con los padres. Cuando esta situación no se clarifica, el padre presenta dos tipos de reacciones inconscientes: 1) estimula a su hijo en otras áreas del conocimiento y entonces nos encontramos con esos pequeños genios que saben muchísimo de astronáutica, de teorías cosmogónicas, de computación, etc., pero son incapaces de subir a una bicicleta o compartir un partido de fútbol con sus pares; 2) sin darse cuenta del motivo, se aleja de su hijo, lo rechaza, sólo siente frustración.

EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

En general, los trastornos del desarrollo tienden a mejorar con el curso del tiempo, pero esto no es igualmente válido para todos los casos, ni para todas las formas de trastornos del desarrollo, ni para todas las intensidades del cuadro. Los individuos con manifestaciones leves de trastornos del desarrollo pueden superarlas de manera espontánea sin ayuda; pues en la práctica es difícil distinguirlos de variantes de lo normal.

Se han realizado numerosos estudios de seguimiento de niños con *ADHD*, trastornos del desarrollo del lenguaje o trastornos de aprendizaje, pero es muy escasa la bibliografía sobre lo que ocurre con los niños que tienen trastorno de la coordinación motora a medida que pasan los años.

Los estudios de seguimiento hasta la adolescencia o la edad adulta en niños con trastorno de la coordinación motora no sólo son pocos, sino que muestran resultados contradictorios. En uno de ellos se evaluó la persistencia de un grupo de signos motores menores en una población normal de niños de 11 a 15 años seguidos durante un mínimo de 5 años con exámenes periódicos. La conclusión fue que los signos neurológicos menores investigados (presencia de movimientos en espejo, sincinesias, torpeza en los movimientos finos de los dedos, torpeza en las prueba de caminar apoyando el talón delante de los dedos del pie, impersistencia motora, etc.) tendían a desaparecer en la adolescencia (Martins y cols., 2008). En una población de 2.083 alumnos con edad media de 9 años y 11 meses en la primera evaluación, y de 11 años y 11 meses en el quinto examen, se encontraron 157 niños con trastorno de la coordinación motora mediante el test de Bruininks-Oseretsky y se les administraron cuestionarios sobre actividades organizadas y de juego libre. Las diferencias entre los jóvenes con trastorno de la coordinación motora y el grupo control persistieron en el tiempo y el efecto de tener trastorno de la coordinación motora sobre el déficit en actividades fue más persistente en mujeres (Cairneey y cols., 2009).

En un trabajo ya citado, se aplicó un test de coordinación motora en adultos de Inglaterra e Israel. El trastorno de la coordinación motora mostró un impacto evidente sobre el funcionamiento diario, con diferencias en conductas sociales que afectaron la integración con sus pares (Kirby y cols., 2010).

Se trata, sin duda, de un círculo vicioso que comienza por la pérdida de la autoestima, sigue con el rechazo, la ridiculización o el castigo por los problemas con sus habilidades motoras que no puede controlar, y termina con el desarrollo de conductas antisociales reactivas ante la dificultad para enfrentar el continuo fracaso y frustración.

Recapitulando entonces lo expuesto con respecto a la evolución de los niños con trastornos del desarrollo, se entiende que el pronóstico dependerá en principio de la intensidad del cuadro, del tiempo que transcurrió hasta el diagnóstico y de la forma en que el grupo familiar y el contexto social interactuaron con el niño. Sin entrar ahora en el tema de las comorbilidades y enfocando el pronóstico de los niños que tienen un trastorno de la coordinación motora, será muy distinto el problema según se consulte por un lactante que tarda en adquirir ciertas pautas motoras; por un preescolar que tiene dificultades en sus juegos y actividades motoras en el jardín de infantes o presenta retraso en la expresión gráfica; por

un escolar que ya sufrió la frustrante experiencia de haber sido rechazado para participar en los equipos deportivos o bien por un púber que llega desorientado, confuso y desanimado respecto de sus posibilidades de adaptación. Es de observación diaria que los niños que tienen un nivel intelectual normal o por encima del promedio superan con mayor holgura las dificultades inherentes a su trastorno de la coordinación motora que aquellos cuyo rendimiento intelectual está en los niveles inferiores del rango de la normalidad.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

El trastorno de la coordinación motora, que también ha sido denominado torpeza motora y dispraxia del desarrollo, se reconoce sobre la base de la detección de signos motores suaves o menores en el examen clínico neurológico. Su prevalencia oscila entre 2 y 6% en la población infantil y puede asociarse a distintos tipos de comorbilidades. El diagnóstico es eminentemente clínico y el neuropediatra debe considerar diagnósticos diferenciales con formas leves de parálisis cerebral y de enfermedades neuromusculares. En el diagnóstico y pronóstico del trastorno de la coordinación motora hay que tener en cuenta distintas gradaciones en la modalidad e intensidad del cuadro. Hay niños que sólo tienen afectada su coordinación motora gruesa, otros la motricidad fina, mientras que en un porcentaje significativo de niños se presentan ambas modalidades. En cuanto al enfoque terapéutico, en algunos casos bastan unos meses de orientación y tratamiento adecuado, mientras que en otros, a pesar de un enfoque terapéutico integral, el paciente requiere muchos años de ayuda para lograr una mediana adecuación en su conducta adaptativa, tanto en la práctica de sus habilidades motoras como en el área de las relaciones interpersonales o grupales.

BIBLIOGRAFÍA

American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 3.ª ed. (APA, DSM 111), Washington, DC, 1980.

American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, Washington, DC, American Psychiatric Association, 3.ª ed. revisada. 1987.

American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, DSM-IV, Washington DC, 1994.

American Psychiatric Association (APA). Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Diagnostic criteria from DSM-IV-TR. Washington DC, 2000.

American Psychiatric Association (APA). Manual diagnóstico y estadístico de trastornos mentales. Criterios diagnósticos DSM-IV-TR. Washington DC. Traducción española Ed. Massón, Barcelona, 2002.

Bakwin H. Reading disability in twins. Develop Med Child Neurol 1973;15:184-187.

Bax M, Gillberg C. Development: Normal/Delayed/Disorder. En: Aicardi J (Ed.). Diseases of the Nervous System in Childhood. 3.rd Edition, Mac Keith Press, 2009, pp. 891-901.

Bishop DVM. Handedness and developmental disorder. Clinics in Developmental Medicine N° 10. Mac Keith Press, Oxford, 1990.

Bloch MH, Sukhodolsky DG, Dombrowski PA, Panza KE, Craiglow BG, Landeros-Weisenberger A, Leckman JF, Peterson BS, Schultz RT. Poor fine-motor and visuospatial skills predict persistence of pediatric-onset obsessive-compulsive disorder into adulthood. J Child Psychol Psychiatry. [Publicación electrónica, enero 2011].

Bruininks RH. Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency. Circle Pines, Minnesota: American Guidance Service, 1978.

Cairney J, Hay JA, Veldhuizen S, y cols. Developmental coordination disorder, sex, and activity deficit over time: a longitudinal analysis of participation trajectories in children with and without coordination difficulties. Dev Med Child Neurol 2010;52(3): 67-72.

Casey JE, Rourke BP. Somatosensory perception in children. En: Segalowitz SJ, Rapin I (Eds.). Child Neuropsychology, Handbook of Neuropsychology, Volume 8, Part 1, Child Neuropsychology. Elsevier, Ámsterdam, 2002, 385-403.

Clements SD. Minimal brain dysfunction in children. N.I.N.D.S. Monograph N° 3. US Department of Health, Education and Welfare, 1966.

Cohen M, Campbell R, Yaghmai F. Neuropathological abnormalities in developmental dysphasia. Ann Neurol 1989;25:567-570.

Denckla M. Development of motor coordination in normal children. Develop Med Child Neurol 1974; 16:729-741.

Deuel RK. Motor soft signs and development. En: Segalowitz SJ, Rapin I (Eds.). Child neuropsychology, Handbook of Neuropsychology, Volume 8, Part 1, Child Neuropsychology. Elsevier, Ámsterdam, 2002, pp. 367-383.

Dobbing J, Hopewell JW, Lynch A. Vulnerability of developing brain: Permanent deficit of neurons in

cerebral and cerebellar cortex following early undernutrition. Exp Neurol 1971;32:439-447.

Dobbing J, Smart JL. Early undernutrition, brain development and behavior. En: Barnett SA (Ed.): Ethology and development. Clinics in Developmental Medicine N° 47. William Heineman Medical Books Ltd., Londres, 1973, pp. 16-36.

Fejerman N. Disfunción cerebral mínima. Revista del Hospital de Niños 1975;67:153-159.

Fejerman N. Disfunción cerebral mínima. En: Fejerman N y Fernández Álvarez E. (comps.). Fronteras entre neuropediatría y psicología, Nueva Visión. Buenos Aires, 1987.

Fejerman N. Disfunción cerebral mínima. En: Fejerman N y Fernández Álvarez E. (Eds.). Neurología pediátrica, El Ateneo, Buenos Aires, 1988;6.6-6.38.

Fejerman N. Trastornos del desarrollo y disfunción cerebral mínima (trastorno de la atención con hiperactividad [*ADHD*], torpeza motora, trastornos del desarrollo del lenguaje y dislexias). En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (Eds.). Neurología pediátrica. 2.da Edición. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires 1997, pp. 653-683.

Fejerman N. Trastornos del desarrollo y disfunción cerebral mínima (trastorno de la atención con hiperactividad [*ADHD*], torpeza motora, trastornos del desarrollo del lenguaje y dislexias). En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (Eds.). Neurología pediátrica. 3.ra Edición. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires 1997, pp. 717-743.

Fejerman N, Caraballo R, Grañana N, Adi J. Addenda. En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (Eds.). Neurología pediátrica. 3.ra Edición. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires 2007; pp. 744-750.

Fejerman N. Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes. Editorial Paidós, Buenos Aires, 2010.

Fejerman N, Grañana N. Nuevas adquisiciones en trastornos específicos del desarrollo. En: Fejerman N (Ed.). Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes, Editorial Paidós, Buenos Aires, 2010, pp. 157-194.

Fernández Álvarez E. Semiología de los signos neurologicos "menores". En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (Eds.). Neurología Pediátrica, 3.ra edición, Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2007, pp. 695-698.

Fernández Álvarez E, Aicardi J. Movement disorders in children. Mac Keith Press, Londres, 2001.

Fietzek UM, Heinen F, Berweck S, y cols. Development of the corticospinal system and hand motor function: central conduction times and motor performance. Dev Med Child Neurol 2000;42:220-227.

Fliers E, Vermeulen S, Rijsdijk F, Altink M, Buschgens C, Rommelse N, Faraone S, Sergeant J, Buitelaar J, Franke B. ADHD and poor motor performance from a family genetic perspective. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2009;48(1):25-34.

Fliers EA, de Hoog ML, Franke B, Faraone SV, Rommelse NN, Buitelaar JK, Nijhuis-van der Sanden, MW. Actual motor performance and self-perceived motor competence in children with attention-deficit hyperactivity disorder compared with healthy siblings and peers. J Dev Behav Pediatr 2010; 31(1):35-40.

Fournier KA, Hass CJ, Naik SK, Lodha N, Cauraugh JH. Motor coordination in autism spectrum disorders: a synthesis and meta-analysis. J Autism Dev Disord 2010;40(10):1227-1240.

Fuller PW, Guthrie RD, Alvord EC. A proposed neuropathological basis for learning disabilities in children born prematurely. Develop Med Child Neurol 1983; 25:214-231.

Galaburda AM, Sherman GF, Rosen GD, y cols. Developmental dyslexia: Four consecutive patients with cortical anomalies. Ann Neurol 1985;18:222-233.

Galaburda A. Datos actualizados sobre la genética de la dislexia. En: Fernández Álvarez E, Fejerman N (Eds.). Neurología pediátrica. 3.ra edición. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires, 2007, pp. 751-752.

Gesell A, Amatruda CS. Developmental Diagnosis. Hoeber, Nueva York, 1947.

Gibbs J, Appleton J, Appleton R. Dyspraxia or developmental coordination disorder? Unravelling the enigma. Arch Dis Child 2007;92(6):534-539.

Gillberg C. Deficit in attention, motor control, and perception: A brief review. Arch Dis Child, 2003; 88:904-910.

Gillberg C. Developmental and neuropsychiatric disorders of childhood. En: Aicardi J (Ed.). Disesases of the nervous system in childhood. 3.rd Edition. Mac Keith Press, London, 2009, p. 889.

Gilmore RO. Toward a neuropsychology of visual development. En: Segalowitz SJ, Rapin I (Eds.). Child neuropsychology, Handbook of Neuropsychology, Volume 8, Part 2, Child Neuropsychology. Elsevier, Ámsterdam, 2002, pp. 417-438.

Gordon N, Mckinlay J. Helping Clumsy Children. Churchill Livingstone, Edimburgo, 1980.

Gottschalk B, Richman RA, Lewandowski L. Subtle Speech and motor deficits of children with congenital hypothyroidism treated early. Develop Med Child Neurol 1994;36(3):216-220.

Hagberg B, Lundberg A. Dissociated motor development simulating cerebral palsy. Neuropadiatrie I, 1969, pp. 187-199.

Iacoboni M, Mazziotta JC. Mirror neuron system: basic findings and clinical applications. Ann Neurol 2007; 62(3):213-218.

Kirby A, Edwards L, Sugden D, Rosenblum S. The development and standardization of the Adult Developmental Co-ordination Disorders/Dyspraxia Checklist (ADC). Res Dev Disabil 2010;31(1):131-139.

Koppitz EM. El test gestáltico visomotor para niños. Guadalupe, Buenos Aires, 1974.

Lefevre AB. Examen neurológico evolutivo. Sarvier, San Pablo, 1972.

Lefevre AB. "Disfuncão cerebral mínima". Sarvier, San Pablo, 1975.

Lemonnier E. Psychopathology in children with dyspraxia. Arch Pediatr 2010;17(8):1243-1248.

Lingam R, Hunt L, Golding J, Jongmans M, Emond A. Prevalence of developmental coordination disorder using the DSM-IV at 7 years of age: a UK population-based study. Pediatrics 2009;123(4):693-700.

Lingam R, Golding J, Jongmans MJ, Hunt LP, Ellis M, Emond A. The association between developmental coordination disorder and other developmental traits. Pediatrics 2010;126(5):1109-1118.

Martins I, Lauterbach M, Slade P, y cols. A longitudinal study of neurological soft signs from late childhood into early adulthood. Dev Med Child Neurol 2008; 50(8):602-607.

Missiuna C, Cairney J, Pollock N, Russell D, Macdonald K, Cousins M, Veldhuizen S, Schmidt L. A staged approach for identifying children with developmental coordination disorder from the population. Res Dev Disabil. [Publicación electrónica enero 7, 2011].

Nichols PL, Chen TC. Minimal brain dysfunction. A prospective study. Lawrence Erlbaum Associates, Nueva Jersey, 1981.

Oseretzky N. The Oseretzky tests of motor proficiency. Educational Test Bureau, Minneapolis, 1946.

Pal DK, Li W, Clarke T, Lieberman P, Strug LJ. Pleiotropic effects of the 11p13 locus on developmental verbal dyspraxia and EEG centrotemporal sharp waves. Genes Brain Behav 2010;9(8):1004-1012.

Prechtl HFR, Stemmer CJ. The choreiform syndrome in children. Develop Med Child Neurol 1962;4:119-127.

Roberts G, Anderson PJ, Davis N, De Luca C, Cheong J, Doyle LW. Victorian Infant Collaborative Study Group. Developmental coordination disorder in geographic cohorts of 8-year-old children born extremely preterm or extremely low birthweight in the 1990s. Dev Med Child Neurol 2011;53(1): 55-60.

Rodier PM. Chronology of Neuron Development Animal Studies and their Clinical Implication. Develop Med Child Neurol 1980;22:525-545.

Schteinschnaider A. Tics. En: Fejerman N (Ed.). Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes. Editorial Paidós, Buenos Aires, 2010;243-263.

Schulz J, Henderson SE, Sugden DA, Barnett AL. Structural validity of the Movement ABC-2 test: Factor structure comparisons across three age groups. Res Dev Disabil 2011 Feb. [Epub ahead of print].

Spironello C, Hay J, Missiuna C, Faught BE, Cairney J. Concurrent and construct validation of the short form of the Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency and the Movement-ABC when administered under field conditions: implications for screening. Child Care Health Dev 2010;36(4):499-507.

Stamback M. Pruebas de nivel y estilo motor. En: Zazzo R. Manual para el examen psicológico del niño. Ed. Fundamentos, Madrid, 1971.

Steinman KJ, Mostofsky SH, Denckla MB. Toward a narrower, more pragmatic view of developmental dyspraxia. J Child Neurol 2010;25(1):71-81.

Tallis J. Metodología diagnóstica en la disfunción cerebral mínima. Paidós, Buenos Aires, 1982.

Taylor R, Warren SA. Educational and psychological assessment of children with learning disorders. En: Shaywitz y cols. (Eds.). Learning disorders. The Pediatric Clinics of North America, WB Saunders, Filadelfia, 1984;31(2):281-296.

Touwen BC. Examination of the child with minor neurological dysfunction. Second Edition. Spastics International Medical Publications. W. Heinemann Medical Books, Londres, 1979.

Visscher C, Houwen S, Moolenaar B, Lyons J, Scherder EJ, Hartman E. Motor proficiency of 6- to 9-year-old children with speech and language problems. Dev Med Child Neurol 2010;52(11):254-258.

Watemberg N, Waiserberg N, Zuk L, Lerman-Sagie T. Developmental coordination disorder in children with attention-deficit-hyperactivity disorder and physical therapy intervention. Dev Med Child Neurol 2007;49(12):920-925.

World Health Organization. International classification of functioning, disability, and health. Geneva, Switzerland: World Health Organization, 2001.

Zwicker JG, Missiuna C, Harris SR, Boyd LA. Brain activation of children with developmental coordination disorder is different than peers. Pediatrics 2010; 126(3):678-686.

Zwicker JG, Missiuna C, Harris SR, Boyd LA. Brain activation associated with motor skill practice in children with developmental coordination disorder: an fMRI study. Int J Dev Neurosci 2010, Dec 8. [Publicación electrónica diciembre 2010].

7

SEGUIMIENTO DE RECIÉN NACIDOS CON ALTO RIESGO DE PARÁLISIS CEREBRAL

LUIS NOVALI, IRIS SCHAPIRA, GABRIELA BAUER Y SILVIA ANDRES

INTRODUCCIÓN

El avance permanente en el diagnóstico prenatal, la asistencia brindada por las unidades de cuidados intensivos neonatales, las nuevas técnicas quirúrgicas, etc., han permitido la supervivencia de recién nacidos con patologías muy complejas. Es así como hoy sobreviven prematuros de edad gestacional extremadamente baja, y niños con cardiopatías congénitas graves o con malformaciones digestivas, todos ellos diagnósticos que hasta hace poco tiempo eran considerados incompatibles con la vida. Muchos de estos niños no resuelven al alta la totalidad de sus problemas e ingresan en el grupo de pacientes con condiciones crónicas y necesidades especiales de atención de la salud o, incluso, en el subgrupo más complejo de niños dependientes de tecnología en el hogar.

Es necesario definir qué entendemos como recién nacido de alto riesgo. Se entiende por tales a aquellos niños que por haber presentado una patología que requirió su internación al nacer en una unidad de cuidados intensivos, tienen mayor riesgo de presentar secuelas a mediano y largo plazo que otros recién nacidos que no pasaron por esas circunstancias. Es por esta razón que estos niños deben ser objeto de seguimiento, ya sea porque presentan problemas no resueltos al alta, o están en riesgo de presentarlos en el transcurso de su crecimiento y desarrollo.

Entre las secuelas de alto impacto se encuentra la parálisis cerebral o enfermedad motriz de origen cerebral. Ya sea por haber padecido una enfermedad que afecta directamente su sistema nervioso central, o porque nacen con una condición que puede tener complicaciones que lo afecten o requerir tratamientos que pueden derivar en daño neurológico, muchos de estos niños presentan o están en riesgo de presentar patología motora de origen cerebral. Los recién nacidos prematuros, sobre todo los de muy bajo peso al nacer y los recién nacidos de término con asfixia perinatal y encefalopatía hipóxico-isquémica, son parte del grupo de pacientes con alto riesgo de enfermedad motriz de origen cerebral.

Los recién nacidos prematuros con muy bajo peso al nacer constituyen una población emblemática en cuanto a su riesgo de presentar daño motor. Es por eso que hoy en la mayor parte de las unidades de neonatología existen programas de seguimiento para estos pacientes. Los prematuros tienen veinte veces mayor riesgo que los niños que nacieron de término sanos

de presentar parálisis cerebral, y representan el 20% del total de casos en el universo de la población infantil. La parálisis cerebral espástica es la segunda discapacidad en prevalencia en este grupo.

En nuestro país, el Programa de Seguimiento de Prematuros del Hospital Materno Infantil Ramón Sarda estudió una cohorte de niños con peso al nacer ≤ a 1.500 g, e informó a los 2 años de edad corregida que 3% de los niños presentaban diplejía, 5,1% hemiparesia y 3% cuadriparesia (Schapira y cols., 2008).

Diversos trabajos coinciden en que, globalmente, sólo una parte de los niños de término que sufrieron asfixia al nacer y manifestaron encefalopatía hipóxico-isquémica presentan luego enfermedad motriz de origen cerebral (8 a 25%). Dentro de los casos de encefalopatía, las formas moderadas presentan secuelas en un 20 a un 30% de los casos, mientras que en las formas graves las secuelas son la regla. Todas las formas deben ser objeto de seguimiento (Benítez y cols., 1995).

Teniendo en cuenta que estos temas han sido considerados en otros capítulos (1 y 3) nos ocuparemos especialmente de otras poblaciones de recién nacidos de alto riesgo: los recién nacidos con cardiopatías congénitas, los recién nacidos con patología quirúrgica compleja y aquellos que presentaron meningitis bacteriana en el período neonatal.

RECIÉN NACIDOS CON CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS

Los avances permanentes en el diagnóstico temprano, la cirugía cardiovascular y el cuidado intensivo de los recién nacidos con cardiopatías congénitas han originado una notable disminución de la mortalidad de estos pacientes, lo que ha motivado que la atención deba entonces fijarse en la morbilidad de este número creciente de sobrevivientes y, sobre todo, en su morbilidad neurológica.

Los niños con cardiopatía congénita tienen mayor riesgo de nacer con lesiones cerebrales disgenésicas asociadas o, con menor frecuencia, por las conocidas manifestaciones a niveles cardíaco y cerebral que se dan en ciertas entidades genéticas. Sin embargo, la mayor parte de la patología neurológica de los niños con cardiopatía congénita es adquirida, por lo general hipóxico-isquémica y debida a enfermedades cardíacas no reparadas o del tratamiento quirúrgico de éstas.

La corrección quirúrgica de la cardiopatía congénita se hace hoy a edades cada vez más tempranas, y ha permitido la supervivencia de enfermedades cardíacas hasta hace poco tiempo letales. Como consecuencia de ello existe un número creciente de niños que manifiestan alteraciones neurológicas en su seguimiento, en general fruto de problemas hemodinámicos intraoperatorios o posoperatorios graves. Las técnicas como el *bypass* cardiopulmonar de bajo flujo, o el paro circulatorio bajo hipotermia profunda, han mostrado tener riesgo de daño neurológico. Por otra parte, durante el período posoperatorio puede disminuir el gasto cardíaco y pueden producirse alteraciones en el flujo sanguíneo cerebral.

Los factores que pueden incidir en la aparición de alteraciones neurológicas pueden entonces ser preoperatorios, intraoperatorios y posoperatorios.

- **Factores preoperatorios**. La microcefalia ha sido observada en hasta el 36% de los neonatos con cardiopatías congénitas (Limperopoulos y cols., 1999). La anatomía patológica del cerebro de neonatos con enfermedad cardíaca ya había mostrado una incidencia aumentada de anomalías estructurales (Glausery y cols., 1990), corroboradas posteriormente por estudios de neuroimágenes (van Houten y cols., 1996). Las mediciones Doppler prenatales de flujo cerebral fetal han detectado alteraciones hemodinámicas significativas asociadas a cardiopatías congénitas (Kaltman y cols., 2005), lo cual podría señalar que los cambios hemodinámicos y en la oxigenación cerebral fetal contribuirían a la aparición de anomalías estructurales cerebrales y microcefalia. Un estudio reciente investigó la asociación de microcefalia al nacer y defectos cardíacos congénitos aislados, y mostró que la tetralo-

gía de Fallot y la coartación de aorta/arco aórtico hipoplásico fueron los factores independientes de riesgo más significativos (Barbu y cols., 2009).

Estas alteraciones han sido asociadas con anomalías del tono muscular, irritabilidad y pobre coordinación oromotora (Limperopoulos y cols., 2000). Además de estas alteraciones congénitas, estos pacientes tienen mayor riesgo de sufrir *daño posnatal preoperatorio*. Los factores más importantes asociados a este daño son (sobre todo en las cardiopatías dependientes del conducto arterial) el cierre ductal con disminución significativa del flujo sanguíneo sistémico, acidosis, *shock* y daño hipóxico isquémico cerebral. La hipoperfusión cerebral puede producir convulsiones y hemorragia intraventricular, en especial en el prematuro. La hipoxemia prolongada se asoció sólo en algunos estudios con retraso en el neurodesarrollo.

La insuficiencia cardíaca congestiva no bien controlada lleva a la inactividad, la dificultad para la alimentación con falla en el crecimiento y a reinternaciones, sobre todo por las infecciones respiratorias recurrentes. Dado que el crecimiento cerebral es especialmente activo durante el primer año de vida, la presencia de la predisposición genética, las anomalías estructurales congénitas o adquiridas, el bajo gasto cardíaco, la hipoxemia, la desnutrición y las complicaciones más frecuentes ponen a estos pacientes en mayor riesgo de daño neurológico y del desarrollo.

- **Factores intraoperatorios**. El *bypass* cardiopulmonar de bajo flujo, es decir la perfusión de órganos vitales con sangre oxigenada mediante una bomba de circulación extracorpórea, requiere neuroprotección mediante la disminución del metabolismo cerebral con hipotermia. Un riesgo inherente al uso de la bomba es la posibilidad de embolias. Se han detectado microémbolos en las arterias carótidas de niños que han sido operados de cardiopatía congénita, los que parecen ser muy frecuentes tras la liberación del clampeo aórtico (Blauth y cols., 1988). La exposición de la sangre circulante a materiales extraños por el uso de la bomba y sus circuitos podría conducir a la activación de cascadas inflamatorias a niveles humoral y celular. El paro circulatorio bajo hipotermia profunda es una situación de isquemia-reperfusión total planificada. En ella se enfría al paciente a 16-18 °C, se transfiere la sangre a la bomba y se para la circulación para, al concluir la cirugía, restaurar la circulación y calentar al paciente. Las investigaciones sugieren que el riesgo de compromiso neurológico aumenta con el tiempo de paro circulatorio, y es significativo más allá de los 50 minutos (Bellinger y cols., 1999).
- **Factores posoperatorios**. En el período posoperatorio, el bajo volumen minuto cardíaco, la hipoxemia arterial y las alteraciones en la autorregulación del flujo sanguíneo cerebral pueden llevar al compromiso de la perfusión y la oxigenación cerebral. La asistencia respiratoria con hiperventilación y la hipocapnia inducen vasoconstricción cerebral y contribuyen a la hipoperfusión.

  Las convulsiones pueden darse en hasta un 15% de los casos, en los primeros días posteriores a la cirugía con bomba de circulación extracorpórea, y se ha observado que su aparición tiene relación directa con la duración del paro circulatorio. Se suelen atribuir a hipoxia y por lo general se las denomina "convulsiones posbomba". Se diferencian de las típicas convulsiones por hipoxia debido a que no se presentan hasta 24 a 48 horas después de la cirugía, a que es un fenómeno transitorio y a que tiene un pronóstico habitualmente considerado benigno.

Repercusión neurológica a largo plazo

Las cardiopatías congénitas y la cirugía cardíaca son causa de *accidentes cerebrovasculares* en la infancia. Su mayor riesgo es la aparición de zonas de infarto cerebral que pueden ser relativamente extensas (un lóbulo cerebral, o más del 30% de un

hemisferio cerebral). Su repercusión a nivel motor tendrá relación con la extensión y la ubicación de la lesión, y podrá estar asociada a complicaciones no motoras.

La lesión de la médula espinal es una consecuencia grave pero relativamente rara de la cirugía cardíaca. El infarto espinal está casi siempre asociado a la cirugía de la coartación de aorta y se suele encontrar situado en la médula torácica inferior (sus principales consecuencias son la paraplejía y la vejiga neurogénica).

En estos pacientes se han descrito además *lesiones de los plexos braquiales* debidas a presión o tracción prolongadas en niños sedados o inmovilizados durante cateterismos, cirugías o cuidados intensivos. El plexo braquial inferior puede estar dañado después de la prolongada hiperabducción necesaria para algunos cateterismos cardíacos al ser una lesión parética y reversible. La lesión del plexo braquial inferior asociada a la colocación de catéteres venosos centrales, sobre todo en la vena yugular interna, se asocia con lesiones de mayor gravedad y peor pronóstico.

En nuestro medio se han efectuado estudios referentes al desarrollo cognitivo de pacientes con cardiopatías congénitas cianóticas. Al evaluarlos tras su corrección quirúrgica, a su ingreso a la escolaridad primaria, se encontró que la media del coeficiente intelectual de esta población no difería de la media de una muestra de niños sanos de igual edad y nivel socioeconómico. La mayoría de estos pacientes ingresan a la escolaridad primaria común (75%), pero presentan alteraciones emocionales en un 96% de los casos en el test de dibujo de la figura humana y dificultades en su conducta adaptativa en el test de Vineland (Novali y cols., 2000). A pesar de presentar en la mayor parte de los casos un coeficiente intelectual normal, las alteraciones emocionales y adaptativas de estos pacientes influyen de manera negativa en su rendimiento escolar y su calidad de vida. En investigaciones posteriores se observó que estos pacientes presentaban un desarrollo pobre de las llamadas funciones ejecutivas, que podrían explicar sus dificultades de escolaridad (Cuevas y cols., 2005).

RECIÉN NACIDOS CON PATOLOGÍA QUIRÚRGICA COMPLEJA

Durante las dos últimas décadas, el diagnóstico prenatal oportuno; la atención programada y especializada del parto de un recién nacido con diagnóstico de malformación pasible de cirugía; el desarrollo del cuidado intensivo neonatal para la atención perioperatoria del recién nacido, y de nuevas técnicas y procedimientos quirúrgicos, han permitido la supervivencia de un número creciente de recién nacidos con malformaciones congénitas complejas. Se trata de una población que en su mayoría evolucionará con necesidades especiales de atención y, por lo tanto, requiere seguimiento a largo plazo.

Los programas de seguimiento de estos pacientes deben orientar sus estrategias hacia las aptitudes funcionales de ellos. Dado que muchos de estos niños pueden tener otras malformaciones o enfermedades crónicas asociadas o concomitantes a la malformación congénita principal, será muy beneficioso que para la atención de su salud en los primeros años se conformen grupos de profesionales de las distintas disciplinas requeridas.

La probabilidad de esta población de recién nacidos de presentar trastornos neurológicos y del desarrollo es mayor que los de la población infantil general. Se ha descrito mayor prevalencia de problemas de comportamiento a los 3 años en niños que recibieron cirugías complejas de recién nacidos, cuando fueron comparados con un grupo control. Los riesgos pueden estar determinados por factores perinatales familiares, psicosociales y ambientales, que actúan solos o combinados (Ludman y cols., 1992). Si bien se enuncia como una complicación posible, la evidencia en estas poblaciones, específicamente sobre el riesgo de enfermedad motora y su prevalencia, es insuficiente y representa un desafío para la investigación clínica.

El propósito de identificar los problemas en edades tempranas es alertar sobre situaciones que pueden tener consecuencias adversas a largo plazo e intervenir de manera oportuna.

Enterocolitis necrosante

A medida que la supervivencia de los recién nacidos con enterocolitis necrosante fue mejorando, surgió el interrogante sobre cómo sería la calidad de vida de los sobrevivientes. Si bien la evidencia no es definitiva, en la población de pacientes con sospecha o enfermedad de enterocolitis necrosante, los resultados adversos del desarrollo se atribuyen más a la prematuridad que a la enfermedad intestinal (Schulzke y cols., 2007). En los casos más graves y más aún en aquellos que evolucionan con intestino corto, factores como la desnutrición en edad temprana, carencia específica de algunos micronutrientes e historia de meningitis por enterobacterias a la que tienen mayor vulnerabilidad estos pacientes, pueden repercutir de modo negativo sobre el desarrollo cognitivo a largo plazo.

No es difícil comprender que los niños que sufrieron fallo multisistémico tengan un riesgo aumentado de retraso severo. Muchos factores pudieron afectar el sistema nervioso por sí solos o en forma conjunta: la hipoperfusión, que predispone a la enterocolitis necrosante, ambas con efecto perjudicial sobre la circulación cerebral; el shock, la acidosis y la hipoxemia, que generan una encefalopatía hipóxico-isquémica; los mediadores citotóxicos liberados durante la inflamación sistémica; la sepsis asociada o no a meningitis; la desnutrición y el hipercatabolismo, que limitan el crecimiento y la diferenciación neuronal antes de las 40 semanas.

En los primeros meses de vida de estos niños puede verse una menor velocidad de crecimiento de la circunferencia cefálica y un retraso en la adquisición de pautas de desarrollo. Si esto se observa es necesario ajustar las medidas asistenciales para lograr una recuperación nutricional lo antes posible e intervenir de manera oportuna sobre las dificultades predominantes que se detecten, apuntando a que parte de este retraso sea transitorio; de esta manera su recuperación puede esperarse hasta alrededor de los 2 años de vida. Hay que recordar que de igual importancia a las otras evaluaciones que el niño recibe son la evaluación auditiva y la visual, con intervención temprana en posibles deficiencias detectadas.

Atresia de esófago

Las anomalías asociadas resultan a largo plazo más problemáticas que la atresia en sí. En un estudio de seguimiento de un grupo de niños con atresia esofágica entre 8 y 12 años se observó que tenían menor coeficiente intelectual, y su necesidad de educación especial era cinco veces mayor que la de la población general (Bouman y cols., 1999). Sin embargo, si se excluye a los niños con malformaciones asociadas se observó que el coeficiente intelectual se halla dentro de límites normales (Lindahl, 1984).

Diversos estudios han señalado además una mayor frecuencia de trastornos de conducta y emocionales, los cuales detectaron que los niños, a pesar de tener una imagen corporal normal, presentan baja autoestima y síntomas de depresión. Resultados similares arroja el seguimiento de niños con defectos en la pared abdominal, hernia diafragmática y malformaciones anorrectales, de manera que el trastorno estaría vinculado con la presencia de la malformación y no con su tipo. No está claro si puede atribuirse al tipo de crianza o a que el defecto significa un obstáculo para el desarrollo psicosocial del niño. Tampoco pudo demostrarse la influencia de las frecuentes internaciones ni de su duración, así como tampoco la necesidad de procedimientos o reoperaciones.

Al investigar el impacto de los síntomas gastrointestinales o respiratorios sobre las actividades de la vida cotidiana se concluyó que la calidad de vida después de transcurridos 20 años de la

reparación era excelente (Ure y cols., 1995). En un estudio de 162 pacientes adultos con atresia esofágica reparada se encontraron similares resultados: la calidad de vida relacionada a la salud era muy buena para la mayoría de los encuestados y comparable a adultos sanos: sólo el 15% tenía leve afectación relacionada con síntomas digestivos (Koivusalo y cols., 2005). Queda la incógnita si los avances terapéuticos actuales que permitieron mejorar de 43 a 95% la supervivencia permitirán mantener este pronóstico.

Hernia diafragmática

Alrededor del 40% de los recién nacidos con hernia diafragmática presenta una o más malformaciones asociadas. Las más frecuentes son las cardiopatías congénitas, alteraciones del sistema nervioso central, onfalocele y atresia de esófago. Por otra parte, la hernia diafragmática puede formar parte de síndromes genéticos (Fryns, Brachmann-de Lange) o alteraciones cromosómicas (trisomías 13, 18 y 21).

Muchos niños con hernia diafragmática sufrieron en el período neonatal una lesión del sistema nervioso central, algunos además pueden presentar malformaciones asociadas de éste. Por tal motivo es necesario vigilar en forma rigurosa la presentación de problemas neurológicos (tono y motricidad, convulsiones) y del desarrollo temprano, y continuar con evaluaciones cognitivas durante la primera y segunda infancias dado que es posible que algunos pacientes presenten problemas en los aprendizajes formales.

Se trata de una población con alto riesgo de hipoacusia sensorial; algunas series informan hasta un 40% de algún grado de pérdida auditiva en niños con hernia diafragmática congénita. Dado que el trastorno puede presentarse en forma tardía, es importante continuar la vigilancia a largo plazo con pruebas indicadas.

Por último, dos subgrupos de la población de recién nacidos con hernia diafragmática han despertado real interés en cuanto a su evolución. Se trata de pacientes que requirieron oxigenoterapia con membrana extracorpórea y/o de aquellos que por la hipoplasia o agenesia del diafragma requirieron reparación quirúrgica con parches protésicos. Ambos reúnen condiciones médicas complejas en el momento del alta. Lo informado en cuanto a mayor prevalencia de trastornos del desarrollo y neurológicos en los niños que requirieron esta terapia se asemeja a lo de otros niños que recibieron este mismo tipo de tratamiento debido a otras causas (Van Meurs y cols., 1993).

RECIÉN NACIDOS CON MENINGITIS BACTERIANA NEONATAL

La incidencia de meningitis neonatal se ha mantenido constante en las últimas décadas a nivel mundial, y es de 0,2 a 2,5 casos cada 1.000 nacidos vivos. Si bien la mortalidad por esta patología ha disminuido en la última década, la morbilidad en los supervivientes no ha disminuido de manera significativa (Harvey y cols., 1999; Health y cols., 2003). Se han informado secuelas en hasta una tercera parte de los supervivientes, incluidos parálisis cerebral, retraso mental, epilepsia y alteraciones auditivas. La prevalencia específica de parálisis cerebral se ubica en el orden del 8%.

En el seguimiento a 10 años de 111 niños afectados de meningitis neonatal, y comparado con un grupo control de 113 niños nacidos en el mismo hospital y 49 niños de un consultorio general, se constató un coeficiente intelectual mucho menor en los niños afectados que en ambos grupos control, además de una función motora muy inferior. Estos niños presentaron además en un 3,7% de los casos sordera neurosensorial, en un 2,7 % hidrocefalia y en 5,4% epilepsia (Stevens y cols., 2003).

En un estudio en que se comparó a un grupo de pacientes con meningitis neonatal con niños que presentaron meningitis más tardíamente, se observó en el primer grupo una incidencia mucho mayor de discapacidades motoras, de problemas de aprendizaje y epilepsia, pero no de hipoacusia (Bedford y cols., 2002). Podemos decir entonces que el riesgo de que aparezcan secuelas en los niños que presentaron meningitis neonatal es mucho mayor que el de sus pares sanos y que el de aquellos niños que la presentaron más tardíamente.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Los llamados recién nacidos de alto riesgo constituyen una población de pacientes en el que, debido a su historia perinatal y/o neonatal, la enfermedad motora de origen cerebral se presenta con mayor frecuencia.

Ésta es una de las razones que motivan su seguimiento, y el pediatra que lo lleva a cabo debe estar capacitado para reconocer tanto la evolución normal del desarrollo motor como aquellos signos tempranos que pueden estar anunciando la instalación de parálisis cerebral. Si la historia perinatal o posnatal de un recién nacido y su evolución motora hacen pensar en la posible instalación de parálisis cerebral, las intervenciones deben ser indicadas y llevadas a cabo de manera temprana con el fin de evitar que la instalación de la espasticidad y la respuesta exagerada de los músculos antigravitatorios lleven a alteraciones musculoesqueléticas.

En este capítulo se ha revisado la ocurrencia de parálisis cerebral en distintas poblaciones de recién nacidos de alto riesgo: algunas, como la de los prematuros, son importantes en cuanto a su contribución al grupo de niños con parálisis cerebral. La prevención primaria se llevará a cabo mediante el control del embarazo y el nacimiento, y la atención de estos pacientes en centros especialmente capacitados para su asistencia. Los programas de seguimiento tienen a su cargo la prevención secundaria y terciaria, detectando y tratando de manera interdisciplinaria las manifestaciones tempranas de parálisis cerebral.

BIBLIOGRAFÍA

Barbu D, Ismail M, Michael K, y cols. Evidence of fetal central nervous system injury in isolated congenital heart defects: microcephaly at birth. Am J Obstet Gynecol 2009; 201:43.e1-7.

Bedford H, Louvois J, Halket S, y cols. Meningitis in infancy in England and Wales: follow up at five years. BMJ 2002; 323:533-536.

Bellinger DC, Wypij D, Kuban KC, y cols. Developmental and neurological status of children at 4 years of age after heart surgery with hypothermic circulatory arrest or low flow cardiopulmonary bypass. Circulation 1999; 100:526-532.

Blauth CI, Arnold JV, Schulenberg WE, y cols. Cerebral microembolism during cardiopulmonary bypass. J Thorac Cardiovasc Surg 1988; 95:668-676.

Benítez A, Novali L, Valverde R. Evolución a largo plazo de la asfixia perinatal. En: Del sufrimiento fetal al daño cerebral: mitos y realidades. Urman J, Sebastiani M. (Eds.). Editorial Científica Interamericana, Buenos Aires, 1995.

Bouman H, Koot H, Hazebroek F. Long term physical, psychological and social functioning of children with esophageal atresia. J of Pediatr Surg 1999; 34(3):399-404.

Cuevas M, Novali L, Micheli D, y cols. Análisis del perfil cognitivo, conductual y emocional de niños con cardiopatías congénitas. Jornadas de Seguimiento de Recién Nacidos de Alto Riesgo. San Juan, Argentina, 2005.

Glauser T, Rorke L, Weinberg P, y cols. Congenital brain anomalies associated with the hypoplastic left heart syndrome. Pediatrics 1990; 85:984-990.

Harvey D, Holt D, Bedford H. Bacterial meningitis in the newborn: a prospective study of mortality and morbidity. Seminars in Perinatology 1999;23(3): 218-225.

Health P, Nik Yusoff N, Baker C. Neonatal meningitis. Arch Dis Child Fetal Neonatal 2003; 88:173-178.

Kaltman J, Di H, Tian Z, y cols. Impact of congenital heart disease on cerebrovascular blood flow dynamics in the fetus. Ultrasound Obstet Gynecol 2005; 25:32-36.

Koivusalo A, Pakarinen M, Turunen P, y cols. Health related quality of life in adult patients with esophageal atresia: a questionnaire study. Pediatr Surg 2005; 40(2):307-312.

Limperopoulos C, Majnemer A, Shevell M, y cols. Neurologic status of newborns with congenital heart defects before open heart surgery. Pediatrics 1999; 103:402-408.

Limperopoulos C, Majnemer A, Shevell M, y cols. Neurodevelopmental status of newborns and infants with congenital heart defects before and after open heart surgery. J Pediatr 2000; 137:638-645.

Lindhal A. Long term prognosis of successfully operated esophageal atresia. Aspects of on physical and psychological development. Z Kinderchir 1984; 39(1):6-10.

Ludman L, Lansdown R, Spitz L. Effects of early hospitalization and surgery on the emotional development at 3 years old: an exploratory study. European Child & Adolescent Psychiatry 1992; 1(3):185-192.

Novali L, Cuevas M, Gilli C, y cols. Cognitive and behavioral profile of children with cyanotic congenital heart diseases. Pediatric Research (Supplement) 2000; 47(4):319.

Schapira I, Aspres N, Cúneo Libarona L. Evolución alejada de los prematuros con hemorragia intracraneana y leucomalacia periventricular. Programa de Actualización en Neonatología (PRONEO) 2008, noveno ciclo, módulo 1: 65-101.

Schulzke S, Deshpande G, Patole S. Neurodevelopmental outcomes of very low birth weight infants with necrotizing enterocolitis. Arch Pediatr Adolesc Med 2007; 161(6):583-590.

Stevens J, Eames M, Kent A. Long term outcome of neonatal meningitis. Arch Dis Child Fetal Neonatal 2003; 88:179-184.

Ure B, Slany E, Eypasch E, y cols. Quality of life: More than 20 years after repair of esophageal atresia. J Pediatr Surg 1995; 33(3):511-515.

Van Houten JP, Rothman A, Bejar R. High incidence of cranial ultrasound abnormalities in full term infants with congenital heart disease. Am J Perinatol 1996; 13:47-53.

Van Meurs K, Robbins S, Reed V, y cols. Congenital diaphragmatic hernia: long term outcome in neonates treated with ECMO. J Pediatr 1993; 22(6):893-899.

SECCIÓN

II

TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS DE ORIGEN MEDULAR Y NEUROMUSCULAR

SECCIÓN II
TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS DE ORIGEN MEDULAR Y NEUROMUSCULAR

8 **Atrofias espinales**
María Soledad Monges

9 **Enfermedades medulares traumáticas y no traumáticas**
María Celeste Buompadre y Laura A. Gañez

10 **Mielomeningocele: evaluación diagnóstica y tratamiento**
Liliana Campmany, Fernanda de Castro Pérez, Carol Burek, Graciela Zúccaro y Adriana Favale

11 **Parálisis braquial obstétrica**
Silvia B. Poblete y Andrés Dogliotti

12 **Polineuropatías crónicas**
Ricardo C. Reisin

13 **Enfermedades musculares**
María Soledad Monges y Fabiana Lubieniecki

8

ATROFIAS ESPINALES

MARÍA SOLEDAD MONGES

DEFINICIÓN

La atrofia muscular espinal se caracteriza por presentar debilidad y atrofia muscular progresiva asociada a compromiso de la función respiratoria debido a la degeneración de las alfa-motoneuronas del asta anterior de la médula espinal. Es una enfermedad autosómica recesiva determinada por la pérdida de un gen llamado *survival motor neurone gene* (SMN), ubicado en el cromosoma 5. Existe un espectro clínico de presentación, clasificado por el Consorcio internacional de atrofia muscular espinal (Munsat y Davies, 1992) en cuatro tipos teniendo en cuenta la edad de inicio de los síntomas y los logros motores alcanzados (cuadro 8-1) (Wirth y cols., 2006).

Han sido descritas variantes atípicas de atrofia muscular espinal con características clínicas y alteraciones genéticas diferentes, como compromiso distal, artrogriposis, parálisis diafragmática o degeneración pontocerebelosa progresiva (Wang y cols., 2007).

En este capítulo nos referiremos específicamente a los tipos de atrofia muscular espinal típicas en las que predomina la debilidad proximal con la alteración genética ubicada en el cromosoma 5.

EPIDEMIOLOGÍA

La atrofia muscular espinal es la causa más frecuente de muerte genéticamente determinada. Es una enfermedad neuromuscular, autosómica recesiva con una incidencia de 1/6.000 a 1/10.000 nacidos vivos (Sproule y Kaufmann, 2010) y con una frecuencia de portación de 1 en 50 (Lunn y Wang, 2008).

ETIOLOGÍA Y FISIOPATOGENIA

En 1990, la alteración genética causante de la enfermedad fue identificada en el cromosona 5q13 (Brzustowicz y cols., 1990; Melki J y cols., 1990), y en 1995 descubrieron que la atrofia muscular espinal se produce por deleción homocigota, de los exones 7 y 8 (o 7 solo) del gen SMN1, ubicado en la zona telomérica del cromosoma 5. Este gen produce una proteína llamada SMN que se encarga del ensamble de riboproteínas nucleares y del transporte y procesamiento del RNA axonal. De esta forma interviene en el crecimiento y mantenimiento de las motoneuronas (Summer, 2006).

Existe una copia similar al gen *SMN1* en la zona centromérica del cromosoma 5, llamada SMN2.

CUADRO 8-1. FORMAS CLÍNICAS DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL SEGÚN EDAD DE INICIO Y LOGROS MOTORES ALCANZADOS (WANG Y COLS., 2007)

	N de OMIM	Edad de inicio	Máximo logro motor	Edad de fallecimiento (evolución natural)
Tipo 1 o Werdnig-Hoffman	253300	0-6 meses	No sedestación A veces sostén cefálico	< 2 años
Tipo 2 o intermedia	253550	7-18 meses	Sedestación No deambulación	> 2 años
Tipo 3 o Kugelberg-Welander	253400	> 18 meses	Deambulan	Adultos
Tipo 4 o adulto	271150	> 20 años	Deambulan en la adultez	Adultos

Se diferencia por la ausencia del exón 7 y sólo produce un 10% de la proteína SMN funcional (*full-lenght SMN protein*) (Petit y cols., 2010). El número de copias del SMN2 puede variar desde 1 a más de 4. Un mayor número de copias de SMN2 ha sido asociado con un fenotipo más leve (Petit y cols., 2010). Por lo general, las atrofias musculares espinales de tipo 1 tienen de una a dos copias, las de tipo 2 presentan tres copias y las de tipo 3 poseen tres o más copias. Los pacientes con cinco o más copias pueden estar asintomáticos (Sumner, 2006). De esta manera, el número de copias de SMN2 determina en parte el fenotipo clínico, y a partir de este conocimiento se están desarrollando diferentes estrategias terapéuticas.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Las atrofias musculares espinales presentan degeneración progresiva de las motoneuronas del asta anterior de la médula espinal. Las características clínicas en común de los diferentes tipos de atrofia muscular espinal son: debilidad generalizada con un predominio proximal y de los miembros inferiores, reflejos osteotendinosos disminuidos o ausentes, y compromiso de los músculos intercostales con preservación del diafragma e inteligencia normal.

Los pacientes con atrofia muscular espinal 1, también llamada enfermedad de Werdnig-Hoffman, presentan síntomas antes de los 6 meses de vida, nunca logran la sedestación independiente y fallecen dentro de los 2 años de vida. Consultan por hipotonía, llanto débil, y falta de adquisición del sostén cefálico o de la posición sentada. En el examen físico se observan fasciculaciones linguales, hipotonía, debilidad generalizada con predominio de los músculos proximales (mayor en miembros inferiores) y arreflexia tendinosa. La combinación del compromiso de los músculos intercostales con la preservación de la función del diafragma determina el característico tórax en campana, la respiración abdominal (respiración paradójica) y la dificultad para eliminar las secreciones bronquiales. Es importante señalar que estos bebés tienen buena conexión visual, son reactivos y sonrientes.

El compromiso bulbar progresivo determina, además de las fasciculaciones linguales, debilidad para succionar y deglutir. Esto aumenta el riesgo de neumonías aspirativas que contribuyen a la insuficiencia respiratoria y al fallecimiento.

Entre los diagnósticos diferenciales de las atrofias musculares espinales de tipo 1 se incluyen aquellas patologías que presentan hipotonía desde el nacimiento, como las distrofias musculares congénitas, las miopatías estructurales y las neuropatías hereditarias graves.

La atrofia muscular espinal 2 es la forma intermedia de atrofia espinal proximal. Los síntomas se inician entre los 7 y 18 meses. Los pacientes logran mantenerse sentados de manera independiente y algunos pueden pararse con la ayuda de ortesis, pero no logran caminar solos. Un signo característico es el temblor fino distal en los miembros superiores. Existe un espectro clínico muy variado dentro de este grupo de pacientes no deambuladores: atrofia muscular espinal 2, "débiles", parecido en cuanto al compromiso respiratorio y bulbar a la forma 1, con escoliosis y retracciones articulares tempranas; y un grupo de atrofia muscular espinal 2, "más fuertes", que logran caminar con ortesis, su compromiso respiratorio y bulbar, y la escoliosis, son complicaciones en etapas más avanzadas de la enfermedad. Entre los diagnósticos diferenciales deben considerarse otras patologías neuromusculares en las cuales los pacientes no logran la marcha, como las distrofias musculares congénitas (merosina negativa, asociada a alteración del colágeno 6 o enfermedad de Ullrich).

Los pacientes con atrofia muscular espinal 3, o enfermedad de Kugelberg-Welander, logran caminar de forma independiente y consultan después de los 18 meses por caídas frecuentes o debilidad para levantarse del piso o subir escaleras. La debilidad suele ser proximal con arreflexia y puede estar acompañada de escoliosis. Los trastornos deglutorios y la hipoventilación nocturna son complicaciones poco frecuentes de este grupo de pacientes. El principal diagnóstico diferencial es con las distrofinopatías y otras distrofias musculares de cintura.

La atrofia muscular espinal 4 o del adulto se presentan entre la segunda y la tercera décadas de la vida con dificultad para caminar pero sin compromiso respiratorio ni bulbar. La expectativa de vida es la habitual.

Es necesario aclarar que existe un espectro continuo en las presentaciones clínicas de las atrofias musculares espinales. Algunos autores han redefinido los grupos y se refieren a atrofia muscular espinal 1B en aquellos pacientes que logran sostener la cabeza a pesar de no lograr la sedestación. De la misma forma, a los pacientes con atrofia muscular espinal 3 se los subdivide en 3A y 3B según si los síntomas se inician antes o después de los 3 años. El 90% de los pacientes con atrofia muscular espinal 3B mantiene la deambulación independiente hasta los 20 años, mientras que sólo el 44% de los pacientes con atrofia muscular espinal 3A camina hasta esa edad (Wirth y cols., 2006).

ENFOQUE DIAGNÓSTICO

Frente a un paciente con características clínicas de atrofia muscular espinal, el primer estudio a solicitar es el análisis molecular para determinar la deleción homocigota del exón 7 (con el exón 8 o sin él) en el gen SMN1 (Wang, 2007). La demora en obtener el resultado oscila entre 2 y 4 semanas. Esta deleción se encuentra en el 95% de los pacientes con atrofia muscular espinal (Douglas y Kaufmann, 2010).

Los pacientes con estudio molecular negativo deberán ser reevaluados para considerar si son formas atípicas de atrofia espinal u otras enfermedades neuromusculares y realizar estudios complementarios como EMG, CPK y biopsia muscular. En el EMG de las atrofias musculares espinales se observa un patrón de denervación sin alteración de la velocidad de conducción sensitiva. La CPK suele tener valores normales pero algunos pacientes con atrofia muscular espinal 3 pueden tener valores altos similares a las distrofias musculares de cinturas. La biopsia muscular muestra signos de denervación con grupos de fibras atróficas e hipertróficas (agrupamiento histoquímico).

Otra posibilidad es continuar con estudios moleculares más complejos para determinar la

ausencia de una copia del SMN1 (heterocigota compuesto) y la presencia de una mutación puntual en la copia existente (Wirth y cols., 2006).

TRATAMIENTO

Hasta el momento no existe un tratamiento que cure la atrofia muscular espinal pero la intervención interdisciplinaria y, sobre todo, los cuidados respiratorios tempranos con la incorporación de la ventilación no invasiva han modificado la evolución y supervivencia de los pacientes, en particular de los que presentan atrofias musculares espinales 1 y 2 (Sproule y Kaufmann, 2010).

Desde el conocimiento de las alteraciones genéticas y la fisiopatología de la enfermedad se han desarrollado algunos enfoques terapéuticos posibles. Uno de los objetivos fue aumentar la proteína SMN funcionante estimulando la expresión del SMN2, evitando la deleción del exón 7 del SMN2 o estabilizando la proteína SMN. Otras estrategias buscan encontrar fármacos neuroprotectores de la proteína SMN, usar terapia génica para reemplazar la ausencia del SMN1 y emplear células madre para reemplazar motoneuronas o células musculares (Sumner, 2006) (fig. 8-1).

La atención interdisciplinaria es actualmente la forma de tratamiento de los pacientes con atrofia muscular espinal que ha logrado modificar el curso natural de la enfermedad. En el cuadro 8-2 se plantean las principales complicaciones en los tres tipos de atrofia muscular espinal y los cuidados interdisciplinarios.

Los pacientes con atrofia muscular espinal 1 representan un desafío para el equipo tratante porque existen tres posibles intervenciones (Bach, 2008):

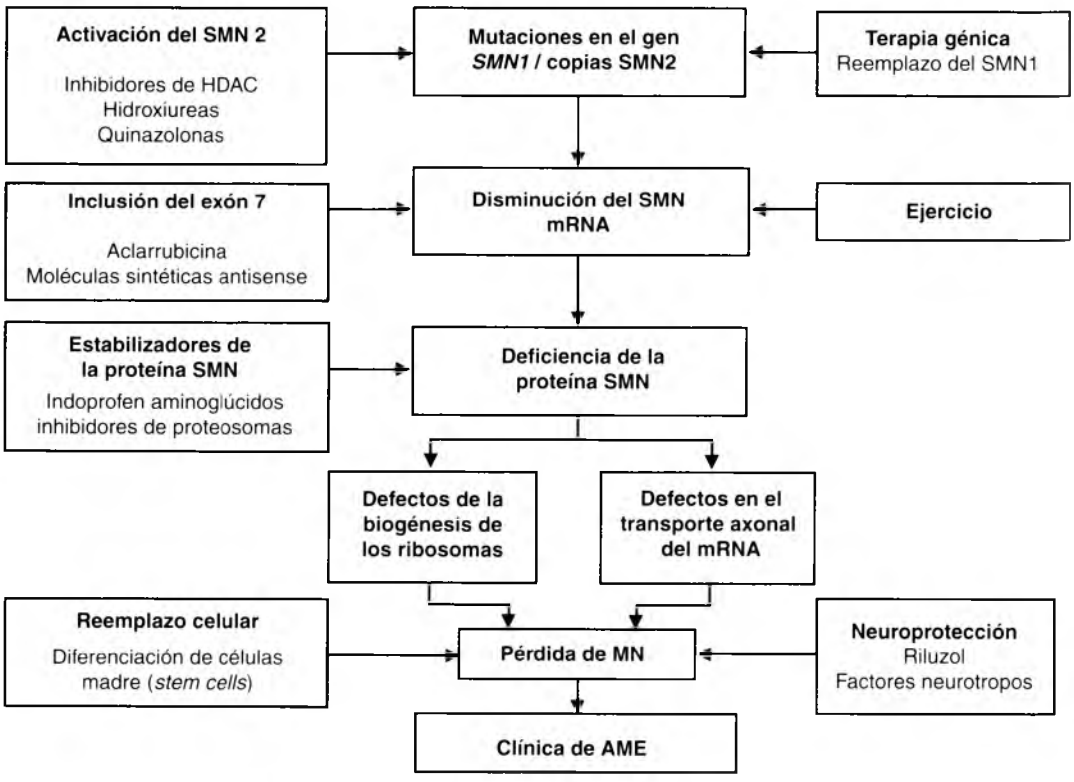


Fig. 8-1. Enfoques terapéuticos (Sumner, 2006).

CUADRO 8-2. ENFOQUE MULTIDISCIPLINARIO EN ATROFIA MUSCULAR ESPINAL SEGÚN LA FUNCIONALIDAD DEL PACIENTE

	Atrofia muscular espinal 1	**Atrofia muscular espinal 2**	**Atrofia muscular espinal 3**
Complicaciones	Alteración de la succión/deglución RGE Estreñimiento Retraso del vaciamiento gástrico Hipoglucemias en ayuno prolongado Mal progreso de peso Debilidad de músculos intercostales Tórax en campana Tos débil Escoliosis Insuficiencia respiratoria progresiva	Alteración succión/deglución Estreñimiento Mal progreso de peso/exceso de peso Hipoglucemias en ayuno prolongado Debilidad de músculos intercostales Hipoventilación nocturna Hipercapnia diurna Escoliosis Retracciones articulares Dolor Dificultad en la inserción escolar Depresión	Escoliosis Obesidad Dolor Depresión Inserción escolar y laboral
Cuidados respiratorios	Aspiración de secreciones Asistencia de la tos: asistente mecánico de la tos, compresiones abdominales, *air-staking* Control de gases en sangre, PSG, capnografía, saturación de oxígeno Vacunas contra neumococo, antigripales Soporte ventilatorio	Aspiración de secreciones Asistencia de la tos: asistente mecánico de la tos, compresiones abdominales, *air-staking* Control de gases en sangre, PSG, capnografía, saturación de oxígeno Vacunas contra neumococo, antigripales Soporte ventilatorio	Seguimiento con espirometría, volúmenes pulmonares Vacuna antineumocócica y antigripales
Cuidados gastroenterológicos	Estudio de deglución/seriada gastroesofágica Comida semisólida Mejorar la posición al comer Sonda nasogástrica o nasoyeyunal Gastrostomía con Nissen Protectores gástricos Agentes procinéticos *Lactobacillus*	Test de deglución/seriada gastroesofágica Comida semisólida Mejorar la posición al comer Sonda nasogástrica, apoyo nutricional Protectores gástricos Agentes procinéticos *Lactobacillus*	
Cuidados nutricionales	Aporte de vitamina D Determinación de albuminemia Períodos de ayuno no mayores de 4 a 6 horas	Aporte de vitamina D Determinación de albúmina Períodos de ayuno no mayores de 4 a 6 horas	Aporte de vitamina D Determinación de albúmina Períodos de ayuno no mayores de 4 a 6 horas

(Continúa)

CUADRO 8-2. ENFOQUE MULTIDISCIPLINARIO EN ATROFIA MUSCULAR ESPINAL SEGÚN LA FUNCIONALIDAD DEL PACIENTE (*CONT.*)

	Atrofia muscular espinal 1	Atrofia muscular espinal 2	Atrofia muscular espinal 3
Cuidados kinésicos	Escalas de evaluación: CHOP-INTEND, TIMP Ejercicios de elongación Cuidados posturales y respiratorios Ortesis para evitar retracciones Silla de ruedas posturales con motor Modificaciones en el hogar	Escalas de evaluación: Escala funcional de HM, HM modificada, GMFM, MFM Equipamiento para mejorar su postura, retracciones e independencia Silla de ruedas eléctrica Ejercicio y natación en forma regular Reciprocador, bipedestador	Terapéutica de las retracciones (elongación) Silla de ruedas para distancias largas Ejercicios regulares

RGE: reflujo gastroesofágico, PSG: polisomnográfico, CHOP INTEND: *Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders*, TIMP: *Test of Infant Motor Performance*, HM: *Hammersmith functional motor scale*, HM modificada: *Modified Hammersmith functional motor scale*, GMFM: *Gross Motor Function Measure*, MFM: *Motor Function Measure*

- Dejar que la enfermedad evolucione sin intervenciones médicas invasivas.
- Realizar la traqueostomía, lo que implica la necesidad de un soporte ventilatorio continuo.
- Uso de ventilación no invasiva.

Estas opciones deberán ser conversadas con la familia para tomar una decisión oportuna, adecuada e individual para el paciente.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

El espectro clínico de las atrofias musculares espinales se presenta desde una forma neonatal grave hasta la forma de inicio en la edad adulta con mínima debilidad. Han sido determinados cuatro tipos clínicos según la edad de inicio de los síntomas y los logros motores alcanzados.

El conocimiento de los distintos defectos genéticos asociados con las atrofias musculares espinales ha permitido establecer una mejor correlación entre genotipo y fenotipo, y abrir nuevas líneas alternativas de investigación y tratamiento.

Por el momento no existe un tratamiento para curar a los pacientes con atrofia muscular espinal, pero el enfoque interdisciplinario y la incorporación de la ventilación no invasiva han permitido mejorar la calidad de vida y prolongar la supervivencia de estos pacientes.

BIBLIOGRAFÍA

Brzustowicz L, Lehner T, Castilla L, Penchaszadeh G, Wilhelmsen K, Daniels R. Genetic mapping of chronic childhood-onset spinal muscular atrophy to chromosome 5q11.2-13.3. Nature 1990;344(6266): 540-541.

Danov Z, Schroth MK. Respiratory management of pediatric patients with neuromuscular disease. Pediatr Ann 2010; 39(12):769-776.

Lewelt A, Krosschell KJ, Scott C, Sakonju A, Kissel JT, Crawford TO, y cols. Compound muscle action potential and motor function in children with spinal muscular atrophy. Muscle Nerve 2010; 42(5):703-708.

Lunn MR, Wang CH. Spinal muscular atrophy. Lancet 2008 21; 371(9630):2120-2133.

Melki J, Sheth P, Addelhak K, Burlet P, Bachelot M, Lathrop M, y cols. Mapping of acute (type I) spinal muscular atrophy to chromosome 5q12-q14. The French Spinal Muscular Atrophy Investigators. Lancet 1990; 336(8710):271-273.

Munsat T, Davies K. International SMA consortium meeting (26-28 June 1992, Bonn, Germany) Neuromuscul Disord 1992; 423-428.

Schroth MK. Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy. Pediatrics 2009;123(Suppl 4):245-249.

Sproule D, Kaufmann P. Therapeutic developments in spinal muscular atrophy. Ther Adv Neurol Disord 2010; 3(3):173-185.

Sumner CH. Therapeutics Development for Spinal Muscular Atrophy. NeuroRx 2006; 3:235-245.

Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, y cols. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. J Child Neurol 2007; 22(8):1027-1049.

Wirth B, Brichta L, Hahnen E. Spinal muscular atrophy: from gene to therapy. Semin Pediatr Neurol 2006; 13(2):121-131.

9

ENFERMEDADES MEDULARES TRAUMÁTICAS Y NO TRAUMÁTICAS

MARÍA CELESTE BUOMPADRE Y LAURA A. GAÑEZ

INTRODUCCIÓN

En este capítulo dedicamos especial atención a los traumatismos, principal causa de lesión medular en niños y adolescentes. Se desarrollan las características de los tumores y de otros trastornos crónicos y progresivos, como la paraplejía espástica hereditaria. Mencionamos patologías medulares agudas que también pueden generar secuelas motoras importantes.

Se describió la epidemiología, etiología y fisiopatogenia de las principales entidades adquiridas que conducen a lesiones crónicas de la médula espinal. Las manifestaciones clínicas, la evolución y la posibilidad de recuperación, así como el tratamiento y pronóstico, tendrán tanto características comunes como propias.

TRAUMATISMO MEDULAR

Epidemiología y etiología

El riesgo de traumatismo de la médula espinal es similar en ambos sexos hasta los 3 años, pero la proporción varón/mujer llega a 8,5:1,5 entre los 16 y 20 años (Massagli, 2000). En los niños de 0 a 3 años, el 52% de las lesiones afectan los niveles C1 y C2, y entre los 4 y 12 años sólo el 8% afecta esta región (Proctor, 2002). La región torácica se afecta en el 26% y la lumbosacra, en el 22%. Las causas incluyen accidentes de tránsito, deportes, caídas y heridas penetrantes por armas blancas y de fuego. El traumatismo obstétrico abarca del 10 al 30% de las causas. En este caso se afecta la región cervical alta (fórceps), y la región cervical baja y torácica alta (parto podálico). Los niños con síndrome de Down, Klippel-Feil, Morquio, Larsen y acondroplasia son más susceptibles a esta lesión. En el recién nacido causan muerte súbita o tetraparesia, que puede simular una enfermedad de Werdnig-Hoffman, paraparesia fláccida o parálisis de Erb bilateral.

Biomecánica

Estructura ósea y ligamentaria. La región más móvil y vulnerable es la columna cervical (Rosman y Harini, 2006). Los mecanismos principales se presentan aislados o combinados: flexión anterior o lateral, hiperextensión, rotación y compresión axial. La fractura o desplazamiento óseo es la causa más común de lesión medular. También es frecuente la lesión ligamentaria sin lesión ósea (SCIWORA) (Trigylidas y cols., 2010). El desplazamiento vertebral puede comprimir las arterias y causar isquemia sin anormalidad radiológica.

Fisiopatogenia

Los mecanismos de las lesiones medulares traumáticas se definen como:

- Concusión espinal: cambios funcionales, reversibles en pocas horas.
  Es secundario a la compresión de la arteria espinal anterior o arterias vertebrales. Se observa debilidad y pérdida de la propiocepción y el tacto fino.
- Contusión espinal: en ausencia de disrupción permanente de la médula espinal se observan parestesias y disestesias en miembros superiores, y signos de vías largas. La recuperación es incompleta.
- Compresión espinal: secundaria a dislocación vertebral, presión por segmentos óseos, hernia de disco o sangrado extramedular.
- Laceración: disrupción de la médula espinal por fragmentos óseos, lesión por arma blanca o de fuego, fractura-dislocación o estiramiento severo.

Manifestaciones clínicas

Varían según la localización del traumatismo, las estructuras afectadas y la gravedad de la lesión. Los síntomas y signos frecuentes son dolor de espalda y de cuello, pérdida sensorial, disminución de reflejos profundos, incontinencia vesical o intestinal y meningismo.

Enfoque diagnóstico

Se recomienda investigar la médula espinal en su totalidad en todos los casos. La tomografía computarizada demuestra fracturas o dislocaciones, en especial cuando se utiliza la reconstrucción tridimensional. En la resonancia magnética (RM) se observa la compresión medular, su extensión y la presencia de lesiones en múltiples niveles. Se evidencian edema medular, lesión ligamentaria, y sangrado intramedular o extramedular. La presencia de hematomielia se relaciona con un pronóstico desfavorable (Brown y Minns, 2009). En niños se afectan los segmentos superiores de la columna cervical. La radiografía simple en flexoextensión, obtenida con cuidado, establecerá el diagnóstico, pero sólo la RM puede mostrar la presencia de una lesión medular. Las fracturas dorsales o lumbares se ubican de D11 a L2, mientras que aquellas ocasionadas por el cinturón de seguridad, con mecanismo relacionado con flexión-tracción afectan los niveles de L2-L4. En adolescentes, las lesiones están distribuidas en todos los niveles cervicales, en especial de C5 a C6. En los estudios radiológicos se identifican irregularidades óseas. La gravedad de la lesión medular en el SCIWORA tiende a ser menor.

Tanto en niños como en adolescentes es frecuente el infarto postraumático. En este caso, los primeros síntomas neurológicos ocurren horas a días después de la lesión. La RM mostrará infarto de la arteria espinal anterior caracterizado por hiperintensidad en T2 en los dos tercios anteriores de la médula espinal o en la sustancia gris ventral. Se puede observar refuerzo de la región infartada (Barkovich, 2001).

Tratamiento

Es fundamental evitar el movimiento mediante una posición adecuada y el uso de collar de Filadelfia. En cuanto al tratamiento farmacológico, se recomienda el uso de dosis altas de metilprednisolona con el fin de atenuar la lesión secundaria mediante la inhibición de la peroxidación de lípidos y disminución de la isquemia. Asimismo atenúa la necrosis; disminuye la liberación de interleucinas, prostaglandinas y tromboxanos; aumenta la perfusión de las áreas lesionadas y disminuye el edema. Se recomienda la administración dentro de las primeras 48 horas de la lesión, en ausencia de transección medular o hipersensibilidad a este fármaco. La dosis es de 30 mg/kg, en bolo durante 15 minutos, luego 5,4 mg/kg/h durante 23 horas (si el tratamiento se inició dentro de las 3 horas de la lesión). Si el tratamiento comenzó entre las 3 y 8 horas de la lesión se debe continuar durante 48 horas.

No se aconseja iniciar el tratamiento después de las 8 horas de la lesión (Short, 2000). Otros fármacos como la naloxona (antagonista de los receptores opiáceos), el ganglósido GM1 y la 4-aminopiridina, podrían tener utilidad. El uso de células madre y de tejido fetal con el fin de favorecer la regeneración axonal se encuentra en investigacion.

El tratamiento quirúrgico está indicado en caso de sospecha de bloqueo del canal espinal por frag-

mentos óseos, hematoma epidural o dislocación espinal. Se requiere monitorización quirúrgica mediante potenciales evocados somatosensitivos. En el largo plazo, el tratamiento incluye medidas médicas de soporte, además de terapia física y psicológica.

PARAPLEJÍA ESPÁSTICA HEREDITARIA

Son trastornos hereditarios que se presentan con alteración en la marcha y espasticidad progresiva en miembros inferiores (Mc Dermontt, 2000).

Etiología y fisiopatogenia

Existen formas autosómico dominantes, recesivas o ligadas al X, con heterogeneidad clínica en cada una de ellas. Hasta un 25% de los afectados pueden ser asintomáticos. El modo de herencia se establece por los antecedentes familiares y con estudios moleculares.

Manifestaciones clínicas

Las formas puras se inician entre la lactancia y la adultez, con marcada variación familiar. En las de comienzo temprano se observa retraso en la adquisición de la marcha, marcha en puntas de pie, en guadaña con espasticidad y con mínima debilidad. Existe también leve disminución de la sensibilidad en miembros inferiores. Más tarde se desarrolla pie cavo, ausencia de reflejo aquiliano y mínima atrofia distal. Puede aparecer disminución de la sensibilidad vibratoria, propioceptiva y trastornos esfinterianos. En los miembros superiores puede existir hiperreflexia y dismetría leve. No afecta la vía corticobulbar.

La forma complicada se manifiesta con amiotrofia distal con debilidad, así como signos cerebelosos y extrapiramidales. También ocurre hipoacusia neurosensorial, demencia, neuropatía sensitiva, atrofia óptica y epilepsia.

Enfoque diagnóstico

Los antecedentes familiares facilitan el diagnóstico y es fundamental el examen neurológico de los padres, hermanos y otros familiares. En los casos esporádicos, el diagnóstico es de exclusión.

Tratamiento

No existe tratamiento específico. La fisioterapia y corrección quirúrgica mejoran la calidad de vida de los pacientes (Arroyo y Barreiro, 2007).

PATOLOGÍAS MEDULARES AGUDAS: DESMIELINIZANTES, VASCULARES O INFECCIOSAS CON SECUELAS EN LA FUNCIÓN MEDULAR

En el cuadro 9-1 se resumen los principales trastornos medulares de presentación aguda, sus características clínicas, el diagnóstico, el tratamiento, la evolución y las secuelas.

TUMORES MEDULARES

Constituye un grupo especialmente complejo en cuanto al diagnóstico y tratamiento.

Clasificación

Pueden ser congénitos o del desarrollo, primarios de la médula espinal, secundarios a metástasis hematógenas o vía líquido cefalorraquídeo (LCR). Otros tumores comprimen por extensión directa.

Epidemiología

Afectan por igual a ambos sexos, excepto los congénitos y los que comprimen por extensión directa (son los que predominan en varones). Los congénitos se detectan en el primer año de vida y el resto suele afectar a niños mayores de 9 años.

Anatomía patológica

El astrocitoma comprende 58% de los tumores medulares primarios y el ependimoma, el 28%. Comprometen la región cervical o la torácica. Los demás son tumores dermoides, epidermoides, teratomas y quistes neuroentéricos primitivos. Los tumores congénitos son, por lo general, extramedulares.

El meduloblastoma, ependimoma de fosa posterior, pineoblastoma y germinomas se diseminan por LCR. Adoptan una forma nodular, confluente o afectan las meninges (aracnoiditis). El sarcoma de Ewing y el neuroblastoma producen metástasis por vía hematógena.

CUADRO 9-1. PATOLOGÍAS MEDULARES AGUDAS QUE PUEDEN DEJAR SECUELAS EN LA FUNCIÓN MEDULAR

Patologías medulares	Manifestaciones clínicas	Diagnóstico	Tratamiento	Evolución
Mielitis transversa aguda *	Dolor dorsal-abdominal, flaccidez, espasticidad	RM T2: imágenes centrales hiperintensas	Pulsos de metilprednisolona	Recuperación en semanas o meses en 80 a 90%
Infarto isquémico medular**	Parálisis simétrica, compromiso esfinteriano sensitivo. En recién nacido, tener en cuenta antecedente de canalización umbilical. Paraplejía y compromiso autonómico (en complicación de cirugía de coartación de aorta)#	RM T2: imágenes hiperintensas lineales. Imagen en ojos de búho (infarto de arteria espinal anterior)	Heparina, aspirina, o corticosteroides (controvertido)	Desfavorable (área motora)
Poliomielitis y otros virus##	Fiebre, meningismo, debilidad asimétrica	LCR: pleocitosis mononuclear, PCR	Medidas de sostén, ARM, rehabilitación	Déficit motor permanente

*(Transverse Myelitis Consortium Working Group, 2002)
**(Arroyo y Buompadre, 2011)
#(Allaria y cols., 2000)
##(Hemingway, 2009)
RM T2, secuencia T2 de resonancia magnética; LCR, líquido cefalorraquídeo; PCR, reacción en cadena de la polimerasa; ARM, asistencia respiratoria mecánica.

Manifestaciones clínicas

Se desarrollan a lo largo de meses o años con dolor, debilidad muscular, escoliosis, amiotrofia, paresias, nivel sensitivo o anestesia suspendida. Pueden provocar hipertensión intracraneal.

Enfoque diagnóstico

La RM muestra extensión, origen, alteraciones óseas y la presencia de siringomielia. Es fundamental para definir la técnica quirúrgica. También es útil el estudio del LCR.

Tratamiento y pronóstico

Comprenden la escisión quirúrgica y la radioterapia. La recuperación funcional depende del compromiso preoperatorio. Debe prestarse especial atención al desarrollo de cifoescoliosis progresiva tras la cirugía (Monges y cols., 2007).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Como observamos, las lesiones traumáticas y no traumáticas de la médula espinal en niños y adolescentes conllevan un importante impacto en la vida del paciente, su familia y la sociedad. Por ello es fundamental implementar estrategias de educación vial y de prevención de accidentes. Esperamos contribuir con este capítulo a incrementar el índice de sospecha diagnóstica en los pediatras (quienes tal vez sean los primeros en evaluar a estos pacientes), recalcando la necesidad de un tratamiento temprano y de la prevención de secuelas potencialmente evitables.

BIBLIOGRAFÍA

Allaria A, Arroyo HA, Tenembaun S, Espeche A, Arendar G. Paraparesia como complicación de la

corrección de la coartación de aorta: comunicación de dos casos pediátricos con seguimiento a mediano plazo. Revista Argentina de Cardiología 2000;68: 855-859.

Arroyo HA, Buompadre MC. Infarto isquémico de médula espinal. En: González G, Arroyo HA (Eds.). Accidente cerebrovascular en la infancia y adolescencia. Ediciones Journal, Buenos Aires: 2011; pp. 99-111.

Arroyo HA, Barreiro C. Paraplejía espástica hereditaria (síndrome de Strümpell-Lorrain). En: Fejerman N, Fernández Álvarez E. (Eds.). Neurología pediátrica, 3.ª edición: Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires: 2007, pp. 586-588.

Barkovich AJ (Ed.). Neuroimagenología Pediátrica. 1.ª Edición. Ediciones Journal, Buenos Aires: 2001.

Brown JK, Minns RA. Accidental and non-accidental injuries by phisical agents and toxic agents. En: Aicardi J, Bax M, Gillberg C (Eds.). Diseases of the Nervous System in Childhood. Mac Keith Press, London 2009, pp. 472-497.

Hemingway C, Lyall H. Infectious Diseases. En: Aicardi J, Bax M, Gillberg C (Eds.). Diseases of the Nervous System in Childhood. Mac Keith Press, London: 2009, pp. 383-444.

Massagli TL. Medical and rehabilitation issues in the care of children with spinal cord injury. Physical Med Rehab Clin N Am 2000;11:169-182.

Mc Dermott CJ, White K, Bushby K, Shaw PJ. Hereditary spastic paraparesis: a review of new developments. J Neurol Neurosurg Psyquiatry 2000; 69:150-160.

Monges J, Jaimovich R, Routaboul C. Tumores espinales. En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (Eds.). Neurología pediátrica 3.ª edición: Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires: 2007, pp. 928-931.

Proctor MR. Spinal cord injury. Crit Care Med 2002; 30:489-499.

Rosman NP, Harini C. Spinal Cord Injury. En: Swaiman KF, Ashwal S, Ferreiro DM (Eds.). Pediatric Neurology Principles & Practice. Mosby, Philadelphia 2006, pp. 1527-1552.

Short DJ, El Masry WS, Jones PW. High dose metylprednisolone in the managment of acute spinal cord injury – a systematic review from clinical prospective. Spinal Cord 2000; 38:273-286.

Transverse Myelitis Consortium Working Group. Proposed diagnostic criteria and nosology of acute transverse myelitis. Neurology 2002; 59:499-505.

Trigvlidas T, Yuh SJ, Vassilyadi M, Matzinger MA, Mikrogianakis A. Spinal cord injuries without radiographic abnormality at two pediatric trauma centers in Ontario. Pediatr Neurosurg 2010; 46: 283-289.

10

MIELOMENINGOCELE: EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA Y TRATAMIENTO

LILIANA CAMPMANY, FERNANDA DE CASTRO PÉREZ, CAROL BUREK, GRACIELA ZÚCCARO Y ADRIANA FAVALE

INTRODUCCIÓN

Los defectos del tubo neural son malformaciones congénitas producidas durante la neurulación, entre la tercera y cuarta semanas de gestación, en donde principalmente se observan fallas en el cierre del tubo neural. Esta falla da como resultado un defecto estructural a cualquier nivel del neuroeje, desde el cerebro hasta el sacro.

Los defectos se dividen acorde al nivel anatómico en: los que involucran las estructuras craneales (anencefalia y encefalocele, la mayoría incompatibles con la vida) y los que involucran la columna vertebral (espina bífida). Se entiende por espina bífida a la falta de fusión de los arcos posteriores de las vertebras.

El mielomeningocele es la forma más grave de espina bífida. Se define como la herniación de las envolturas meníngeas, y de la médula espinal y/o raíces nerviosas a través de un defecto óseo en la columna vertebral. Es la malformación congénita del sistema nervioso central (SNC) más grave compatible con la vida. La localización más frecuente es la región lumbosacra y el compromiso neurológico depende del nivel y la extensión de la lesión. Los pacientes suelen presentar compromiso motor, urológico, ortopédico y cognitivo. Estas lesiones son complejas y sus secuelas pueden evolucionar a medida que el niño crece y va requiriendo la atención de múltiples especialistas a lo largo de toda la vida (Frey y Hauser, 2003).

EPIDEMIOLOGÍA

Los defectos del tubo neural se dividen en:

- Sindrómicos: de etiología cromosómica, génica o desconocida. Constituyen un pequeño porcentaje del total, y su recurrencia no es modificable por la suplementación con ácido fólico.
- No sindrómicos: representan la mayoría de los casos. Constituyen el grupo de los prevenibles por ácido fólico. Se producen por la interacción dinámica de factores ambientales y genéticos (herencia multifactorial). Los genes pueden ser folato independientes o folato dependientes.

En nuestro país no hay un registro de casos, pero se estima que la incidencia previa a la fortificación con ácido fólico era de 1 cada 1.000/1.200 recién nacidos vivos (alrededor de 700 casos anuales). Diversos factores han sido asociados a la aparición de defectos del tubo neural: edad, paridad, abortos previos, gestación múltiple, nivel socioeconómico, anticonvulsivantes, exposición ocupacional, enfermedades (diabetes, etc.). Tam-

bién ha sido relacionado con episodios de hipertermia.

La incidencia de casos aumenta en mujeres con antecedente de un hijo afectado (alrededor de 4%) y el riesgo se incrementa cuanto más grave es el defecto, cuanto mayor cantidad de familiares afectados cercanos están presentes en una familia y si hay consanguinidad (Frey y Hauser, 2003; Finnell y cols., 2003).

ETIOPATOGENIA: PAPEL DEL ÁCIDO FÓLICO

El papel de los factores genéticos en la aparición de defectos del tubo neural es complejo. Han sido identificadas mutaciones en los genes que codifican enzimas involucradas en el metabolismo del ácido fólico. De la conjunción entre este metabolismo alterado y el déficit nutricional de ácido fólico resultarían la mayoría de los defectos del tubo neural.

Numerosos estudios epidemiológicos han demostrado la relación entre bajas ingestas de ácido fólico y defectos del tubo neural. Con el fin de disminuir al máximo los casos prevenibles por ácido fólico se recomienda que:

- Todas las mujeres en edad reproductiva reciban 0,4 mg/día de ácido fólico en adición a una dieta rica en folatos.
- Las mujeres en mayor riesgo de gestar niños con defectos del tubo neural reciban dosis altas de ácido fólico: 4-5 mg/día (embarazo previo afectado, historia familiar, diabetes insulinodependiente, ingestión de anticonvulsivantes u otros fármacos competidores del ácido fólico).

Esta ingesta suplementaria de ácido fólico debe iniciarse desde un mínimo de 4 semanas antes y mantenerse hasta 12 semanas posconcepción. (Genetics Committee. Society of Obstetricians an Gynaecologists of Canada, 2003; De Wals y cols., 2007).

EVALUACIÓN Y TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

El mielomeningocele se presenta al nacimiento como una tumoración quística donde se reconoce una placa central rojiza: la medulovasculosa, que es la misma médula espinal abierta a ese nivel como las hojas de un libro. Esta medulovasculosa o placoda está cubierta por una piel delicada y atrófica, vulnerable a la ruptura y la infección. De ahí la urgencia en operar el mielomeningocele y restablecer las condiciones anatómicas lo más fidedignas posible, para evitar así la infección y la destrucción de neuronas que aún pueden estar funcionantes (fig. 10-1).

El recién nacido debe ser operado lo más rápidamente posible (lo ideal es dentro de las 24 horas de vida) para evitar, como ya se ha mencionado, la infección y el progresivo deterioro neurológico.

Mielomeningocele e hidrocefalia

En el 90% de los casos, el mielomeningocele se acompaña de hidrocefalia. Muchas veces ya está presente en el período prenatal y se diagnostica por ecografía en el mismo momento en que se descubre el defecto del tubo neural. Otras veces, la hidrocefalia se desarrolla posnatalmente, siguiendo en días o meses al cierre quirúrgico del mielomeningocele.

Debe controlarse a todo niño operado de mielomeningocele con ecografías semanales los primeros 2 meses de vida y luego de manera más esporádica, pesquisando signos y síntomas de hidrocefalia progresiva. Debe considerarse:

- Aumento excesivo del perímetro cefálico
- Fontanela tensa
- Diastasis de suturas a la palpación
- Estrabismo convergente
- Irritabilidad
- Vómitos
- Rechazo del alimento

La presencia de alguno de estos signos o síntomas amerita la consulta urgente al neurocirujano.

El tratamiento de elección es la derivación ventrículo-peritoneal. Si la hidrocefalia es moderada y lentamente evolutiva, puede intentarse la ventriculostomía del III ventrículo endoscópica a fin de evitar la colocación de la válvula y sus probables complicaciones. En nuestra experiencia, el 70% de

Fig. 10-1. Placa medulovasculosa rodeada de piel sana. Véase también Láminas en color.

los niños con mielomeningocele e hidrocefalia necesitan tratamiento de esta última.

Mielomeningocele y síndrome de Arnold-Chiari II

Otras de las manifestaciones neuroquirúrgicas del mielomeningocele a la que se debe estar alerta es el síndrome de Arnold-Chiari II. Éste consiste en una fosa posterior pequeña, con desplazamiento caudal del cerebelo y del tronco cerebral dentro del canal cervical. Este desplazamiento caudal provoca una compresión variable del tronco cerebral.

Todos los niños con mielomeningocele tienen evidencia de Chiari II en la RM, pero sólo el 21% desarrolla síntomas relacionados con la compresión del tronco. Cuando el Chiari II es sintomático, el síntoma más frecuente es el estridor laríngeo (82% de nuestros casos). Le siguen en orden decreciente: apneas, disfagia, crisis de opistótonos y debilidad en miembros superiores. Cuando se sospeche la presencia de un síndrome de Chiari sintomático debe solicitarse una RM sin contraste, un estudio polisomnográfico de sueño (pesquisando apneas no detectadas clínicamente), potenciales evocados del tronco y miembros superiores que, al demostrar un enlentecimiento en la conducción, podrían significar una descompensación del síndrome.

En la mayoría de los casos, los síntomas de Chiari desaparecen al tratar la hidrocefalia, pues al disminuir la presión intracraneal las amígdalas cerebelosas se relajan y dejan de comprimir el tronco cerebral y los nervios craneales bajos. Si resuelta la hidrocefalia persisten los síntomas, debe efectuarse el tratamiento quirúrgico de elección: descompresiva de la fosa posterior.

Se cree que la pérdida permanente de LCR por el defecto del tubo neural durante la etapa embrionaria impide el desarrollo tanto del neuroectodermo como del mesodermo. La consecuencia es una fosa posterior pequeña, por lo que el cerebelo y el tronco se ven obligados a descender a través del agujero magno. Esto además produce un dislocamiento del acueducto de Silvio y orificios de salida del IV ventrículo, lo que provoca hidrocefalia.

Evitar de manera temprana el Chiari y, por ende la hidrocefalia, fundamentaría la cirugía fetal del mielomeningocele, que está en la actualidad en vías de desarrollo y evaluación en centros de alta complejidad.

Mielomeningocele y médula anclada

Una complicación tardía del mielomeningocele es el síndrome de médula anclada. El descenso congénito del cono medular sumado a las adherencias que se producen en el mismo acto operatorio pueden producir, a medida que el niño crece, los síntomas correspondientes a médula anclada.

Debe sospecharse médula anclada sintomática en un niño mayor operado al nacer de mielomeningocele que presenta pérdida progresiva de la función motora y/o empeoramiento de la vejiga neurogénica, y/o dolor local o escoliosis progresiva.

Si la RM lo confirma, debe plantearse el desanclaje quirúrgico. Si bien no hay estudios concretos que garanticen que los síntomas retrogradarán con la cirugía, se logra detener la progresión de los síntomas; además es muy efectiva en la supresión del dolor (Zuccaro, 2004; Rekate, 1991; The MOMS Investigators, 2011).

EVALUACIÓN Y TRATAMIENTO UROLÓGICO

El paciente con mielomeningocele se presenta casi invariablemente con vejiga neurogénica. Se define la vejiga neurogénica como la disfunción del tracto urinario inferior debida a una lesión neurológica que compromete los centros reguladores de la unidad vesicoesfinteriana.

El tipo específico de vejiga neurogénica varía entre pacientes. Las características y gravedad de la disfunción vesical no pueden predecirse por el nivel lesional. Aun más, el compromiso puede ser evolutivo y variar en un mismo paciente a través del tiempo. Debemos recordar que la lesión neurológica en el mielomeningocele es un proceso dinámico en el cual pueden ocurrir cambios sobre todo durante los picos de crecimiento. La presencia de un Arnold Chiari II, de una médula anclada sintomática o de una siringomielia puede generar cambios en la función vesicoesfinteriana

Los pacientes que se presentan al principio con evaluación nefrourológica normal pueden desarrollar luego deterioro del tracto urinario superior debido a infección, cambios en la función vesicoesfinteriana y reflujo vesicoureteral. Los objetivos del tratamiento de la vejiga neurogénica consisten en preservar la función renal a través de un correcto manejo de la unidad vesicoesfinteriana y brindar continencia socialmente aceptable a una edad apropiada.

Enfoque diagnóstico

Todos los pacientes con mielomeningocele deben ser asumidos como portadores de vejiga neurogénica. La evaluación urológica debe ser temprana y completa. Esto permite detectar pacientes de alto riesgo de deterioro nefrourológico.

La evaluación inicial debe comenzar en la etapa neonatal, durante la recuperación posquirúrgica del cierre del defecto, y completarse en forma ambulatoria. Ésta incluye estudios morfológicos, por imágenes (ecografías renal y vesical, y cistouretrografía miccional) y estudios funcionales (urodinamia o videourodinamia).

El estudio urodinámico completo indicará los pasos a seguir y el tratamiento terapéutico específico para cada paciente. Todos los estudios diagnósticos y procedimientos deben realizarse utilizando productos libres de látex.

Tratamiento

La evaluación inicial, sobre todo los resultados urodinámicos, nos permitirán aplicar un tratamiento acorde al tipo y gravedad de la disfunción.

En la etapa inicial, el tratamiento farmacológico con fármacos anticolinérgicos de acción selectiva y el cateterismo intermitente limpio son los pilares en el tratamiento. Los fármacos anticolinérgicos (oxibutinina, tolterodina, darifenacina, etc.) permiten mejorar la dinámica de llenado vesical cuando existe hiperreflexia y alta presión intravesical. La falta de respuesta a estos tratamientos plantea procedimientos más agresivos como derivaciones urinarias, inyección endoscópica intradetrusor de toxina botulínica tipo A o cistoplastia de ampliación con apendicovesicostomía continente o sin ella.

Se considera ideal que una continencia socialmente aceptable sea adquirida hacia la edad del ingreso escolar. A fin de minimizar la posibilidad de daño renal es indispensable la evaluación

periódica y el tratamiento de la vejiga neurogénica de por vida (Verpoorten y Buyse, 2008; Bauer, 2008; Carr, 2006; Burek y Sager, 2008).

EVALUACIÓN Y TRATAMIENTO CLÍNICO PEDIÁTRICO

La atención de un niño con una enfermedad crónica tan compleja como el mielomeningocele representa un enorme desafío. El marco ideal para esta atención es la que brindan equipos interdisciplinarios en centros de tercera complejidad, aunada a la que brinda el pediatra en el nivel local. El cuidado pediátrico debe comenzar a partir del diagnóstico prenatal de la enfermedad congénita. El pediatra abocado a la atención de un paciente con mielomeningocele deberá brindarle los cuidados habituales que requiere cualquier niño, y agregar cuidados específicos de la patología.

Control del crecimiento

La evaluación periódica del crecimiento es uno de los pilares del control pediátrico, básicamente mediante las medidas habituales de peso, longitud corporal, talla, perímetro cefálico y envergadura. No tenemos tablas específicas para pacientes con mielomeningocele, por lo que se debe utilizar las tablas para niños sanos.

El crecimiento puede verse afectado por:

- Causas ortopédicas: sobre todo en pacientes con defectos altos y mayor afectación de la columna y los miembros inferiores. Esto afecta la talla y la longitud corporal. En estas situaciones, la evaluación del crecimiento puede realizarse mediante la medición de la envergadura (la que se puede graficar en las tablas de longitud corporal/talla).
- Causas endocrinas: alrededor del 10% de los pacientes presentan pubertad temprana y/o acelerada, la cual puede incidir en la talla final. Con menor frecuencia pueden tener déficit de hormona de crecimiento, lo cual afecta de modo simultáneo el progreso de la talla y la envergadura.
- Otras causas inespecíficas son: infecciones repetidas (urinarias, del sistema de derivación, etc.), internaciones prolongadas, insuficiencia renal crónica, etcétera.

Aspectos nutricionales

Debemos estimular la lactancia. Su establecimiento puede ser más dificultoso debido al estrés parental y la separación que imponen muchas veces los tratamientos. Luego, mantener un ingreso calórico adecuado sea tal vez uno de los aspectos más difíciles en el niño con mielomeningocele. Los chicos tienen menor actividad física y alteración de la composición corporal, con menor porcentaje de masa magra. Esto ocasiona muy bajos requerimientos calóricos y una marcada tendencia a la obesidad, que debe prevenirse en forma muy temprana.

La valoración de las curvas de peso y talla requieren una interpretación criteriosa, diferente a la de un niño normal. Si hubiera disponibilidad, la medición de pliegues corporales puede ser de ayuda.

Cuidado nefrológico

El cuidado de la función renal en el paciente con mielomeningocele consiste sobre todo en asegurar la adecuada evaluación y el tratamiento urológico. Más del 90% de los niños nacen con riñones normales y la adquisición de daño renal es la expresión de la falta o inadecuación del tratamiento urológico. La adquisición o progresión de la enfermedad renal es prevenible. Para el seguimiento nefrológico realizaremos estudios de laboratorio periódicos (teniendo presente que sus alteraciones son una manifestación tardía del daño renal) y de imágenes. El centellograma renal con ácido dimercaptosuccínico podría indicarse como estudio de base y es particularmente útil en los pacientes que presentan alteraciones en la ecografía, reflujo vesicoureteral o infecciones urinarias para controlar el impacto sobre el riñón.

Prevención de la alergia al látex

Los pacientes con mielomeningocele se encuentran en mayor riesgo que la población general de desarrollar alergia al látex. Se plantea como causal la exposición temprana y repetida a productos

que lo contienen. La alergia puede manifestarse como reacciones locales o sistémicas que ponen en riesgo la vida. La recomendación actual es la atención sistemática de todos los pacientes con mielomeningocele en un ambiente libre de látex, sin importar si han tenido o no síntomas o si se ha demostrado o no la sensibilización en pruebas de alergia. Es importante que el pediatra informe a la familia sobre las situaciones habituales en la que los niños son expuestos al látex, para así poder evitarlas. Debe evitarse el uso de látex en guantes (se lo debe reemplazar por manoplas de nailon o el uso de guantes de vinilo en atención médica u odontológica), sondas, tetinas, globos, accesorios para natación, preservativos, etcétera.

Tratamiento gastroenterológico

Una de las dificultades que enfrenta el niño con mielomeningocele es lograr seudocontinencia fecal. Definimos como seudocontinente al paciente que se mantiene socialmente limpio a pesar de no tener control voluntario del mecanismo esfinteriano anorrectal. Para lograr seudocontinencia debemos comenzar de manera temprana previniendo el estreñimiento (dieta, uso de laxantes osmóticos). Alrededor de los 3 años (según la maduración del niño) agregamos el entrenamiento del hábito defecatorio. Cuando estas medidas son insuficientes y la incontinencia interfiere con la vida social del paciente, debemos evaluar de manera individual cada situación y plantear medidas quirúrgicas como la cecostomía (Hochhaus y cols., 1997; Woodhouse, 2008; Van de Velde, 2007).

Escolaridad

El mielomeningocele es una enfermedad crónica que producirá en el niño y su familia un fuerte impacto psicosocial. Estos pacientes presentan una gran dependencia emocional y en el desarrollo de las habilidades de la vida diaria. La inserción del niño en el sistema escolar implica una serie de escollos; el primero es el de las barreras arquitectónicas, pero el mayor es el de las barreras mentales o ideológicas, como por ejemplo la restricción al sistema educativo formal ocasionado por las dificultades en la continencia fecal y urinaria.

Los niños con "necesidades educativas especiales" (NEE) tienen mayores dificultades que el resto de los alumnos para poder acceder a los aprendizajes. Requieren adaptaciones del espacio físico y curriculares para poder compensar dicha dificultad. Lamentablemente, la capacitación docente es escasa o nula para hacer frente a dichas necesidades. Si no se tienen en cuenta estos aspectos, aumenta en gran medida el riesgo de fracaso. El enfoque psicopedagógico tiene como eje principal potenciar y facilitar la integración escolar y psicosocial del niño con discapacidad.

Incluir a un niño con NEE en el ámbito de la escuela común dentro de un marco de integración social, con su heterogeneidad, favorecerá la preparación de su integración social posterior en la vida adulta.

Las investigaciones realizadas hasta el momento con relación al desarrollo cognitivo informan que estos pacientes presentan un coeficiente intelectual general entre limítrofe y normal bajo. El perfil cognitivo se caracteriza por una puntuación más descendida en el coeficiente intelectual manipulativo respecto del coeficiente intelectual verbal. Estas alteraciones se acompañan de un lenguaje fluente pero pobre en contenido, y con un inadecuado uso pragmático de éste.

La mayoría de los niños con mielomeningocele se beneficiarán si reciben una educación adecuada dentro del marco de la escuela común. Otros, en cambio, requerirán una instrucción más individualizada. Para definir cada situación en particular es importante establecer los grados de intensidad de la patología para determinar si ese niño es pasible de integración a la escuela común o requiere los servicios de la escolaridad especial (Tirapu Ustárroz y cols., 2008).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Para el niño que nace con una grave malformación congénita como el mielomeningocele, el desarrollo de su vida dependerá de la interacción de:

- La anomalía congénita: el nivel del defecto, la presencia y gravedad de la patología asociada.

- Las intervenciones capaces de modificar el impacto de la enfermedad: la calidad y oportunidad de los cuidados médico-quirúrgicos instituidos.
- La familia y el entorno social.

El enfoque rehabilitador es primordial para minimizar la discapacidad e incluye especialistas en estimulación temprana, kinesiología, terapia ocupacional, psicopedagogía y fonoaudiología, entre otros. El rol del pediatra es fundamental al colaborar con la familia en fijar prioridades para atender la enfermedad, además de jerarquizar y favorecer el desarrollo de los aspectos sanos que incluyen socialización, escolaridad y recreación.

BIBLIOGRAFÍA

Bauer SB. Neurogenic bladder: etiology and assessment. Pediatr Nephrol 2008; 23:541-555.

Burek C, Sager C. Vejiga Neurogénica. En: FUNDASAP EDICIONES IDEOGRÁFICA. Nefrología Pediátrica 2.ª edición, CABA. 2008, 480-493.

Carr MC. Bladder management for patients with myelodysplasia. Surg Clin N Am 2006; 86:515-523.

De Wals P, Tairou F, Van Allen MI, Uh SH, Lowry RB, Sibbald B, y cols. Reduction in Neural-Tube Defects after Folic Acid Fortification in Canada. N Engl J Med 2007; 357:135-142.

Finnell RH, Gould A, Spiegelstein O. Pathobiology and Genetics of Neural Tube Defects Epilepsia 2003; 44(Suppl. 3):14-23.

Frey L, Hauser AW. Epidemiology of Neural Tube Defects. Epilepsia 2003 44(Suppl. 3):4-13.

Genetics Committee. Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. The use of folic acid for the prevention of neural tube defects and other congenital anomalies. J Obstet Gynaecol Can 2003; 25(11):959-966.

Hochhaus F, Butenandt O, Schwarz HP, Ring-Mrozik E. Auxological and endocrinological evaluation of children with hydrocephalus and /or meningomyelocele. Eur J Pediatr 1997; 156:597-601.

Neuropsychological deficits associated with hydrocephalus and spina bifida. Conferences: Topic Specific neuropsychologial syndromes. First International Congress on Neuropsychology in internet (1999).

Rekate H. Comprehensive Management of Spina Bifida. CRC Press Editor. Boca Ratón. Ann Arbor – Boston. 1991, p. 4.

The MOMS Investigators. A Randomized Trial of Prenatal versus Postnatal Repair of Myelomeningocele. N Engl J Med 2011; 364 (11):993-1004.

Tirapu Ustárroz J, García Molina A, Luna Lario P, Roig Rovira T, Pellegrini Valero C. Modelos de funciones y control ejecutivo (II). Rev Neurol 2008; 46:742-750.

Vande Velde S, Van Biervliet S, Van Renterghem K, Van Laecke E, Hoebeke P, Van Winckel M. Achieving Fecal Continence in Patients With Spina Bifida: A Descriptive Cohort Study. The Journal of Urology 2007; 178:2640-2644.

Verpoorten C, Buyse GM. The neurogenic bladder: medical treatment. Pediatr Nephrol 2008; 23:717-725.

Woodhouse CRJ. Myelomeningocele: neglected aspects. Pediatr Nephrol 2008; 23:1223-1231.

Zuccaro G. Mielomeningocele. En Grupo Guía S.A. Neonatología Quirúrgica. Martínez Ferro M, Cannizzaro C, Rodríguez S, Rabasa C. Buenos Aires, 2004; 759-770.

11

PARÁLISIS BRAQUIAL OBSTÉTRICA

SILVIA B. POBLETE Y ANDRÉS DOGLIOTTI

INTRODUCCIÓN

Podemos tener valores estadísticos diferentes sobre la frecuencia de la parálisis braquial obstétrica según los autores consultados, y también si se trata de países desarrollados o subdesarrollados debido a que son un 0,3 por mil de los nacidos vivos en los primeros y hasta un 8 por mil en los segundos. La baja incidencia en el Primer Mundo se debe al perfeccionamiento de las técnicas obstétricas y a la concientización de la población. Es igual tanto en niños varones como en niñas. Lo que se observa es que el miembro superior derecho es el más afectado, por ser el primero en presentarse en el momento del alumbramiento.

Los factores de riesgo están dados por el alto peso del niño al nacer (más de 4.000 g) y los partos con pelvis materna estrecha o la utilización de fórceps.

RESEÑA HISTÓRICA

La parálisis braquial obstétrica fue estudiada, entre otros, por Duchenne en 1872, desde el punto de vista clínico. En 1874, Erb empleó técnicas de diagnóstico eléctrico. La parálisis de C5 y C6 fue denominada parálisis de Erb-Duchenne. Klumpke, en 1885, describió una parálisis total del miembro superior asociada con un síndrome de Claude Bernard-Horner.

ETIOPATOGENIA

En los partos con presentación cefálica y fetos grandes, el hombro se encaja sobre la pelvis materna, y la tracción cefálica determina la elongación del plexo. Por disposición anatómica hay mayor frecuencia de lesiones de C5 y C6, que se manifiestan con parálisis de los músculos del hombro y codo solamente, pero sin pérdida de movimientos en la muñeca y la mano. A veces estas lesiones parciales pueden acompañarse con afección de C7, lo que determina parálisis de los extensores del codo, la muñeca y los dedos. Cuando el traumatismo es de mayor magnitud pueden también lesionarse las raíces inferiores (C8 y T1) y por lo tanto alterar las funciones de la mano y de la muñeca (parálisis total del plexo), que a veces puede asociarse al signo de Claude Bernard-Horner (cuadro 11-1).

Lesiones en el parto en posición cefálica

El mecanismo productor de estas lesiones se basa en varias circunstancias. Hay una flexión an-

CUADRO 11-1. CLASIFICACION DE LAS PARÁLISIS OBSTÉTRICAS DEL PLEXO BRAQUIAL SEGUN NARAKAS

Grupo	Daños	Parálisis	Activos	Recuperación
I	C5- C6	Deltoides-manguito rotador y bíceps	Extensores del codo, la muñeca y los dedos; todos los flexores	El 90% de los casos se recupera en 3 meses en forma espontánea y total
II	C5- C6 y C7	Deltoides-bíceps + manguito rotador + extensores del codo, la muñeca y los dedos	Flexores de los dedos e intrínsecos de la mano	En el 65% de los casos la recuperación es total y espontánea. El 35% tiene secuelas. En el hombro, la recuperación tarda de 3 a 5 meses
III	C5, C6, C7, C8 o T1 C5-T1	Completa/total	Ningún músculo	Menos del 50% de los casos tiene recuperación espontánea. Hay secuelas en el hombro y el codo
IV	Todo el plexo o C5, C6, C7, C8 o T1 C5-T1	Completa/total + síndrome de Claude-Bernard-Horner	Ningún músculo	La recuperación total no se logra. Hay secuelas serias y permanentes.

terior de la cabeza que origina una elongación del 25% del tronco superior (C5 y C6) (fig. 11-1). Si de manera simultánea se deprime el hombro y la cabeza se estira hacia el lado opuesto, se puede producir la lesión del tronco superior. Si hay una fuerza adicional agregada sobre el tronco, se afectarán las raíces siguientes (C7, C8, T1) (fig. 11-2).

Fig. 11-1. Parálisis de hombro (C5 y C6).

Lesiones en el parto en posición podálica

En este tipo de parto puede producirse una lesión cuando la cabeza aún no puede salir, la extremidad superior ya ha salido y el hombro es traccionado por el obstetra que intenta ayudar en el trabajo de parto. Se ven entonces distintos tipos

Fig. 11-2. Parálisis braquial completa con síndrome de Claude-Bernard-Horner.

de lesiones que afectan a las raíces inferiores o al plexo en su totalidad. En ocasiones hay compromiso bilateral de los miembros superiores. En 1962, Wickstrom estudió 54 pacientes con parálisis braquial obstétrica y encontró lesiones del tronco superior en el 60% de los enfermos; el 7% afectaron al tronco inferior. La lesión total del plexo ocurrió en el 33% de los casos.

La disparidad en la longitud del miembro afectado con respecto al sano va desde un 2% en el grupo I hasta el 20% en el grupo IV. Cabe señalar que las clasificaciones de la parálisis braquial obstétrica ayudan al diagnóstico clínico de la lesión y a pronosticar su evolución, pero no indican si el tratamiento es quirúrgico o no.

La inervación simpática es mayor en las raíces inferiores, por lo tanto, las lesiones que afectan a esas raíces tienen una mayor afectación simpática, y puede encontrarse en estos casos el signo de Claude-Bernard-Horner.

En la experiencia de nuestro equipo hasta el año 2007 pudimos registrar, sobre un total de 355 pacientes (de los cuales 229 pudieron clasificarse), que las lesiones del grupo I afectaron a 89 casos y las del grupo II solamente a 46. Las lesiones del grupo III fueron 44 y las del grupo IV llegaron a 50.

Los 33 pacientes que fueron operados configuraron un grupo que tiene un promedio de vida (al momento de su intervención) de 9 meses. El peso promedio al nacer fue de 4.285 g, lo cual indica que es uno de los factores más importantes para la aparición de la parálisis braquial obstétrica. Hubo muy pocos casos más del lado derecho que del izquierdo. Al intervenirlos, se comprobó que la avulsión nerviosa estaba presente en el 60% del total. La mayoría de las intervenciones se realizaron en casos del grupo IV y, en segundo lugar, en el grupo III. Los 3 pacientes restantes fueron los más leves (de los grupos I y II).

EVOLUCIÓN DE LOS MÉTODOS DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

En 1902, el cirujano británico Kennedy comunicó las operaciones realizadas en tres pacientes con buenos resultados sobre el tronco superior. Las lesiones eran posganglionares y se realizó sutura directa. Si bien los cirujanos a nivel mundial describieron técnicas de suturas directas, injertos nerviosos o neurotización, Sever (1925) al igual que Zancolli y Zancolli (2000), demostraron en sus trabajos que muchos pacientes mejoraron de manera espontánea, por lo que no siempre es aconsejable el tratamiento quirúrgico.

En la década del 60 se aconsejaba la inmovilización del miembro afectado al tórax para evitar elongaciones o estiramientos adicionales, y para prevenir las contracturas articulares. Se recomendaba fisioterapia y férulas para corregir posiciones viciosas durante cortos períodos durante el día. En los últimos años de esa década se comenzaron a utilizar los estudios neurofisiológicos como métodos complementarios para determinar qué lesiones no mejorarían de manera espontánea. Años más tarde, con el microscopio quirúrgico, instrumentos adecuados y suturas atraumáticas, se empezaron a seleccionar los casos y conseguir resultados más satisfactorios.

En nuestra experiencia aconsejamos fisioterapia con movilización pasiva de todas las articulaciones. Para evitar deformidades y retracciones articulares, el control kinesiológico debe efectuarse una vez por semana. Pero es muy importante destacar que el rol terapéutico del grupo familiar es vital y, por lo tanto, es fundamental que los padres estén muy bien informados en cuanto a la frecuencia y calidad de las movilizaciones que deben realizar sobre el miembro afectado.

Ante la sospecha de una lesión de tipo IV, a los 3 meses de vida y sin signos de recuperación, solicitamos el electromiograma (EMG) y una resonancia magnética (RM), paso previo para la exploración quirúrgica del plexo braquial. Si se observa recuperación de la mano pero no hay flexión del codo, se puede esperar hasta los 6 meses para explorar quirúrgicamente y lograr que el paciente obtenga la función faltante.

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

Las técnicas microquirúrgicas, esenciales para el tratamiento de las lesiones nerviosas, comenzaron en la década del 60, con las experiencias de Millesi (1977) y Narakas (1965). Existen tres tipos de reparación quirúrgica: neurólisis, injerto nervioso autógeno y transferencia nerviosa o neurotización.

Neurólisis

Consiste en resecar el tejido cicatrizal perineural y epineural. No siempre se logra recuperar la función con este procedimiento debido a que el axón puede estar seriamente dañado a pesar de ver la continuidad de éste. Si dudamos de la viabilidad del axón es conveniente resecar el tramo dudoso o comprometido y realizar una sutura directa cabo a cabo.

Injerto nervioso autógeno

Cuando se encuentran lesiones donde los troncos han sufrido una elongación importante y el neuroma es lo que les da continuidad, se reseca el neuroma y se realizan puentes con injerto de nervio; los dadores son el nervio safeno externo de uno o ambos miembros inferiores, el plexo cervical superficial y el nervio braquial cutáneo interno.

Neurotización o transferencia nerviosa

En las lesiones por arrancamiento la única opción es la transferencia nerviosa del nervio espinal al nervio supraescapular y los intercostales al nervio musculocutáneo.

En la actualidad pueden combinarse cirugías de reconstrucción nerviosa, tipo transferencias nerviosas, con las técnicas paliativas de liberación y transferencias musculares o en casos de co-contracciones se aplica toxina botulínica en ciertos grupos musculares antagónicos (Gilbert, 1995; Hale y cols., 2010).

La mayoría de los niños tras del año de vida, con parálisis braquial obstétrica total no tratada, presentan el hombro en rotación interna, el codo flexionado, el antebrazo en supinación, la muñeca en extensión, las articulaciones metacarpofalángicas extendidas y las interfalángicas flexionadas; el primer espacio interdigital está contraído. Hay alteraciones sensitivas en todo el miembro superior y también tróficas a nivel de las faneras. Después de los 2 años de vida, aparece la sensibilidad protopática.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

La parálisis braquial obstétrica (afección predominante en los países subdesarrollados), causada por la discordancia entre el tamaño del feto y el del canal del parto y/o por maniobras obstétricas inadecuadas, presenta cuatro grupos de lesiones que afectan a las raíces nerviosas del plexo braquial (C5 a T1). Se producen entonces distintos tipos de alteraciones funcionales en el miembro superior, que pueden ser de tratamientos quirúrgicos diversos (en las más graves) o pasibles de una conducta expectante para los casos más leves. Las que se ubican en la región de las raíces superiores (C5 y C6) son las que, afortunadamente, representan un elevado porcentaje del total de parálisis y presentan en muchos casos recuperación espontánea al cabo de 3 a 6 meses de vida, aunque no descartan la necesidad de cirugías secundarias.

La parálisis braquial obstétrica es hoy en día una afección de baja incidencia. Es importante destacar que podría disminuir más todavía si se efectuaran sistemática y universalmente los controles durante el embarazo a fin de estar preparados para optar por una operación cesárea y evitar así un parto donde pueden ocasionarse lesiones en el plexo braquial.

REFERENCIAS

Gilbert A. Long term evaluation of brachial plexus surgery in obstetrical palsy. Hand Clinic 1995, 11:583-594.

Hale HB, Bae DS, Waters PM. Current concepts in the management of brachial plexus birth palsy. J Hand Surg Am 2010; 35(2):322-331.

Kennedy R. Further notes on the treatment of birth paralysis of upper extremity by suture of the 5th and 6th cervical nerves. Br Med J 1902; 2:1065-1068.

Millesi H. Surgical management of braquial plexus injuries. J Hand Surgery 1977; 2:367-379.

Narakas A. Plexo braquial. Terapéutica quirúrgica directa. Técnica. Indicación operatoria. Resultados. La cirugía de los nervios periféricos. Rev Orthop Trauma 1972; 16:860-925.

Sever J. Obstetrical paralysis: report of eleven hundred cases. JAMA 1925; 85:1862-1865.

Wickstrom J. Birth injuries of the brachial plexus. Treatment of defects in the shoulder. Clin Orthop 1962; 23:187-196.

Zancolli EA, Zancolli ER. Reconstructive surgery in braquial plexus sequelae. The growing hand. 2000; 87:805-823.

12

POLINEUROPATÍAS CRÓNICAS

RICARDO C. REISIN

INTRODUCCIÓN

El sistema nervioso periférico (SNP) está conformado por los segmentos de las neuronas motoras, autonómicas y sensitivas que se extienden fuera del sistema nervioso central (SNC) y que están recubiertas por células de Schwann. Las estructuras que lo componen incluyen: las raíces motoras y sensitivas, que se unen cerca del agujero de conjunción para formar los nervios espinales, los nervios craneales (con excepción de los nervios I y II), los ganglios sensitivos, los terminales motores y sensitivos y gran parte del sistema nervioso autónomo. A niveles cervical y lumbosacro, los nervios espinales se fusionan para constituir plexos de los que se desprenden los nervios periféricos (Reisin y cols., 2010).

Los axones del SNP suelen ser largas prolongaciones citoplasmáticas del soma y requieren macromoléculas para su funcionamiento (vesículas que contienen enzimas, componentes de membranas y mitocondrias), que son producidas en el cuerpo celular y son transportadas mediante el flujo axónico. Las células de Schwann envuelven a los axones y producen la mielina que los recubre, lo que permite la conducción saltatoria del impulso nervioso. Las enfermedades que atacan la mielina (neuropatías desmielinizantes) respetan la integridad del axón, pero enlentecen y finalmente impiden la conducción del impulso nervioso (bloqueo de conducción); al remielinizarse el axón, la función se recupera. Las afecciones primarias del axón (neuropatías axonales) provocan no sólo la muerte del axón sino además la disolución de la capa de mielina que las recubre. Las células de Schwann, sin embargo, sobreviven y participan del proceso de reinervación.

Polineuropatías es el término utilizado para describir todo compromiso infeccioso, inmunológico, tóxico o metabólico, que afecta al SNP.

El objetivo de es este capítulo es describir las manifestaciones clínicas y las causas más frecuentes de las neuropatías crónicas en la infancia.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La primera diferenciación que se debe hacer en pacientes con supuesto compromiso del SNP es: ¿sufre el paciente realmente una neuropatía periférica (nombre genérico que se da a cualquier enfermedad de los nervios periféricos) o una enfermedad cuyos síntomas las imitan? Esto obligará a descartar mediante datos clínicos y estudios neu-

rofisiológicos cuadros de: mielopatías, enfermedades de motoneurona, miopatías y trastornos de la trasmisión neuromuscular.

La segunda diferenciación es si el compromiso del SNP corresponde a una polineuropatía (compromiso difuso de múltiples nervios) o a la afección de uno o más nervios de manera individual (mononeuropatía o mononeuropatía múltiple). Si el paciente realmente tiene una polineuropatía restará distinguir si es causa adquirida o hereditaria (Mendel y cols., 2001).

En la infancia, las neuropatías suelen ser hereditarias (72%). La causa más frecuente de neuropatías adquiridas en la infancia es el síndrome de Guillain-Barré, que por su naturaleza aguda no será discutida en este capítulo. Le siguen la forma desmielinizante inflamatoria crónica, sobre todo en adolescentes, y causas metabólicas (diabetes, uremia) vasculitis y tóxicas (vincristina y n-hexano) (Bolton, 1996; Hagberg, 1990; Kararizou y cols., 2006).

Muchas veces, los niños son incapaces de describir los síntomas clásicos de las neuropatías y son los padres los que suelen identificar las primeras manifestaciones: dificultad para realizar actividades físicas comparado con otros niños de la misma edad, trastornos de la marcha con retraso de pautas motoras al pararse, caminar, correr o saltar.

Los trastornos sensitivos son muy sugestivos de compromiso nervioso periférico, pero es inusual que esto sea descrito por los niños. En algunas oportunidades, la pérdida de la sensibilidad propioceptiva genera ataxia y puede incluso confundirse con debilidad (Bolton, 1996; Reilly y Shy, 2009; Reisin y cols., 2010).

Las neuropatías hereditarias suelen tener alteraciones osteoesqueléticas que orientan a su origen: pie cavo, dedos en martillo y escoliosis, así como mutilación de las extremidades secundaria a hipoalgesia o analgesia. A diferencia de las adquiridas, no presentan parestesias a pesar del trastorno sensitivo. Las neuropatías desmielinizantes adquiridas agudas y crónicas suelen presentar debilidad distal y proximal de manera simultanea, lo que indica el mecanismo multifocal de la desmielinización.

Las polineuropatías simétricas distales son las formas más comunes de compromiso del SNP por toxinas, enfermedades metabólicas y hereditarias. La alteración inicial afecta la porción más distal de las fibras gruesas más largas, que se extienden de manera progresiva a segmentos proximales de los nervios (neuropatía retrógrada). Los síntomas iniciales son parestesias (sensación anormal espontánea en la forma de pinchazos u hormigueos pero, como describimos, esto está ausente en las neuropatías hereditarias), disestesias o alodinia (sensación molesta ante estímulos no dolorosos) e hipoestesia en los dedos de los pies. Las parestesias y el dolor provienen de la actividad neural exagerada originada en los nervios dañados o en terminales en regeneración. Cuando los síntomas sensitivos ascienden hasta las rodillas el paciente comienza a notar similares dificultades en los dedos de sus manos (distribución en bota y guante) (Hagberg, 1990; Evans, 1979).

Los cambios sensitivos se acompañan de pérdida de reflejos, y son los aquileanos los primeros en desaparecer. La debilidad se manifiesta inicialmente en músculos extensores de los dedos y del pie con atrofia del pedio, y en los músculos de las pantorrillas. Los dorsiflexores del pie suelen afectarse antes y más gravemente que los gemelos y sóleos, lo que provoca una marcha equina (también llamada *steppage*). El electromiograma (EMG) permitirá una muy importante distinción: diferenciar dentro de este grupo de neuropatías las desmielinizantes de las axonales

Como se ha visto, la mayoría de estas neuropatías son distales al inicio, pero algunas enfermedades como las neuropatías desmielinizantes inflamatorias y la porfiria pueden tener una distribución proximal al comenzar los síntomas.

ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS: ELECTROMIOGRAMA

Hay dos categorías principales de anormalidades en los estudios de conducción cuando se evalúan pacientes con neuropatías periféricas:

Las neuropatías axonales se caracterizan por presentar velocidades de conducción normal o levemente disminuidas con reducción de la amplitud de los potenciales sensitivos y motores. Las amplitudes de los potenciales motores y sensitivos son indicadores del número de fibras viables del nervio.

La reducción de la amplitud sensitiva es el marcador fisiológico más sensible y rápido para detectar neuropatías axonales, y es directamente proporcional al porcentaje de axones perdidos. Las ondas F (que evalúan segmentos proximales de los nervios) suelen estar preservadas al inicio, mientras que el reflejo H se altera de manera temprana al igual que el aquileano. El patrón electromiográfico en estadios iniciales muestra la pérdida de unidades motoras con denervación en los músculos distales y, a medida que ocurre la reinervación, aparecerán potenciales con amplitud y duración aumentados. Este patrón se presenta en la neuropatía diabética, el Charcot-Marie-Tooth de tipo axonal, y las neuropatías tóxicas amiloidótica y vasculíticas.

Cuando la neuropatía afecta las fibras sensitivas de pequeño diámetro, los estudios electrofisiológicos pueden ser normales. En estos casos, la cuantificación de umbrales sensitivos y los estudios autonómicos son métodos alternativos para objetivar anormalidades, como en la enfermedad de Fabry.

Las neuropatías desmielinizantes se caracterizan por el enlentecimiento de la velocidad de conducción ($\leq$30% del límite inferior normal) y la prolongación de la latencia distal, el bloqueo de la conducción y la dispersión temporal. Las ondas F y el reflejo H están prolongados o ausentes, incluso antes de que aparezcan alteraciones en las conducciones distales.

El bloqueo de conducción es el hallazgo más específico de desmielinización adquirida. Ocurre cuando la desmielinización en el trayecto del nervio impide la transmisión de los potenciales de acción de una fibra mielínica. La estimulación proximal al segmento desmielinizado no es conducida por estas fibras y, en consecuencia, evoca un potencial motor de menor amplitud que la estimulación distal, cuya conducción está preservada. Se recomienda para diagnosticar bloqueo con seguridad, identificar una reducción de la amplitud de por lo menos > 50% entre los estímulos proximal y distal.

La desmielinización de un nervio motor puede aumentar la dispersión de la velocidad de conducción de sus diferentes fibras y esto produce una desincronización de la llegada de los impulsos de cada uno de los axones motores estimulados. El registro que se obtiene muestra una dispersión temporal que es característica de desmielinizaciones adquiridas.

En las alteraciones adquiridas, las velocidades de conducción pueden ser diferentes entre segmentos del mismo nervio o entre el mismo segmento de nervios distintos. El bloqueo de conducción y la dispersión temporal son característicos de desmielinización adquirida, como ocurre en la neuropatía desmielinizante inflamatoria crónica.

El bloqueo de conducción, al igual que la pérdida axonal, es el responsable de la pérdida de función de un nervio periférico (debilidad o hipoestesia). En cambio la dispersión, al igual que el enlentecimiento de las velocidades de conducción, no tiene expresión clínica. Los hallazgos electrofisiológicos descritos también son útiles para diferenciar neuropatías desmielinizantes adquiridas de las hereditarias.

En las desmielinizantes hereditarias, como en el Charcot Marie Tooth de tipo 1, el enlentecimiento es uniforme y con escasa variabilidad en la velocidad de conducción entre distintos nervios, no hay dispersión temporal y no hay bloqueo (Polat, 2006; Pardal y Reisin, 2011).

ETIOLOGÍAS MÁS FRECUENTES DE LAS NEUROPATÍAS PERIFÉRICAS

Neuropatías hereditarias sensitivomotoras: Charcot-Marie-Tooth

Es la forma más común de neuropatía hereditaria, y afecta tanto a niños como a adultos. Se han identificado más de 30 genes cuyas mutaciones pueden provocar este fenotipo. La herencia más común es de tipo autosómica dominante (hay

también transmisión recesiva y ligada al sexo). Existen dos formas dominantes: CMT1 desmielinizante y CMT2 axonal.

En CMT1, los síntomas son de comienzo insidioso y aparecen durante las dos primeras décadas de la vida con deformidades esqueléticas: escoliosis, pie cavo y dedos en martillo. Se caracteriza por debilidad muscular distal y atrofia, con compromiso de músculos peroneos y dificultad en la marcha por *steppage* bilateral y arreflexia. Luego puede afectar músculos distales de miembros superiores. La pérdida de la sensibilidad táctil y vibratoria distal, al igual que los nervios engrosados y palpables, es característica de esta neuropatía. Los estudios electrofisiológicos muestran una neuropatía desmielinizante. Esto se confirma en la biopsia del sural que también muestra una disposición de la mielina similar a catáfilas de cebolla (*onion bulbs*) como marcador de desmielinización y remielinización de los nervios.

Dentro del CMT I se han identificado tres alteraciones moleculares principales que pueden provocar el mismo fenotipo. Las tres alteraciones afectan genes que codifican diferentes proteínas que intervienen en preservar la estructura y función de la mielina periférica. La primera mutación se localiza en el cromosoma 17 y consiste en la duplicación del gen de la proteína de mielina periférica 22 (PMP-22). Este grupo se conoce como CMT1A y es el más frecuente. La segunda alteración es la mutación del gen de la proteína P0 en el cromosoma 1, este grupo se conoce como CMT1B. Existe una tercera alteración que se detectó en el gen de la proteína conexina 32, localizado en el cromosoma X; este grupo se conoce como CMTX y tiene transmisión ligada al sexo (Pareyson y Marchesi, 2009; Reilly y Shy, 2009).

El CMT 2 (axonal) es menos frecuente, su edad de comienzo es más tardía, no hay engrosamiento de los nervios y tiene menos compromiso de los músculos intrínsecos de la mano. Los estudios de conducción nerviosa y biopsia sural revelan una neuropatía axonal sin formación de *onion bulbs*. El gen asociado con más frecuencia a esta alteración es el de mitofusina 2, que además de causar el fenotipo recién descrito puede asociarse a atrofia óptica, paraparesia espástica o ambas (Ouvrier y Grez, 2010).

El CMT 3 (anteriormente conocido como Dejerine-Sottas) es una polineuropatía desmielinizante grave. Los síntomas aparecen en la infancia con retraso del desarrollo motor, con presencia de pie cavo e incoordinación en la marcha. La ataxia, la arreflexia y los nervios hipertróficos son siempre marcados. Las características clínicas son similares a las de CMT1 pero de mayor intensidad. Las velocidades de conducción motora y sensitiva están muy enlentecidas.

Patológicamente se observa gran pérdida de fibras mielínicas con presencia de *onion bulbs*. Hace poco tiempo, los estudios de genética molecular indicaron que esta forma se asocia a mutaciones puntuales de la PO o de la PMP 22, por lo que el Dejerine Sottas sería una variante fenotípica del CMT1, y lo que antes se conocía como CMT 3 no sería una variante genética diferente sino una variante grave del CMT 1 (Ionasescu y cols., 1997).

El CMT 4 se caracteriza por tener herencia recesiva, ser desmielinizante en la mayoría de los casos y con fenotipos que incluyen: parálisis de las cuerdas vocales, sordera y debilidad diafragmática. Provocan debilidad proximal grave y temprana, que se manifiesta en el período neonatal (hipomielinización congénita) o en los primeros años de vida con pérdida temprana de la marcha. Hay 13 genes identificados asociados a esta forma de neuropatía.

Las formas desmielinizantes de CMT se diferencian de las neuropatías asociadas a leucodistrofia metacromática, enfermedad de Krabbe y adrenoleucodistrofia debido a la grave y rápida afectación del SNC de estas leucodistrofias con trastornos madurativos graves y afectación piramidal temprana.

Neuropatías adquiridas

La polirradiculoneuropatía inflamatoria desmielinizante crónica es una neuropatía desmielinizante adquirida idiopática que comparte algunas características clínicas, electrofisiológicas y patológicas con el síndrome de Guillain-Barré.

Difiere en la evolución más prolongada, en el mayor compromiso sensitivo y en la respuesta al tratamiento corticosteroideo. Aunque su incidencia es desconocida, se la considera la más frecuente neuropatía adquirida tratable en la infancia (Sladky, 1987). El compromiso de los nervios craneales, respiratorio y autonómico es poco frecuente. La polirradiculoneuropatía inflamatoria desmielinizante crónica puede ser idiopática o estar asociada a una infección por HIV, lupus y con más frecuencia en adultos, a las gammopatías monoclonales.

A diferencia del Guillain-Barré los corticosteroides (prednisona 60-80 mg diarios) son muy efectivos. La plasmaféresis es un tratamiento alternativo pero difícil de implementar como tratamiento crónico. La tercera opción es gammaglobulina hiperinmune (0,4 g/kg/d durante 5 días) que requerirá infusiones repetidas para evitar las recaídas (Grupo de Trabajo de Enfermedades del Sistema Nervioso Periférico de la Sociedad Neurológica Argentina, 2006; Hughes y cols., 2008).

En la infancia y adolescencia, diferentes enfermedades del colágeno y vasculitis pueden provocar neuropatías periféricas, que se presentan como neuropatías sensitivomotoras simétricas o mononeuritis múltiple, que incluyen al lupus eritematoso (Steinlin, 1995), artritis reumatoidea juvenil y Sjogren (Peyronnard, 1982), granulomatosis de Wegener (Rottem, 1993) y síndrome de Churg-Strauss (Farooki, 1974).

Las neuropatías metabólicas adquiridas más comunes se asocian a uremia y diabetes. En la uremia, la neuropatía es distal sensitivomotora asociada a insuficiencia renal terminal, y afecta al 30% de los jóvenes en hemodiálisis y puede mejorar con un trasplante renal (Bolton, 1990). La neuropatía diabética de tipo sensitivomotor y autonómica suele ser subclínica en la infancia y adolescencia, y afectar aproximadamente al 25% de los pacientes (Solders, 1997).

Las neuropatías asociadas a tumores pueden presentarse como neuropatías desmielnizantes agudas y crónicas asociadas a mecanismos inmunomediados, y también como neuropatías distales sensitivomotoras, a veces por infiltración directa de nervios periféricos o como compromiso neuropático crónico asociado al uso de diferentes quimioterapias. Las más frecuentemente neurotóxicas son los platinos, la vincristina los taxanos y la talidomida (Kurczynski, 1980; Toyooka y Fujimura, 2009).

Los déficits vitamínicos pueden originar neuropatías, incluidas la vitamina E y la vitamina B_{12}. La primera se asocia a colestasis intrahepática o atresia biliar extrahepática en la infancia, que se manifiesta por ataxia, neuropatía y oftalmoplejía (Werlin, 1983). A su vez, el déficit de vitamina B_{12} se presenta en niños alimentados sólo por leche materna de madres vegetarianas estrictas o en trastornos genéticos del transporte de la cobalamina a través del íleon, lo que provoca trastornos madurativos, microcefalia y neuropatía periférica. En niños mayores, la combinación de neuropatía y compromiso piramidal es una presentación similar a la de los adultos (Gram, 1992).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Polineuropatía es todo compromiso infeccioso, inmunológico, tóxico o metabólico que afecta el SNP. Las neuropatías pueden ser hereditarias o adquiridas, y su diagnóstico se realiza con electromiograma.

La neuropatía hereditaria más frecuente es la de Charcot-Marie-Tooth. La polirradiculoneuropatía inflamatoria desmielinizante crónica es la neuropatía adquirida más habitual tratable en la infancia.

BIBLIOGRAFÍA

Bolton CF, Young GB. Neurological complications of renal disease Boston: Butterworth; 1990:92-102.

Bolton CF. Polyneuropathies. En: Pediatric clinical electromyography. Royden Jones H, Bolton CF, Harper CM (Eds.). Lippincott Raven 1996, pp. 251-352.

Evans OE. Polyneuropathy in Childhood. Pediatrics 1979; 64:96-105.

Farooki ZQ, Brough AJ, Green EW. Necrotizing arteritis. Am J Dis Child 1974;128: 837-840.

Graham SM, Arvela OM, Wise GA. Long term neurologic consequences of nutritional vitamin B12 deficiency in infants. J Pediatr 1992;121:710-714.

Grupo de Trabajo de Enfermedades del Sistema Nervioso Periférico de la Sociedad Neurológica Argentina. Inmunoglobulina endovenosa en enfermedades neuromusculares. Guía para su utilización Revista Neurológica Argentina 2006;31:32-46.

Hagberg B. Polyneuropathies in paediatrics. Eur J Pediatr 1990;149:296-305.

Hughes RA, Donofrio P, Bril V, Dalaka MC, Deng C, Hanna K, Hartung HP, y cols. On behalf of the ICE Study Group. Intravenous immune globulin (10% caprylatechromatography purified) for the treatment of chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (ICE study): a randomized placebo-controlled trial Lancet Neurol 2008;7:136-144.

Ionasescu VV, Searby CC, Ionasescu R, Reisin R, Ruggieri V, Arberas C. Severe Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1A with 1-base pair deletion and frameshift mutation in the peripheral myelin protein 22 gene. Muscle Nerve 1997;10:1308-1310.

Kararizou E, Karandreas, N, Davaki P, Davou R, Vassilopoulos D. Polyneuropathies in teenagers: A clinicopathological study of 45 cases Neuromuscular Disorders 2006;16:304307.

Kurczynski TW, Choudhury AA, Horwitz SJ, Roessmann U, Gross S. Remote effect of malignancy on the nervous system in children. Dev Med Child Neurol 1980;22:205-222.

Mendel J, Kissel J, Cornblath D. Diagnosis and Management of peripheral nerve disorders. Oxford University Press, 2001.

Ouvrier R, Grew S. Mechanisms of disease and clinical features of mutations of the gene for mitofusin 2: an important cause of hereditary peripheral neuropathy with striking clinical variability in children and adults. Dev Med Child Neurol 2010;52:328-330.

Pardal AM, Reisin R. Electromiografía en la infancia. En: Meneghello JR, Fanta EN, París EM, Puga TP (Eds.). Pediatría Meneghello. Interamericana, 2011 (en prensa).

Pareyson D, Chiara Marchesi C. Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. Lancet Neurol 2009;8:654-667.

Peyronnard JM, Charron L, Beaudet F, Couture F. Vasculitic neuropathy in rheumatoid disease and Sjogren syndrome. Neurology 1982;32:839-845.

Polat M, Tekgul H, Kilincer A, Tosun A, Terlemez S, Serdaroglu G, y cols. Electrodiagnostic pattern approach for childhood polyneuropathies. Pediatr Neurol 2006;35:11-17.

Reilly MM, Shy ME. Diagnosis and new treatments in genetic neuropathies. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2009;80:1304-1314.

Reisin RC, Pardal AM, Marchesoni C. Neuropatía Periférica en Neurología Clínica. En: Micheli F (Ed.). Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2010.

Rottem M, Fauci AS, Hallahan CW. Wegener granulomatosis in children and adolescents: clinical presentation and outcome. J Pediatr 1993;122:26-31.

Sladky JT. Neuropathy in childhood. Semin Neurol 1987;7:67-75.

Steinlin MI, Blaser SI, Gilday DL, Eddy AA, Logan WJ, Laxer RM, Silverman ED. Neurological manifestations of pediatric systemic lupus erythematosus. Pediatr Neurol 1995;13:191-197.

Solders G, Thalme B, Aguirre-Aquino M, Brandt L, Berg U, Persson A. Nerve conduction and autonomic nerve function in diabetic children. A 10-year follow-up study. Acta Paediatr 1997;86:361-366.

Toyooka K, Fujimura H. Iatrogenic neuropathies. Current Opinion in Neurology 2009;22:475-479.

Werlin SL, Harb JM, Swick H, Blank E. Neuromuscular dysfunction and ultraestructural pathology in children with chronic cholestasis and vitamin E deficiency. Ann Neurol 1983;13:291-296.

13

ENFERMEDADES MUSCULARES

MARÍA SOLEDAD MONGES Y FABIANA LUBIENIECKI

INTRODUCCIÓN

Las miopatías son un grupo heterogéneo de enfermedades del músculo de causa genética (hereditaria o *de novo*) o adquirida (metabólica, inflamatoria o tóxica). Las más representativas de la infancia son las distrofias musculares y las miopatías estructurales con características clínicas y patológicas definidas.

El objetivo de este capítulo es presentar los aspectos generales de las enfermedades musculares en pediatría y delinear un enfoque diagnóstico y terapéutico.

EPIDEMIOLOGÍA

Son enfermedades consideradas poco frecuentes (prevalencia 5/10.000). Dado el amplio espectro de estas patologías y la complejidad diagnóstica consideramos que se encuentran subdiagnosticadas y sólo es posible establecer su prevalencia o incidencia en algunos grupos, por ejemplo la distrofia muscular de Duchenne, que afecta a 1/3.600 a 6.000 varones nacidos vivos (Bushby y cols., 2010), la distrofia miotónica de Steinert 1/8.000 y la distrofia facio-escápulo-humeral, 5/100.000.

ETIOLOGÍA Y FISIOPATOGENIA

El compromiso de diferentes componentes de la fibra muscular, como las proteínas de la matriz extracelular, del sarcolema, de la membrana nuclear, del aparato contráctil y otras proteínas citosólicas, determinan un cuadro clínico, patológico y genético característico (Karpati, 2002). Las mutaciones patogénicas pueden causar una alteración parcial o completa de una proteína y modificar su función y la de la fibra muscular. Esta proteína puede ser una molécula estructural, una enzima, un receptor, un componente de un canal iónico, etc. La identificación de los defectos genéticos involucrados ha permitido avanzar en la comprensión de las enfermedades musculares, así como permitir su diagnóstico y un consejo genético adecuado.

Durante los últimos 20 años ha habido una expansión en el conocimiento de estas enfermedades. Desde 1991, la revista *Neuromuscular Disorders* publica la tabla de genes de las enfermedades neuromusculares (www.musclegenetable.org), teniendo en cuenta las alteraciones genéticas y el defecto proteico involucrado. Existen 495 entidades clínicas descritas con 275 genes identificados, categorizadas en 16 grupos (Kaplan, 2010).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Ante un paciente con sospecha de enfermedad muscular se debe hacer al comienzo un interrogatorio detallado. Hay que preguntar sobre: *antecedentes del embarazo y del parto* (medicación, movimientos fetales, cantidad de líquido amniótico), *la pesquisa neonatal*, los *antecedentes familiares* de consanguinidad, el origen, la presencia de alteraciones cardíacas (muerte súbita, arritmias, uso de marcapaso, miocardiopatías), el fenómeno miotónico, la escoliosis y episodios de fiebre relacionados con la anestesia. Se debe interrogar sobre trastornos de la alimentación y progreso de peso/talla, trastornos del sueño como despertares nocturnos, ronquido, cefalea matinal por hipoxemia nocturna e hipercapnia diurna. El *inicio de los síntomas y el tiempo de evolución de la enfermedad* permiten definir dos grupos:

- *Grupo 1.* Lactantes hipotónicos con debilidad desde el nacimiento y los primeros años de vida:
  - *Distrofias musculares congénitas:* grupo heterogéneo de miopatías genéticamente determinadas, autosómicas recesivas, que tienen en común hipotonía y debilidad muscular temprana, tendencia a las retracciones articulares tempranas y graves, y hallazgos patológicos de distrofia muscular en la mayoría de los casos. El compromiso puede estar limitado al músculo o asociarse a compromiso del sistema nervioso central (Wang, 2010). En el cuadro 13-1 detallamos las diferentes entidades, los defectos genéticos asociados y las características clínicas.
  - *Miopatías estructurales o congénitas:* presentan una gran variabilidad clínica e intrafamiliar con presentación prenatal o en los primeros días de vida, o síntomas sutiles en la adultez, como escoliosis. Clínicamente es importante determinar la asociación de: cara alargada, hipomimia facial, paladar alto, oftalmoparesia o ptosis, pie bot o en mecedora, escoliosis, artrogriposis, luxación congénita de caderas e hiperlaxitud generalizada, así como el compromiso respiratorio que puede determinar la evolución de la enfermedad.

    Este grupo se clasifica según los hallazgos morfológicos en la biopsia (fig. 13-1). Cabe destacar que diferentes genes pueden causar una misma anormalidad estructural, y un mismo gen puede provocar diferente patología muscular. También existen miopatías con igual alteración morfológica aun sin un gen identificado.
  - *Distrofia miotónica congénita:* es una entidad autosómica dominante debida a una expansión de una secuencia de DNA ubicada en el cromosoma 19. Esta forma clínica de enfermedad de Steinert se observa en hijos de madres con distrofia miotónica de gravedad variable, y es necesario interrogar y buscar el fenómeno miotónico. Los pacientes presentan hipotonía, dificultad respiratoria, trastornos en la alimentación, hipomimia facial y retracciones con pies zambos. En esta etapa no se observa un fenómeno miotónico en la clínica ni en el electromiograma. Ante la sospecha de esta enfermedad está indicado el estudio molecular para confirmar el diagnóstico.
  - *Forma clásica de enfermedad de Pompe (deficiencia de maltasa ácida o glucogenosis II):* es una enfermedad autosómica recesiva que se produce por alteración de la actividad de la enzima α-glucosidasa ácida en los lisosomas del hígado, corazón y músculo esquelético, por lo que se acumula glucógeno en los lisosomas. Los lactantes presentan hipotonía muy marcada con debilidad muscular proximal progresiva, importante caída de la cabeza, miocardiopatía hipertrófica (ventricular y tabique interventricular), macroglosia, hepatomegalia moderada y progresión inadecuada del peso. La mayoría de los pacientes sin tratamiento fallecen entre los 6 y 7 meses. Presentan como signo de compromiso cardiológico alteraciones en el ECG: intervalo P-R corto, elevación de la onda R y onda T invertida. Existen otras formas de presentación en edades más avanzadas con debilidad de las

CUADRO 13-1. DISTROFIAS MUSCULARES CONGÉNITAS

Merosina	α-distroglucano	Distrofia muscular congénita	Proteína	Gen	Clínica	Compromiso SNC
Negativa Parcial	Positivo	1A	Laminina α 2 o merosina	LAMA2 Crom6	No caminan CI: N 30% epilepsia	Alteración difusa de la sustancia blanca, 5% PMG posterior
Parcial	Negativo	1B	ND	ND	Rara, gravedad variable, inicio más tardío, hipertrofia muscular	Alteración variable de sustancias blanca y gris
	Negativo	1C	Proteína relacionada con la fukutina	FKRP Crom19	Gravedad variable, caminan. Hipertrofia muscular Miocardiopatía dilatada	No
		1D	Similar a acetilglucosaminil transferasa	Large Crom22	Retraso mental grave	Alteración de la sustancia blanca, quistes, hipoplasia de tronco cerebral
		de Fukuyama (FCMD)	Fukutina	Fukutina Crom9	En japoneses, retraso mental grave, epilepsia, alteraciones oculares	Lisecefalia II (complejo en empedrado) PMG Hidrocefalia Encefalocele Alteración sustancia blanca Hipoplasia pontocerebelosa Quistes cerebelosos
		MEB	POMGnT1, FKRP, Fukutina	POMGnT1, FKRP, Fukutina	Finlandesa Debilidad marcada desde nacimiento y retraso mental severo, alteraciones oculares, espasticidad posterior	
		SWW	POMT1, POMT2, FKRP, Fukutina	POMT1, POMT2, FKRP, Fukutina	Letal el primer año de vida por compromiso grave del SNC	

(Continúa)

CUADRO 13-1. DISTROFIAS MUSCULARES CONGÉNITAS (*CONT.*)

Merosina	α-distroglucano	Distrofia muscular congénita	Proteína	Gen	Clínica	Compromiso SNC
Positivo	Positivo	de Ullrich/Behlem	α1 α2 α3, Colágeno 6	Col A1, A2, A3	Hiperlaxitud distal marcada y variable compromiso motor	No
		Integrina α7	ITGAα7	ITGAα7	Rara, retraso motor, caminan 2-3 años	
		Síndrome de espina rígida	Selenoproteína 1	SEPN1	Retraso motor, rigidez espinal, debilidad axial, compromiso respiratorio restrictivo	
		Lamina A/C	Lamina A/C	LMNA	Debilidad axial con caída cefálica	

SNC: Sistema nervioso central, CI: cociente intelectual, POMT1: 2-O-manosiltransferasa 1, PMG: polimicrogiria, ND: no determinado, N: Normal, POMGnT1: proteína O-manosa β1,2-N-acetil-glucosaminiltransferasa 1, MEB: enfermedad del músculo, ojo y cerebro, SWW: Síndrome de Walker-Warburg, LMNA: Lamina A/C

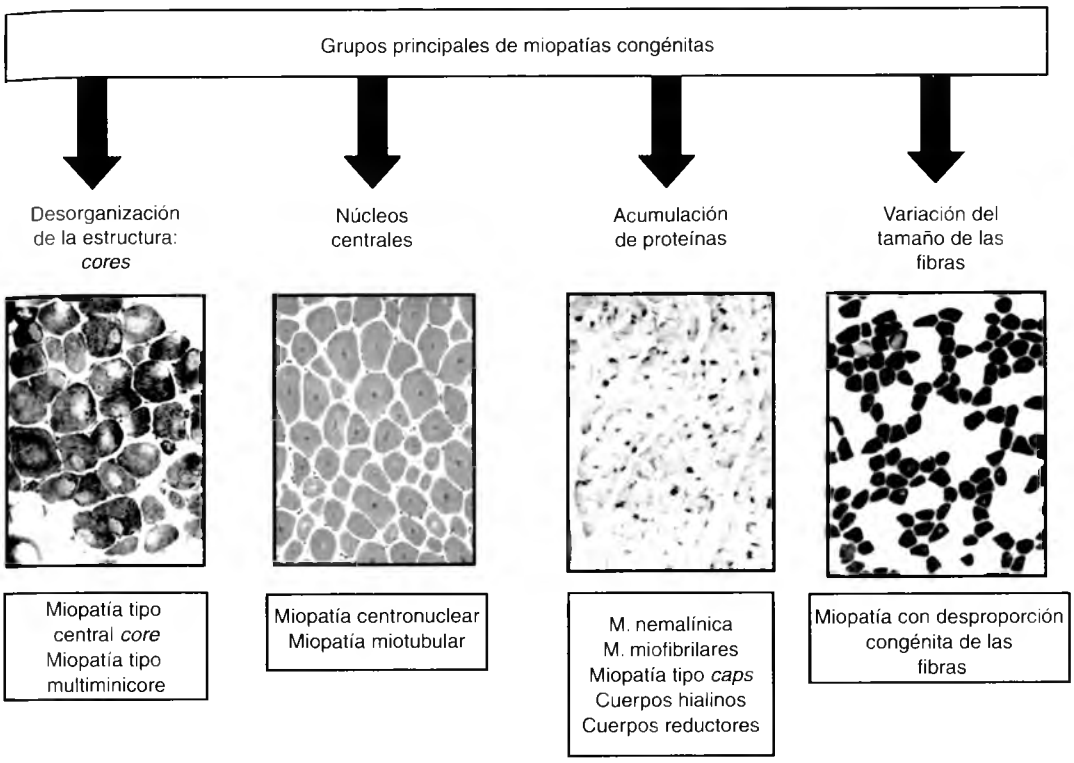


Fig. 13-1. Grupos principales de miopatías congénitas. Véase también Láminas en color.

cinturas e insuficiencia respiratoria. El reconocimiento de esta entidad, a través del dosaje enzimático, es de suma importancia debido a la posibilidad de un tratamiento de reemplazo de la enzima α-glucosidasa ácida.

- *Grupo 2.* Niños con debilidad muscular progresiva:

  – *Distrofia muscular de Duchenne:* es una de las formas más graves de distrofia muscular que afecta 1 cada 3.600 a 6.000 nacidos vivos varones. Los pacientes presentan retraso en la adquisición de la marcha, caídas frecuentes, dificultad para incorporarse del piso (maniobra de Gowers), correr y subir escaleras. El examen físico es muy característico con debilidad generalizada y simétrica a predominio proximal y de los miembros inferiores con hipertrofia gemelar. Los reflejos están presentes y no existe compromiso facial. Progresan con debilidad generalizada, hiperlordosis lumbar y retracciones aquileas. Pueden presentar ceguera nocturna y disminución del rendimiento intelectual con mayor compromiso en la inteligencia verbal. Con la evolución natural de la enfermedad, los pacientes pierden la marcha entre los 6 y 13 años (media 9,5), desarrollan escoliosis en el 90% de los casos y fallecen alrededor de los 20-25 años por factores respiratorios (40%) y/o cardíacos (10%). La distrofia muscular de Duchenne se debe a una mutación en el gen que codifica una proteína del citoesqueleto de la fibra muscular llamada distrofina, ubicado en el cromosoma X. Según el tipo de mutación se produce una alteración en el marco de lectura del RNA, lo que determina la ausencia o disminución de la distrofina. Existe un espectro clínico de presentaciones relacionadas

con la alteración del gen de la distrofina, agrupadas bajo el nombre de distrofinopatías, como la distrofia muscular de Becker y las miocardiopatías aisladas (Bushby y cols., 2009).

- *Sarcoglicanopatías:* son enfermedades musculares genéticamente determinadas, autosómico recesivas. Existen cuatro tipos de sarcoglicanos: α, β, γ y δ, que están ubicados en la membrana plasmática de las fibras musculares en relación con la distrofina, la cual puede verse afectada en forma secundaria en la biopsia muscular. Los pacientes presentan debilidad proximal que se inicia en los miembros inferiores y luego se generaliza. Pueden presentar hipertrofia gemelar por lo cual en los varones el fenotipo clínico es indistinguible de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne o Becker. No presentan compromiso cognitivo. El curso clínico es variado aun entre hermanos. La creatina cinasa (CPK) está aumentada > a 10 del valor normal. El 30% desarrollan miocardiopatía (Bonnemann, 2005). La biopsia determina una distrofia muscular y la alteración de los sarcoglicanos por inmunohistoquímica (IHQ). El estudio molecular confirma el diagnóstico determinando el sarcoglicano afectado.
- *Distrofia muscular por proteína relacionada con la Fukutina (en inglés FKRP muscular dystrophy):* los pacientes con mutaciones en el gen *FKRP* con compromiso de las cinturas presentan un cuadro similar a la distrofia muscular de Duchenne o Becker con mayor tendencia a desarrollar miocardiopatía y compromiso respiratorio. El diagnóstico se realiza por la determinación en la biopsia muscular de la disminución de α-distroglicano por IHQ y la presencia de una mutación en el gen *FKRP*.
- *Calpainopatía:* es una distrofia muscular causada por mutaciones en la proteasa neutra calpaína 3, de herencia autosómica recesiva. La edad media de presentación es entre los 14 a 18 años, con debilidad de inicio en los miembros inferiores, ligera hipertrofia gemelar y escápulas salientes asociadas a debilidad e hipotrofia de la cintura escapular (Bonnemann, 2005). El signo clínico orientador de esta distrofia muscular es la debilidad e hipotrofia del tren posterior de la pierna. En estos pacientes la alteración proteica debe investigarse por inmunotransferencia Western-blot a partir de la biopsia muscular.
- *Distrofia muscular de Emery-Dreifuss (DMED)/ laminopatías:* son distrofias musculares que se producen por la alteración de las proteínas de la envoltura nuclear de la fibra muscular. En la enfermedad ligada al X, la proteína comprometida es la emerina, que se puede investigar por IHQ. El fenotipo clínico se caracteriza por presentar debilidad e hipotrofia proximal en miembros superiores, y distal en miembros inferiores, que se asocian a retracción de codos y compromiso cardiológico con alteración del ritmo. En las laminopatías de herencia autosómica dominante y recesiva, el espectro clínico de presentación va desde formas con distrofia muscular congénita con caída cefálica hasta formas de distrofia muscular de cinturas o con fenotipo clásico. Es necesario realizar el estudio molecular del gen *LMNA* para confirmar el diagnóstico.
- *Distrofia muscular asociada al colágeno 6 (enfermedad de Ullrich/Bethlem):* existe un espectro clínico de presentación de este grupo de miopatías desde formas de inicio en el período neonatal (como distrofia muscular congénita) hasta formas de compromiso de cinturas. Todas tienen en común la presencia de una hiperlaxitud a nivel de las pequeñas articulaciones de manos y pies, piel rugosa y tendencia a las retracciones articulares. El compromiso respiratorio suele aparecer temprano en aquellos pacientes con inicio de los síntomas en las primeras etapas de la vida.
- *Distrofia facio-escápulo-humeral:* es una enfermedad genética autosómica dominante causada por una anomalía en el cromosoma 4. Los pacientes presentan compromiso de los músculos de la cara con preservación de los músculos extraoculares, debilidad de ini-

cio generalmente en la cintura escapular y brazos para luego generalizarse con escápulas salientes asimétricas. Existen formas de inicio temprano asociadas a retraso mental y epilepsia. El primer estudio a solicitar ante la sospecha clínica es el estudio molecular que nuestra una disminución en el número de repeticiones en la región D4Z4 en el cromosoma 4.

ENFOQUE DIAGNÓSTICO

Un interrogatorio detallado de los antecedentes familiares, síntomas de inicio y evolución, junto con un examen físico minucioso para determinar la distribución de la debilidad, el compromiso facial, la presencia y ubicación de la hiperlaxitud ligamentaria, y la presencia de reflejos osteotendinosos aportarán diferentes orientaciones diagnósticas iniciales.

En aquellos pacientes con sospecha clínica de distrofia facio-escápulo-humeral y distrofia miotónica debemos solicitar inicialmente el estudio molecular. En estos casos no es necesario efectuar biopsia muscular.

Ante la sospecha de una miopatía debemos determinar el valor de la CPK. El aumento de la CPK con valores por 10 o más del valor normal orienta inicialmente hacia una distrofia muscular. No debemos olvidar que la CPK normal no excluye una enfermedad muscular y es característica de las miopatías estructurales. El electromiograma es de utilidad en aquellos casos en los cuales se sospecha un compromiso neurógeno (Bonnemann, 2005). En pacientes con debilidad muscular, CPK aumentada o no, y fenotipo característico de alguna de las miopatías descritas, es necesario continuar con la biopsia muscular, orientar la IHQ y eventualmente solicitar inmunotransferencia Western-blot. El diagnóstico de distrofia de cinturas no debe ser un diagnóstico final y es necesario determinar un diagnóstico genético específico (Bonnemann, 2005).

La resonancia magnética es de utilidad para determinar el compromiso de los diferentes grupos musculares, sobre todo en aquellas patologías con características clínicas similares. De esta forma se orienta el estudio molecular (Mercuri y cols., 2007).

ANATOMÍA PATOLÓGICA

Para una adecuada interpretación, el patólogo debe contar con la información clínica del paciente y su historia familiar. El neurólogo debe indicar el músculo adecuado para biopsiar (muy afectado en los casos agudos y moderadamente comprometido en los crónicos), descartando aquellos utilizados para el electromiograma.

La biopsia debe incluir un fragmento para microscopia óptica (muestra congelada) para distintas tinciones histoquímicas y otro para la electrónica (fijación en glutaraldehído). Dentro de los patrones miopáticos más frecuentes con relación a las patologías mencionadas cabe considerar:

- **Miopatías congénitas estructurales**: suelen presentar predominio de fibras de tipo 1 con variable atrofia selectiva 1, y en algunos casos músculo indiferenciado de tipo 1. La caracterización del tipo específico de miopatía estructural depende del reconocimiento de la anormalidad estructural. Se ha demostrado que las alteraciones pueden evidenciarse o modificarse en el transcurso de la enfermedad, objetivable por cambios en biopsias sucesivas. Esto es importante al evaluar el resultado de biopsias en niños pequeños.
- **Distrofias musculares**: se caracterizan por el incremento del tejido conectivo perimisial y endomisial, y fibras de contornos redondeados con atrofia e hipertrofia que afectan a ambos tipos de fibras. Estas alteraciones se acompañan en grado variable con cambios activos como necrosis, macrofagia y regeneración. Pueden presentar infiltrado inflamatorio.

El algoritmo para el estudio de las proteínas musculares por IHQ y/o inmunotransferencia Western-blot depende de la relación con la clínica.

TRATAMIENTO

Hasta el momento no existe un tratamiento específico que cure las diferentes miopatías, por lo cual los cuidados relacionados con la evolución de cada patología son de importancia para lograr una mejor y prolongada supervivencia. Queremos resaltar la utilidad del enfoque interdisciplinario, teniendo en cuenta los aspectos nutricionales, respiratorios, ortopédicos, kinésicos, cardiológicos y sociales en las diferentes etapas de la enfermedad y en cada miopatía en particular.

Es necesario iniciar el tratamiento kinésico de elongación desde el momento del diagnóstico de la enfermedad, y complementarlo con natación. En cuanto al problema respiratorio, se debe buscar signos de hipoventilación nocturna o hipercapnia diurna. También hay que interrogar sobre las características del sueño (interrumpido, transpiración), cefalea o cansancio matinal, y mal progreso de peso. Se debe determinar el momento oportuno para iniciar un soporte ventilatorio adecuado. La evaluación cardiológica es prioritaria en aquellos pacientes con sospecha de distrofia muscular. Se debe solicitar Holter cardíaco en los pacientes con distrofia muscular de Emery-Dreifuss o laminopatías para detectar de manera temprana la presencia de arritmia e indicar un cardiodesfibrilador. La escoliosis es una de las complicaciones más frecuentes en este grupo de enfermedades. Es necesario actuar de manera activa con el uso de un corsé adecuado y la posibilidad de una cirugía oportuna.

La corticoterapia es el tratamiento recomendado para los pacientes con distrofia muscular de Duchenne porque se ha comprobado que modifican el curso natural de la enfermedad (Manzur, 2008): retrasan la pérdida de la marcha, y preservan las funciones respiratoria y cardíaca.

En la actualidad se están desarrollando ensayos terapéuticos con oligonucleotidos que logran saltear el exón 51 para restablecer el marco de lectura de la distrofina y mejorar la funcionalidad de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne. De manera similar, se hallan en desarrollo diversos ensayos terapéuticos que abren nuevas perspectivas en otras patologías.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

En los últimos años se logró un marcado avance en el conocimiento de las enfermedades musculares. Hoy en día se conocen un gran número de proteínas involucradas y defectos genéticos que permiten en muchos casos una correlación entre el genotipo y el fenotipo. Es necesario recordar que existe un espectro clínico de presentación, en el que la misma entidad puede iniciarse desde el nacimiento con hipotonía y debilidad marcada, hasta en la edad adulta con una forma de compromiso de cinturas. Establecer la evolución de los pacientes y prever sus comorbilidades es prioritario para mejor la calidad de vida y la supervivencia. A partir del conocimiento de las enfermedades se han desarrollado ensayos clínicos para posibles tratamientos.

BIBLIOGRAFÍA

Bonnemann CG. Limb-girdle muscular dystrophy in chilhood. Pediatr Ann 2005;34,7:569-577.

Briñas L, Richard P, Quijano-Roy S, Gartioux C, Ledeuil C, Lacène E, y cols. Early onset collagen VI myopathies: Genetic and clinical correlations. Ann Neurol 2010;68:511-520.

Bushby K, Finfel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, y cols. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. Lancet Neurol 2010;9:77-93.

Bushby K, Finfel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, y cols. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. Lancet Neurol 2010;9:177-189.

Davies KE, Nowak KJ. Molecular mechanisms of muscular dystrophies: old and new players. Nat Rev Mol Cell Biol 2006;7:762-773.

Dubowitz V, Sewry C. Muscle biopsy. A Practical Approach. Third Edition. Elsevier, China, 2007.

Engel AG, Amstrong CF. Myology 3rd ed. Mc Graw-Hill, United States of America, 2004.

Kaplan JC. The 2010 version of the gene table of neuromuscular disorders. Neuromuscul Disord 2010; 20:72-94.

Karpati G. Structural and Molecular Basis of Skeletal Muscle Disease, ISN Neuropath, Basel, 2002.

Manzur AY, Kuntzer T, Pike M, Swan A. Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy. Cochrane Database Syst Rev 2008; 1: CD003725.

Mercuri E, Pichiecchio A, Allsop J, Messina S, Pane M, Muntoni F. Muscle MRI in inherited neuromuscular disorders: past, present, and future. J Magn Reson Imaging 2007;25:433-440.

Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, Sejersen T, Bellini J, Battista V, y cols. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. J Child Neurol 2010;25:1559-1581.

SECCIÓN

III

COMORBILIDAD FRECUENTE EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL

SECCIÓN III

COMORBILIDAD FRECUENTE EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL

14 **Parálisis cerebral y epilepsia**
Roberto H. Caraballo y Ricardo O. Cersósimo

15 **Parálisis cerebral y retraso mental**
Liliana Czornyj

16 **Trastornos psiquiátricos prevalentes en niños con parálisis cerebral**
María Cristina Brió

17 **Parálisis cerebral y autismo. Síndrome de Rett**
Santiago Galicchio y Pedro Cachia

14

PARÁLISIS CEREBRAL Y EPILEPSIA

ROBERTO H. CARABALLO Y RICARDO O. CERSÓSIMO

INTRODUCCIÓN

La parálisis cerebral incluye un amplio grupo de entidades no progresivas, con alteraciones de la postura y el movimiento, secundarias a lesiones y malformaciones del cerebro que ocurren durante su desarrollo. Su etiología es heterogénea, y el tipo y la gravedad de la alteración motriz son variables, así como otras afecciones asociadas, como el retraso mental y la epilepsia (Koman y cols., 2004).

La epilepsia es frecuente en todos los tipos de parálisis cerebral. Diferentes autores mencionan cifras muy variables: entre el 12 y 90% (Aicardi, 1990; Aksu, 1990; Goulden y cols., 1991; Hadjipanayis y cols., 1997). Con relación al subtipo de parálisis cerebral, la epilepsia es más frecuente en aquellos niños con cuadriparesia espástica. Los niños con parálisis cerebral hemipléjica presentarían una frecuencia de epilepsia intermedia, mientras que en aquellos niños con parálisis cerebral distónica-disquinética el porcentaje de epilepsia es menor (Cersósimo, 2005; Stephenson, 2008).

Las crisis epilépticas asociadas con mayor frecuencia a parálisis cerebral son las focales, con generalización secundaria o sin ella. También podemos observar otros tipos de convulsiones asociadas a parálisis cerebral, por ejemplo las generalizadas, como mioclonías, espasmos epilépticos y crisis tónicas. Es interesante mencionar a aquellos pacientes con parálisis cerebral y anormalidades en el electroencefalograma (EEG) sin convulsiones. Aquí se nos presenta el dilema de si debemos indicar tratamiento farmacológico o no. Esto dependerá de las características del EEG, de la etiología y de las manifestaciones neurológicas asociadas. Por ejemplo, en un niño con parálisis cerebral hemiparética, retraso mental secundario a una polimicrogiria unilateral y alteraciones en el EEG, deberíamos indicar tratamiento farmacológico debido a que la mayoría de estos pacientes desarrollan epilepsia.

Es interesante mencionar algunos trastornos paroxísticos no epilépticos que pueden ser confundidos con verdaderas crisis epilépticas. Las sacudidas o espasmos no epilépticos durante el sueño pueden observarse en niños con parálisis cerebral que además presentan crisis epilépticas asociadas (Fusco y cols., 1999). También se han descrito niños con parálisis cerebral que pueden presentar apneas obstructivas seguidas de crisis tónicas de origen no epiléptico. En ambos situaciones, un estudio poligráfico durante el sueño es crucial para identificar el origen epiléptico o no de estos episodios (Stephenson, 2008).

Por último, creemos que es importante describir una serie de síndromes epilépticos asociados a

parálisis cerebral que debido a las crisis epilépticas particulares que presentan, asociadas a las manifestaciones motoras propias de la enfermedad motriz cerebral, hacen difícil su reconocimiento. Por lo tanto es crucial una adecuada evaluación clínico-electroencefalográfica o, en ocasiones, un estudio EEG-poligráfico para identificar el tipo de crisis y síndrome epiléptico, y de este modo elaborar un tratamiento correcto y un pronóstico adecuado.

ESTADO MIOCLÓNICO EN ENCEFALOPATÍAS NO PROGRESIVAS

La asociación etiológica más común es con el síndrome de Angelman (Caraballo y cols., 2007), pero se describió en niños con el síndrome 4p, síndrome de Prader-Willi, síndrome de Rett, y también en niños con parálisis cerebral secundarias a lesiones hipóxico isquémicas prenatales y a trastornos de la migración neuronal.

El síndrome se caracteriza por la aparición de estados mioclónicos atípicos repetidos, combinados con un impedimento de la atención en niños portadores de encefalopatías no progresivas. Los registros EEG-poligráficos son muy útiles para reconocer las mioclonías asincrónicas más o menos rítmicas, que pueden no ser tan evidentes clínicamente. La finalización del estado mioclónico se acompaña de una notable mejoría en la conducta y el estado mental. El registro EEG interictal se caracteriza por una actividad lenta delta-theta (3-6 c/s) subcontinua, monomorfa, predominante en regiones frontocentrales y breves secuencias de ondas lentas delta con espigas intercaladas a predominio en regiones parietooccipitales, por lo general reactivas al cierre y apertura palpebral (fig. 14-1).

El registro EEG ictal muestra paroxismos de espiga-ondas difusos, breves y acompañados de mioclonías bilaterales más o menos rítmicas. Al progresar el episodio, las mioclonías se hacen sincrónicas y rítmicas, y se acompañan de ausencia, asociadas a paroxismos de punta-onda difusos con actividad theta intercalada, subcontinuas y fluctuantes, que se activan con el sueño (Caraballo y cols., 2007).

Las benzodiazepinas (BDZ), la adrenocorticotrofina (ACTH), el ácido valproico (AVP), la etosuximida (ETM) y el levetiracetán (LVT) pueden tener un efecto beneficioso (Caraballo y Fejerman, 2009).

POLIMICROGIRIA UNILATERAL, HEMIPARESIA CONGÉNITA Y UN TIPO PARTICULAR DE EPILEPSIA

La polimicrogiria unilateral es la causa más común de parálisis cerebral hemiparética. Se asocia a una hemiparesia levemente espástica, retraso mental leve a moderado, y una epilepsia de inicio en los primeros años de vida que luego desarrolla un cuadro electroclínico particular (Caraballo y cols., 1999). La mayoría de los casos son esporádicos, excepcionalmente son familiares (Caraballo y cols., 2000). También la polimicrogiria puede ser secundaria a citomegalovirus o parte de síndromes genéticos, como el síndrome de DiGeorge, el síndrome velocardiofacial y el síndrome de Stickler.

El 80% de los casos presentan epilepsia; las crisis epilépticas focales con generalización secundaria o sin ella pueden comenzar a partir de 1 año de edad hasta los 11, con una edad media de 2 años. Entre los 2 y 9 años de edad (media de 6 años) ocurre un cambio evidente en las crisis y en el EEG. Las mioclonías negativas habituales con inestabilidad en la marcha, mioclonías positivas y ausencias atípicas aparecen en el 75% de los casos con epilepsia. Con menor frecuencia presentan crisis focales motoras con generalización secundaria o sin ella (Caraballo y cols., 1999). El EEG interictal al inicio de la epilepsia muestra espigas focales en la región donde se encuentra la polimicrogiria. En algunos pacientes, estas alteraciones se pueden reconocer antes del inicio de la epilepsia.

Cuando el cuadro clínico y el EEG cambian, el EEG interictal muestra espigas bilaterales asimétricas durante la vigilia, y una actividad simétrica y asimétrica de espiga-ondas continuas durante el sueño lento, que constituye un estado de mal epiléptico eléctrico durante el sueño. Otros pacientes tienen descargas de espiga-onda de alta frecuencia

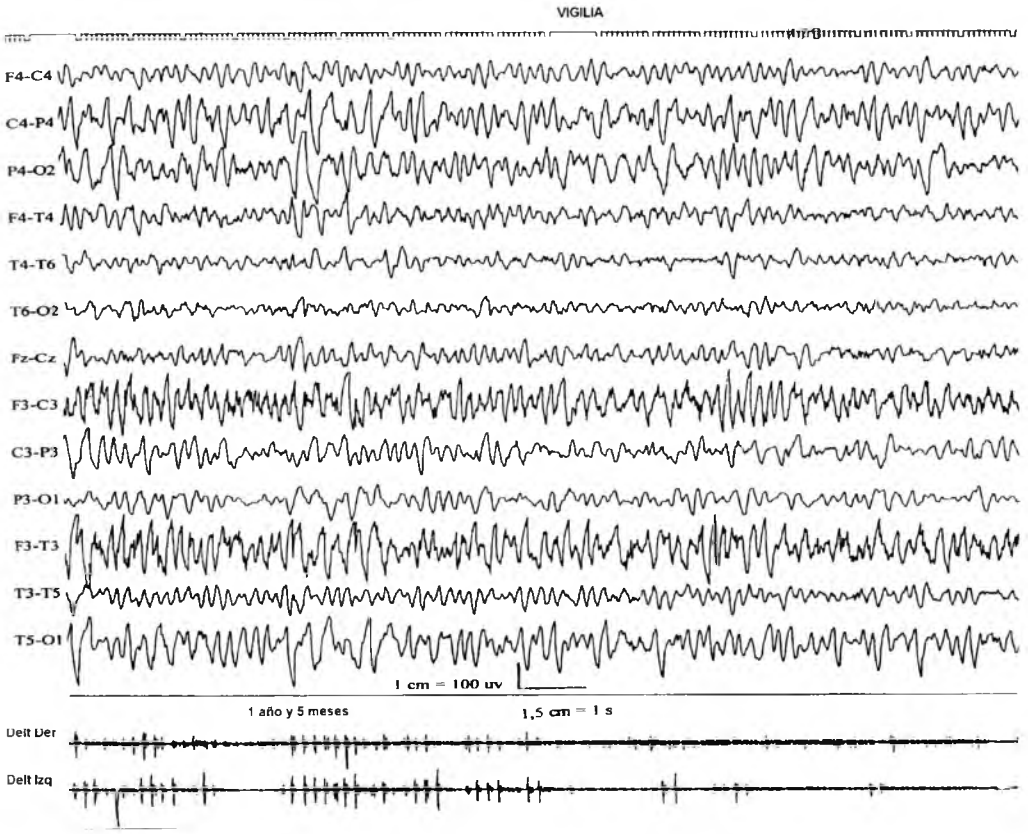


Fig. 14-1. Niña de 1 año y 5 meses con antecedentes de anoxia perinatal y retraso psicomotor importante. El EEG de vigilia evidencia ondas lentas bilaterales continuas con espigas intercaladas asociadas con mioclonías rítmicas asociadas.

bilaterales durante el sueño lento. Similar cuadro clínico-EEG se ha encontrado en pacientes con parálisis cerebral e hidrocefalia (Caraballo y cols., 2008). El tratamiento adecuado de este particular cuadro clínico-EEG es con BDZ, ETM o sultiamo, ya sea como monoterapia o en combinaciones (Caraballo y Fejerman, 2009). La suspensión de los fármacos antiepilépticos efectivos para las crisis focales que venía recibiendo el paciente previo al inicio de este cuadro es parte del acto terapéutico. Un número significativo de casos pueden presentar una o más recaídas de este cuadro clínico-EEG peculiar. En general, las crisis pueden remitir casi por completo en la adolescencia, y persistir con crisis esporádicas después de esa edad. En los casos refractarios debemos considerar la alternativa quirúrgica.

EPILEPSIA DEL SOBRESALTO

Las epilepsias del sobresalto son más frecuentes en varones y están asociadas con grandes lesiones corticales en los niños que suelen tener hemiplejía congénita (Caraballo y cols., 2004).

Las crisis son motoras sensibles a estímulos auditivos y somatosensitivos rápidos e inesperados y, más raramente a estímulos visuales o psíquicos. Las crisis duran menos de 30 segundos. Al episodio de sobresalto le sigue una fase tónica breve asimétrica que predomina en el miembro parético, con caídas bruscas habituales. La repetición del estímulo provoca un acostumbramiento transitorio. En la gran mayoría de los casos se producen convulsiones espontáneas, pero son de presentación infrecuente. El EEG interictal muestra

espigas o poliespigas focales, unilaterales o difusas. El registro ictal muestra una descarga inicial en el vértex, seguida de una actividad difusa de atenuación paroxística del voltaje o de una actividad de baja amplitud a 6-11 c/s.

Las crisis reflejas son refractarias a los antiepilépticos. Sin embargo, debe considerarse en los pacientes con lesiones unilaterales extensas, clásticas y asociadas con hemiparesia, la posibilidad de un tratamiento quirúrgico (Caraballo y cols., 2004).

SÍNDROME DE OHTAHARA

Es la encefalopatía epiléptica infantil temprana con paroxismo-supresión o síndrome de Ohtahara. Las etiologías más frecuentes son lesiones cerebrales prenatales o malformaciones (Ohtahara y cols., 1992). Las crisis aparecen en los 3 primeros meses de vida. El tipo de crisis más habitual son espasmos tónicos breves, que ocurren durante la vigilia y el sueño. Pueden tener crisis clónicas focales. Más tarde aparecen espasmos infantiles e hipsarritmia. El hallazgo de retraso psicomotor grave es la regla.

El patrón de paroxismo-supresión aparece tanto en vigilia como durante el sueño, y las crisis son refractarias a la medicación. Se podría intentar la cirugía temprana en casos excepcionales con evidentes lesiones cerebrales focales.

SÍNDROME DE WEST

Se caracteriza por espasmos epilépticos en salvas e hipsarritmia. En los casos sintomáticos, cualquier lesión cerebral de causa pre, peri o posnatal puede ser potencialmente causa de síndrome de West (Fejerman, 2005).

En los niños con parálisis cerebral, el síndrome de West puede comenzar más temprano o más allá de los 2 años de edad. La mayoría de los espasmos epilépticos ocurren en salvas, en general poco después de despertar o al conciliar el sueño. En los niños portadores de parálisis cerebral, los espasmos epilépticos pueden ser no reconocidos por los padres debido a que a veces se confunden con los trastornos motores propios de su encefalopatía de base. En algunos casos sintomáticos, los espasmos epilépticos son precedidos por crisis motoras focales. Pueden existir lactantes con parálisis cerebral y espasmos epilépticos sin hipsarritmia, y en estos pacientes su reconocimiento resulta aún más difícil. El estudio con vídeo-EEG-poligrafía permite el reconocimiento de los espasmos epilépticos (Caraballo y cols., 2003, 2011; Caraballo y Cersósimo, 2010).

El patrón EEG interictal característico del síndrome de West es la hipsarritmia. Durante el sueño, la actividad paroxística se fragmenta por depresiones de voltaje. La hipsarritmia asimétrica apunta hacia una patología focal cerebral y cuando el patrón alterna entre un hemisferio y otro, presupone la presencia de agenesia del cuerpo calloso.

La vigabatrina es la medicación de elección (Fejerman, 2005). Otras opciones pueden ser: AVP, topiramato (TPM), clobazam (CLB), lamotrigina (LMT), LVT o zonisamida (ZNS). En los casos con parálisis cerebral leve que no tuvieron respuesta a la vigabatrina podríamos indicar ACTH o corticosteroides orales. Eventuales tratamientos en casos refractarios son la dieta cetógena y la cirugía en los pacientes con lesiones unilaterales. Cabe destacar que a pesar de tratarse de formas secundarias, algunos pacientes presentan una respuesta al tratamiento similar a las formas idiopáticas o criptogénicas, como el síndrome de West asociado con leucomalacia periventricular (Caraballo y cols., 1998).

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

Es menos frecuente que el síndrome de West y en una alta proporción de casos sintomáticos aparece después de una forma no controlada.

La edad de comienzo oscila entre los 2 y los 8 años en la mayoría de los casos. Los casos sintomáticos representan más del 70% de los pacientes y comienzan más temprano dentro de este rango de edades. El síndrome se caracteriza por la pre-

sencia de ausencias atípicas, crisis tónicas y crisis atónicas (Beaumanoir y Dravet, 1992). Las características más llamativas son las caídas bruscas. Los EEG interictales muestran un enlentecimiento del ritmo de base y descargas generalizadas de espiga-onda lenta. Estos patrones anormales se hacen más prominentes durante el sueño, así como la aparición de crisis tónicas con ritmos de 10 a 13 Hz.

El tratamiento farmacológico de elección incluye AVP, CLB, TPM, LTG, LVT o ZNS. La rufinamida es un fármaco nuevo que puede ser útil especialmente sobre las caídas. La dieta cetógena y el estimulador vagal han sido una alternativa válida (Caraballo y Fejerman, 2009). El síndrome de Lennox-Gastaut es una de las epilepsias más refractarias al tratamiento con antiepilépticos.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Los niños con parálisis cerebral tienen un riesgo mayor de presentar convulsiones en su curso evolutivo. Las convulsiones clásicamente descritas, focales y generalizadas suelen ser reconocibles con facilidad. Sin embargo, existen síndromes epilépticos asociados a parálisis cerebral, que por su forma particular de manifestarse clínicamente y por el patrón EEG resultan difíciles de reconocer. La identificación de estos síndromes epilépticos es crucial no sólo desde el punto de vista terapéutico, sino también pronóstico.

BIBLIOGRAFÍA

Aicardi J. Epilepsy in Brain-injured children. Dev Med Child Neurol 1990;32:792-795.

Aksu E. Nature and prognosis of seizures in patients with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 1990; 32:661-668.

Beaumanoir A, Dravet C. The Lennox-Gastaut syndrome. En: Roger J, Bureau M, Dravet C, Dreifuss FE, Perret A, Wolf P (Eds.). Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence. 2ª ed. John Libbey. Londres: 1992, pp. 115-132.

Caraballo, R. Cersósimo R, Fejerman N. A particular type of epilepsy in children with congenital hemiparesis associated with unilateral polymicrogyria. Epilepsia 1999;40(7):865-871.

Caraballo R, Cersósimo R, Mazza E, Fejerman N. Focal polymicrogiria in mother and son. Brain & Development 2000;22:336-339.

Caraballo R, Fejerman N, Dalla Bernardina N, Ruggeri V, Cersósimo R, Medina C, Pociecha J. Epileptic spasms in cluster without hypsarrhytmia in infancy. Epileptic Disord 2003;5(2):109-113.

Caraballo R, Semprino M, Cersósimo R, Sologuestua A, Arroyo H, Fejerman N. Parálisis cerebral hemiparética y epilepsia del sobresalto. Rev Neurol 2004; 38(2):123-127.

Caraballo R, Espeche A, Cersósimo R, Arroyo H, Fejerman N. Myoclonic status in non-progressive encephalopathies: study of 29 cases. Epilepsia 2007; 48(1):107-113.

Caraballo R, Bongiorni L, Cersósimo R, Semprino M, Espeche A, Fejerman N. Epileptic encephalopathy with continuous spikes and waves during sleep in children with shunted hydrocephalus: A study of nines cases. Epilepsia 2008;49(9):1520-1527.

Caraballo R, Fejerman N. Tratamiento de las Epilepsias. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2009.

Caraballo R, Cersósimo. Atlas de EEG en la Epilepsia. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires, 2010.

Caraballo R, Ruggieri V, González G, Cersósimo R, Gamboni B, Rey A, y cols. Infantile spasms without hypsarrhythmia: Study of 16 patients. Seizures doi: 10.1016/j.seizure.2010.11.018.

Cersósimo R. Hemiparesia congénita y epilepsia: estudio de 113 casos. Medicina Infantil 2005;12:164-174.

Fejerman N. Síndrome de West: certezas, incógnitas y sorpresas. Temas de Neuropediatría. Homenaje al Dr. Natalio Fejerman. En: Ruggieri V, Caraballo R, Arroyo H (Eds.). Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires. 2005, pp. 5-41.

Fusco L, Pachatz C, Cusmai R, Vigevano F. Repetitive sleep starts in neurological impaired children: an inusual non-epileptic manifestation in otherwise epileptic subjects. Epileptic Disord 1999;1:63-67.

Goulden KJ, Shinnar S, Koller H, Katz M, Richardson SA. Epilepsy in children with mental retardation: a cohort study. Epilepsia 1991;32:690-697.

Hadjipanayis A, Hadjichristodoulou C, Youroukos S. Epilepsy in patients with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 1997;39:259-263.

Koman LA, Smith B, Shilt J. Cerebral Palsy. Lancet 2004;363:1619-1631.

Ohtahara S, Ohtsuka Y, Yamatogi Y, Oka E, Inoue H. Early-infantile epileptic encephalopathy with supression-bursts. En: Roger J, Bureau M, Dravet C, Dreifuss FE, Perret A, Wolf P (Eds.). Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence. 2nd ed. John Libbey. Londres. 1992, pp. 25-34.

Stephenson J. Cerebral Palsy. En: Engel P, Pedley T (Eds.). Epilepsy: A comprehensive textbook. 2008, pp. 2631-2636.

15

PARÁLISIS CEREBRAL Y RETRASO MENTAL

LILIANA CZORNYJ

OBJETIVO

Analizar las características clínicas, epidemiológicas y evolutivas de la comorbilidad de mayor frecuencia entre la población de niños con parálisis cerebral, muy vinculada a las formas cuadriparéticas espásticas, que son las de mayor gravedad clínica. Mostrar el amplio espectro de desarrollo cognitivo de los pacientes con parálisis cerebral, que va desde la inteligencia normal hasta el retraso mental profundo, y relacionarlos con las diferentes formas clínicas de presentación. Mencionar las principales pruebas que hoy se utilizan para el diagnóstico del compromiso intelectual en estos pacientes y hacer referencia a las posibilidades terapéuticas con las que contamos para un adecuado tratamiento de los niños que sufren en forma simultánea discapacidad motora e intelectual en proporciones variables.

DEFINICIÓN

Se trata de la asociación clínica de parálisis cerebral y coeficiente intelectual (CI) por debajo de 70. Para la determinación del CI en la población general se utilizan pruebas estandarizadas y definidas según la edad del individuo evaluado, pero para esta población en particular se debe tener en cuenta al administrarlas:

- El compromiso de las motricidades fina y gruesa que entorpecen la escritura.
- Las alteraciones de la articulación de la palabra.
- El déficit visual y/o auditivo, que muchas veces acompañan a estos pacientes y que dificultan la interpretación de su rendimiento académico.

En las últimas décadas se intentó profundizar el estudio del neurodesarrollo en los niños con parálisis cerebral y CI normales o limítrofes, con la hipótesis de que debe existir en estos casos una amplia gama de variantes en los distintos elementos que constituyen las funciones corticales superiores. De esta manera, se decidió realizar la evaluación de los diferentes componentes cognitivos: lenguaje, memoria, atención, visuopercepción, funciones ejecutivas, etc., utilizando una batería más amplia de pruebas en vez de la valoración única del CI.

La intención de realizar este tipo de análisis es distinguir cuál es el rendimiento cognitivo de cada niño, sus fortalezas y debilidades, y obtener un conocimiento del perfil neurocognitivo con el fin de elaborar la mejor estrategia para cada niño.

EPIDEMIOLOGÍA

En una reciente revisión de la American Academy of Neurology, basada en la evidencia, se tuvieron en cuenta los datos de cuatro estudios que involucraron a 886 niños con parálisis cerebral. Se concluyó que el 52% presentó algún grado de retraso mental (Ashwal y cols., 2004).

También, sobre la base de otros trabajos, se pudo determinar que alrededor del 55% de los niños con parálisis cerebrales mixtas, el 47-52% de los que tienen parálisis cerebrales discinéticas, el 33-40% de quienes presentan parálisis cerebrales atáxicas y el 26-51% de los pacientes con parálisis cerebrales espásticas cursan con un CI por debajo de 70 (Miller y Rosenfeld, 1952; Hagberg y cols., 1975; Krägeloh-Mann y cols., 1993).

Si bien el último porcentaje de retraso mental que se refiere a los pacientes con parálisis cerebrales espásticas es válido, es importante resaltar que éste engloba a sus tres modalidades topográficas (cuadriparética, hemiparética y paraparética). El mayor número de pacientes con retraso mental se encuentra en las formas cuadriparéticas. Aproximadamente el 35% de los niños con parálisis cerebral tienen retraso mental grave o profundo (Nicholson y Alberman, 1992).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Dada la heterogénea naturaleza del cuadro clínico, es difícil (si no imposible) hacer una satisfactoria generalización acerca de la interrelación entre la discapacidad motora y la función cognitiva de los pacientes con parálisis cerebral (Nelson y Ellemberg, 1982). En el caso de las formas discinéticas, el retraso en la adquisición de un lenguaje entendible debido a la disartria y al babeo conduce a subvalorar el nivel de inteligencia en la mayoría de los niños.

El desarrollo de funciones corticales superiores normales o casi normales es fundamental en el paciente con discapacidades motoras, pues influye en forma directa en su adaptación general y en la efectividad de los tratamientos indicados, pues el éxito de éstos está ligado a su comprensión y colaboración.

PARÁLISIS CEREBRALES ESPÁSTICAS

Parálisis cerebrales cuadriparéticas

El retraso mental existe prácticamente en todos los casos de esta variante clínica de parálisis cerebral, y es tanto más grave cuanto más importante es la discapacidad motora. El niño normal desarrolla su concepto corporal gracias a su capacidad motriz también en desarrollo (Bobath, 2001).

La concomitancia de parálisis cerebral y retraso mental grave o profundo define la expectativa de vida en este grupo de pacientes. Ésta cae de manera dramática con el aumento de la gravedad del déficit mental (Katz, 2003).

Parálisis cerebrales paraparéticas

El grado de compromiso intelectual es leve en la mayoría de los casos (Krägeloh-Mann y Bax, 2009). El 69% de estos niños tiene un CI normal o limítrofe (Hagberg y cols., 1975) que les permite concurrir a escuelas comunes y desarrollarse en la sociedad enfrentando únicamente su problema motor. El 31% tiene retraso mental y por lo general es leve o moderado (Póo-Argüelles, 2007). A esta población pertenece un número importante de niños nacidos prematuramente, algunos con muy bajo peso al nacer, en quienes se cumple la regla de que a mayor discapacidad motora, mayor es el compromiso intelectual.

Parálisis cerebrales hemiparéticas

Alrededor de la mitad de estos niños tiene un CI normal. El 30% tiene una inteligencia limítrofe y el 20% restante, en general asociado a malformaciones estructurales del SNC y epilepsia secundaria, tiene retraso mental de grado variable (Levine y cols., 1987). La prevalencia de retraso mental en esta forma clínica está muy vinculada a la presencia de epilepsia (Krägeloh-Mann y Bax, 2009). Distintos estudios han demostrado que las lesio-

nes cerebrales tempranas disminuyen en forma global las funciones cognitivas, pero la plasticidad del cerebro en desarrollo permite que zonas indemnes asuman las funciones cognitivas de áreas contralaterales lesionadas, a expensas de la disminución del rendimiento global. El CI verbal en los niños con parálisis cerebral hemiparética suele estar preservado debido a la capacidad de ambos hemisferios para asumir funciones lingüísticas ante una lesión unilateral temprana. En un estudio realizado en una decena de pacientes pediátricos, el lenguaje espontáneo resultó normal en todos, pero la fluencia verbal y la comprensión estaban alteradas en el 75% de los casos (Póo-Argüelles, 2007).

PARÁLISIS CEREBRALES DISCINÉTICAS

Entre un 47 a 52% de estos niños tienen un CI menor de 70 (Pueyo-Benito y Vendrell-Gómez, 2002). Estos porcentajes difieren del 14% de retraso mental informado más recientemente (Krägeloh-Mann y Bax, 2009). La epilepsia se presenta en un 25% de los casos y suele tener un fácil control, por lo que no interfiere de forma significativa en el desarrollo intelectual. En estos pacientes, el grado de déficit motor no se relaciona con la gravedad de la discapacidad intelectual (Ashwal y cols., 2004).

PARÁLISIS CEREBRALES ATÁXICAS

En este grupo de niños, la función cognitiva se encuentra en el rango de retraso mental en el 33-40% de los casos, y es grave en la mitad de ellos. Además, el 50% de los niños con este tipo de parálisis cerebral tiene compromiso visual, mientras que el 20-30% desarrolla epilepsia de fácil control (Krägeloh-Mann y Bax, 2009).

ENFOQUE DIAGNÓSTICO

El uso de las Escalas de Bayley de desarrollo infantil o *Bayley Scales of Infant Development* (BSID-III, 2005), es de mucha utilidad práctica para la evaluación diagnóstica de retraso madurativo en los pacientes más pequeños. Éstas comprenden tres partes que se consideran complementarias: la escala mental, la escala de psicomotricidad y el registro de comportamiento. Permiten evaluar a niños normales de 0 a 42 meses, y a niños mayores con retraso del desarrollo, en los que hay que tener en cuenta la edad madurativa y no la cronológica.

También puede utilizarse la Escala de inteligencia de Stanford-Binet, versión española, aplicable desde los 2 años hasta la edad adulta, aunque es particularmente útil entre los 2 y 4 años.

Para los pacientes de más de 4 años se podrán utilizar tests de inteligencia general, como el WIPPSI o test de inteligencia de Wechsler para niños preescolares de 4 a 6 años y 6 meses de edad. Este test está compuesto por pruebas verbales y de ejecución. También contamos con el test de inteligencia de Wechsler para niños en edad escolar (WISC-III o IV), que si bien es una excelente herramienta, requiere que el paciente tenga una adecuada función visual, una buena coordinación visuomotora y habilidades motoras finas conservadas. Además, necesita la habilidad del niño para trabajar rápido y la posibilidad de comunicarle la respuesta al examinador de manera comprensible. Todos estos requerimientos pueden estar muy comprometidos en los pacientes con parálisis cerebral, hecho que limita la utilización del test. De todos modos, a pesar de sus limitaciones, los datos del CI constituyen la manera más sintética y universal para describir los niveles de habilidad intelectual y capacidad adaptativa (Fejerman, 2007).

Para el diagnóstico de parálisis cerebral y retraso mental también es importante contar con estudios por imágenes. La RM cerebral demuestra patología en un 89% de los casos de parálisis cerebral. En los pacientes con retraso mental se describen lesiones tanto en la sustancia gris como en la blanca. La leucomalacia periventricular es el hallazgo más frecuente, sobre todo referida en los

prematuros con paraparesia espástica con grado variable de compromiso intelectual, seguida a distancia por las lesiones bilaterales de los ganglios basales y el daño córtico-subcortical. En las formas espásticas cuadriparéticas o hemiparéticas más graves, suelen encontrarse malformaciones del SNC (esquisencefalias, displasias corticales, lisencefalia, etc.). La gravedad de la dilatación del sistema ventricular, el nivel de extensión de la disminución de la sustancia blanca, el compromiso de las radiaciones ópticas y el adelgazamiento del cuerpo calloso posterior se relacionan con CI bajos (Fennell y Dikel, 2001).

TRATAMIENTO

La presencia de compromiso cognitivo no modifica las estrategias de tratamiento y de rehabilitación de los trastornos motores en los niños con parálisis cerebral. En el capítulo 14 se señaló la oportunidad de tratamiento medicamentoso de los distintos síndromes epilépticos que pueden comprometer el funcionamiento intelectual de estos niños.

El reconocimiento del compromiso cognitivo que implica la existencia de retraso en el lenguaje y menores capacidades para la integración social nos obliga a desarrollar estrategias de tratamientos específicos y orientación escolar especial. Esta doble discapacidad complejiza en algunas situaciones encontrar la institución escolar adecuada.

En 1993, Gardner instaló el concepto de "inteligencias múltiples", repartidas en porcentajes diferentes en cada individuo, en contraposición a la definición de inteligencia basada sólo en el CI (Czornyj y Fejerman, 2010). En los niños con parálisis cerebral y retraso mental podríamos plantear, acorde a este enfoque moderno sobre habilidades cognitivas, que a cada paciente se le debe dar la oportunidad de encontrar y desarrollar su o sus inteligencias más destacables (para la música, el deporte especializado, la pintura, el trabajo manual, el control de las emociones interpersonales, etc.), con el fin de lograr la satisfacción y felicidad personal y familiar que en otros tiempos se basaba de manera desesperada en el aprendizaje de la lectoescritura y los logros relacionados con ella.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Los diferentes tipos de parálisis cerebral están asociados a distintos riesgos de comorbilidad con retraso mental. Esto se relaciona por un lado con la extensión del daño estructural cerebral y, por otro, con la etiología. Un factor agravante es la presencia de crisis epilépticas, en especial cuando son refractarias a la medicación.

Es fundamental alcanzar el diagnóstico temprano de la parálisis cerebral y del compromiso cognitivo a fin de iniciar el tratamiento lo antes posible. No obstante, sabemos que en niños pequeños con compromiso motor extenso, sobre todo cuando está afectado el uso de las manos, puede resultar difícil establecer cuál es su CI real.

Queremos remarcar que así como es importante conocer la alta asociación de parálisis cerebral con retraso mental, también es fundamental tener el concepto de que un grupo de niños con parálisis cerebral tiene un CI normal o limítrofe, y que puede desempeñarse muy bien en el ámbito de la escuela común y de la sociedad en general, a pesar de sus dificultades motoras de diferente grado.

BIBLIOGRAFÍA

Ashwal S, Russman BS, Blasco PA, Miller G, Sandler A, Shevell M, y cols. Practice parameter: diagnostic assessment of the child with cerebral palsy: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. Neurology 2004; 62(6):851-863.

Bobath K. Experiencias con niños con parálisis cerebral y seria deficiencia mental. En: Bobath K, Köng E (Eds.). 6ª reimpresión. Trastornos cerebromotores en niños. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires: 2001, pp. 124-126.

Czornyj L, Fejerman N. Retardo Mental. En: Fejerman N (comp.). Trastornos del desarrollo en niños y ado-

lescentes. Editorial Paidós, Buenos Aires: 2010, pp. 35-60.

Fejerman N. Retardo mental. En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (Eds.). Neurología Pediátrica: Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires: 2007, pp. 209-211.

Fennell EB, Dikel TN. Cognitive and neuropsychological functioning in children with cerebral palsy. J Child Neurol 2001;16(1):58-63.

Gardner H. Multiple Intelligences: The Theory In Practice. Nueva York: Basic Books 1993.

Hagberg B, Hagberg G, Olow I. The changing panorama of cerebral palsy in Sweden 1954-1970. I. Analysis of the general changes. Acta Paediatr Scand 1975;64(2):187-192.

Katz RT. Life expectancy for children with cerebral palsy and mental retardation: implications for life care planning. Neurorehabilitation 2003;18(3):261-270.

Krägeloh-Mann I, Hagberg G, Meisner C, Schelp B, Haas G, Eeg-Olofsson KE, y cols. Bilateral spastic cerebral palsy, a comparative study between southwest Germany and western Sweden. I. Clinical patterns and disabilities. Dev Med Child Neurol. 1993; 35(12):1037-1047.

Krägeloh-Mann I, Bax M. Cerebral palsy. En: Aicardi J, Bax M, Gillberg G (Eds.). Diseases of the Nervous system in Childhood. 3rd Edition. Mac Keith Press, Londres: 2009, pp. 210-246.

Levine SC, Huttenlocher P, Banich MT, Duda E. Factors affecting cognitive functioning of hemiplegic children. Dev Med Child Neurol 1987;29(1): 27-35.

Miller E, Rosenfeld GB. The psychologic evaluation of children with cerebral palsy and its implications in treatment; preliminary report. J Pediatr 1952;41(5): 613-621.

Nelson KB, Ellemberg JH. Children who "outgrew" cerebral palsy. Pediatrics1982;69:529-536.

Nicholson A, Alberman E. Cerebral palsy–an increasing contributor to severe mental retardation? Arch Dis Child 1992;67(8):1050-1055.

Póo-Argüelles P. Parálisis Cerebral. En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (Eds.). Neurología Pediátrica: Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires: 2007, pp. 429-448.

Pueyo-Benito R, Vendrell-Gómez P. Neuropsychology of cerebral palsy. Rev Neurol 2002;34(11):1080-1087.

16

TRASTORNOS PSIQUIÁTRICOS PREVALENTES EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL

MARÍA CRISTINA BRIÓ

INTRODUCCIÓN

La parálisis cerebral es definida como "un trastorno del movimiento y de la postura debido a un defecto o lesión de un cerebro inmaduro", de evolución crónica y no progresiva (Poo Argüelles, 2007). La etiología es diversa, la afectación motriz es variable e incluye un grupo de síndromes secundarios a lesiones o malformaciones en el curso del desarrollo cerebral.

La parálisis cerebral fue siempre considerada un trastorno motor y los enfoques terapéuticos se centraron en la discapacidad física y, a pesar de que se asocia con secuelas sensoriales, emocionales, cognitivas y conductuales, se desarrollaron pocos estudios sistemáticos que releven las comorbilidades psiquiátricas en este grupo etario.

Las discapacidades más observadas en la parálisis cerebral (al margen de la motora) son retraso mental, deterioros sensoriales de la visión o de la audición, trastornos del aprendizaje, incremento de la prevalencia de convulsiones y trastornos perceptivos. Tener en cuenta los antecedentes familiares de patologías psiquiátricas, al poseer algunas un porcentaje importante de heredabilidad, puede colaborar con la comprensión del cuadro.

Muchos de estos pacientes realizan interconsultas psiquiátricas por conductas autolesivas, por lo que es necesario realizar una detección temprana del síntoma y el diagnóstico diferencial con otras patologías, como por ejemplo la depresión.

TRASTORNOS EMOCIONALES Y DE CONDUCTA, AUTOAGRESIÓN

Los trastornos emocionales y de conducta han sido áreas descuidadas a pesar de que la prevalencia se ubica entre el 25 y el 60%, lo que demuestra ser más alta que en la población general. Una de las hipótesis que sustenta este aumento vincula el daño cerebral con lesiones de las vías o redes que regulan el aprendizaje y las emociones, lo que disminuye la capacidad de adaptación a las situaciones estresantes. Son detectables trastornos de adaptación y vinculares filiales, cuadros depresivos, irritabilidad, impulsividad, poca habilidad para resolver problemas, déficit de atención, ansiedad de separación, oposicionismo, bipolaridad y psicosis. Aunque los síntomas pueden estar pre-

sentes en edades tempranas, el diagnóstico se hace con mayor frecuencia en niños en edad escolar.

Sigurdardottir y cols. realizaron en 2010 una investigación con la finalidad de describir los problemas conductuales y emocionales en niños que padecían parálisis cerebral. Un total de 36 preescolares de Islandia, de 4 a 6 años de edad, 19 varones (53%) y 17 niñas (47%), fueron evaluados con los cuestionarios CBCL 1,5-5 y C-TRF, y se los comparó con las mismas técnicas con 525 niños sanos de entre 1,5 y 6 años. De los 36 niños con parálisis cerebral, el 72% tenía afectación motora bilateral y el 89% presentaba una forma espástica. El 83% tenía un deterioro motor leve evaluado a través del *Gross Motor Function Classification System* (GMFCS, niveles I o II) y requerían soporte mínimo para caminar; en cambio el 17% tenía una discapacidad motora grave (GMFCS III o IV). El 64% había nacido pretérmino y el 39% presentaba deterioro intelectual con un coeficiente intelectual (CI) inferior a 70. En menor proporción se observaron deterioros visuales, auditivos, características autistas y de déficit atencional. En este estudio se concluyó que el 50-60% de los niños presentaban importantes dificultades conductuales y emocionales según lo informado por los padres, mientras que los maestros comunicaron un 60-65%. Los niños preescolares con parálisis cerebral, en particular los de bajo CI, tenían tres o cuatro veces más probabilidades de presentar trastornos psicológicos significativos que el grupo control, y los síntomas eran evidentes tanto en la casa como en la escuela. Trastornos de atención, agresividad, aislamiento, ansiedad y depresión son altamente prevalentes aun en los niños con dificultades motoras leves.

Las conductas autolesivas son formas graves y crónicas de comportamientos aberrantes que ponen en riesgo a los individuos que las padecen, y que producen preocupación tanto por el daño físico que pueden ocasionar como por el estrés que generan en familiares y encargados del cuidado del niño.
Se las observa en diversas patologías del desarrollo, neurológicas y genéticas en pacientes con un importante deterioro del desarrollo intelectual. Algunos autores sugieren que estas conductas tienen una importante superposición con otras patologías psiquiátricas como la depresión, la bipolaridad, la esquizofrenia, el síndrome de Tourette o el trastorno obsesivo compulsivo.

Emergen en forma temprana, son de difícil resolución y conducen a serias limitaciones en las actividades sociales. Una vez que se manifiestan, es probable que continúen durante toda la vida del paciente debido a que son muy resistentes a diferentes enfoques terapéuticos. Los episodios pueden durar de segundos a horas.

Los estudios que involucran a niños mayores, adolescentes y adultos sugieren que los factores de riesgo para este tipo de trastornos conductuales son bajo nivel intelectual y del lenguaje expresivo, además de deterioro sensorial y motriz. Se asocia con diagnósticos de autismo, parálisis cerebral y epilepsia, aunque estos factores no han podido ser replicados en niños menores de 6 años (Emerson y cols., 2001). Las consecuencias físicas incluyen infecciones secundarias, malformaciones de la cara o de los brazos, pérdida de la visión o de la audición, otros daños neurológicos e, incluso, la muerte. Las consecuencias sociales también son muy problemáticas porque conducen a la exclusión social, la institucionalización, el abuso y la negligencia (Emerson y cols., 2001).

MacLean y cols. (2010) revisaron los antecedentes de autolesiones en 196 niños menores de 6 años con retraso del desarrollo y encontraron ese tipo de conducta en el 32% de los pacientes. Al mismo tiempo, los niños presentaban conductas agresivas hacia terceros, destructividad y estereotipias motoras. Estos comportamientos se perpetuaban si el niño obtenía lo que deseaba, lo que se constituye en modalidades de comunicación. Las soluciones pensadas para modificar estas conductas son de difícil diseño e implementación, y apuntan a la organización de estrategias de intervención temprana. Para que estos programas sean efectivos es importante detectar a los niños con

alto riesgo de desarrollar autolesiones a través de características conductuales.

Con respecto a los tratamientos, si bien las intervenciones conductuales pueden ayudar a disminuir las conductas autolesivas en el corto y mediano plazo, la evidencia surgida de estudios de seguimiento marca que muy pocas veces esas mejorías indican la eliminación del comportamiento. Es más probable que la conducta que se mostró estable en los 6 meses previos a la evaluación persista a largo plazo, lo mismo que las topografías donde se aplica el golpe.

Las técnicas de reforzamiento diferencial de conductas alternativas, inhibición y prevención de la respuesta, entrenamientos en habilidades sociales y comunicación se mostraron efectivas para reducir las autoagresiones. La persistencia está tal vez vinculada con procesos de refuerzo negativo, por lo que el equipo tratante debe estar al tanto de estos mecanismos utilizados por el paciente para poder revertir el comportamiento (Matson y cols., 2008).

Con respecto al tratamiento farmacológico, se utilizan antipsicóticos atípicos (clozapina, olanzapina, quetiapina, risperidona), estabilizantes del estado de ánimo, benzodiazepinas y antagonistas opiáceos. La clozapina mostró mayor efectividad en pacientes que no respondieron a otras estrategias farmacológicas, mientras que la naltrexona sólo fue más eficaz para reducir los cortes y golpes en la cabeza más que en otra topografía (Emerson y cols., 2001). No deben olvidarse las propiedades sedativas de la mayoría de los psicofármacos que pueden interferir con la cognición y las habilidades físicas de estos pacientes y, dada su eficacia limitada, no deben aumentarse las dosis de una forma irracional ante la falta de respuesta.

La agresión y las estereotipias son conductas que muchas veces se asocian con las autolesivas. La agresión es una de las principales causas de institucionalización de los pacientes y atenta contra su inserción en la comunidad. La prevalencia de estereotipias y conductas sexuales exhibicionistas también es alta en estos pacientes (Murphy y cols., 1999).

MacClintock y cols. publicaron en 2003 los resultados de un metaanálisis sobre la prevalencia en los últimos 30 años de conductas desafiantes en individuos con discapacidades intelectuales. Se evaluó la incidencia de conductas desafiantes que incluyen las autoagresiones, las estereotipias, y las agresiones a terceros y a la propiedad. Se concluyó que los varones son más propensos a mostrar agresividad que las mujeres, y que los que tienen una importante discapacidad intelectual muestran más estereotipias y conductas de autolesión. En los que padecían autismo se observaron tasas más altas de autolesión, agresión y disrupción del entorno, mientras que en los individuos con déficit del lenguaje receptivo y expresivo se evidenció más autoagresión.

Otros síntomas

Los trastornos del sueño son frecuentes en quienes padecen formas más graves de parálisis cerebral, y se los relaciona con diversas variables como trastornos de ansiedad, hipoxemia secundaria a apneas y a las dificultades de compensarla por la inhabilidad para cambiar de posición, o epilepsia comórbida que puede desencadenar patrones de sueño-despertar patológicos debido a la ocurrencia de convulsiones nocturnas o a la medicación indicada (Didden y cols., 2002).

Otros factores a tener en cuenta cuando aparecen disturbios en el sueño están relacionados con los adultos encargados del cuidado. Las madres de estos niños muestran niveles más altos de estrés, irritabilidad y exigencias; una vida social empobrecida; un funcionamiento familiar caótico; además de una frecuencia alta de castigos y sentimientos negativos comparada con las madres de los niños que no presentan el trastorno (Didden y cols., 2002). Para resolver esta problemática es necesario seguir ciertas pautas de higiene del sueño y trabajar con la familia para reducir los altos niveles de estrés, disconformidad o caos imperantes.

Uno de los mayores desafíos en el tratamiento de los pacientes que padecen parálisis cerebral está representado por dolor, síntoma desestimado y con

frecuencia no tratado. Por su cronicidad puede producir síntomas de distrés, de tristeza, de irritabilidad o de hostilidad. Está relacionado con la movilidad y otras actividades, y puede interferir con el sueño. Es necesario utilizar instrumentos adecuados a la edad y a las posibilidades de comunicación de estos pacientes debido a que en muchos casos el deterioro del lenguaje les impide expresar y transmitir sus sensaciones dolorosas.

CUADROS PSICÓTICOS

Si bien los cuadros psicóticos pueden presentarse en este grupo de pacientes, no hay datos en la literatura acerca de su prevalencia en niños y adolescentes con parálisis cerebral. Su identificación va a depender de las herramientas diagnósticas utilizadas que permitan poner en evidencia los criterios diagnósticos del DSM-IV y de la capacidad de comunicación del paciente. En los niños con deterioros intelectuales de leves a moderados se puede advertir y describir con mayor precisión los síntomas alucinatorios o delirantes, y los trastornos en la organización del pensamiento formal. En este último podemos encontrar, si el nivel del lenguaje lo permite, neologismos; razonamiento ilógico; confusión perceptual; desorganización; pérdida de asociaciones; cambios en el tema de conversación; pérdida del principio de realidad, de la cohesión y pobreza del contenido del discurso.

Los psicofármacos de elección utilizados son los antipsicóticos atípicos y típicos, asociados en algunas oportunidades con estabilizantes del estado de ánimo o benzodiazepinas, teniendo en cuenta las interacciones con los otros fármacos que se estén administrando. Los esquemas terapéuticos deben seguir las pautas de titulación y dosificación establecidas. De ser necesario el cambio de antipsicótico por falta de respuesta o efectos adversos, se utilizará la estrategia de discontinuación del fármaco (*wash-out*) más apropiada a la situación del paciente.

DEPRESIÓN: TRASTORNO BIPOLAR

Los cuadros depresivos también adoptan características vinculadas a la capacidad de expresión y a la evolución cognitiva alcanzada por el paciente. Los que presentan un repertorio más restringido para comunicar sus emociones y un nivel intelectual bajo muestran irritabilidad intensa, conductas autolesivas, berrinches, trastornos del sueño, y pérdida o aumento de peso y/o de apetito. Los diagnósticos duales, o sea parálisis cerebral y depresión, se presentan con más frecuencia relacionados con factores de riesgo como estrés; situaciones de duelo; problemas económicos; nivel educativo bajo; desempleo; falta de soporte social; y abuso físico, sexual o emocional. Existen diferencias vinculadas al género, con una mayor prevalencia de depresión asociada a la discapacidad intelectual en el sexo femenino (Lunsky, 2003). Si se arribara al diagnóstico de depresión unipolar o bipolar, ADHD (sigla en inglés del trastorno por déficit de atención con hiperactividad), psicosis u otro trastorno psiquiátrico, los fármacos que se deberían indicar son los que se suelen prescribir para las mencionadas patologías, en dosis pensadas para cada paciente en particular.

Frente a un cuadro depresivo, y en el caso de tener que medicar con fármacos antidepresivos (no todos los cuadros se medican, sólo los de intensidad moderada a grave), los que están aprobados por la FDA para su utilización en niños y adolescentes pertenecen al grupo de inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS). Son fármacos seguros y eficaces para esta población, no así los antidepresivos tricíclicos o los inhibidores de la MAO.

El antidepresivo de elección es la fluoxetina (tanto la FDA y el NICE como la Agencia Europea del Medicamento del Sistema Nacional de Salud Europeo recomienda este fármaco por

ser el que mejores resultados de eficacia y seguridad ha obtenido en ensayos clínicos controlados. La sertralina y el citalopram se consideran de segunda elección. Al ser fármacos inhibidores enzimáticos del metabolismo hepático, es necesario revaluar las dosis de otros fármacos que se indiquen. Después de comenzado el tratamiento, la FDA sugiere una revisión clínica semanal de éste, al menos durante las 4 primeras semanas de tratamiento antidepresivo. En poblaciones especiales (retraso mental, trastornos generalizados del desarrollo o preescolares), los efectos adversos detectados con mayor frecuencia fueron nerviosismo, hiperactividad, insomnio, agitación, hostilidad con una prevalencia del 20% contra una prevalencia media del 10% en niños y de un 2,2% en adolescentes con depresión. Se recomienda una titulación lenta hasta alcanzar la dosis dentro del rango terapéutico (Safer, 2006).

La bipolaridad en este grupo aparece descrita en la bibliografía a través de informes de casos. Se desconoce la prevalencia y los síntomas son comunes a otros trastornos, como agresividad, inestabilidad del estado de ánimo, risas inapropiadas, trastornos de concentración y del sueño, además de tristeza. Las características que desarrollan estos niños hacen imprescindible considerar la posibilidad de trastornos psiquiátricos, además de su enfermedad orgánica de base, al basarse en los antecedentes familiares debido a que la bipolaridad tiene una heredabilidad del 80% (Craven y cols., 2002).

Por otro lado, las funciones cognitivas como la atención, la percepción y la función ejecutiva están por lo general deterioradas con diferentes grados de intensidad si se las compara con controles sanos. Una proporción importante de niños con parálisis cerebral espástica bilateral presenta leucomalacia periventricular. Las lesiones en los tractos de sustancia blanca se asocian con déficit atencional y trastornos en la función ejecutiva. Las alteraciones en los circuitos talámicos-ganglios de la base pueden afectar tanto la atención sostenida como las funciones ejecutivas (Shank y cols., 2010; Bottcher y cols., 2010).

TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD

El ADHD ha sido observado con mayor frecuencia en niños con parálisis cerebral que en la población general, aunque aún no hay una comprensión cabal de la naturaleza de los síntomas en estos niños. Estudios recientes informan una prevalencia de déficit atencional con hiperactividad del 19% (Schenker y cols., 2005). Otros estudios comunican una prevalencia de hiperactividad del 31% en un grupo de niños con parálisis cerebral (Goodman, 1998). Los síntomas de inquietud y distracción pueden ser predictores de inestabilidad emocional años más tarde. Además de los síntomas centrales de la patología, inatención, impulsividad e hiperactividad, también se observan importantes déficits en la velocidad de procesamiento de la información y del control inhibitorio si se los compara con sus pares.

Gross-Tsur y cols. estudiaron en 2002 en un ensayo clínico a corto plazo, la eficacia y seguridad del metilfenidato (MPH) a dosis de 0,3 mg/kg/d durante 9 semanas en un grupo de 29 niños con diagnóstico dual de ADHD y parálisis cerebral. La edad media de los paciente fue de 8 años +/– 4 y el (rango 3-20), el CI de 73,8 +/– 16,5, (rango 40-102). Se utilizó para el diagnóstico la escala abreviada de Conners (*Abbreviated Conners Rating Scale*), a la que se le borraron cuatro preguntas vinculadas a la actividad motriz y se incluyeron otras tantas relacionadas con la parálisis cerebral. Las preguntas evaluaron la presencia de conductas impulsivas, excitabilidad, molestias a otros niños, fallas en finalizar las tareas, peleas constantes, distractibilidad, urgencia en resolver demandas, presencia de ruidos molestos cuando no puede hacerlos, ensoñación diurna, demandas excesivas de atención y tendencia a la frustración. El resultado de la investigación mostró una prevalencia de ADHD del 28% y una eficacia significativa del MPH comparándola con placebo. Los efectos adversos consistieron en dolor gástrico, pérdida de apetito, insomnio, tics, cefaleas, palpitaciones, alucinaciones y tristeza.

HABILIDADES ADAPTATIVAS

Otro aspecto a tener en cuenta son las habilidades adaptativas que pueden desarrollar estos niños. Werner (1997) determinó que el principal factor de resiliencia que conduce a un resultado psicosocial óptimo está relacionado con el temperamento para producir respuestas positivas en los encargados del cuidado del niño y otros adultos significativos. Chiarello y cols. (2009) investigaron la conducta adaptativa en una cohorte de 319 niños con parálisis cerebral (3 a 13 años) a través de la descripción de cómo resolvían sus necesidades personales, cómo se adaptaban a las demandas del entorno y cómo interactuaban con otros. Diversos factores se relacionaron de manera positiva con una mejor evolución: el nivel de desarrollo, el estado general de salud, el estado emocional, la inteligibilidad del lenguaje o la cohesión familiar-ambiental. Otros, en cambio, no fueron significativos o se correlacionaron negativamente: edad, limitaciones graves del movimiento o problemas de comunicación.

Por otro lado, las restricciones sociales a las que se ven empujados estos niños no les permiten el desarrollo adecuado de vínculos, lo que resulta en un mal rendimiento escolar, falta de aceptación a concurrir a la escuela y en la negativa a participar con pares y adultos en actividades recreativas. En un estudio longitudinal, Voorman y cols. (2009) describieron el funcionamiento social y de comunicación de 110 niños con parálisis cerebral, con una edad media de 11años y 3 meses durante un período de 3 años. Se observó un importante incremento en las restricciones en niños con las formas más graves de parálisis cerebral. Además del nivel del GMFCS, la capacidad intelectual y del lenguaje, y la presencia de epilepsia, otros factores como conductas disruptivas, falta de hermanos, bajo nivel de educación parental y estrés en los adultos encargados del cuidado, intervinieron en la mala evolución de la socialización y en el creciente aislamiento que alcanzaron estos niños.

La profundización en el conocimiento de los factores que influencian las conductas sociales y adaptativas, así como la detección de patologías vinculadas al estrés en los adultos significativos, permitiría organizar estrategias que promuevan la actividad y la participación de los niños con parálisis cerebral al favorecer que éstos desarrollen y utilicen sus destrezas en la vida cotidiana. Las dificultades parentales en afrontar tanto el diagnóstico de parálisis cerebral como los trastornos de adaptación, las limitaciones en las habilidades funcionales y los trastornos de conducta que presentan estos niños, permiten sugerir un trabajo psicoterapéutico pautado que los ayude a controlar las situaciones de estrés cotidiano y a que mejore la sensación de bienestar en toda la familia. Aunque los síndromes psiquiátricos son de difícil detección en pacientes con graves dificultades para expresar sus emociones, el neurólogo o clínico pediatra debe estar alerta frente a una serie de indicadores que se detallan a continuación, y proponer una consulta en salud mental:

- Cambios en la personalidad, aparición de tristeza, irritación o euforia.
- Cambios en el apetito, con disminución o aumento de peso.
- Cambios en los patrones de sueño.
- Pérdida o aumento de la energía.
- Pérdida de interés o placer en actividades, vínculos o juegos.
- Baja autoestima.
- Dificultades en la concentración.
- Ideas de muerte aunque no sean claramente expresadas como ideas suicidas.
- Hostilidad y agresión.
- Alucinaciones, trastornos del pensamiento, delirios, mala evaluación de la realidad.
- Deterioro en el rendimiento escolar.
- Presencia de dolor como desencadenante de sufrimiento psíquico.

Por último, otro trastorno prevalente en esta población es el autismo. La epilepsia, trastornos de aprendizaje, retraso del lenguaje, tetraplejía, hemiplejía, tipos mixtos de parálisis cerebral o antecedentes familiares de trastornos generalizados del desarrollo se reconocieron como factores asociados al trastorno autista (Kilincaslan y cols.,

2009). La forma de presentación de los síntomas autísticos estaba afectada por los grados de desarrollo cognitivo y motor. La interacción social deteriorada permitió observar falta de contacto ocular, de sonrisa social y de respuesta a requerimientos sociales y ambientales. (Este tema se desarrolló con más extensión en el capítulo 10).

TRATAMIENTOS E INTERACCIONES FARMACOLÓGICOS DE LAS AFECCIONES COMÓRBIDAS CON PARÁLISIS CEREBRAL

Existe un importante número de patologías en las que la utilización de varios fármacos es necesaria. Esto acarrea la responsabilidad por parte del equipo tratante de conocer las interacciones a las que pueden estar sujetas en su combinación.

Los niños que presentan parálisis cerebral con frecuencia padecen también epilepsia, trastornos pulmonares, digestivos o dolor que hacen necesaria la asociación con fármacos específicos para tratarlas. Si además padecen trastornos psiquiátricos, esta circunstancia complejiza la estrategia farmacológica total del paciente porque pueden aparecer interacciones que modifiquen la seguridad o eficacia de los fármacos.

Los fármacos relajantes musculares son muy utilizados en parálisis cerebral en asociación con un sinnúmero de fármacos para otras afecciones concomitantes. Se incluyen en esta categoría el baclofeno, la tizanidina, el dantroleno y la toxina botulínica. Tienen diferentes mecanismos de acción y también perfiles de efectos adversos. No es el objetivo de este capítulo tratar los mecanismos de acción, la farmacodinamia, farmacocinética de estos fármacos ni los efectos adversos generales; a tal efecto el lector puede remitirse al capítulo 1.

Debido a que muchos de los efectos indeseables pueden remedar un cuadro psiquiátrico, se los describirá brevemente a continuación.

El baclofeno es un fármaco agonista GABA B. En modelos animales posee propiedades depresoras del SNC, y produce sedación, somnolencia, ataxia y depresión respiratoria y cardiovascular. En caso de sobredosis se observaron cuadros alucinatorios. Los efectos adversos psiquiátricos referidos incluyen confusión, cefalea, insomnio y raramente paranoia, manía, euforia, depresión, ansiedad, psicosis y alucinaciones. También se detectaron alteraciones de la atención y la memoria, factores a tener en cuenta en pacientes donde los aspectos cognitivos tienen diferentes grados de compromiso. Dado que el baclofeno puede ocasionar cuadros que van desde la sedación hasta la depresión respiratoria y, por otro lado, convulsiones, es adecuado que el médico tratante tenga en cuenta las interacciones con los fármacos utilizados en psiquiatría. Éstas pueden agravar la sedación y muchas de ellas, por ejemplo los antipsicóticos que disminuyen el umbral convulsivo, pueden complicar un cuadro epiléptico (Lapeyre, 2010).

La tizanidina es un fármaco agonista alfa 2, derivado de la clonidina. Los efectos adversos más frecuentes incluyen sedación, sequedad de boca, depresión, astenia, mareos y aumento de las enzimas hepáticas, alucinaciones, cuadros psicóticos, somnolencia, hipotonía, hipotensión, taquicardia, bradicardia y arritmias. Con una frecuencia baja pueden presentarse alucinaciones, insomnio y bradicardia.

El dantroleno es un antagonista cálcico. Es importante conocer el nivel de enzimas hepáticas porque es un fármaco con potencialidad hepatotóxica, y la mayoría de los psicofármacos presentan metabolismo hepático.

La utilización de la toxina botulínica tipo A (TB-A) está avalada por varios ensayos clínicos. No se detectaron efectos adversos psiquiátricos (O'Flaherty y cols., 2011; Pascual Pascual y cols., 2008; Garreta Figuera y cols., 2010; Tedroff y cols., 2009).

Es imprescindible que previamente al inicio de la medicación, el paciente tenga una evaluación de determinados parámetros en sangre (hemograma completo, hepatograma, colesterol HDL-LDL, triglicéridos, glucemia, ionograma, uremia, creatininemia, TSH, T4 libre, prolactinemia basal) y en orina.

En el electrocardiograma (ECG) debe evaluarse el intervalo QT corregido (QTc) debido a que numerosos fármacos (antipsicóticos típicos y atí-

picos, antiácidos, antiarrítmicos, antibióticos, etc.) prolongan este intervalo y aumenta el riesgo de arritmias graves, entre ellas *torsades de pointes*.

Al iniciar la titulación de los fármacos, se debe tener en cuenta los siguientes aspectos:

- La titulación del fármaco nuevo debe comenzar con dosis bajas, y se lo va aumentando en períodos regulares que pueden ser variables.
- Se debe contemplar la presencia de otros fármacos indicados para otras patologías comórbidas con la parálisis cerebral y los mecanismos de metabolización respectivos.
- Se debe conocer las suficiencias hepática y renal como también las vías metabólicas implicadas debido a que muchos fármacos pueden inducir o inhibir el metabolismo del nuevo fármaco indicado.
- Evitar la prescripción de fármacos que inhiben o inducen enzimas en forma significativa y prescribir fármacos que se eliminen a través de múltiples vías de metabolismo.
- Evitar prescribir fármacos que produzcan efectos adversos graves si su metabolismo se prolonga por el uso simultáneo de un inhibidor del sustrato o porque el paciente es un metabolizador lento.
- Controlar, de ser posible, los niveles plasmáticos del fármaco.
- Favorecer la comunicación entre los profesionales tratantes para evitar interacciones graves.

Las interacciones farmacológicas, entendidas como la modificación de los efectos de un fármaco por la presencia de otro, se han convertido en una importante complicación iatrogénica que puede evitarse. Los fármacos pueden interactuar de diversas maneras. Las reacciones adversas pueden ocurrir sin que se hallen implicados el sistema P450, las reacciones de glucuronidación o las gluproteínas P. A pesar de ello, las interacciones mediadas por el CYP 450 en el hígado o en la pared intestinal son la mayoría (Cozza K, 2006; Karalliede L, 2010).

Como la prevalencia de epilepsia en los pacientes con parálisis cerebral es del 25%, es importante considerar las posibles interacciones de los fármacos antiepilépticos con los antidepresivos y antipsicóticos más utilizados.

La fluoxetina y la sertralina son metabolizadas por la CYP 2D6, por el CYP 2 C19 y por el CYP 3A4. A su vez la fluoxetina, la norfluoxetina y la paroxetina son potentes inhibidores de las mismas isoenzimas que los metabolizan, con lo que pueden aumentar sus niveles en sangre.

Los cuadros psicóticos requerirán una estrategia farmacológica cuando aparezcan síntomas francos como alucinaciones o delirios. Los antiepilépticos pueden presentar importantes interacciones con los antipsicóticos, ya sean típicos (AT) o atípicos (AA). Los prescriptos con mayor frecuencia son el haloperidol y la clorpromazina dentro de los AT, y la risperidona, la olanzapina, la quetiapina dentro de los AA. Los AT haloperidol y clorpromazina son metabolizados por el CYP 2D6 e inhiben su propio metabolismo y el de fármacos que usan la misma vía metabólica. A su vez, la risperidona es metabolizada por la 2D6 y 3A4, la olanzapina por la 2D6, 1A2 y UGT, mientras que la quetiapina por la 3A4. No se conocen inhibiciones de enzimas por parte de estos fármacos salvo de la risperidona, que puede inhibir la 2D6. Es importante no utilizar los antipsicóticos como fármacos sedativos debido a que presentan efectos adversos (síndrome metabólico, arritmias por prolongación del QTc) e interacciones marcadas.

Con respecto a los pacientes que presentan ADHD, éstos pueden ser tratados con metilfenidato o atomoxetina, dos fármacos aprobados por la FDA para el tratamiento de la patología; se debe comenzar con dosis bajas debido a que pueden aparecer síntomas de activación e irritabilidad.

No se tiene del todo claro el metabolismo del MPH. Se considera que la mayor parte de su metabolito inactivo, el ácido ritalínico, es producido por estearasas plasmáticas, otros sistemas de fases I y II. Las interacciones del MPH se describieron con anestésicos generales, antidepresivos ISRS, antidepresivos tricíclicos, antidepresivos IMAO, fenobarbital, fenitoína, clonidina, ocitocina y primidona.

La atomoxetina es metabolizada principalmente por el CYP 2D6. Los inhibidores de la enzima como la fluoxetina y la paroxetina pueden incrementar la concentración plasmática de la atomoxetina hasta cuatro veces. No debe asociarse a IMAO.

Por otro lado, cuando se combinan fármacos relajantes musculares con psicofármacos hay que evaluar los efectos sumatorios sedativos que pueden aparecer y que limitan al paciente en los aprendizajes escolares y en los aprestamientos de la vida cotidiana. En el cuadro 16-1 se describen las principales interacciones entre los fármacos antiepilépticos y los psicofármacos.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Pocas son las investigaciones que han sido efectuadas para evaluar las patologías psiquiátricas

CUADRO 16-1. INTERACCIONES DE FÁRMACOS ANTIEPILÉPTICOS CON PSICOFÁRMACOS

Antiepiléptico	Interacciones
Ácido valproico	+ olanzapina: ↑ riesgo de neutropenia + risperidona: ↓ umbral convulsivo informes controvertidos con respecto a la clozapina + sertralina: ↑ concentración de ácido valproico, posibilidad de niveles tóxicos dosis dependientes
Carbamazepina	↓ concentación de olanzapina, clozapina, risperidona, aripiprazol; + ISRS: ↑ de concentración de carbamazepina
Etosuximida	No están descritas
Fenitoína	+ fluoxetina: ↑ concentración de fenitoína, + MPH: ↑ de concentración de fenitoína ↓ concentración de fármacos antipsicóticos
Fenobarbital	Antagonismo efecto anticonvulsivo con ISRS, + MPH: ↑ de concentración de fenobarbital ↓ de concentración de fármacos antipsicóticos
Oxcarbacepina	+ haloperidol: antagoniza efecto anticonvulsivo
Primidona	+ paroxetina: ↓ de concentración de primidona; + haloperidol: antagoniza efecto anticonvulsivante; + olanzapina y risperidona: ↓ umbral convulsivo, + MPH: ↑ de primidona
Lamotrigina	No induce ni inhibe al CYP 450
Topiramato	↑ de manera no significativa la concentración de haloperidol
Levetiracetam	No induce ni inhibe al CYP 450

Cozza K, Armstrong S, Oesterheld J. Principios de interacción farmacológica para la práctica médica. Ars Médica. 2006; *Paediatric Formulary Committee. BNF for children*. 2005. London; *Pharmaceutical Society of Great Britain and RCPCH publications*. Londres.
El signo + implica asociación de los antiepilépticos con los que aparecen a la derecha del cuadro.
ISRS: inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina; MPH: metilfenidato.

comórbidas que pueden acompañar la parálisis cerebral porque todos los esfuerzos están centrados en tratar las consecuencias motrices, de adaptación o de comunicación que prevalecen en la enfermedad neurológica. Esto conlleva la escasa detección de los trastornos mentales y una importante incidencia en el desmejoramiento de la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

A pesar de que la parálisis cerebral es una afección primariamente vinculada al movimiento y a la postura, se encuentran afectadas diversas funciones cognitivas que varían de manera sustancial de un paciente a otro y que pueden provocar dificultades emocionales y de conducta, aunque éstas no reúnan siempre los criterios para un diagnóstico psiquiátrico mayor.

Los fármacos relajantes musculares utilizados en el tratamiento de la parálisis cerebral producen efectos adversos de diferente gravedad que pueden interpretarse, de no mediar una cuidadosa anamnesis, como síntomas psiquiátricos. Por otro lado, los pacientes con parálisis cerebral tienen una prevalencia de trastornos mentales superior a la media de la población general, y en el caso de recibir psicofármacos, pueden interactuar con los fármacos relajantes musculares y agravar el padecimiento.

Por lo tanto, es imperativo que los trastornos psiquiátricos comórbidos no se desestimen en importancia y se diagnostiquen con la mayor celeridad posible para que no interfieran con una mejor calidad de vida.

BIBLIOGRAFÍA

Bottcher L, Meulengracht F, Uldall P. Attentional and executive impairments in children with spastic cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2010;52(e42-e7).

Chiarello L, Almasri N, Palisano R. Factors related to adaptive behavior in children with cerebral palsy. JDBP 2009;30(5):435-441.

Cozza K, Armstrong S, Oesterheld J. Principios de interacción farmacológica para la práctica médica. Pág 432. (Division of clinical pharmacology. www. drug-interactions.com. Indiana University). Ars Médica. 2006.

Craven C, James A, Murphy M. Cerebral palsy and juvenile-onset bipolar disorder. A preliminary report. European Child and Adolescent Psychiatry 2002; 11:134-137.

Dahlgren S, Dahlgren Sandberg A, Larsson M. Theory of mind with severe speech and physical impairments. Research in Developmental Disabilities 2010; 31:617-624.

Didden R, Korzilius H, van Aperlo B, van Overloop C, de Vries M. Sleep problems and daytime problem behaviours in children with intellectual disability. Journal of intellectual Disability Research 2002; 46(7):537-547.

Emerson E, Kiernan C, Alborz A, Reeves D, Mason H, Swarbrick R, y cols. Predicting the persistence of severe self- injurious behavior. Research in Developmental Disabilities 2001;22:67-75.

Poo Argüelles P. Parálisis Cerebral En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (Eds.). Neurología pediátrica, 3ª edición. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2007, pp. 429-448.

Foster T. Psychiatric complication in cerebral palsy. Curr Psychiatry Rep 2010;12:116-121.

Garreta Figuera R, Chaler Vilaseca J, Torrequebrada Jiménez A. Guía práctica clínica del tratamiento de la espasticidad con toxina botulínica. Rev Neurol 2010;50(11):685-699.

Gross Tsur V, Shalev R, Badihi N, Manopr O. Efficacy of methylphenidate in patients with cerebral palsy and attention deficit hyperactivity disorder (ADHD). J of Child Neurol 2002;17(12):863-866.

Karalliedde L, Clark S, Collignon U, Karalliedde J. Adverse drug interaction: a handbook for prescribers. Hedden Education, UK, 2010.

Ketellar M, Volman M, Gorter J, Vermmer A. Stress in parents of children with cerebral palsy: what sources of stress are we talking about? Child care, health and development. 2008;34:825-829.

Kilincaslan A, Mukaddes N. Pervasive Developmental disorders in individuals with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2009;51:289-294.

Lapeyre E, Kuks J, Meijler W. Spasticity: revisiting the role and the individual value of several pharmacological treatments. Neurorehab 2010;27:193-200.

Lunsky Y. Depressive symptoms in intellectual disability: does gender play a role? Journal of Intellectual Disability Research 2003;47(6):417-427.

MacClintock K, Hall S, Oliver C. Risk markers associated with challenging behaviours in people with intellectual disabilities: a meta-analytic study. Journal of Intellectual Disability Research 2003;47(6): 405-416.

Mac Lean W, Tervo R, Hoch J, Tervo M, Symons F. Self-injury among a community of young children at risk of intellectual and developmental disabilities. The Journal of Pediatrics 2010;157(6):979-983.

Matson J, Cooper C, Malone C, Moscow S. The relationship of self-injurious behavior and other maladaptative behaviors among individuals with severe and profound intellectual disability. Research in Developmental Disabilities 2009;29:141-148.

Murphy G, Hall S, Oliver C, Kissi-Debra R. Identification of early self-injurious behavior in young chil-

dren with intellectual disability. Journal of Intellectual Disability Research 1999;43(3):149-163.

O'Flaherty S, Janakan V, Morrow A, Scheinberg A. Adverse events and health status following botulinim toxin type A injections in children with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2011;53:125-130.

Palazón García R, Benavente Valdepeñas A, Arroyo Riaño O. Protocolo de uso de la tizanidina en la parálisis cerebral infantil. Ann Pediat (Barcel) 2008; 68(5):511-515.

Parkinson, KN, Gibson L, Dickinson H, Colver A. Pain in children with cerebral palsy: a cross-sectional multicentre European study. Acta Paediatrica 2010; 99(3):446-451.

Pascual-Pascual S, Herrera-Galante A, Póo P, García-Aymerich V, Aguilar-Barberà M, Bori-Fortuny I, y cols. Toxina botulínica en la parálisis cerebral infantil. Rev Neurol. 2008;47(Sup I):21-24.

Riquelme I, Montoya P. Developmental changes in somatosensory processing in cerebral palsy and healthy individuals. Clinical neurophysiology 2010; (121):1314-1320.

Sanger T, Kukle S. Abnormalities of tactile sensory function in children with distonic and diplegic cerebral palsy. J Child Neurol 2007;22(3):289-293.

Schmelze-Lubiecki B, Campbell K, Howard R, Frank I, Fitzgerald M. Long term consequences of early infant injury and trauma upon somatosensory processing. Eur J Pain 2007;11(7):799-809.

Safer D, Magno-Zito J. Treatment emergent adverse events from selective serotonine reuptake inhibitors by age group: children versus adolescents. J Child Adolesc Psychopharmacol 2006;12:159-169.

Schenker R, Coster W, Parush S. Neuroimpairments activity performance, and participation in children with cerebral palsy mainstreamed in elementary schools. Dev Med Child Neurol 2005;47(12):808-814.

Shank L, Kaufman J, Leffard S, Warschausky S. Inspection time and attention deficit hyperactivity disorder symptoms in children with cerebral palsy. Rehabilitation Psychology 2010;55:188-193.

Sigurdardottir S, Indredavik M, Eiriksdottir A, Einarsdottir K, Gudmundsson H, Vik T. Behavioral and emotional symptoms of preschool children with cerebral palsy: a population based study. Dev Med Child Neurol 2010;52:1056-1061.

Sigurdardottir S, Vik T. Speech, expressive language, and verbal cognition of preschool children with cerebral palsy in Iceland. Dev Med Child Neurol 2011;53:74-80.

Tedroff K, Granath F, Forssberg H, Haglund Akerlind Y. Long-term effects of botulinum toxin A in children with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2009;51:120-127.

Vázquez Briceño A, Arellano Saldaña M, León Hernández S, Morales Osorio M. Utilidad de la tizanidina. Seguimiento de un año en el tratamiento de la espasticidad en la parálisis cerebral infantil. Rev Neurol 2006;43(3):132-136.

Voorman J, Dallmeijer A, Van Eck M, Schuengel C, Becher J. Social functioning and communication in children with cerebral palsy: association with disease characteristics and personal and environmental factors. Dev Med Child Neurol 2010;52:441-447.

Werner E. Vulnerable but invincible: high risk children from birth to adulthood. Acta Paediatrica Suppl 1997; 422:103-105.

17

PARÁLISIS CEREBRAL Y AUTISMO. SÍNDROME DE RETT

SANTIAGO GALICCHIO Y PEDRO CACHIA

INTRODUCCIÓN

El autismo es un síndrome conductual de base biológica que puede estar asociado a diversas enfermedades que afectan al sistema nervioso central (hidrocefalia, esclerosis tuberosa, síndrome de X frágil, etc.). Sin embargo, en la mayoría de los casos no se detectan entidades neurológicas asociadas y el fenotipo conductual se presenta en niños aparentemente sanos. Sobre la base de estudios multicéntricos de gemelos autistas, ahora se sabe que las etiologías genéticas son mucho más frecuentes de lo que se creía (Rapin, 2007). El proyecto sobre el genoma del autismo ha identificado varios genes susceptibles (SHANK2, SYNGAP1, DLGAP2 y el locus ligado al X DDX53–PTCHD1), algunos relacionados con el funcionamiento de las sinapsis, y otros con la proliferación celular y las señales intracelulares (http://www.autismspeaks.org) (2010).

El DSM-IV TR (2002) define a los trastornos del espectro autista como trastornos generalizados del desarrollo. Se caracterizan por una perturbación grave de varias áreas del desarrollo: habilidades para la interacción social, habilidades para la comunicación y la presencia de intereses restringidos y comportamientos estereotipados. Incluyen el autismo, el síndrome de Rett, el trastorno desintegrativo infantil, el síndrome de Asperger y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado.

Afectan aproximadamente a 1 de cada 250 personas, con un predominio en varones (relación 4:1). La edad promedio de consulta es de los 18 a los 24 meses, y el principal motivo de ésta es el retraso en el desarrollo del lenguaje, seguido por los trastornos de conducta y las habilidades sociales. Los principales indicadores de sospecha en el primer año de vida son el escaso contacto visual, la falta de interés en interactuar con las personas, una limitada vocalización y la falta de respuesta a su nombre. Tras el primer año de vida son: no desarrollo de lenguaje, escaso interés social, falta de juego simbólico, ausencia de atención compartida y conductas estereotipadas (Ruggieri, 2010).

La prevalencia de los trastornos generalizados del desarrollo y parálisis cerebral ha sido evaluada en múltiples trabajos colaborativos. Ming y cols. (2007) estudiaron a 154 niños con trastornos del espectro autista y deterioro motor y encontraron hipotonía en 51%, apraxia motriz en 34%, marcha en punta de pie en 19% y trastorno motor grueso en 9%. Todos los síntomas motores mejoraron de manera considerable con el tiempo.

En un estudio de 126 niños con parálisis cerebral (75 varones y 51 mujeres), utilizando escalas validadas como ABC y CARS, se encontraron 11% de pacientes con autismo y 4% con trastornos generalizados del desarrollo no especificado (Kilincaslan y cols., 2009). Epilepsia, trastornos del aprendizaje, retraso del lenguaje, tetraplejía, hemiplejía o tipos mixtos de parálisis cerebral se reconocen como factores asociados al trastorno autista.

En una evaluación de la prevalencia de autismo y funcionalidad motora en niños de 8 años con parálisis cerebral realizada en cuatro estados de los Estados Unidos sobre una amplia base de datos, la prevalencia de parálisis cerebral fue de 3,3%, con un predominio de la parálisis cerebral espástica (81%), y se encontraron trastornos del espectro autista en 8% de ellos (Kirby y cols., 2011).

En nuestra experiencia los niños con parálisis cerebral, en especial los que presentan coeficiente intelectual bajo y déficits sensoriales, tienen más posibilidades de presentar trastornos del espectro autista. La forma de presentación depende de los grados de desarrollo cognitivo, motor y de la comunicación.

Describiremos en este capítulo el síndrome de Rett debido al compromiso motor crónico y progresivo.

SÍNDROME DE RETT

El síndrome de Rett fue descrito en 1966 por el austríaco Andreas Rett como una atrofia cerebral con hiperamoniemia propia del sexo femenino. En 1983, Hagberg y cols. presentaron una casuística de 35 pacientes con una encefalopatía progresiva con un desarrollo normal hasta los 7 a 18 meses.

Es una causa frecuente de retraso mental profundo en mujeres, con una prevalencia en 1 cada 10.000 a 12.000 niñas nacidas vivas (Tejada, 2006). El síndrome de Rett es una enfermedad ligada al cromosoma X (Xq28), de aparición esporádica, con mutaciones en el gen MECP2. En la actualidad, más del 90% de las niñas que cumplen con los criterios de diagnóstico consensuados tienen una mutación en el gen MEPC2 (Neul y cols., 2008).

El síndrome de Rett es un trastorno del neurodesarrollo que ocurre casi siempre en mujeres, caracterizado por una detención en el desarrollo psicomotriz, entre los 6 y los 18 meses, pérdida de habilidades adquiridas, pérdida del lenguaje, movimientos estereotipados (clásicamente de las manos), microcefalia, epilepsia y retraso mental. En raras ocasiones, el síndrome de Rett puede afectar a varones con mosaicismo somático o cromosoma X extra.

Aspectos clínicos

Los criterios diagnósticos fueron definidos en 1988 (Trevathan y cols., 1988) y revisados en Baden Baden en 2001, en donde se incluyeron las variantes fenotípicas (cuadro 17-1).

Las niñas con síndrome de Rett cursan con períodos prenatal, perinatal y un neurodesarrollo normales durante los primeros meses de vida. El estancamiento y la regresión comienzan entre los 6 meses y 3 años de vida, con detención en el crecimiento cefálico que evoluciona hacia una microcefalia adquirida, retraso en el desarrollo del lenguaje o pérdida de lenguaje adquirido, y estereotipias manuales características con la pérdida del uso propositivo de las manos (lavado de manos y golpeteo en línea media) (fig. 17-1). Se observa un progresivo desinterés por el medio, con presencia de conductas autistas, episodios de risas o gritos inmotivados.

Las manifestaciones motoras como hipotonía, apraxia en la marcha (amplia, errática y no propositiva), retropulsión, balanceo, ataxia de tronco, temblor al despertar o en posiciones inestables, mioclonías, movimientos coreicos y distonías focales o multifocales en pies, tobillos, muñecas y manos, evolucionan hacia una disfunción piramidal con pérdida de la deambulación y signos progresivos de las motoneuronas superior e inferior, escoliosis progresiva que afecta alrededor del 80%

CUADRO 17-1. CRITERIOS DE DIAGNÓSTICO PARA EL SÍNDROME DE RETT CLÁSICO, REVISADOS (BADEN BADEN) (HAGBERG Y COLS., 2002)

1. Criterios necesarios	2. Criterios de apoyo	3. Criterios de exclusión
Desarrollo prenatal y perinatal aparentemente normales	Disfunción respiratoria en vigilia: hiperventilación, apnea, expulsión forzada del aire y la saliva, ingestión de aire	Organomegalia y otros síntomas de enfermedades de almacenamiento
Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 6 meses. Puede estar retrasado desde el nacimiento	Bruxismo	Retinopatía o atrofia óptica o cataratas
Perímetro cefálico normal al nacer	Alteración del patrón de sueños desde la lactancia temprana	Evidencia de daño cerebral perinatal o posnatal
Desaceleración del crecimiento cefálico posnatal en la mayoría	Alteraciones vasomotoras periféricas	Existencia de una enfermedad metabólica identificable o de otra enfermedad neurológica progresiva
Pérdida de las adquisiciones propositivas manuales entre los 6 meses y los 2 años y medio	Alteraciones del tono muscular asociado sucesivamente con atrofia muscular y distonía	Enfermedades neurológicas adquiridas como resultado de una infección grave o un traumatismo craneal
Aparición de estereotipias manuales intensas como retorcimiento, estrujamiento, palmeando, golpeando, ensalivando, lavado de manos y automatismo de fricción	Retraso del crecimiento	
Aparición de suspensión de la interacción social, disfunción de la comunicación, pérdida de palabras aprendidas y afectación cognoscitiva	Escoliosis/cifosis progresiva durante la infancia	
Anomalías de la marcha o no adquisición de ésta	Pies hipotróficos, pequeños y fríos; manos pequeñas y delgadas	

de los pacientes en edad madura, y signos tróficos en manos y pies.

Puede presentar como signos acompañantes alteraciones en la respiración (crisis hiperventilación/apneas) y arritmias cardíacas con mayor riesgo de muerte súbita. El bruxismo (rechinar de los dientes) se produce en casi todas las niñas en algún momento, y varía su frecuencia e intensidad de acuerdo con situaciones que generen angustia o exaltación.

La epilepsia se presenta en más de la mitad de las niñas con síndrome de Rett, con crisis tónicas, ausencias atípicas, crisis atónicas, crisis parciales simples o complejas, generalizadas tónico-clónicas

Fig. 17-1. Niña con síndrome de Rett. Estereotipias manuales características.

y fotosensibles. Los hallazgos electroencefalográficos pueden preceder a las crisis, y se caracterizan por fenómenos paroxísticos de espigas, ondas agudas en general en áreas posteriores, y descargas de espigas y ondas lentas que predominan en el sueño; incluso algunos pacientes pueden presentar estatus mioclónico con EEG típico (Caraballo y Cersósimo, 2010). En un estudio reciente de 97 pacientes con síndrome de Rett, 72% presentaron epilepsia y las crisis fueron refractarias en los casos de comienzo temprano (Nissenkorn y cols., 2010).

Las neuroimágenes son normales o muestran una discreta atrofia, con estudios neurometabólicos normales y electromiograma con patente de neuropatía axonal en el 50% de los casos.

De forma didáctica se han establecido cuatro estadios clínicos:

- Estancamiento en la maduración neuropsíquica (6-18 meses de edad).
- Período de regresión (1 a 4 años).
- Fase seudoestacionaria.
- Deterioro motor tardío.

Los cambios de una etapa a otra se producen a lo largo de un "continuum" más que de forma abrupta.

Existen variantes clínicas distintas a la forma clásica de presentación del síndrome de Rett. Estas variantes son cinco:

- Forma con epilepsia temprana.
- Forma congénita (sin período de normalidad del desarrollo psicomotriz).

- Forma de regresión tardía.
- Forma frustra.
- Forma con conservación del lenguaje.

En los varones el síndrome de Rett clásico es letal, pero se pueden presentar formas con mosaicismo somático o cromosoma X extra en forma excepcional (síndrome de Klinefelter). Pueden darse algunas dificultades diagnósticas con el síndrome de Angelman en mujeres, con el autismo, lipofuccinosis ceroidea en las fases iniciales de la forma infantil y con el déficit de ornitina transcarbamilasa de comienzo tardío.

El diagnóstico es clínico debido a que sólo el 70-80% de las niñas con síndrome de Rett tienen mutación en el gen *MECP2* y viceversa: no todas las mutaciones del gen *MECP2* son síndrome de Rett.

Genética

Amir y cols. describieron en 1999 que el síndrome de Rett se debe a mutaciones puntuales en el gen *MECP2* (del inglés *metil-CpG-binding*), situado en Xq28. La herencia es dominante ligada al cromosoma X. Casi siempre letal en varones, en las niñas este gen sigue la inactivación al azar de uno de los dos cromosomas X (más frecuente el paterno). Según el tipo de mutación (más de 2.000 mutaciones) determina un amplio rango de expresividad fenotípica clínica que variará de acuerdo con el porcentaje de cromosomas X mutados que se encuentran activos o inactivos. En más del 99% las mutaciones son esporádicas o *de novo* (Gill y cols., 2003). En el 90% de las formas clásicas y en alrededor del 50% de las formas atípicas se encuentran mutaciones en el gen *MECP2* (Tarquino y cols., 2007). Al mutar este gen en niñas con síndrome de Rett no se reprime la transcripción de otros genes que se encuentran más expresados que en controles normales y que afectan la plasticidad, la sinaptogénesis y el desarrollo neuronal (Weaving y cols., 2005).

En niñas con encefalopatía epiléptica temprana y un fenotipo símil Rett, se ha detectado otro gen ligado al cromosoma X, el CDKL5 (*Cyclin-dependet kinase-like 5)* (Mei y cols., 2010). Recientemente se encontró un nuevo gen responsable de la forma congénita de síndrome de Rett. Se trata del gen *FOXG1* (*Forkhead Box G1*). Estas niñas presentan una grave hipotonía generalizada, microcefalia y un fenotipo peculiar. Hasta ahora se han publicado 13 casos de esta variante (Roche-Martínez y cols., 2011).

Tratamiento

El tratamiento es sintomático y no existe en la actualidad una terapia específica para el síndrome, por lo que su objetivo es mejorar la calidad de vida de la paciente. La terapia debe apuntar a la rehabilitación funcional con kinesiología y terapia ocupacional, evitando posturas anómalas, manteniendo la movilidad de las articulaciones y evitando lesiones por escaras. El tratamiento ortopédico para la escoliosis se basa en la utilización temprana de corsés y tratamiento quirúrgico de fusión vertebral cuando la curvatura lo indica. Las estereotipias manuales pueden ser tratadas con férulas de inmovilización. La epilepsia puede ser rebelde y requerir distintas asociaciones de antiepilépticos, dieta cetógena o corticosteroides. En cuanto al aspecto nutricional, es fundamental mantener un balance en la alimentación, con aportes calóricos y suplementos vitamínicos.

Se han estudiado ratas deficientes en MECP2 que presentan anormalidades neurológicas semejantes a las niñas con síndrome de Rett. El tratamiento de esas ratas con fragmento del factor de crecimiento símil insulina (*IGF-1*) mejoró su función locomotora y prolongó la vida de esos animales (Tropea y cols., 2009).

Evolución

El síndrome de Rett presenta una rápida progresión de los síntomas en los primeros estadios, luego cierto estancamiento e incluso alguna mejoría en la sociabilización al llegar al estadio 3. Más tarde empeoran los aspectos motores, la escoliosis, la apraxia, la ataxia de la marcha, las estereotipias manuales y se hacen más evidentes los movimientos distónicos, la epilepsia, las alteraciones

gastrointestinales y la disfunción autonómica. En la edad adulta evoluciona a una forma invalidante, rígido-distónica o hipotónica-atrófica (Campos Castello y cols., 2007).

Es importante señalar que esta enfermedad es una encefalopatía progresiva con un gen determinante conocido y que su ubicación en el DSM-IV entre los trastornos generalizados del desarrollo constituye un error (Fejerman, 2010).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Los niños con parálisis cerebral pueden presentar fenotipos dentro del espectro autista. Ponemos especial énfasis en la descripción del síndrome de Rett porque se trata de niñas que además de evidenciar patrones repetitivos de conducta y retraso mental, tienen trastornos motores crónicos y no caminan o pierden la marcha adquirida. A su vez, el síndrome de Rett constituye un modelo de estudio de enfermedades genéticamente determinadas que podría ayudar a encontrar su tratamiento.

BIBLIOGRAFÍA

American Psychiatric Association. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (DSM-IV TR), 4.ta ed., versión revisada, Barcelona, Masson, 2002.

Amir RE, Van den Veyver I, Wan M, Tran C, Francke U, Zoghbi H. Rett syndrome is caused by mutation in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG- binding protein 2. Nature Genet 1999;23:185-188.

Campos-Castello J, Fernández-Mayoralas D, Muñoz-Jareño N, San Antonio-Arce V. Síndrome de Rett: 50 años de historia de un trastorno aún no bien conocido. Medicina (Buenos Aires) 2007;67(6/1):531-542.

Caraballo R, Cersósimo R. Atlas de Electroencefalografía en la epilepsia. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2010.

Fejerman N, Fernández Álvarez E. Neurología Pediátrica, 3.ta ed. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2007.

Fejerman N. Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes. Paidós, Buenos Aires, 2010.

Gill H, Cheadle JP, Maynard J, Fleming N, Whatley S, Cranston T, y cols. Mutation analysis in the MECP2 gene and genetic counselling for Rett syndrome. J Med Genet 2003;40:380-384.

Hagberg B, Aicardi J, Dias K, Ramos O. A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases. Ann Neurol 1983;14:471-479.

Hagberg B, Hanefeld F, Percy A, Skjeldal O. An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. Comments to Rett Syndrome Clinical Criteria Consensus Panel Satellite to European Paediatric Neurology Society Meeting, Baden Baden, Germany, 11 September 2001. Eur J Paediatr Neurol 2002;6:293-297.

Kilincaslan A, Mukaddes N. Pervasive developmental disorders in individuals with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2009;51:289-294.

Kirby RS, Wingate MS, Van Naarden Braun K, Doernberg NS, Arneson CL, Benedict RE, y cols. Prevalence and functioning of children with cerebral palsy in four areas of the United States in 2006: A report from the Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network. Research in Developmental Disabilities 2011;32(2):462-469.

Mei D, Marini C, Novara F, y cols. Xp22.3 genomic deletions involving the *CDKL5* gen in girls with early onset epileptic encephalopathy. Epilepsia 2010; 51(4):647-654.

Ming X, Brimacombe M, Wagner GC. Prevalence of motor impairment in autism spectrum disorders. Brain Dev 2007;29(9):565-570.

Neul JL, Fang P, Barrish J, Lane J, Caeg EB, Smith EO, y cols. Specific mutations in methyl-CpG-binding protein 2 confer different severity in Rett syndrome. Neurology 2008; 70(16):1313-1321.

New Autism Genes Discovered: Autism Speaks and The World's Leading Autism Experts Announce Phase 2 Results of the Autism Genome Project http://www.autismspeaks.org

Nissenkorn A, Gak E, Vecsler M, y cols. Epilepsy in Rett syndrome- The experience of a National Rett Center. Epilepsia 2010;51(7):1252-1258.

Rapin I. Autismo: un síndrome de disfunción neurológica. En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (Eds.). Neurología Pediátrica 3.ra ed. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2007, pp. 765-783.

Roche-Martínez A, Gerotina E, Armstrong-Morón J, y cols. *FOXG1*, un nuevo gen responsable de la forma congénita del síndrome de Rett. Rev Neurol 2011; 52(10):597-602.

Ruggieri V. Trastornos del espectro autista. En: Fejerman N (Ed.). Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes. Editorial Paidós, Buenos Aires, 2010, pp. 197-221.

Tarquinio D, Lane J, Percy A, y cols. The natural history of Rett syndrome: phenotypic differences in classical Rett syndrome are associated with specific MECP2 mutations. Presentado en: Rare Disease Clinical Research Network Conference on Clinical Research for Rare Diseases. Bethesda, MD, EE.UU.; 5 de septiembre de 2007.

Tejada MI. Síndrome de Rett: actualización diagnóstica, clínica y molecular. Rev Neurol 2006;42(supl 1): 55-59.

Tropea S, Giacometti E, Wilson NR, y cols. Partial reversal of Rett Syndrome-like symptoms in MeCP2 mutant mice. PNAS 2009; 106(6):2029-2034.

Trevathan E and The Rett Syndrome Diagnostic Working Group. Diagnostic criteria for Rett Syndrome. Ann Neurol 1988; 23:425-428.

Weaving LS, Elleway CJ, Gécz J, Christodoulou J. Rett syndrome: clinical review and genetic update. J Med Genet 2005; 42:1-7.

SECCIÓN

IV

ENFOQUE NEUROORTOPÉDICO Y NEUROQUIRÚRGICO

SECCIÓN IV
ENFOQUE NEUROORTOPÉDICO Y NEUROQUIRÚRGICO

18 **Tratamiento neuroortopédico**
Eduardo J. Samara

19 **Tratamiento neuroquirúrgico de la espasticidad**
Alberto Yáñez

18

TRATAMIENTO NEUROORTOPÉDICO

EDUARDO J. SAMARA

INTRODUCCIÓN

Muchas de las enfermedades neurológicas tienen deformidades ortopédicas secundarias. Entre ellas podemos encontrar la parálisis cerebral, mielomeningocele, miopatías, distrofias musculares, neuropatías periféricas, atrofia espinal, lesiones medulares, traumatismos de cráneo y otras. En los niños se suman los efectos del crecimiento sobre el sistema osteomuscular en condiciones anormales, lo cual genera otras deformidades.

El presente capítulo habla sobre el tratamiento de las deformidades ortopédicas en patologías de origen neurológico.

PARÁLISIS CEREBRAL

Los objetivos del tratamiento neuroortopédico incluyen mantener una adecuada postura, mejorar la movilidad y función, y prevenir deformidades y dolor. Los pacientes con parálisis cerebral tienen distintos grados de alteraciones motoras, tipo de tono, afectación topográfica y otras comorbilidades: convulsiones, problemas sensoriales, conductuales y/o cognitivos (Bax y cols., 2005). El tipo de función resultante es muy variable y los objetivos del tratamiento deben adecuarse a cada paciente.

Utilizamos la clasificación de la función motora gruesa (GMFCS, del inglés *Gross Motor Function Classification Scale*) (Palisano y cols., 1997), además de su versión extendida y revisada (Palisano y cols., 2006), que incluye a niños y adolescentes, para evaluar la función motora. Se describen cinco tipos, en orden de menor a mayor compromiso, poniendo énfasis en sedestación, movilidad y transferencias. El paciente en el nivel I camina sin limitaciones, en el II camina con limitaciones, en el III usa asistencias para marcha, en el IV en general se moviliza en silla con autopropulsión limitada y en el V es llevado en silla de ruedas. La escala FMS (del inglés, *Functional Mobility Scale*) (Graham y cols., 2004) evalúa la movilidad en 5, 50 y 500 metros, que corresponderían a las distancias en el hogar, la escuela y la comunidad.

En los niños con niveles GMFCS I y II, con mejores posibilidades de conseguir y mantener la marcha, en general el objetivo del tratamiento es mejorar su función; mientras que en los niveles con mayor compromiso GMFCS IV y V, los objetivos suelen ser mantener posturas adecuadas (sedestación), y prevenir deformidades y dolor.

Los problemas ortopédicos en la parálisis cerebral espástica suelen estar asociados a limitaciones de la movilidad y deformidades óseas. Las limitaciones en la movilidad están relacionadas con problemas de tono, contracturas musculares, de tejido conectivo y partes blandas; también por limitaciones articulares y deformidades óseas (Lieber y cols., 2004).

Control del tono: toxina botulínica

Para el control del tono se cuenta con medicación oral, local, intratecal, terapia física, ocupacional, yesos, ortesis, neurocirugía y cirugía ortopédica.

La medicación local se refiere a bloqueos anestésicos, fenol y toxina botulínica. Esta última produce un bloqueo presináptico de la liberación de acetilcolina en la placa neuromuscular (Mooney y cols., 2003). El efecto es la reducción del tono por un lapso aproximado de 3 meses. Es muy útil en niños en crecimiento con deformidades reductibles. La tendencia actual es iniciar el tratamiento a edades más tempranas, pues los niños pequeños tienen menos contracturas fijas y pueden adquirir nuevos patrones motores. Las edades recomendadas son de 1 a 5 años para los miembros inferiores y después de los 4 años para los miembros superiores (Martín Maroto y Arroyo Riaño, 2010).

La toxina botulínica se puede utilizar en varios grupos musculares (Desloovere y cols., 2007). Se aplica en forma intramuscular, con anestesia general en caso de muchos grupos musculares. Se puede utilizar asistencia de ecografía o estimulador eléctrico para confirmar la localización de los músculos a aplicar (Chin y cols., 2005; Westoff y cols., 2003). Las dosis recomendadas son 3 a 6 U/kg en músculos de miembros inferiores (grandes), 2 a 3 U/kg en músculos proximales al codo en miembros superiores y 0,5 a 2 U/kg en los distales (músculos chicos en miembros superiores e inferiores) (Graham y cols., 2000). (Nota: las dosis son para unidades de Botox®, no son equivalentes en otros productos). Hay que adecuar las indicaciones a cada paciente; éstas se basan en la historia clínica, el examen físico (tipo de tono, rangos activos y pasivos), el nivel de función y los problemas específicos. A modo de ejemplo, es muy común utilizar la toxina botulínica para el tratamiento del equino dinámico (unilateral o bilateral, de acuerdo con el compromiso). Un ejemplo de aplicación de multinivel podría ser en psoas, aductores, isquiotibiales y gemelos bilaterales (fig. 18-1 A y B).

Es conveniente decidir las indicaciones en un equipo interdisciplinario, planificarlo con relación al tratamiento que está recibiendo y el que recibirá tras la aplicación. De acuerdo con el nivel de función, es conveniente el uso del estudio de laboratorio de marcha para definir los sitios a aplicar, y documentar y reevaluar sus consecuencias en la marcha (Molenaers, 2006). Los objetivos son mantener o mejorar rangos de movimiento y prevenir contracturas, facilitar las terapias y la función y, eventualmente, demorar la indicación de cirugía ortopédica (Desloovere y cols., 2007). Los efectos adversos más frecuentes son: dolor durante la aplicación, inflamación local, hematoma, exantema cutáneo y malestar general. Un pequeño número de pacientes puede mostrar escasa respuesta o respuesta positiva de corta duración.

Con respecto a la selección de tratamientos para el tono alterado, en general se prefiere el uso de medicación oral y baclofeno intratecal para alteraciones del tono generalizadas. El baclofeno intratecal se utiliza sobre todo en pacientes con mayor compromiso (GMFCS IV y V). Se reserva la rizotomía posterior selectiva como procedimiento permanente, idealmente en pacientes con espasticidad causada por leucomalacia periventricular, con adecuada fuerza y control motor selectivo, marcha ineficiente y adecuada función cognitiva.

Es conveniente decidir las indicaciones en equipo interdisciplinario, y planificarlo con relación a sus problemas y objetivos a largo plazo. Por ejemplo, un paciente puede tener indicación de toxina botulínica en su niñez, requerir rizotomía posterior selectiva para control del tono a largo plazo y, a mayor edad, corrección de sus deformidades ortopédicas.

Fig. 18-1. Tratamiento del equino dinamico. **A**. Captura de video antes de la aplicacion de toxina botulinica multinivel en un paciente de 4 años, GMFCS III, FMS 2,2,N. Nótese el equino bilateral, la flexión de rodillas y caderas, y la inclinacion anterior de pelvis y tronco. Se realizo una aplicación de toxina botulinica multinivel, bajo anestesia, dosis total 200 U (Botox®), 14 U/kg. **B**. Captura de video posterior a la aplicación de toxina botulínica multinivel. Se observa mejoría del equino bilateral, flexión de rodillas y caderas, e inclinación anterior de pelvis y tronco. Véase también Láminas en color.

Deformidades ortopédicas: luxación de cadera

La luxación de cadera es una de las deformidades más frecuentes en niños con parálisis cerebral. Por lo general no es congénita, se va desarrollando con el crecimiento, por disbalances musculares entre flexores y aductores con tono aumentado, y debilidad de extensores y abductores de caderas (fig. 18-2 A y B). La incidencia de luxación de cadera es mayor en los pacientes con mayor compromiso (Miller y cols., 1997a; Robin y cols., 2009). Hace poco tiempo se publicó la relación existente entre el riesgo de inestabilidad de cadera y el nivel del GMFCS, y se encontró mayor riesgo en los niveles más altos (III, IV y V) (Soo y cols., 2006). La inestabilidad de cadera no suele causar síntomas al comienzo, pero genera deformidades en el acetábulo y luego limitaciones en la movilidad, oblicuidad de la pelvis y dolor aproximadamente en el 50% de los pacientes. También se observan dificultades para la sedestación, marcha e higiene (Miller y cols., 1997a, Presedo y cols., 2005).

El mejor tratamiento para la inestabilidad de cadera es el preventivo, y la forma de diagnósti-

Fig. 18-2. Radiografías de pelvis frente de una paciente GMFCS V, con tono predominantemente espástico, a los 9 meses (**A**) y a los 4 años (**B**). Obsérvese la progresión de la subluxación de caderas.

co es a través de radiografías y evaluaciones periódicas. Se debe tomar una radiografía de pelvis frente a partir de los 18 meses de vida, y cada 6 a 12 meses en los pacientes con compromiso bilateral (Dobson y cols., 2002). La medida más consistente en las radiografías es el índice de migración de Reimers. Es un porcentaje que representa la porción osificada de la epífisis femoral no cubierta por el acetábulo (Miller y cols., 1997a; Reimers, 1980). En las evaluaciones se toma la abducción de caderas con rodillas extendidas y se mide el índice de migración de Reimers (IMR).

La cirugía para luxación de cadera se divide en a) cirugía preventiva: mejora la abducción de caderas; b) reconstructiva: reduce la cadera, y c) de rescate: en caso de dolor o deformidades en luxaciones inveteradas. La indicación de cirugía preventiva se realiza en niños con compromiso bilateral espástico, menores de 8 años (con preferencia antes de los 5 años), con IMR > 25% y abducción de cadera ≤ 30°, o con IMR 25-50% y abducción de cadera 30-45°, o aumento del IMR de 10% en 1 año o con IMR < 50% y abducción de cadera < 45°. La cirugía preventiva consiste en tenotomía de aductor medio, recto interno y psoas, y puede agregarse aductor menor en caso de no llegar a abducción de 45°. Con la detección temprana y aplicando este algoritmo, Miller y cols. (1997a) obtuvieron 80% de resultados buenos y regulares.

La cirugía reconstructiva se realiza en niños con IMR > 60% o con IMR > a 40% en mayores de 8 años o en caso de fracaso del tratamiento preventivo. Se realiza osteotomía femoral para mejorar la antetorsión y el ángulo cérvico-diafisario; también suelen necesitar acortamiento femoral y osteotomía periacetabular (Miller y cols., 1997b; McNerney y cols., 2000).

La cirugía de rescate se indica en luxaciones inveteradas con cambios degenerativos en la cabeza femoral y/o en el acetábulo, en casos no tratados de manera oportuna o malos resultados de tratamientos previos, en general en adolescentes o adultos jóvenes. En estos casos, los objetivos son mejorar la movilidad, las posturas (sedestación) y el dolor. Existen varios procedimientos: resección del extremo proximal del fémur, osteotomía valguizante, artroplastias, reemplazos articulares y artrodesis (Miller, 2005).

Disfunciones de marcha

A modo de introducción cito a J. Perry como lectura recomendada para la marcha normal, y a J. Gage para la marcha normal y patológica, análisis de marcha y tratamiento de problemas de marcha en niños con parálisis cerebral (Perry, 1992; Gage y cols., 2009).

En los niños con parálisis cerebral, la marcha patológica está asociada a distintos factores que la afectan de manera variable: tono muscular alterado, dificultades en el control motor selectivo, presencia de patrones primitivos, reacciones de equilibrio deficientes, y problemas cognitivos y/o sensoriales. La lesión primaria en el sistema nervioso central genera alteraciones secundarias en músculos, huesos y articulaciones. A su vez, puede haber respuestas compensadoras para mantener la función. Por ejemplo, la cocontracción del recto anterior con los isquiotibiales en la fase de balanceo produce dificultades para levantar el pie (por impedir la flexión de la rodilla) en el balanceo; a su vez, la abducción y circunducción de cadera homolateral son respuestas compensadoras utilizadas en la marcha con rodilla rígida. Es importante diferenciar las alteraciones primarias y secundarias de las compensatorias en la planificación del tratamiento.

Se han encontrado distintos patrones de marcha patológica. En los niños con compromiso bilateral en el plano sagital, Sutherland y cols. (1990) describieron cuatro patrones en la rodilla: saltador (flexión de rodilla en contacto inicial, extensión en apoyo medio y terminal), *crouch* (o agazapado) (flexión de rodilla durante todo el apoyo) (fig. 18-3 A y B), rodilla rígida (disminución de la flexión de rodilla en el balanceo) y recurvatum (aumento de la extensión de rodilla en apoyo) (Sutherland y Davids, 1993).

Recientemente, Graham y cols. (2004) publicaron una clasificación de patrones sagitales en pacientes diparéticos y describieron cinco tipos:

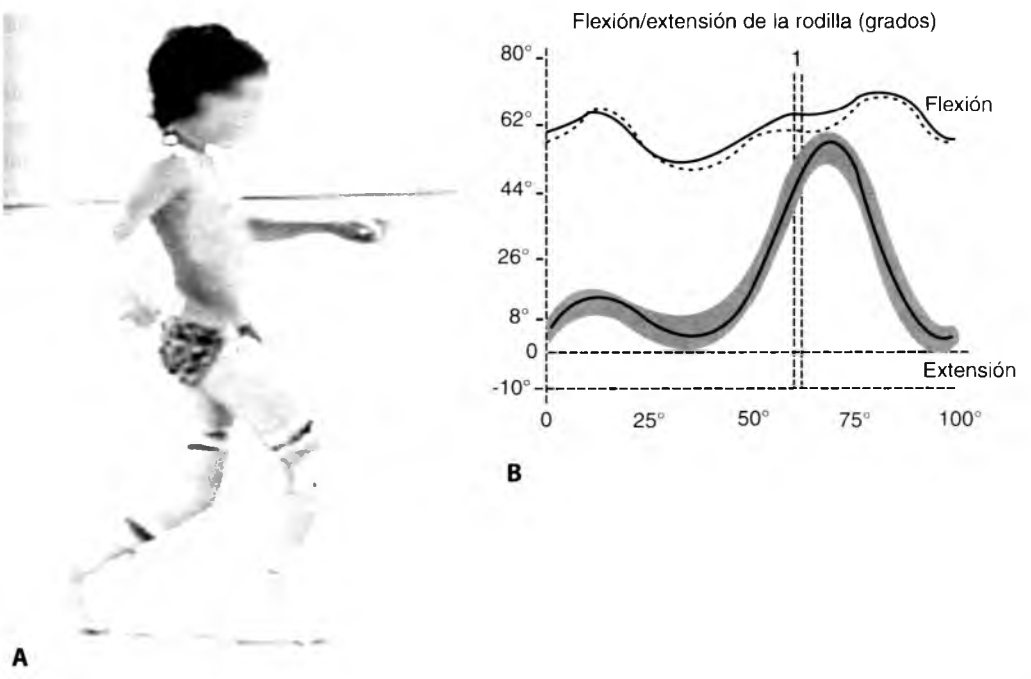


Fig. 18-3. Características del patrón de *crouch* (agazapado) en un niño con marcha patológica. **A**. Captura de video en donde se observa flexión de rodillas en apoyo. **B**. Gráfico de cinemática de rodilla, plano sagital: se observa el patrón de *crouch* con flexión de rodillas durante todo el ciclo. El eje de las ordenadas representa grados de movimiento; las abscisas, el porcentaje del ciclo de marcha; la línea negra, el valor normal; las bandas grises, los desvíos estándar; en azul el lado derecho y en trazos punteados el izquierdo; las líneas verticales marcan el despegue de los dedos que separa la fase de apoyo de la de balanceo. Véase también Láminas en color.

equino verdadero, saltador, equino aparente (por flexión de cadera y/o rodilla), *crouch* y asimétrico (combinación de los patrones previos) (Rodda y cols., 2004).

Winters y cols. (1987) clasificaron la marcha en hemiparéticos, en el plano sagital:

- Tipo I equino en balanceo.
- Tipo II equino en apoyo y balanceo.
- Tipo III, se agregan limitaciones de rangos en rodilla; marcha con rodilla rígida.
- Tipo IV, se agregan limitaciones de rangos en cadera.

Rodda y Graham (2001) propusieron incluir las deformidades en el plano transverso. Riad y cols. (2007) también propusieron modificaciones en la clasificación.

Cirugía ortopédica

Históricamente, las cirugías ortopédicas comenzaron a realizarse en forma sucesiva, tomando un sector afectado por vez, y el paciente terminaba recibiendo sucesivas intervenciones quirúrgicas. Mercer Rang lo llamó "síndrome del cumpleaños" porque los niños recibían un procedimiento quirúrgico todos los años. En la actualidad se recomienda hacer una cirugía que incluya todos los procedimientos necesarios (*single event-multilevel surgery*, SEMLS) (Damiano y cols., 2009). En nuestro país, G. Arendar fue un precursor en este tipo de tratamientos (Arendar y cols., 1991).

La cirugía ortopédica se indica para liberar contracturas fijas, en caso de subluxación o luxación, deformidades óseas o articulares y torsionales.

Se prefiere prevenir las contracturas fijas mediante el control del tono muscular y tratar con cirugía ortopédica sólo las deformidades óseas. En caso de contracturas se realizan procedimientos sobre tendones o fascias (tenotomías).

En general, los músculos biarticulares son los más afectados y los que suelen requerir tratamiento. Veremos algunos ejemplos:

- Los gemelos, en el tríceps sural, son biarticulares, mientras que el sóleo es monoarticular: en general son los gemelos los que deben recibir tratamiento y no el sóleo en pacientes con compromiso bilateral. El alargamiento del tendón de Aquiles (afecta a los gemelos y al sóleo) puede favorecer la aparición de marcha en *crouch.*
- La porción del psoas en el psoas ilíaco: se realiza sólo tenotomía del psoas y se respeta el ilíaco para evitar debilidad en la flexión de cadera (Sutherland y cols., 1997).
- El recto anterior es biarticular y suele estar afectado, lo que provoca la marcha con rodilla rígida por impedir la flexión de rodilla en balanceo (se activa en forma inadecuada en balanceo). Se realiza la transferencia del recto anterior a sartorio o recto interno (Perry, 1987; Gage y cols., 1987; Sutherland y cols., 1990).

Los huesos largos suelen tener rotaciones alteradas. Todos los niños nacen con antetorsión aumentada, y en el desarrollo de la ambulación normal el fémur se va modelando y va disminuyendo su antetorsión en el transcurso del crecimiento. En los niños con parálisis cerebral existen fuerzas anormales y desarrollo alterado, por lo cual puede quedar la antetorsión aumentada. Las tibias también pueden tener alteraciones rotacionales. Las rotaciones alteradas producen "disfunciones de brazo de palanca" debido a que los músculos insertados en ellos no pueden generar los momentos adecuados, lo que resulta en una marcha ineficiente y genera mayores desalineaciones y compensaciones (Gage y cols., 2009). La corrección de la mala alineación rotacional se realiza a través de osteotomías y, en general se utilizan materiales de osteosíntesis (placas con tornillos) para poder comenzar con rapidez su rehabilitación.

Las deformidades en los pies son muy frecuentes, entre ellas el equino y equino/plano/valgo en pacientes con compromiso bilateral, y equino varo con compromiso unilateral. También pueden causar "disfunciones de brazo de palanca" durante la fase de apoyo.

En el momento de planear su alineación hay que considerar que el pie no es un segmento único: está formado por tres segmentos (antepié, mediopié y retropié) y dos columnas (medial y lateral). En general se prefiere alinear el pie con osteotomías antes que con artrodesis (fijación de articulaciones).

Los procedimientos fueron descritos por separado, pero las deformidades y acortamientos se dan combinados. Tomando como ejemplo la marcha en *crouch* o agazapada, en el plano sagital podemos ver flexión de rodillas y caderas, los pies pueden estar deformados, y en general funcionan como talos. En el plano transverso, las caderas pueden tener antetorsión aumentada y las tibias, aumento de la rotación externa. Los psoas pueden estar acortados, con inclinación anterior de la pelvis; los sóleos, vastos y extensores de caderas pueden estar alargados, mientras que los gemelos pueden estar acortados. Mecánicamente no se mantiene la extensión de rodilla en fase de apoyo por medio de la contracción excéntrica del sóleo.

El patrón de *crouch* suele ser progresivo y limitar la independencia de los pacientes. Si es leve puede tratarse mediante la combinación de procedimientos: alineación torsional en fémures y tibias, alineación de pies, control del tono y contracturas. En casos más graves, cuando hay contractura en flexión fija de rodillas y rótulas altas, puede requerir osteotomía extensora femoral distal y retensado del aparato extensor (fig. 18-4 A y B). Como queda claro de este ejemplo, las deformidades óseas y de partes blandas suelen estar combinadas, en distintos planos y segmentos, y además generan respuestas compensadoras. Durante la marcha, las desviaciones se dan de manera simultánea y pueden ser difíciles de identificar, sobre todo en los segmentos proximales y la pelvis. Para definir con

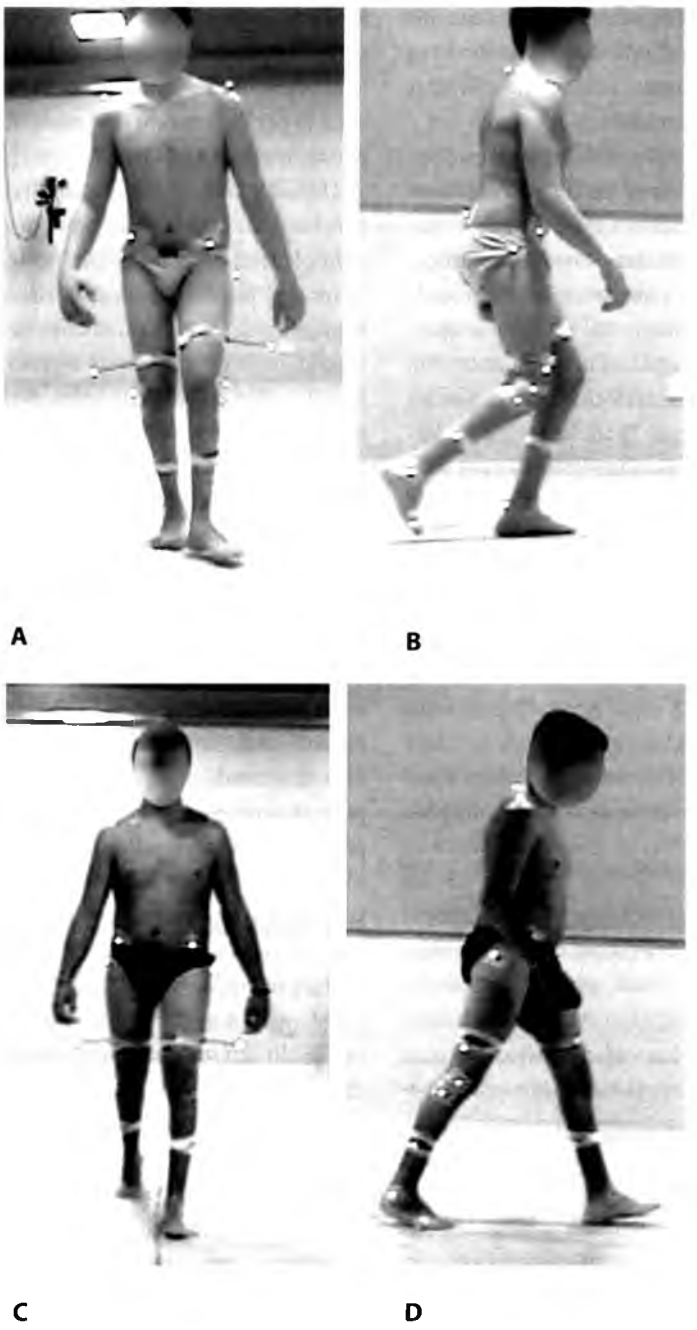


Fig. 18-4. Tratamiento quirúrgico en un niño con patrón de *crouch* y rodilla rígida bilateral. **A** y **B**. Paciente de 13 años, GMFCS I, FMS 6,5,5. En la captura de video preoperatoria en los planos frontal y sagital se observan: ángulo de progresión externo izquierdo, inclinación lateral del tronco, flexión de caderas y rodillas, y pies talos. Presenta flexión fija de rodillas con rótulas altas, rotación tibial externa, pies talos, pie varo derecho. **C** y **D**. El mismo paciente a los 10 meses del posoperatorio, FMS 6,6,6. Los procedimientos realizados fueron: transferencia de rectos anteriores a recto interno, transferencia de semitendinosos a tercer aductor, retensado del aparato extensor con descenso de rótulas, osteotomía desrotadora de tibias, osteotomía de calcáneo, primera cuña y cuboides en pie derecho. En la captura de video posoperatoria en los planos frontal y sagital se observa mejoría del ángulo de progresión externo izquierdo, de la flexión de caderas y rodillas, y pies talos. Véase también Láminas en color.

precisión los problemas de marcha es de suma utilidad el uso del laboratorio de marcha, como lo es también para documentar la función y evaluar cambios con las intervenciones.

Para seleccionar el tratamiento en estos pacientes hay que tener en cuenta los objetivos a largo plazo; para esta información es importante tomar las clasificaciones funcionales. Hay que identificar los problemas actuales y prevenir los futuros de acuerdo con el conocimiento de la historia natural. A modo de ejemplo: los pacientes con GMFCS III, IV y V muestran un deterioro en su función en la transición de la adolescencia a adultos jóvenes (Hanna y cols., 2009).

Si se observa espasticidad que interfiere con la función en un paciente con GMFCS I, con adecuada fuerza y control motor selectivo, conviene ir evaluando la posibilidad de control del tono antes de que se desarrollen las deformidades y contracturas fijas. En los pacientes con GMFCS IV y V que a los 2 o 3 años de edad presentan aumento de tono en aductores y flexores de caderas, con limitación de la movilidad y subluxación de caderas, hay que evaluar el tratamiento preventivo de la luxación.

El tratamiento en equipo interdisciplinario es mandatorio para estos niños, quienes tienen afectadas diferentes áreas y necesitan distintos especialistas y terapeutas. Hay problemas que pueden tratarse con diversas modalidades, y los tratamientos eventualmente modificarán de manera temporal o permanente la historia natural del paciente y requieren la toma de decisión en equipo. Por otro lado, los tratamientos quirúrgicos dependen de la adecuada planificación y realización de la rehabilitación posoperatoria.

Ortesis

Son aparatos ortopédicos aplicados externamente al cuerpo. Los objetivos suelen ser para mantener alineación (prevención de deformidades, soporte, protección) o para asistencia en la función. Es fundamental que respeten y mantengan la adecuada alineación del pie, sobre todo de la articulación subastragalina.

En la parálisis cerebral se suele utilizar las valvas cortas, que toman la pierna y pie (AFO, del inglés *ankle foot orthosis*). Pueden ser fijas, flexibles, articuladas, con limitaciones en la dorsiflexión o flexión plantar, de entrada anterior o posterior, etc. También pueden utilizarse ortesis más bajas, supramaleolares o inframaleolares. Algunas de las indicaciones típicas son: el equino en balanceo, y la utilización de AFO flexibles, articuladas o fijas, según los objetivos en cada paciente. La flexión de rodillas en apoyo (si no hay disfunción de brazo de palanca ni contracturas) puede ser contenida por las AFO fijas o tipo *floor reaction* (de reacción del suelo).

Las ortesis limitan parcial o completamente el movimiento, pueden ser útiles para algunos de los objetivos pero pueden limitar otros. Por lo tanto es importante en el momento de indicar equipamiento ortésico, evaluar qué efectos tendrá en los distintos momentos de la marcha, si estos son positivos o negativos, y también tener en cuenta la posibilidad de no equipar.

MIELOMENINGOCELE

Los pacientes con mielomeningocele presentan problemas causados por el defecto del tubo neural: parálisis y/o debilidad muscular, alteraciones de la sensibilidad, pérdida del control de esfínteres; y adquiridos durante el desarrollo por disbalances musculares, limitaciones en rangos, contracturas, deformidades óseas, luxaciones y escoliosis. También pueden presentar deformidades congénitas como cifosis, malformaciones vertebrales, luxación teratológica de cadera, pie bot y astrágalo vertical.

En el tratamiento neuroortopédico es muy importante tener en cuenta las comorbilidades que suelen presentar: compromiso del sistema nervioso central (hidrocefalia, malformación de Chiari, siringomielia, médula anclada) y problemas urológicos; además pueden tener pubertad temprana y problemas psicológicos. Dada la afec-

tación de distintos aparatos y sistemas, es recomendable el tratamiento en equipo interdisciplinario (Swaroop y cols., 2009).

El tratamiento neuroorotopédico se orienta a corregir las deformidades que dificulten la función, controlar la aparición de nuevas deformidades y colaborar con el control de cambios en el compromiso neurológico. Cualquier cambio en las deformidades ortopédicas, cierto nivel de debilidad o la presencia de espasticidad pueden ser signos de compromiso central (disfunciones valvulares, médula anclada, entre otras) y esto debe ser evaluado por el equipo tratante, en especial el de neurocirugía, debido a que si no son tratadas, pueden acarrear un deterioro permanente y progresivo de la función.

En el recién nacido se debe identificar el nivel motor y la presencia de deformidades congénitas en columna y miembros inferiores, pie bot, contracturas en caderas o rodillas, y comenzar el tratamiento de las deformidades en los casos que lo requieran. El objetivo sería poder equipar al niño para comenzar la bipedestación y la marcha alrededor de los 2 años. Para lograrlo, las deformidades de los pies y contracturas deben estar corregidas a esa edad. Se puede comenzar con movilizaciones, cuidados posturales y cirugía si fuera necesario. Recientemente se publicó el uso del método de Ponseti para el tratamiento del pie bot en pacientes con mielomeningocele y otras causas no idiopáticas. Es importante tener en cuenta las alteraciones de sensibilidad en el uso de yesos y la mayor probabilidad de necesidad de tratamientos quirúrgicos (Janicki y cols., 2009).

La clasificación más utilizada, que se basa en el nivel neurológico, los divide en tres grupos:

- Grupo 1: torácico y lumbar alto, no tienen cuádriceps, requieren ortesis que toman las caderas para caminar y suelen utilizar silla de ruedas en su adultez. FMS 1,1,1.
- Grupo 2: lumbar bajo, tienen cuádriceps e isquiotibiales mediales, pero no glúteo mayor ni medio, requieren ortesis que toman tobillo y pie; alrededor del 80% mantienen la ambulación en la adultez. FMS 3,3,1.
- Grupo 3: sacro, tienen cuádriceps y glúteo medio, y pueden ser subdivididos en sacro alto y bajo de acuerdo con si tienen tríceps sural. En el caso de sacro alto necesitan ortesis para ambular, y no las necesitan los del sacro bajo. Pueden tener claudicación glútea. FMS 6,6,6 (Swank y Dias, 1994).

La mayoría de los niños con mielomeningocele necesitan ortesis para ambular. También se las indica para mantener adecuadas posturas, protección y prevención de deformidades. En el grupo torácico se puede comenzar con bipedestador alrededor del año de edad, cuando tengan control cefálico. Estos niños necesitan una ortesis que tome la cadera y a veces también el tronco para ambular. Las ortesis con reciprocador mecánico facilitan el paso aprovechando los movimientos del tronco, por lo que es importante que tengan control de tronco para el uso de este tipo de ortesis. En el grupo lumbar bajo o sacro se utilizan ortesis cortas (AFO) fijas para compensar la debilidad debajo de la rodilla. Con frecuencia tienen debilidad glútea (y claudicación), por lo que necesitan usar bastones para permitir un mejor patrón de marcha (Vankoski y cols., 1997).

Algunos niños menores de 6 años pueden utilizar desrotadores mecánicos para compensar problemas rotacionales, que luego requerirán alienación ortopédica. También puede ser necesario el uso de ortesis largas que toman rodillas (para compensar debilidad y estrés en valgo) en niños menores antes de la alineación ortopédica.

Las caderas pueden estar afectadas por contracturas, subluxación o luxación. Ha habido grandes cambios en las indicaciones en este sector. Gracias a la utilización del estudio de marcha se demostró que las asimetrías causadas por contracturas son las que dificultan la marcha, y son las que deben ser tratadas y no la luxación de cadera en el grupo lumbar bajo. La reducción de

cadera estaría indicada sólo en el grupo sacro que camina sin asistencia y constituye una disfunción de brazo de palanca (Gabrieli y cols., 2003).

Las deformidades en rodillas pueden ser en extensión, en general asociadas a luxación teratológica de cadera o, con mayor frecuencia, en flexión. En pacientes ambulatorios, las deformidades mayores a 20° deben ser tratadas con cirugía (Moen y cols., 2005).

Otro problema que puede causar dolor, inestabilidad y artrosis en la adultez es el estrés en valgo de rodilla. Con el laboratorio de marcha se han identificado múltiples factores asociados al estrés en valgo, entre ellos la deformidad rotacional femoral (interna) y tibial (externa), el excesivo movimiento del tronco (por lo general para compensar la claudicación glútea y para la propulsión del paso) y contracturas en flexión de rodilla. El tratamiento de estas deformidades mejora el estrés en valgo y el dolor. También puede estar asociado a deformidades de pies que deben ser corregidas. Puede ser necesario el uso de bastones para disminuir el estrés en valgo. (Dias, 2004; Dunteman y cols., 2000; Ounpuu y cols., 2000; Vankoski y cols., 2000).

Las deformidades en pies son muy frecuentes: pie bot, talo valgo, astrágalo vertical, cavo, cavo varo, varo, supinado y aducto. El objetivo del tratamiento de las deformidades del pie es lograr un pie plantígrado, flexible y equipable. Hay que tratar de evitar las artrodesis y hacer osteotomías y tenotomías en caso de necesitarlas (Rodrigues y Dias, 1992; de Carvalho Neto y cols., 1996; Lourenco y cols., 2001).

Los pacientes con mielomeningocele tienen mayores riesgos para infecciones, alergia al látex, lesiones por falta de sensibilidad y fracturas patológicas.

En resumen, el seguimiento de estos pacientes es muy demandante, requiere un equipo interdisciplinario, y como parte de ese equipo el neuroortopedista debe minimizar las deformidades, y maximizar la función y la movilidad.

NEUROPATÍAS SENSITIVOMOTORAS HEREDITARIAS

En el capítulo 12 (Polineuropatías crónicas) se describen las características clínicas y evolutivas de los pacientes con neuropatías periféricas crónicas. La más frecuente es la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT1A), que afecta entre el 60 y 80% de la población con neuropatías (Bamford y cols., 2009).

El pie cavo es la deformidad más común, y es un motivo de consulta frecuente. Se realizó un estudio de prevalencia de Charcot-Marie-Tooth en los pacientes que presentaban pie cavo bilateral (excluyendo otras causas). La probabilidad de diagnosticar Charcot-Marie-Tooth en este grupo sin tomar en cuenta la historia familiar es del 78%, y con antecedentes familiares la probabilidad aumenta al 91% (Nagai y cols., 2006). En algunos casos menos habituales presentan pie plano (Miller y McAlister, 2009).

Wines y cols., (2005) evaluaron las deformidades del pie con relación al tipo de neuropatía, y encontraron que en la población total 66% tenía pie cavo, 22% plano y 12% no presentaba deformidades. En las HMSN II: 36% tenía pie cavo, 55% plano y 9% sin deformidades; en el resto de las HMSN: 83% tenía pie cavo y 17% plano. El pie cavo en general comienza con flexión plantar del primer rayo, que lleva al equino de antepié y supinación del mediopié con aumento del arco. Inicialmente, el retropié suele estar flexible y tomar una posición en varo debido a las deformidades del antepié. Es importante comprobar si el varo de retropié está fijo en el planeamiento de la cirugía. Luego, las deformidades tienden a fijarse. Man y Missirian (1988) atribuyeron el pie cavo al disbalance entre el peroneo lateral largo y el tibial anterior, y entre el tibial posterior y el peroneo lateral corto. Refieren que si bien la debilidad es generalizada, los primeros son músculos más grandes y tienden a perder menos fuerza.

Entre las disfunciones de la marcha que presentan estos pacientes se suele encontrar equino en balanceo, limitación de la dorsiflexión, inestabilidad en el apoyo y aumento de la base de sustentación (Newman y cols., 2006). La inestabilidad en

la postura está asociada a la disminución de la propiocepción (Van der Linden y cols., 2010).

Cuando las deformidades de los pies son sintomáticas tienen indicación de tratamiento quirúrgico. En caso de deformidades flexibles se puede intentar procedimientos de partes blandas para mejorar los disbalances musculares. Suelen necesitar también liberación de la fascia plantar y procedimientos óseos para deformidades fijas. En general se realiza una combinación de procedimientos con relación a las deformidades de cada pie. Se prefieren las osteotomías a las artrodesis (Mubarak y Van Valin, 2009) (fig. 18-5A-F). En caso de inestabilidad o equino en balanceo, se indica equipamiento ortésico.

Otras deformidades ortopédicas encontradas son las displasias de cadera. Kumar y cols. (1985) fueron los primeros en describir esta asociación. La incidencia informada oscila entre el 6 y 8% de los casos. Algunos de ellos requieren tratamiento quirúrgico.

Pueden ser el signo inicial de la enfermedad, y se recomienda evaluar la posibilidad de neuropatía en caso de presentación de displasia de cadera en niños mayores de 8 años. Por otro lado se debe evaluar las caderas con radiografías periódicas en pacientes con Charcot-Marie-Tooth (Bamford y cols., 2009; Chan y cols., 2006). Se encuentra escoliosis aproximadamente en un tercio de los pacientes con diagnóstico de Charcot Marie Tooth. El tratamiento con corsé no es efectivo. Alrededor de un tercio de los pacientes con escoliosis requieren cirugía (Karol y Elerson, 2007; Horacek y cols., 2007).

DISTROFIAS MUSCULARES

La distrofia muscular de Duchenne es la más habitual de este grupo de enfermedades hereditarias con debilidad muscular progresiva. En el capítulo 13 (Enfermedades musculares) se describen las características clínicas y evolutivas de este grupo de pacientes.

Las contracturas más comunes son en equino, luego abducción de caderas, y la flexión de rodillas y caderas en pacientes no ambulatorios. Cuando las contracturas dificultan la marcha pero el paciente aún tiene suficiente fuerza para mantener la ambulación, se indica el tratamiento quirúrgico. Los procedimientos más indicados son tenotomía de Aquiles, y tenotomía de la fascia lata en caso de contractura en la abducción. Hay consideraciones especiales para la anestesia por la posibilidad de hipertermia maligna; por otro lado hay que evaluar los compromisos cardíaco y respiratorio. Los pacientes deben comenzar la bipedestación y marcha el primer día posoperatorio debido a que si se prolonga el reposo, pueden perder la capacidad de ambulación. El objetivo de estas cirugías es prolongar la ambulación y evitar contracturas (Smith y cols., 1993; Vignos y cols., 1996; Frost y Frost, 1999).

El 90% de los pacientes desarrollan escoliosis progresivas, que en general se manifiesta cuando los pacientes pierden la marcha. Se recomiendan controles radiológicos semestrales a partir de ese momento porque la progresión puede ser rápida.

Fig. 18-5. Tratamiento quirúrgico del pie cavo. **A**, **B** y **C**. Aspecto preoperatorio. **D**, **E** y **F**. Pie cavo posoperatorio. Se realizaron los siguientes procedimientos: transferencia del tibial posterior al dorso, transferencia del peroneo lateral largo al peroneo lateral corto, técnicas de Steindler, Jones, Hooke, osteotomía de primera y segunda cuña. Véase también Láminas en color.

El tratamiento de elección es el quirúrgico. Dado el deterioro progresivo de las funciones respiratoria y cardíaca, la indicación de cirugía se realiza en forma temprana, mientras aún tenga adecuada función respiratoria. La artrodesis posterior proporciona adecuada alineación a la columna y disminuye la progresión del deterioro respiratorio (Sussman, 2002; Kinali y cols., 2006; Velasco y cols., 2007).

Los corticosteroides disminuyen el deterioro de la fuerza y la función, prolongan la ambulación y reducen el riesgo de escoliosis (Biggar y cols., 2006; King y cols., 2007). Las fracturas son frecuentes y, en caso de pacientes que caminan, hay que tratarlas de manera que no requieran reposo o inmovilización porque pueden ser causa de pérdida de la marcha (McDonald y cols., 2002).

El tratamiento de estos pacientes es complejo y requiere un equipo interdisciplinario; el enfoque de neuroortopedia forma parte del tratamiento integral.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Los objetivos del tratamiento neuroortopédico son mantener una postura adecuada, mejorar la movilidad y la función, y prevenir deformidades y el dolor.

Los objetivos funcionales deben ser realistas, adecuados a la patología, el compromiso y las posibilidades de cada paciente. Es indispensable el trabajo en equipo en todas las etapas del tratamiento de estos pacientes, desde el diagnóstico, las evaluaciones funcionales y específicas de cada área, las propuestas terapéuticas a corto y largo plazo, los tratamientos específicos y las revaluaciones.

BIBLIOGRAFÍA

Arendar GM, Canelo SB, Bengochea N, Aichenbaum S, Martínez A, Paladino DL. Tenotomías múltiples en parálisis cerebral. Resultados funcionales en 143 pacientes operados (Primera parte). Rev Asoc Argent Ortop Traumatol 1991; 56(4):476-486.

Bamford NS, White KK, Robinett SA, Otto RK, Gospe SM Jr. Neuromuscular hip dysplasia in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. Dev Med Child Neurol 2009; 51(5):408-411.

Bax M, Goldstein M, Rosenbaum P, Leviton A, Paneth N, Dan B, Jacobsson B, Damiano D. Executive Committee for the Definition of Cerebral Palsy. Proposed definition and classification of cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2005; 47(8):571-576.

Biggar WD, Harris VA, Eliasoph L, Alman B. Long-term benefits of deflazacort treatment for boys with Duchenne muscular dystrophy in their second decade. Neuromuscul Disord 2006; 16(4):249-255.

Chan G, Bowen JR, Kumar SJ. Evaluation and treatment of hip dysplasia in Charcot-Marie-Tooth disease. Orthop Clin North Am 2006; 37:203-209.

Chin TY, Nattrass GR, Selber P, Graham HK. Accuracy of intramuscular injection of botulinum toxin A in juvenile cerebral palsy: a comparison between manual needle placement and placement guided by electrical stimulation. J Pediatr Orthop 2005; 25(3):286-291.

Damiano DL, Alter KE, Chambers H. New clinical and research trends in lower extremity management for ambulatory children with cerebral palsy. Phys Med Rehabil Clin N Am 2009; 20(3):469-491.

Desloovere K, Molenaers G, De Cat J, Pauwels P, Van Campenhout A, Ortibus E, Fabry G, De Cock P. Motor function following multilevel botulinum toxin type A treatment in children with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2007; 49(1):56-61.

de Carvalho Neto J, Dias LS, Gabrieli AP. Congenital talipes equinovarus in spina bifida: treatment and results. J Pediatr Orthop 1996; 16(6):782-785.

Dias L. Orthopaedic care in spina bifida: past, present, and future. Dev Med Child Neurol 2004; 46(9):579.

Dobson F, Boyd RN, Parrott J, Nattrass GR, Graham HK. Hip surveillance in children with cerebral palsy. Impact on the surgical management of spastic hip disease. J Bone Joint Surg Br 2002; 84(5):720-726.

Dunteman RC, Vankoski SJ, Dias LS. Internal derotation osteotomy of the tibia: pre- and postoperative gait analysis in persons with high sacral myelomeningocele. J Pediatr Orthop 2000 Sep-Oct; 20(5):623-628.

Forst J, Forst R. Lower limb surgery in Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscul Disord 1999; 9(3): 176-181.

Gabrieli AP, Vankoski MS, Dias LS, Milani C, Lourenco A, Filho JL, Novak R. Gait analysis in low lumbar myelomeningocele patients with unilateral hip dislocation or subluxation. J Pediatr Orthop 2003; 23:330-336.

Gage JR, Perry J, Hicks RR, Koop S, Werntz JR. Rectus femoris transfer to improve knee function of children with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 1987; 29(2):159-166.

Gage J, Schwartz MH, Koop SE, Novacheck TF. The Identification and Treatment of Gait Problems in Cerebral Palsy. En: Gage J, Schwartz MH, Koop SE, Novacheck TF (Eds.). Clinics in Developmental Medicine No. 180-181, 2nd ed. Mac Keith Press, London, 2009.

Graham HK, Aoki KR, Autti-Rämö I, Boyd RN, Delgado MR, Gaebler-Spira DJ, y cols. Recommendations for the use of botulinum toxin type A in the management of cerebral palsy. Gait Posture 2000; 11(1):67-79.

Graham HK, Harvey A, Rodda J, Nattrass GR, Pirpiris M. The Functional Mobility Scale (FMS). J Pediatr Orthop 2004; 24:514-520.

Hanna SE, Rosenbaum PL, Bartlett DJ, Palisano RJ, Walter SD, Avery L, Russell DJ. Stability and decline in gross motor function among children and youth with cerebral palsy aged 2 to 21 years. Dev Med Child Neurol 2009; 51(4):295-302.

Horacek O, Mazanec R, Morris CE, Kobesova A. Spinal deformities in hereditary motor and sensory neuropathy: a retrospective qualitative, quantitative, genotypical, and familial analysis of 175 patients. Spine (Phila Pa 1976) 2007; 32(22):2502-2508.

Ianicki JA, Narayanan UG, Harvey B, Roy A, Ramseier LE, Wright JG. Treatment of neuromuscular and syndrome-associated (nonidiopathic) clubfeet using the Ponseti method. J Pediatr Orthop 2009; 29(4):393-397.

Karol LA, Elerson E. Scoliosis in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. J Bone Joint Surg Am 2007; 89(7):1504-1510.

Kinali M, Messina S, Mercuri E, Lehovsky J, Edge G, Manzur AY, y cols. Management of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy: a large 10-year retrospective study. Dev Med Child Neurol 2006; 48(6):513-518.

King WM, Ruttencutter R, Nagaraja HN, Matkovic V, Landoll J, Hoyle C, y cols. Orthopedic outcomes of long-term daily corticosteroid treatment in Duchenne muscular dystrophy. Neurology 2007; 68(19):1607-1613.

Kumar SJ, Marks HG, Bowen JR, MacEwen GD. Hip dysplasia associated with Charcot-Marie-Tooth disease in the older child and adolescent. J Pediatr Orthop 1985; 5:511-514.

Lieber RL, Steinman S, Barash IA, Chambers H. Structural and functional changes in spastic skeletal muscle. Muscle Nerve 2004; 29(5):615-627.

Lourenco AF, Dias LS, Zoellick DM, Sodre H. Treatment of residual adduction deformity in clubfoot: the double osteotomy. J Pediatr Orthop 2001; 21(6):713-718.

Mann RA, Missirian J. Pathophysiology of Charcot Marie Tooth disease. Clin Orthop 1988; 234:221-228.

Martín Marioto P, Arroyo Riaño MO. La toxina botulínica en la parálisis cerebral infantil. En: Espinosa Jorge J, Arroyo Riaño M, Martín Maroto P, Ruiz Molina D, Moreno Palacios JA (Eds.). Guía esencial de rehabilitación infantil. Editorial Médica Panamericana, Madrid, 2010.

McDonald DGM, Kinali M, Gallagher AC, y cols. Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy. Dev Med Child Neurol 2002; 44:695-698.

McNerney NP, Mubarak SJ, Wenger DR. One-stage correction of the dysplastic hip in cerebral palsy with the San Diego acetabuloplasty: results and complications in 104 hips. J Pediatr Orthop 2000; 20(1):93-103.

Miller F, Cardoso Dias R, Dabney KW, Lipton GE, Triana M. Soft-tissue release for spastic hip subluxation in cerebral palsy. J Pediatr Orthop 1997a; 17:571-584.

Miller F, Girardi H, Lipton G, Ponzio R, Klaumann M, Dabney KW. Reconstruction of the dysplastic spastic hip with peri-ilial pelvic and femoral osteotomy followed by immediate mobilization. J Pediatr Orthop 1997b; 17(5):592-602.

Miller F. Cerebral Palsy. Springer Verlag, 2005.

Miller JR, McAlister JE. Charcot-Marie-Tooth type 1A with a pes planovalgus foot type: a case report. J Foot Ankle Surg 2009; 48(2):208-214.

Moen T, Gryfakis N, Dias L, Lemke L. Crouched gait in myelomeningocele: a comparison between the degree of knee flexion contracture in the clinical examination and during gait. J Pediatr Orthop 2005; 25(5):657-660.

Molenaers G, Desloovere K, Fabry G, De Cock P. The effects of quantitative gait assessment and botulinum toxin A on musculoskeletal surgery in children with cerebral palsy. J Bone Joint Surg Am 2006; 8 8(1):161-170.

Mooney JF 3rd, Koman LA, Smith BP. Pharmacologic management of spasticity in cerebral palsy. J Pediatr Orthop 2003; 23(5):679-686.

Mubarak SJ, Van Valin SE. Osteotomies of the foot for cavus deformities in children. J Pediatr Orthop 2009; 29(3):294-299.

Nagai MK, Chan G, Guille JT, Kumar SJ, Scavina M, Mackenzie WG. Prevalence of Charcot-Marie-Tooth disease in patients who have bilateral cavovarus feet. J Pediatr Orthop 2006; 6(4):438-443.

Newman CJ, Walsh M, O'Sullivan R, Jenkinson A, Bennett D, Lynch B, y cols. The characteristics of gait in Charcot-Marie-Tooth disease types I and II. Gait Posture 2007; 26(1):120-127.

Ounpuu S, Thomson JD, Davis RB, DeLuca PA. An examination of the knee function during gait in children with myelomeningocele. J Pediatr Orthop 2000; 20(5):629-635.

Palisano R, Rosenbaum P, Walter S, Russell D, Wood E, Galuppi B. Development and validation of a gross motor function classification system for children with cerebral palsy. Dev Med Child Neural 1997; 39:214-223.

Palisano R, Cameron D, Rosenbaum PL, Walter SD, Russell D. Stability of the Gross Motor Function System. Dev Med Child Neural 2006; 48:424-428.

Perry J. Distal rectus femoris transfer. Dev Med Child Neurol 1987; 29:153-158.

Perry J. Gait analysis: Normal and Pathological Function. Thorofare, NJ: Slack, 1992.

Presedo A, Oh CW, Dabney KW, Miller F. Soft-tissue releases to treat spastic hip subluxation in children with cerebral palsy. J Bone Joint Surg Am 2005; 87(4):832-841.

Reimers J. The stability of the hip joint in children. A radiological study of the results of muscle surgery in cerebral palsy. Acta Orthop Scand Suppl 1980; 184:1-100.

Riad J, Haglund-Akerlind Y, Miller F. Classification of spastic hemiplegic cerebral palsy in children. J Pediatr Orthop 2007; 27(7):758-764.

Robin J, Graham HK, Baker R, Selber P, Simpson P, Symons S, Thomason P. A classification system for hip disease in cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2009; 51(3):183-192.

Rodda JM, Graham HK. Classification of gait patterns in spastic hemiplegia and spastic diplegia: a basis for a management algorithm. Eur J Neurol 2001; 8 (Suppl. 5):98-108.

Rodda JM, Graham HK, Carson L, Galea MP, Wolfe R. Sagittal gait patterns in spastic diplegia. J Bone Joint Surg Br 2004; 86(2):251-258.

Rodrigues RC, Dias LS. Calcaneus deformity in spina bifida: results of anterolateral release. J Pediatr Orthop 1992; 12(4):461-464.

Smith SE, Green NE, Cole RJ, Robison JD, Fenichel GM. Prolongation of ambulation in children with Duchenne muscular dystrophy by subcutaneous lower limb tenotomy. J Pediatr Orthop 1993; 13:336-340.

Soo B, Howard JJ, Boyd RN, Reid SM, Lanigan A, Wolfe R, Reddihough D, Graham HK. Hip displacement in cerebral palsy. J Bone Joint Surg Am 2006; 88(1):121-129.

Sussman M. Duchenne muscular dystrophy. J Am Acad Orthop Surg. 2002; 10:138-151.

Sutherland DH, Santi M, Abel MF. Treatment of stiff-knee gait in cerebral palsy: a comparison by gait analysis of distal rectus femoris transfer versus proximal rectus release. J Pediatr Orthop 1990; 10(4): 433-441.

Sutherland DH, Davids JR. Common gait abnormalities of the knee in cerebral palsy. Clin Orthop Relat Res 1993; 288:139-147.

Sutherland DH, Zilberfarb JL, Kaufman KR, Wyatt MP, Chambers HG. Psoas release at the pelvic brim in ambulatory patients with cerebral palsy: operative technique and functional outcome. J Pediatr Orthop 1997; 17(5):563-570.

Swank M, Dias LS. Walking ability in spina bifida patients: a model for predicting future ambulatory status based on sitting balance and motor level. J Pediatr Orthop 1994; 14:715-718.

Swaroop VT, Dias L. Orthopedic management of spina bifida. Part I: hip, knee, and rotational deformities. J Child Orthop 2009; 3(6):441-449.

van der Linden MH, van der Linden SC, Hendricks HT, van Engelen BG, Geurts AC. Postural instability in Charcot-Marie-Tooth type 1A patients is strongly associated with reduced somatosensation. Gait Posture 2010; 31(4):483-488.

Vankoski S, Moore C, Statler KD, Sarwark JF, Dias L. The influence of forearm crutches on pelvic and hip kinematics in children with myelomeningocele: don't throw away the crutches. Dev Med Child Neurol 1997; 39:614-619.

Vankoski SJ, Michaud S, Dias L. External tibial torsion and the effectiveness of the solid ankle-foot orthoses. J Pediatr Orthop 2000; 20(3):349-355.

Velasco MV, Colin AA, Zurakowski D, Darras BT, Shapiro F. Posterior spinal fusion for scoliosis in Duchenne muscular dystrophy diminishes the rate of respiratory decline. Spine 2007; 32:459-465.

Vignos PJ, Wagner MB, Karlinchak B, Katirji B. Evaluation of a program for long-term treatment of Duchenne muscular dystrophy. Experience at the University Hospitals of Cleveland. J Bone Joint Surg Am 1996; 78(12):1844-1852.

Westoff B, Seller K, Wil A, Jaeger M, Krauspe R. Ultrasound guided botulinum toxin injection techniques for the iliopsoas muscle. Dev Med Child Neurol 2003; 45(12):829-832.

Wines AP, Chen D, Lynch B, Stephens MM. Foot deformities in children with hereditary motor and sensory neuropathy. J Pediatr Orthop 2005; 25(2): 241-244.

Winters T, Gage J, Hicks R. Gait Patterns in spastic hemiplegia in children and adults. J Bone Joint Surg Am 1987; 69:437-441.

19

TRATAMIENTO NEUROQUIRÚRGICO DE LA ESPASTICIDAD

ALBERTO YÁÑEZ

INTRODUCCIÓN

Espasticidad

En estas últimas décadas, la neurorrehabilitación se ha constituido como una nueva disciplina que ha incorporado nuevas áreas como: robótica, bioingeniería, ciencias de la conducta, neurobiología, etc. Es dentro de este contexto general y gracias a la interacción de las distintas especialidades que vemos un interés creciente por la utilización de las diferentes metodologías quirúrgicas (rizotomía dorsal/bomba de baclofeno) para el tratamiento de la espasticidad.

Rizotomía dorsal

Conceptos generales

Charles Sherrington en 1898 (Sherrington, 1898) estableció un hito en la neurofisiología que marca el inicio de las técnicas ablativas para el tratamiento de la espasticidad cuando enunció los primeros principios de integración neuronal y el rol de los estímulos aferentes en el mantenimiento de la postura al encontrar que la contracción tónica de los músculos (en el modelo animal de rigidez de descerebración) desaparecía con la sección de las raíces dorsales. Estas observaciones le permitieron remarcar la importancia del reflejo de estiramiento en el mantenimiento del tono muscular y el rol inhibitorio de los tractos descendentes. Aún hoy pensamos que la pérdida de la inhibición descendente y la persistencia de la facilitación desde los husos musculares y otros aferentes consisten en la causa mayor de la espasticidad.

Este hallazgo le permitió a Otfrid Foerster (Foerster, 1913) publicar en 1913 la primera gran serie de 130 pacientes con lesiones espinales, ataque cerebrovascular, esclerosis múltiple y parálisis cerebral (88 niños). Describió la sección de las raíces posteriores a nivel de la "cola de caballo" desde L2 a S2 respetando L3 y L4; enfatizó la diferencia entre espasticidad y atetosis, favoreció el tipo de diplejía espástica y remarcó la importancia de la rutina kinésica en el posoperatorio. A pesar de no informar pérdidas sensoriales mayores, el procedimiento fue prácticamente abandonado hasta 1960.

En la década de 1960, Gros y cols. (1967) realizaron la rizotomía a nivel del cono medular (D12-L1), con lo que eliminaron casi por completo los problemas sensitivos. Más adelante, el autor consideró el cuadro clínico en la "toma de decisión" y estableció el concepto de espasticidad útil frente a inútil (Gros, 1979). En esa época se aplicó el concepto neurofisiológico de la depresión del reflejo monosináptico a la selección de las raíces (De Candia y cols., 1967) y se practicó la estimulación

preoperatoria de las raíces dorsales (Fasano y cols., 1976, 1979).

En la década de 1980 se retomó la cirugía a nivel de la cola de caballo debido a las dificultades en identificar S2-S3 (Peacock y Arens, 1982). Podemos en definitiva decir que gracias a la utilización de nuevas técnicas microquirúrgicas, el registro electromiográfico y el continuo desarrollo de un marco teórico, las diferentes modalidades de rizotomías dorsales aparecen como una nueva herramienta terapéutica.

Definiciones

Fundamentalmente, la rizotomía dorsal nos ha permitido poner de relieve tres aspectos:

- El rol del sistema propioceptivo en la génesis y regulación del tono muscular, que sugiere que la espasticidad no es sólo un fenómeno dependiente de una retroalimentación aferente muscular (reflejo monosináptico), sino también de la información de receptores en piel, tendones y articulaciones (reflejos polisinápticos) (Dietz, 2002). Esto ha llevado al cuestionamiento de cómo modificar la información propioceptiva selectivamente y cuál es el impacto que tienen sobre ésta los distintos procedimientos ortopédicos que pueden en mayor o menor medida modificar los receptores periféricos.
- La "plasticidad" del sistema nervioso. Observamos que las rizotomías ofrecen al sistema nervioso una oportunidad diferente para expresar su capacidad reorganizativa. Ésta se hace evidente con la aparición en los primeros días posoperatorios de los "efectos suprasegmentarios" (Gros y cols., 1967), y a las pocas semanas por la mejoría del control selectivo distal.
- El rol de la rehabilitación. Los mecanismos neurales que integran postura con movimiento están distribuidos en todo el sistema nervioso (Orlovsky y cols., 1999). Ellos son reclutados en patrones que son tarea y contexto dependientes. Las rizotomías han permitido diseñar nuevas estrategias de rehabilitación que apuntan a modificar estos patrones responsables de la postura y el movimiento.

En resumen, la espasticidad es básicamente el resultado de un disbalance en la modulación de la información de entrada (*input*) y salida (*output*) a nivel del SNC. Las diferentes terapéuticas utilizadas para su tratamiento (farmacológicas, quirúrgicas, rehabilitación, etc.) tienen como objetivo producir un cambio en los distintos niveles jerárquicos donde se procesa la información para obtener una reducción de la hipertonía muscular.

Estrategia terapéutica

El enfoque terapéutico del paciente espástico ha pasado de una modalidad multidisciplinaria a una transdisciplinaria (Gage, 2004). Ningún procedimiento por sí sólo será efectivo para el logro de los objetivos planeados para cada paciente. Se debe tener en cuenta:

- Cuál es el impacto de la espasticidad sobre la función, las actividades diarias y la participación social.
- La complejidad de los síndromes motores está sobreimpuesta a un único proceso de crecimiento (aumento del tamaño) y desarrollo (maduración del sistema nervioso y adquisición de habilidades a través del aprendizaje). Debido al crecimiento y el desarrollo, una lesión estática en el sistema nervioso puede conducir a cambios dinámicos en el cuadro clínico. Para cada paciente evaluado formulamos cuatro preguntas:

- ¿Para qué tratarla? Para mejorar la función (locomoción) y/o disminuir incapacidades.
- ¿Por qué? Por los efectos nocivos que el curso del tiempo tiene sobre articulaciones, músculos, crecimiento y gasto energético (Haak y cols., 2009).
- ¿Cuándo? El momento oportuno en función de la lesión, y el tiempo de evolución y crecimiento.
- ¿Cómo? Cuál de las herramientas terapéuticas es la más apropiada en cada momento, teniendo en cuenta la inmadurez estructural en los

niños y el potencial de plasticidad del sistema nervioso.

Evaluación

Se realiza una evaluación analítica y funcional basada sobe todo en cuatro ítems:

- *Espasticidad útil/inútil:* se utilizan distintos protocolos que nos permitirán diferenciar: espasticidad, distonías, rigidez y retracciones (Steinbok y cols., 1995, 1997). Laboratorio de marcha: no siempre al alcance de todos.
- *Habilidad motora*: hay distintas escalas que básicamente nos permiten "clasificar" al paciente en I: independientes, II: independientes con ayuda, III: silla y ocasional marcha, IV: silla permanente y V: en cama.
- *Actividades diarias:* lavarse, vestirse, alimentarse, escribir y control de esfínteres.
- *Integración social*: trabajo independiente o dependiente. Completamente dependiente. Coeficiente de inteligencia.

Este análisis permitirá cuantificar el grado de espasticidad, definir los grupos musculares y la cantidad de raíces o radicelas sobre las cuales se realizará la rizotomía.

Radicelectomía posterior selectiva

Las diferentes técnicas de rizotomías dorsales se realizan ya sea a nivel de la "cola de caballo" (L2 a L5) o a nivel del "cono medular" (D11 a L1). Bajo estimulación eléctrica de las raíces o radicelas respectivamente, se monitorizan con EMG y control directo por palpación las respuestas motoras, y se seleccionan aquellas que serán seccionadas en forma parcial (fig. 19-1).

La cirugía a nivel de la zona de entrada de las radicelas en el surco posterolateral medular (*dorsal root entry zone* o DREZ) fue introducida en 1972 (Sindou, 1972) para el tratamiento del dolor. Este método interrumpe de manera selectiva las fibras nociceptivas y miotáticas, y debido a sus efectos inhibitorios sobre el tono muscular ha sido utilizada para tratar la espasticidad. En esta interfase de unión entre el nervio periférico y el SNC se verifican:

- Una sistematización de los contingentes sensitivos, con lo que quedan las fibras propioceptivas en el "hombro" o mitad dorsal; las Ia (miotáticas) en posición medial y las fibras nociceptivas de pequeño calibre mielínicas y amielínicas en la "axila" o ángulo ventrolateral de cada radicela (Sindou y cols., 1974a,b).

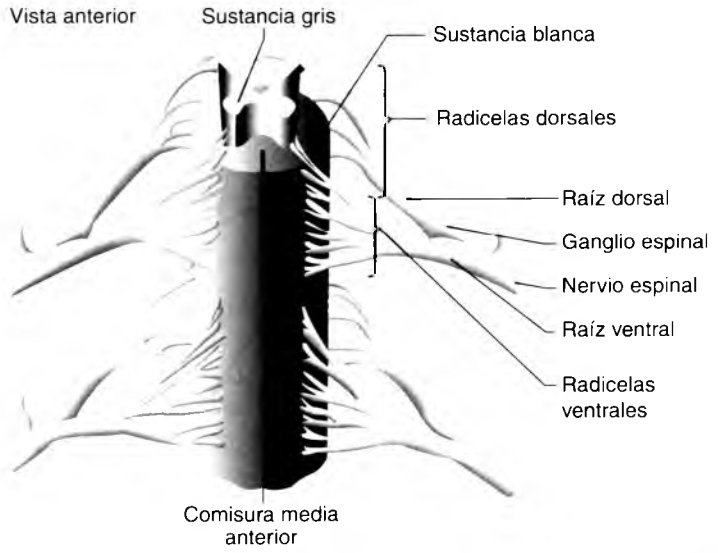


Fig. 19-1. Las raíces y radicelas dorsales son el blanco de las diferentes técnicas ablativas de rizotomías, ya sea a nivel de la "cola de caballo" (L2-L5) o del "cono medular" (D11-L1) respectivamente. Véase también Láminas en color.

- La imposibilidad de los procesos de regeneración (Golding y cols., 1997) (fig. 19-2). Esta técnica (Gros y cols., 1967) es la que hemos modificado, aunque su discusión no es el objetivo en este capítulo. Se realiza sólo la sección del 50% dorsal (fibras propioceptivas y miotáticas principalmente) de cada radicela, previa estimulación eléctrica bipolar para la identificación de los músculos seleccionados por palpación directa de éstos.

En el período 1992-2010 hemos practicado 300 intervenciones, la mayoría en niños y adolescentes (0 a 15 años 73%, 16 a 42 años 27%). El 90% de nuestros pacientes tenía parálisis cerebral y la diplejía fue la forma clínica más frecuente (63%). Los grupos funcionales I y II (marcha independiente y con asistencia) representaron respectivamente el 70 y el 54% de los casos, y se presentaron con una espasticidad de leve a moderada.

En resumen:

- La diplejía es la forma clínica más beneficiada (Thomas y cols., 1996).
- Se obtienen los mejores resultados funcionales sobre la espasticidad leve y moderada, y en los pacientes con marcha adquirida.
- La distonía distal de los miembros superiores no comprometió el resultado.
- Los resultados funcionales dependen también de la intensidad de la rehabilitación.
- Los patrones más habituales de los músculos comprometidos fueron: psoas, aductores, recto anterior, isquiotibiales y gemelos.
- Las discrepancias entre segmentos medulares, radicela y raíz expresan la gran variabilidad y complejidad en la organización de circuitos y redes neuronales en las lesiones del SNC.
- Son importantes el compromiso familiar y la motivación.
- Los resultados no se relacionaron con la edad.

Son factores que condicionan o contraindican la rizotomía: la falta de control del tronco en sedestación, la presencia de rigidez y distonía, y un coeficiente de inteligencia menor de 80. Se requiere un alto compromiso familiar que asegure la rehabilitación por un mínimo de 2 años y la

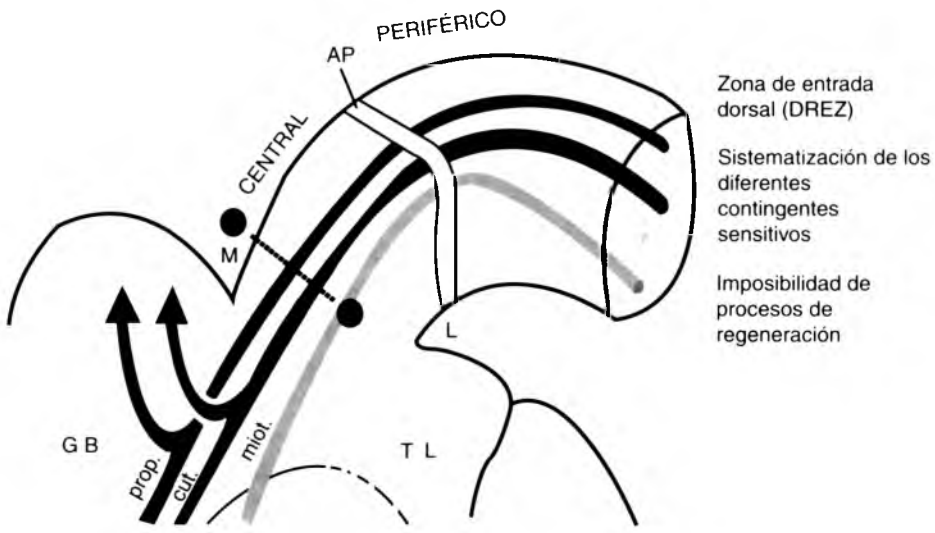


Fig. 19-2. El anillo pial (AP) marca la unión entre el segmento central y periférico de cada radicela, sólo en su porción central las distintas modalidades sensitivas están organizadas. En esta interfase entre el sistema nervioso periférico y el central la interacción entre los dos tipos de células gliales (Schwann y astrocitos) genera barreras moleculares que impiden la regeneración axonal. (GB) Goll y Burdach; (TL) tracto de Lissauer. La línea punteada marca en donde se realiza principalmente la sección de los contingentes propioceptivos (prop.) y miotáticos (miot.). Modificada de Sindou 1972) Véase también Láminas en color.

accesibilidad a los controles. Nuestra experiencia actual en lesiones traumáticas medulares, accidentes vasculares, mielomeningocele, mielitis transversa y el grupo de las paraplejías hereditarias (familiar o esporádica) es escasa como para hacer recomendaciones. Hay que remarcar que los distintos procedimientos quirúrgicos, así como el registro EMG, no han sido aún estandarizados.

Bomba de baclofeno

La bomba de infusión continua de baclofeno ha demostrado ser efectiva para el tratamiento de la espasticidad, tanto de origen cerebral como espinal. Penn y Kroin (1987) introdujeron esta nueva herramienta terapéutica en 1984. En general podemos decir que es utilizada para el tratamiento de la espasticidad de origen espinal en la población adulta, y en pediatría para el control de la espasticidad de origen cerebral en el contexto de la parálisis cerebral.

El baclofeno (β-4-clorofenil-GABA) es un agonista sintético del ácido gamma-aminobutírco (GABA) que actúa de manera selectiva en los receptores GABA-B presinápticos y posinápticos, lo que reduce la transmisión sináptica excitatoria al disminuir la liberación de neurotransmisores como el glutamato y el aspartato (Kerr y Ong, 1995). Los receptores GABA-B están distribuidos en todo el sistema nervioso, y están especialmente concentrados en el tálamo y en las capas II y III de la sustancia gris dorsal de la médula espinal (Albright y cols., 1998). Es en particular sobre estos últimos receptores medulares superficiales donde el baclofeno ejerce su acción inhibidora más importante.

Los niveles de baclofeno en el LCR, con la administración oral de dosis altas de 100 mg/día, alcanzan concentraciones de 12 ng/mL. Con la infusión intratecal continua de 50 a 1.200 μg/día, el rango de concentración varía de 130 a 950 ng/mL. El baclofeno se difunde por el espacio subaracnoideo en dirección cefálica, y con la infusión continua a nivel de L1 se alcanza una concentración en la cisterna magna de un cuarto del valor del espacio subaracnoideo lumbar (Kroin y cols., 1993), lo que explica el efecto más acentuado en los miembros inferiores que en los superiores. También se ha sugerido que debido a que los receptores GABA-β intracraneales no están cerca de la superficie como los espinales y que el baclofeno difunde poco en el tejido neural, su concentración es mucho menor a nivel de los receptores cerebrales (Price y cols., 1984).

Hay dos tipos de bombas implantables: programables y no programables. En los sistemas programables, un control externo de radiofrecuencia permite regular flujo, dosis y modalidad de la infusión (continua o en bolo). La bomba está alimentada por un batería (de tionilcloruro de litio) que alcanza una vida útil de 5 a 7 años y al agotarse su carga debe ser reemplazada. Contiene un reservorio (10 a 20 mL) con una apertura central que permite su recarga por punción cutánea.

Las bombas no programables funcionan gracias a un sistema de presión por gas, el cual es comprimido cada vez que se carga el reservorio. Los parámetros de la infusión están fijados por el fabricante y no es posible modificarlos. En la práctica, estas bombas deben ser reemplazadas dentro de los 10 años de colocadas.

Previo al implante de una bomba se realiza una prueba (prueba intratecal de baclofeno). Ésta es útil para determinar si el paciente responderá a la infusión continua, pero no es predictiva de su evolución funcional (Albright y cols., 1998). La bomba se coloca en un "bolsillo" subcutáneo en la pared abdominal anterior, se inserta un catéter en el espacio subaracnoideo a través de una aguja de Tuohy a nivel del espacio L3-L4 o L4-L5, y la punta del catéter se desliza hasta el nivel T11-T12, o más arriba, hasta la región torácica media si se busca un mayor efecto en los miembros superiores.

Indicaciones

La selección de los candidatos para la bomba debe ser meticulosa en cuanto a sus beneficios (Ochs, 1993), las complicaciones a corto y largo plazo, además del costo. En la actualidad, las mejores indicaciones para la infusión de baclofeno son los pacientes con espasticidad y distonía, sobre todo en los cuadripléjicos y también en

aquellos en quienes predomina la distonía sobre la espasticidad (Albright, 1996; Armstrong y cols., 1997).

En un trabajo muy reciente se realizó un estudio retrospectivo de 37 pacientes con parálisis cerebral que fueron implantados con bomba de baclofeno a una edad media de 13 años y 7 meses. Trece de ellos tenían un GMFCS (véase esta clasificación en el capítulo 1) de nivel III, 7 un nivel IV y 8 con nivel V. Los resultados sugirieron que la terapia con bomba de baclofeno es un tratamiento efectivo para el control de la espasticidad y la distonía en niños con parálisis cerebral (Motta y cols., 2011).

Las complicaciones son de dos tipos: las ligadas a la administración del fármaco y las inherentes a la cirugía. La más común de las ligadas al fármaco es la sedación, y menos frecuentes son los mareos y la visión borrosa. También lo es un aumento en la frecuencia de las convulsiones (Kofler y cols., 1994). La sobredosis se caracteriza por depresión respiratoria, coma, hipotensión y bradicardia. La supresión brusca del medicamento por una falla en el sistema resulta en alucinaciones, convulsiones, confusión, conducta psicótica, y un brusco aumento de la espasticidad e hipertermia (Reeves y cols., 1998).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

La gran cantidad de recursos con que hoy contamos para el tratamiento del paciente con espasticidad ha impuesto un cambio en la concepción y metodología del trabajo en equipo (Gage, 2004). Debemos tener siempre presente que el objetivo final no es el alivio de la espasticidad *per se*, sino la mejoría en la función, el confort y la integración social.

Las distintas series de la literatura, algunas con un seguimiento de más de 20 años, avalan su utilización. Si bien la rizotomía dorsal es un procedimiento más invasivo que la utilización de la bomba de infusión de baclofeno, ha demostrado tener complicaciones aceptables, bajo costo operativo, y no requiere reoperaciones ni consultas frecuentes. Por último podemos decir que la idea de Nikolai Bernstein sobre la locomoción como un proceso de interacción entre *sistema nervioso, cuerpo (aparato musculoesquelético) y medio ambiente* (Bernstein, 1967) no sólo ha sido la puerta al desarrollo de un enorme campo conceptual que abarca desde la biofísica hasta la psicología ecológica (Thelen, 2000), sino que nos ha dado una visión de cómo optimizar e integrar nuevos tratamientos para el control de los síndromes espásticos.

BIBLIOGRAFÍA

Albright AL. Intratecal Baclofen in cerebral palsy movements disorders. J Child Neurol 1996; 11:29-35.

Albright AL, Barry MJ, Painter MJ, Shultz B. Infusion of intrathecal Baclofen for generalized dystonia in cerebral palsy. J Neurosurg 1998; 88:73-76.

Armstrong RW, Steinbok P, Cochrane DD, Kube SD, Fife SE, Farrell K. Intrathecally administered baclofen for treatment of children with spasticity of cerebral origin. J Neurosurg 1997; 87:409-414.

Bernstein N. The coordination and regulation of movements. Pergamon, Oxford, 1967.

DeCandia M, Provini L, Taborikova H. Mechanisms of the reflex discharge depression in the spinal motoneuron during repetitive stimulation. Brain Res 1967; 4:284-291.

Dietz V. Proprioception and locomotor disorders. Nature Reviews / Neuroscience 2002; 3:781-790.

Fasano VA, Barolat-Romana G, Ivaldi A, Sguazzi A. Functional posterior radiculotomy in the treatment of cerebral spasticity. Preoperative electric stimulation of posterior roots and its use in the choice of the roots to be sectioned. Neurochirurgie 1976; 22:23-34.

Fasano VA, Barolat-Romana G, Zeme S, Saguazzi A. Electrophysiological assessment of spinal circuits in spasticity by direct root stimulation. Neurosurgery 1979; 4:146-151.

Foerster O. On the indications and results of the excision of posterior spinal nerve roots in men. Surg Gynecol Obstet 1913; 16:463-474.

Gage JR. The treatment of gait problems in cerebral palsy. Clinics in developmental medicine. Números 164-165. 2.da ed. Mac Keith Press, Londres, 2004.

Golding J, Shewan D, Cohen J. Maturation of the mammalian dorsal root entry zone-from entry to no entry. Trends Neurosci 1997; 20:303-308.

Gros C, Ouaknine G, Vlahovitch B, Frerebeau P. Selective posterior radicotomy in the neurosurgical treatment of pyramidal hypertension. Neurochirurgie 1967; 13:505-518.

Gros C. Spasticity: Clinical classification and surgical treatment. Adv Tech Stand Neurosurg 1979; 6:55-99.

Haak P, Lenski M, Cooley Hidecker MJ, Li M, Paneth N. Cerebral palsy and aging. Dev Med Child Neurol 2009; 51(Suppl. 4):16-23.

Kerr DIB, Ong J. GABA-B receptors. Pharmacol Ther 1995; 67:187-246.

Kofler M, Kronenberg MF, Rifici C, Saltuari L, Bauer G. Epileptic seizures associated with intrathecal Baclofen application. Neurology 1994; 44:25-27.

Kroin JS, Ali A, York M, Penn RD. The distribution of medication along the spinal canal after chronic intrathecal administration. Neurosurgery 1993; 33:226-230.

Motta F, Antonello CE, Stignani C. Intrathecal baclofen and motor function in cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2011; 53(5):443-448.

Ochs GA. Intrathecal Baclofen. Baillieres Clin Neurol 1993; 2:73-86.

Orlovsky GN, Deliagina TG, Grillner S. Neuronal control of locomotion. From mollusc to man. Oxford University Press, Oxford, 1999.

Peacock WJ, Arens LJ. Selective posterior rhizotomy for the relief of spasticity in cerebral palsy. S Afr Med J 1982; 62:119-124.

Penn RD, Kroin JS. Long term intrathecal infusion for treatment of spasticity. J Neurosurg 1987; 66:181-185.

Price GW, Wilkin GP, Turnbull MJ, Bowery MG. Are Baclofen-sensitive GABA-B receptors present on primary afferent terminals of the spinal cord? Nature 1984; 307:71-74.

Reeves RK, Stolp-Smith KA, Christopherson NW. Hypertermia, rhabdomyolisis and disseminated intravascular coagulation associated with Baclofen pump catheter failure. Arch Phys Med Rehabil 1998; 79:353-356.

Sherrington CS. Decerebrate rigidity and reflex coordination of movements. J Physiol 1898; 22:319-337.

Sindou M. Etude de la junction radiculo-medullaire posterieure: la radicellotomie posterieure selective dans la chirurgie de la douleur. Lyon. These med, 1972.

Sindou M, Fisher G, Goutelle A, y cols. La radicellotomie posterieure selective dans le traitement des spasticites. Rev Neurol 1974a; 130:201-215.

Sindou M, Quoex C, Baleydier C. Fiber organization at the posterior spinal cord-rootlet junction in man. J Comp Neurol 1974b; 153:15-26.

Steinbok P, Daneshvar H, Evans D, Kestle JR. Cost analysis of continuos intrathecal Baclofen versus selective functional posterior rhizotomy in the treatment of spastic quadriplejia associated with cerebral palsy. Pediatr Neurosurg 1995; 22:255-264.

Steinbok P, Reiner AM, Beauchamp R, Armstrong TW, Chochrane DD, Kestle J. A randomized clinical trial to compare selective posterior rhizotomy plus physiotherapy with physiotherapy alone in children with spastic diplegic cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 1997; 39:178-184.

Thelen E. Motor development as foundation and future of developmental psychology. International Journal of Behavioral Development 2000; 24:(4)385-397.

Thomas SS, Aiona MD, Pierce R, Piatt JH. Gait changes in children with spastic diplegia after selective dorsal rhizotomy. J Pediatr Orthop 1996;16:747-752.

SECCIÓN

V

PROBLEMAS ESPECIALES DEL NIÑO CON PARÁLISIS CEREBRAL

SECCIÓN V
PROBLEMAS ESPECIALES DEL NIÑO CON PARÁLISIS CEREBRAL

20 **Deformidades vertebrales en los pacientes con trastornos motores**
Ernesto Bersusky

21 **Osteoporosis en niños con trastornos motores crónicos**
Cristina Tau

22 **Estrabismo en pacientes con parálisis cerebral y mielomeningocele**
María Felisa Shokida, Fernando Frangi, Celia Sánchez y José Gabriel

23 **Dificultades en la alimentación de los pacientes con parálisis cerebral**
Silvia C. Jury e Irma Saldungaray

24 **Odontología en niños y adolescentes con trastornos motores crónicos**
Gabriela Scagnet

25 **Sialorrea (babeo)**
Alberto Luis Espeche

26 **Bruxismo: tratamiento con toxina botulínica**
Marcelo A. Di Blasi

20

DEFORMIDADES VERTEBRALES EN LOS PACIENTES CON TRASTORNOS MOTORES

ERNESTO BERSUSKY

ETIOLOGÍA E HISTORIA NATURAL

Las deformidades espinales en pacientes con patología neurológica son muy comunes, y su frecuencia depende de la etiología y la edad de comienzo.

La prevalencia en diferentes enfermedades neuromusculares es:

- Parálisis cerebral: 25%
- Mielomeningocele: 60%
- Atrofia espinal: 67%
- Ataxia de Friedreich: 80%
- Enfermedad de Duchenne: 90%
- Parálisis por trauma medular (< 10 años): 100%

Inciden en el desarrollo y la evolución de la deformidad el grado de espasticidad, el estado ambulatorio, las contracturas, la luxación de caderas, la falta de control cervical y la oblicuidad pelviana. El estado ambulatorio es crucial para el pronóstico de la deformidad puesto que el 62% de los pacientes no ambulatorios desarrollarán deformidades graves (McCarthy y cols., 2006).

La oblicuidad pelviana suele acompañar a la escoliosis en estos pacientes, agravando y hasta haciendo imposible el equilibrio en la posición de sentado (Bell y cols., 1989; Drummond y cols., 1985; Drvaric y cols., 2008; Lipton y cols., 1999; Lipton y cols., 2003).

La evolución natural de la deformidad produce una pérdida de habilidades motoras e insuficiencia respiratoria de etiología mecánica, por lo que se necesita una constante reposicion en la silla por parte del paciente o sus cuidadores, y esto impacta en la calidad de vida y facilidad de tratamiento (Auerbach y cols., 2009; Huang y cols., 2001; Lonstein, 1994; Lonstein y Renshaw, 2003; Westerlund y cols., 200[illegible])

Si bien la mayor progresividad ocurre durante el empuje puberal, la variabilidad de éste en cuanto a su comienzo en este tipo de pacientes y la persistencia de las fuerzas deformantes durante toda su vida hacen que aquella se mantenga aún en la edad adulta (Madigan y Wallace, 1981). En todo caso, la evolución de estas deformidades espinales es diferente a las escoliosis idiopáticas: se presentan con mayor frecuencia, comienzan con la enfermedad, son más progresivas, son altamente descompensantes del tronco, pueden inclinar la cabeza y/o la pelvis, provocan insuficiencia respiratoria y progresan toda la vida.

Otras posibles consecuencias son la aparición de dolor, sobre todo en el contacto de la parrilla costal con la cresta ilíaca y escaras de decúbito isquiáticas, sacras o trocantéricas (Drummond y cols., 1985; Gau y cols., 1991; Huang y cols., 2001; Lipton y cols., 1999; Lipton y cols., 2003).

EVALUACIÓN DEL PACIENTE: ELEMENTOS DE ANÁLISIS

Una vez hecho el diagnóstico se debe analizar los siguientes elementos para establecer un plan de acción.

Diagnóstico. Pronóstico. Historia natural

Es de fundamental importancia estar al tanto del diagnóstico de la patología de base para conocer también su pronóstico y su historia natural. Por ejemplo, es de peor pronóstico una deformidad vertebral secundaria a parálisis cerebral que una miopatía estable.

Nivel cognitivo y madurativo

Un paciente con grave desarrollo madurativo y cognitivo que no logra mantener su tronco en posición sedente producirá una curva muy grave y altamente progresiva.

Estado de la visión

Si bien no es un factor pronóstico, debe considerarse para hacer una indicación quirúrgica.

Convulsiones

En caso que el paciente sufra convulsiones incoercibles, la indicación de la cirugía es dudosa. Sólo son operables aquellos pacientes en los cuales se puede controlar las convulsiones debido a que la persistencia de éstas podría provocar fatiga del material, inestabilidad de la fijación ósea y seudoartrosis (fracaso del tratamiento quirúrgico).

Patrón de la curva

De acuerdo con Lonstein (1994), existen cuatro patrones de curva, que se esquematizan en la figura 20-1:

- Tipo A: curvas similares a las idiopáticas, compensadas.
- Tipo B: curvas similares a las idiopáticas, descompensadas.

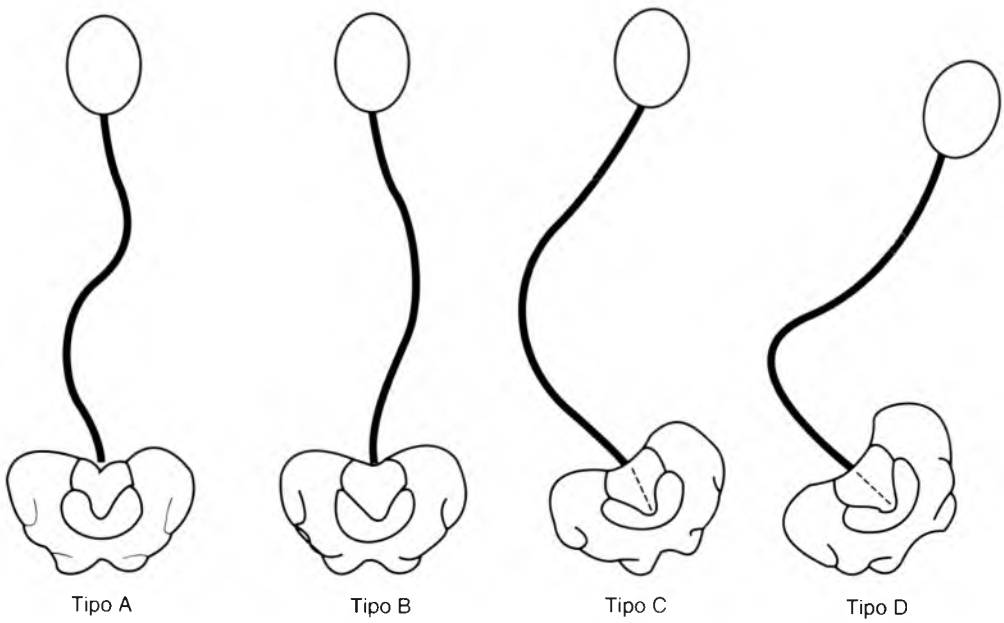


Fig. 20-1. Clasificación de Lonstein (1994).

Estos tipos de curva se presentan en pacientes con patología neuromuscular, en general ambulatorios, y los criterios de tratamiento son similares a las curvas idiopáticas.

- Tipo C: escoliosis con inclinación pelviana, en la que el sacro no forma parte de la curva (el límite inferior de la escoliosis es por encima de la primera vértebra sacra).
- Tipo D: escoliosis con inclinación pelviana, en la que el sacro forma parte de la curva (el límite inferior de la escoliosis es la primera vértebra sacra).

Estos tipos de curva se presentan en pacientes que por lo general no son ambulatorios y en patologías de mayor gravedad. En términos generales, requiere correcciones que incluyan la pelvis (el sacro y/o los ilíacos).

Nivel de la pelvis

Ya visto en el punto anterior, pero para ampliar el concepto podemos decir que la horizontalidad de la pelvis es indispensable para mantener una cómoda posición sedente, sin tener que recurrir a modificaciones de la silla ni a utilizar los miembros superiores para mantener dicha posición. Por otro lado, la oblicuidad de la pelvis produce la descarga del peso en un solo isquion, lo que puede producir escaras en pacientes con sensibilidad afectada por la neuropatía. La oblicuidad mayor de 15° respecto de la horizontal debe ser corregida quirúrgicamente.

Evaluación de la compensación

La descompensación del tronco en pacientes neurológicos puede pronosticar progresión. Es otro elemento a considerar en el análisis del paciente.

Contracturas

Se debe analizar las contracturas concomitantes o asociadas a la patología neurológica. La contractura de flexores de la cadera produce hiperlordosis a veces muy exageradas. La contractura unilateral de los aductores produce una deformidad "en golpe de viento". Esto suele ocurrir en las paresias y parálisis espásticas, y tiende a producir pelvis oblicua y luxación de la cadera ipsilateral.

El tratamiento de estas deformidades debe ser coordinado con el neurortopedista porque el tratamiento incluye una conducta conjunta.

Estabilidad

Llamamos tronco inestable cuando el paciente tiene necesidad de utilizar sus miembros superiores para mantener su posición sedente. Si el paciente tiene un nivel cognitivo que le permite realizar tareas con sus manos (p. ej., escribir o utilizar un aparato con un objetivo determinado [una silla de ruedas eléctrica o un ordenador]), tal actividad se vuelve imposible porque requiere sus miembros superiores para mantenerse erguido. Este problema requiere solución aunque su escoliosis no sea de gravedad extrema.

Transferencia

Llamamos transferencia a los movimientos propios del paciente para pasar de la silla de ruedas a la cama, a un asiento de automóvil o a un inodoro. Debe analizarse cómo el paciente transfiere; se debe observar los movimientos que realiza y cómo utiliza su columna en esos movimientos, puesto que la artrodesis de la columna vertebral puede afectar parte de esos movimientos.

En caso de duda es válido confeccionar un corsé de yeso para observar cómo se mueve el paciente con su columna inmovilizada.

Marcha

Puede decirse que el análisis de la marcha es también esencial. Se puede hacer el diagnóstico de varias patologías con sólo analizar la marcha: diplejía espástica, ataxia espinocerebelosa, etcétera.

Si el paciente deambula utilizando la columna vertebral, es posible que la marcha se vea afectada una vez estabilizado.

Capacidad respiratoria

Todos los pacientes con escoliosis neuromusculares desarrollan insuficiencia respiratoria. Las causas que la producen son:

- La propia patología neuromuscular que comprometa los músculos respiratorios, las vías nerviosas desde los centros respiratorios hasta los nervios motores intercostales o frénicos, o el centro respiratorio mismo.
- La deformidad de la caja torácica.
- La presencia de secuelas infecciosas (neumonías a repetición) por un manejo inadecuado de las secreciones (falta de tos o tos insatisfactoria, tratamiento kinésico erróneo, etcétera).

La combinación de estos factores produce insuficiencia respiratoria a veces extrema. Las insuficiencias respiratorias menores de 30-35% requerirán ventilación mecánica tras la cirugía. En ciertas oportunidades, el paciente no puede "salir" del ventilador por lo que se le debe realizar traqueotomía.

El cirujano ortopedista dispuesto a corregir una escoliosis neuromiopática debe tener en cuenta el grado de complejidad y la calidad que dispone en la unidad de cuidados intensivos de su centro asistencial antes de encarar el tratamiento.

Estado nutricional

Muchos pacientes se hallan en estado de desnutrición debido a trastornos en la deglución, o alimentación insuficiente o inapropiada.

La desnutrición aumenta el riesgo de complicaciones posoperatorias:

- Infección por disminución de gammaglobulinas y de leucocitos en general. No se deben operar pacientes con concentraciones menores de 2.000 linfocitos/mm^3.
- Dehiscencia de las heridas por escasez de albúmina circulante.
- Escaras de decúbito por ausencia de tejido celular subcutáneo.
- Dificultades en el cierre de la herida operatoria.

ELEMENTOS ÉTICOS Y SOCIALES

En todo paciente se debe considerar: institucionalización; relación con su familia y grado de comunicación que mantiene con ésta; posibilidad de adecuados cuidados posoperatorios en su medio (familia o institución), tanto médicos, kinésicos, de enfermería y sociales, y las posibilidades de reinserción en su medio.

PARÁLISIS CEREBRAL

Como se expresó antes, entre el 15 y el 25% de los niños con parálisis cerebral desarrollarán una deformidad espinal progresiva que deberá ser tratada quirúrgicamente (Bell y cols., 1989; Lipton y cols., 1999; Lipton y cols., 2003). Si bien el problema más importante es la espasticidad, según el tono muscular tienen diferentes patrones de curva si el paciente es espástico, fláccido, atetósico, rígido o presenta una alteración motora mixta.

La deformidad vertebral puede ocurrir en cualquier plano, y puede desarrollar escoliosis o cifoescoliosis, según la capacidad del paciente de mover el tronco (fig. 20-2A). El componente cifótico será mayor en los pacientes más comprometidos. La lordosis suele ser secundaria a la rigidez en flexión de las caderas en pacientes ambulatorios. El comienzo de la escoliosis está determinado por el grado de control cefálico y de tronco, y también de la asimetría del tono muscular.

En un principio, la deformidad se presenta fláccida y fácilmente reductible, pero en poco tiempo se vuelve rígida, con progresión creciente.

ATROFIA MUSCULAR

Sólo desarrollan escoliosis aquellos pacientes que presenten atrofia espinal de tipos II o III. La escasa supervivencia de los pacientes con atrofia espinal de tipo I no da el suficiente tiempo para que la columna vertebral se deforme. Los pocos casos de supervivencia desarrollan escoliosis con el tiempo.

La curva comienza en general cuando el paciente pierde la deambulación. El patrón de curva es el clásico de curva extensa en C. Al comienzo, estas curvas son muy fláccidas pero en poco tiempo se vuelven rígidas, lo que complica el procedimiento quirúrgico. Dado este comportamiento se aconse-

ja realizar la estabilización quirúrgica mientras la escoliosis es fláccida.

Estos pacientes presentan inteligencia normal, por lo tanto se debe realizar el mayor esfuerzo posible para dar a estos pacientes una buena calidad de vida.

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Desarrollan escoliosis similares a atrofia espinal y en general las conductas son idénticas.

LESIÓN MEDULAR DE ORIGEN TRAUMÁTICO

Si el paciente es menor de 10 años, la deformidad se presenta en el 100% de los casos. Debe ser controlada en forma frecuente y se debe realizar una estabilización hasta el sacro aunque no haya desarrollado una pelvis oblicua.

TRATAMIENTO

Kinésico

Las deformidades vertebrales no mejoran con el tratamiento kinésico, pero en las escoliosis neuromiopáticas es indispensable para mejorar el estado general, la capacidad respiratoria y la motricidad.

Ortopédico

El tratamiento ortopédico con corsé de Milwaukee o plástico tipo TLSO es difícil y demandante. En pacientes con insensibilidad cutánea puede producir escaras de difícil tratamiento.

El tratamiento ortésico es sólo para tratar de postergar una intervención quirúrgica en pacientes con escoliosis de comienzo temprano. El control de estas curvas suele ser posible hasta el comienzo de la pubertad. Una vez alcanzada ésta, la escoliosis aumenta de manera veloz. Por tal razón debe considerarse la fijación de la curva en los primeros estadios de la pubertad y no esperar hasta el fin del crecimiento, cuando la escoliosis suele ser más grave y más rígida, por lo que puede llegar a ser incontrolable, aun quirúrgicamente.

La confección del corsé debe ser muy cuidadosa, tratando de evitar zonas de hiperpresión; no se debe colocar almohadillas sobre las gibas, sino tratar de crear una presión uniforme en todo el corsé.

Quirúrgico

La resolución de la curva escoliótica no es el objetivo primario, como en las escoliosis idiopáticas. Se trata de una deformidad vertebral producida por una alteración neurológica, cuyas consecuencias a lo largo del tiempo pueden ser de mayor compromiso vital que la deformidad vertebral.

Los objetivos del tratamiento quirúrgico apuntan a mejorar la calidad de vida del paciente o a reducir los requerimientos de cuidados especiales. Llamamos "mejorar la calidad de vida" a lograr una buena posición de sentado en caso que el paciente no sea ambulatorio, mejorar la calidad de su marcha en caso que lo sea, o estabilizar un tórax potencialmente insuficiente para la función respiratoria. Debemos entender que la cirugía de corrección de deformidades en pacientes con patología neuromuscular tiene un marcado aumento en la frecuencia de complicaciones.

COMPLICACIONES DEL TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

- *Osteopenia*. Es una constante en los pacientes neuromusculares pero no tanto en los pacientes espásticos. Esta situación se desarrolla por la falta de movimientos activos, sumado a deficiencias alimenticias. La osteopenia es un factor determinante en cuanto al grado de seguridad de la inserción del implante y el grado de resistencia ósea frente a las tensiones.

- *Seudoartrosis*. La osteopenia, la ausencia de movimientos, el tono muscular anómalo y las alteraciones tróficas inciden en el aumento de la tasa de seudoartrosis.
- *Falla de implantes*. Secundaria a la presencia de seudoartrosis.
- *Mala tolerancia a corsés*.
- *Asistencia respiratoria mecánica*.
- *Infección*. Si el paciente no controla de manera adecuada sus esfínteres, la tasa de infección aumenta. Esto es mucho más marcado en los pacientes con mielomeningocele.
- *Sangrado*. Es notablemente mayor en pacientes con neuromiopatías.

Tratamiento preoperatorio

El paciente debe estar en óptimas condiciones para sobrellevar el acto quirúrgico. Los estudios preoperatorios incluyen, además de los exámenes de rutina, un proteinograma para conocer su estado nutricional e inmunitario. No debe operarse a pacientes con hipoalbuminemia, hipogammaglobulinemia ni linfocitopenia. Se debe realizar un urocultivo para conocer el perfil bacteriológico de su aparato urinario, además de un estudio completo de la coagulación. Se debe recordar que algunos anticonvulsivantes propician un mayor sangrado.

El estudio funcional respiratorio puede ser engañoso o imposible de realizar. Se debe considerar a todo paciente neuromiopático como portador de una insuficiencia respiratoria grave. El examen de la tos es de vital importancia. En caso que el paciente no tosa, debe estar sometido a un intensivo tratamiento kinesiológico para evitar complicaciones respiratorias (neumonía, atelectasia).

Tracción preoperatoria

Siempre dependerá de la gravedad de la deformidad, el compromiso respiratorio y el nivel cognitivo del paciente. En general podemos decir que el paciente neurológico tolera muy mal las tracciones, pero en caso que el paciente tenga un nivel cognitivo aceptable, es posible intentar tracciones (halo, silla diurna y halo, posición de Fowler nocturna preferentemente) al efecto de mejorar la capacidad ventilatoria. La tracción debe estar sostenida siempre con un excelente apoyo kinesiológico.

Abordaje anterior

Se debe evitar los abordajes quirúrgicos por vía anterior. Un paciente con una capacidad vital disminuida estará sujeto a un funcionamiento 50% menor durante los primeros momentos después de la cirugía. Esta incapacidad respiratoria nos obligará a mantener al paciente con intubación traqueal durante un lapso variable pero siempre prolongado, y esto aumenta la morbimortalidad del procedimiento.

Con el perfeccionamiento de la técnica de las osteotomías vertebrales exclusivamente por vía posterior, es posible obtener buenos resultados sin necesidad de realizar un abordaje vertebral anterior.

Fijación hasta la pelvis

Como fue mencionado con anterioridad, las escoliosis con oblicuidad pelviana obligan a una corrección-fijación que debe llegar hasta la pelvis. Esta indicación incluye las deformidades en pacientes inmaduros con patología neuromuscular, en los cuales la historia natural de ésta llegue a provocar una oblicuidad pelviana aunque al momento de la cirugía su pelvis no esté inclinada. Esta indicación es la regla en pacientes con parálisis cerebral no ambulatorios (fig. 20-2B).

La elección del procedimiento estará dada por la experiencia del cirujano y la factibilidad de acuerdo con las características anatómicas de la pelvis del paciente, el grado de oblicuidad pelviana y su rigidez.

Se puede utilizar en las construcciones tornillos pediculares, alambrado sublaminar y múltiples ganchos. Las construcciones más seguras se realizan con tornillos pediculares en todas las vérte-

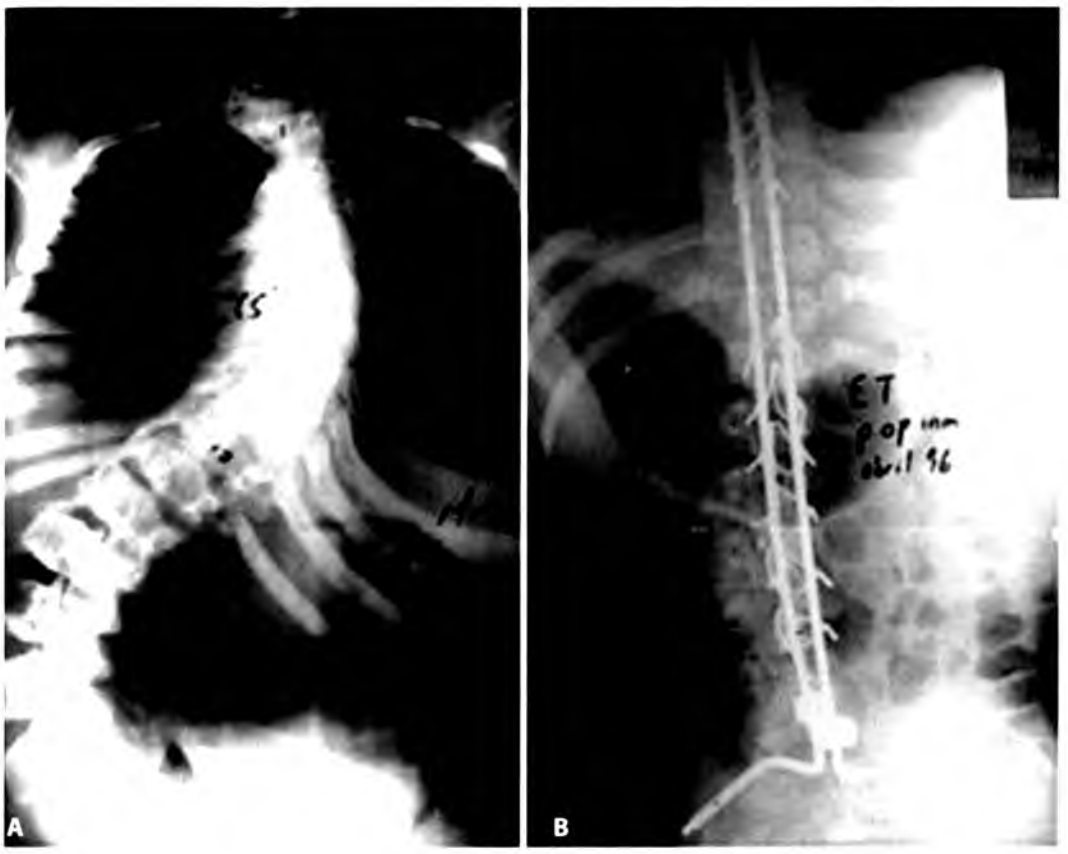


Fig. 20-2. A Radiografía de paciente con parálisis cerebral no ambulatorio y grave cifoescoliosis neuropática **B** Corrección de la escoliosis y la pelvis oblicua con la técnica de Luque-Galveston.

bras involucradas; si no es posible en segunda instancia, se debe realizar la construcción mediante alambrado sublaminar.

Si el paciente es muy pequeño (menor de 7-8 años), será preferible un sistema de alambrado sublaminar, sin artrodesis, para darle la posibilidad que la columna crezca. Si bien lo expuesto se adapta a la mayoría de los casos de patología neuromuscular, se debe considerar las características particulares de cada patología en particular: si el paciente es prepúber se practicará un sistema trolley-Luque o similares, y si el paciente es mayor, se realizará una artrodesis instrumentada. En ambos casos si el paciente es no ambulatorio, la instrumentación debe llegar hasta el sacro aunque la pelvis esté horizontal, puesto que en el futuro la pelvis se inclinará indefectiblemente.

Las instrumentaciones deben ser posteriores.

BIBLIOGRAFÍA

Auerbach, JD, Spiegel DA, Zgonis, MH, Reddy SC, Drummond DS, y cols. The Correction of Pelvic Obliquity in Patients With Cerebral Palsy and Neuromuscular Scoliosis. Is There a Benefit of Anterior Release Prior to Posterior Spinal Arthrodesis? Spine 2009; 34:E766-E774.

Bell DF, Moseley CF, Koreska J. Unit rod segmental spinal instrumentation in the management of patients with progressive neuromuscular spinal deformity. Spine 1989; 14:1301-1307.

Drummond D, Breed AL, Narechania R. Relationship of spine deformity and pelvic obliquity on sitting pressure distributions and decubitus ulceration. J Pediatr Orthop 1985; 5:396-402.

Drvaric DM, Roberts JM, Burke SW, y cols. Gastroesophageal evaluation in totally involved cerebral palsy patients. Hitesh N Modi 2008; 7:187-190.

Gau YL, Lonstein JE, Winter RB, y cols. Luque-Galveston procedure for correction and stabilization of neuromuscular scoliosis and pelvic obliquity: a review of 68 patients. J Spinal Disord 1991; 4:399-410.

Huang MJ, Lenke LG. Scoliosis and severe pelvic obliquity in a patient with cerebral palsy: surgical treatment utilizing halo-femoral traction. Spine 2001; 26:2168-2170.

Lipton GE, Letonoff EJ, Dabney KW, y cols. Correction of sagittal plane spinal deformities with unit rod instrumentation in children with cerebral palsy. J Bone Joint Surg Am 2003; 85-A:2349-2357.

Lipton GE, Miller F, Dabney KW, y cols. Factors predicting postoperative complications following spinal fusions in children with cerebral palsy. J Spinal

Disord 1999; 12:197-205.

Lonstein JE. Cerebral Palsy. En: Weinstein S (Ed.). The Pediatric Spine. Principles and Practice. Raven Press. New York, 1994, pp: 977-998.

Lonstein JE, Renshaw TS. Neuromuscular spine deformities. AAOS Instr Course Lect. C.V. Mosby, St. Louis, p. 285.

Madigan R, Wallace L. Scoliosis in institutionalized cerebral palsy population. Spine 1981; 6:583-588.

Mc Carthy JJ, D'Andrea LP, Betz RR, y cols. Scoliosis in the child with cerebral palsy. J Am Acad Orthop Surg 2006; 14:367-375.

Westerlund LE, Gill SS, Jarosz TS, y cols. Posterior-only unit rod instrumentation and fusion for neuromuscular scoliosis. Spine 2001; 26:1984-1989.

21

OSTEOPOROSIS EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS

CRISTINA TAU

INTRODUCCIÓN

Los niños afectados de alteraciones motoras graves padecen osteoporosis profunda de causa multifactorial. Estos pacientes tienen dolores crónicos y fracturas por traumatismos mínimos, además de las dificultades ortopédicas quirúrgicas y contenciones posoperatorias que retrasan la carga corporal (Linglart y cols., 2009).

Segun la definición de la Organización Mundial de la Salud, la osteoporosis es un trastorno esquelético caracterizado por disminución de la masa ósea con deterioro de la microarquitectura del tejido óseo, que resulta en fragilidad ósea y fracturas. La osteopenia es precursora de osteoporosis, y se define como una reducción de masa ósea con relación a la edad, observada en radiografías o escaneos en ausencia de fracturas. La osteoporosis debe ser definida en funcion del estado del esqueleto cuando no es capaz de cumplir su función mecánica debido a su inadecuada masa ósea o inadecuada estructura, que resulta en fracturas no traumáticas. Esto significa que el niño no tendrá osteoporosis si no hay historia de fracturas con traumatismo mínimo.

Las causas de osteoporosis en pediatría son múltiples, primarias, por defecto intrínseco óseo como la osteoporosis idiopática juvenil (OIJ) y osteogénesis imperfecta (OI), y secundarias a condiciones o tratamientos médicos como en los trastornos neuromusculares: parálisis cerebral, lesión espinal y espina bífida, distrofia muscular de Duchenne, atrofia espinal y miastenia gravis. Otras causas secundarias son las enfermedades reumatológicas, inmunológicas, gastrointestinales, nutricionales, endocrinas, hematológicas, oncológicas, por trasplante de órganos, infecciosas, y iatrogénicas por medicamentos como corticosteroides, metotrexato, ciclosporina, anticonvulsivos, anticoagulantes, radioterapia, terapia antisupresiva, levotiroxina, etc. (Bianchi, 2007).

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

La fuerza muscular juega un rol esencial en el desarrollo esquelético. El aumento de la fuerza mecánica muscular estimula el crecimiento y desarrollo óseo para que el esqueleto sea más fuerte y estable, y no solamente más pesado por acumu-

lación de mineral. En los pacientes pediátricos con trastornos neuromusculares, la inmovilización prolongada genera atrofia muscular por desuso y disminución de la masa ósea con fracturas en 5 a 30% de los pacientes, dolores óseos y discapacidad adicional (Lee y Lyne, 1990). El contenido mineral óseo se encuentra más disminuido en los miembros afectados y en pacientes no ambulatorios.

Los factores de riesgo que contribuyen a la osteoporosis en estos pacientes son: mecánicos, nutricionales, medicamentosos, hormonales y genéticos. La inmovilización lleva a disminución de la masa ósea y de resistencia, y los pacientes tienen huesos pequeños por aumento de la resorción cortical y adelgazamiento del hueso trabecular. La inmovilización prolongada produce un incremento de la resorción y disminución de la formación ósea con pérdida rápida de masa ósea y muscular, por lo que aumenta el riesgo de fracturas. El grado de movilización y la masa muscular están relacionados de manera directa a la masa ósea. Los aportes proteicos son esenciales para la constitución de la masa ósea, así como los aportes de calcio y de vitamina D. Los niños con dificultad para alimentarse o en nutrición parenteral por sonda se asocian a masa ósea extremadamente baja. La corrección de los problemas nutricionales corrige la masa ósea, a su vez, los fármacos antiepilépticos producen osteoporosis no sólo en adultos, sino también en niños. Los mecanismos de acción son variados pero la mayoría de esas drogas inducen al citocromo P450 y alteran el metabolismo óseo. Se ha observado osteopenia en más del 50% de los niños que padecen epilepsia (Coppola y cols., 2009). En la distrofia muscular de Duchenne también hay una progresiva pérdida de función muscular asociada a pérdida ósea y fracturas, y el uso crónico de corticosteroides favorece la osteopenia (Straathof y cols., 2009).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y DIAGNÓSTICO

La osteoporosis se instala varios años antes de la presentación clínica. La transparencia ósea forma parte de un niño discapacitado. Los dolores óseos son difíciles de evaluar en estos niños debido a la comunicación verbal deficitaria, pero el dolor a la palpación ósea es específico de la osteoporosis. El sueño de mala calidad puede reflejar dolores intensos, mientras que la llegada de una fractura permite predecir fracturas ulteriores. Las fracturas son comunes en huesos largos, en particular en el fémur (diafisarias y supracondíleas). Las fracturas son comunes en huesos largos, en particular en el fémur (diafisarias y supracondíleas), y vertebrales. A menudo existen escoliosis, subluxaciones articulares y deformaciones óseas. Linglart y cols. (2009) hallaron en 21 niños discapacitados 39 episodios de fracturas, de las cuales 19 fueron femorales y 8, tibiales. También en 27 niñas menores de 10 años de edad con síndrome de Rett se observaron 43 fracturas. Cuando se sospecha osteoporosis, la salud esquelética debe ser evaluada antes de que se presenten los síntomas. Una forma de evaluación es la medición de la masa ósea; existen varios métodos para medir la masa ósea en niños. La densitometría ósea (DXA) es el método más utilizado en pediatría, que consiste en una técnica no invasiva y es la preferida para la cuantificación de la masa ósea debido a su precisión, rapidez y mínima exposición a la radiación. Es útil para monitorizar ganancia o pérdida de masa ósea, así como la respuesta a los tratamientos. La medición en columna lumbar es la más fiable, y debe ser interpretada con cuidado en relación con la edad, sexo, talla, estadio de pubertad y raza, y relacionarla con índices de salud esquelética como fracturas, dolores óseos, deformaciones óseas y disminución de la movilidad. En los niños, es muy posible que cada enfermedad tenga un umbral de fractura diferente. El diagnóstico de osteoporosis se basa en la distribución gausiana de la densidad mineral ósea (DMO), y se define cuando una medición se ubica 2 desviaciones estándares o más, por debajo del promedio para la edad y el sexo en niños sanos. Hay osteopenia cuando el *Z-score* (puntaje Z) de DMO es de – 1 a – 2. (Wren y Liu, 2005). El diagnóstico de osteopenia y osteoporosis en pediatría es un diagnóstico clínico y radiológico, no sólo basado en la medición de DMO. Otros métodos de medición pueden ser la tomografía computarizada cuantita-

tiva de esqueleto total (TCQ) y periférica (pTCQ), y la ecografía ósea. Sin embargo, las limitaciones de estos métodos son el costo elevado en las TCQ y pTCQ, la radiación infligida por la TCQ, y la escasez en experiencia y de valores normales para esos métodos.

En el niño discapacitado, la excreción de calcio por riñón es elevada debido al aumento de resorción ósea, así como otros marcadores como las D-piridolinas urinarias. Además de la osteoporosis, la inmovilización prolongada puede resultar en hipercalcemia e hipercalciuria (Stewart y cols., 1982). Los valores de calciuria deben situarse entre 0,5 y 4 mg/kg/día. En la exploración de osteoporosis de estos pacientes, debe detectarse además carencia de calcio o de vitamina D, y niveles de paratohormona (PTH).

TRATAMIENTO

El primer objetivo del tratamiento es la corrección de los factores que favorecen la osteopenia; brindar adecuados aportes de calcio, calórico y proteico; incorporar suplemento de vitamina D en forma sistemática, y tratar de mantener la deambulación o la verticalización pasiva. Para estimular la fuerza muscular y estimular la aposición mineral del esqueleto se incentivará la actividad física, en especial de carga. Sin embargo, cuando hay disminución de masa ósea, desnutrición o hipogonadismo, si la actividad física es intensa y frecuente, podría tener un impacto negativo en el esqueleto.

El aumento de los marcadores de resorción ósea sugiere el uso de bifosfonatos como tratamiento de elección. Son agentes antirresortivos, antiosteoporóticos, mejoran la masa ósea, reducen el dolor, favorecen la movilidad y disminuyen el riesgo de fracturas en pacientes con osteoporosis congénitas o adquiridas. Tienen un efecto benéfico en niños con osteoporosis en general, y son bien tolerados tanto por administración oral como intravenosa. El más estudiado es el pamidronato intravenoso (Tau y cols., 2002, 2004). Entre los efectos adversos de los bifosfonatos intravenosos, puede verse una reacción aguda con fiebre, y la administración oral se asocia en ocasiones a esofagitis. En niños cuadripléjicos, 1 año de pamidronato intravenoso disminuyó el riesgo de fracturas (Bachrach y cols., 2010). El tratamiento con risedronato oral aumentó de manera significativa la masa ósea en niños con parálisis cerebral (Iwasaki y cols., 2008). También el tratamiento con alendronato mostró tener un efecto positivo sobre la masa ósea en los pacientes con distrofia muscular de Duchenne tratados con corticosteroides (deflazacort) (Hawker y cols., 2005). El tratamiento con bifosfonatos debe ser controlado por expertos en metabolismo óseo y debe contar con el consentimiento informado de los padres.

El rol del calcio y la vitamina D es de relevancia. Casi todo el calcio de la dieta es excretado o retenido en el mineral óseo. El suplemento de calcio tiene efecto positivo sobre la masa ósea en niños y adolescentes, si no hay hipercalciuria. La retención de calcio aumenta en la adolescencia con la ingesta por dieta, por lo que las recomendaciones de calcio por ingesta de lácteos son de 1,3 g/día en este período.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

La osteoporosis en niños con trastornos motores crónicos es un importante problema en la salud pediátrica. El pediatra debe considerar la prevención y tratamiento de la osteopenia, además de tratamientos para mejorar el estado nutricional y la movilización. Cuando la masa ósea está disminuida, deberá considerarse el tratamiento con agentes antirresortivos o bifosfonatos. El tratamiento adecuado de la osteoporosis mejora la calidad de vida de estos pacientes.

BIBLIOGRAFÍA

Bachrach SJ, Kecskemethy HH, Harcke HT, Hossain J. Decreased fracture incidence after 1 year of pamidronate treatment in children with spastic quadri-

plegic cerebral palsy. Developmental Medicine & Child Neurology 2010; 52:837-842.

Bianchi ML. Osteoporosis in children and adolescents. Bone 2007; 41:486-495.

Coppola G, Fortunato D, Auricchio G, Mainolfi C, Operto FF, Signoriello G, Pascotto A, Salvatore M. Bone mineral density in children, adolescents, and young adults with epilepsy. Epilepsia 2009; 50:2140-2146.

Hawker GA, Ridout R, Harris VA, Chase CC, Fielding LJ, Biggar WD. Alendronate in the treatment of low bone mass in steroid-treated boys with Duchennes muscular dystrophy. Arch Phys Med Rehabil 2005; 86:284-288.

Iwasaki T, Takei K, Nakamura S, Hosoda N, Yokota Y, Ishii M. Secondary osteoporosis in long-term bedridden patients with cerebral palsy. Pediatrics International 2008; 50:269-275.

Lee JJK, Lyne ED. Pathologic fractures in severely handicapped children and young adults. J Pediatr Orthop 1990; 10:497-500.

Linglart A, Marchand I, Djavidi A, Senez C, Benigni I, Rothenbuhler A, Forin V. Ostéoporose et handicap moteur central. Osteoporosis in children with cerebral palsy. Arch Pediatr 2009; 16:614-6155G.

Straathof CSM, Overweg-Plandsoen WCG, van den Burg GJ, van der Kooi AJ, Verschuuren GM, de Groot IJM. Prednisone 10 days on/10 days off in patients with Duchenne muscular dystrophy. J Neurol 2009; 256:768-773.

Tau C, Mautalen C, Brunetto O, Alvarez V, Farenga M, Rubinstein M. Osteogenesis imperfecta: continuous increment of bone mass with two years of cyclical intravenous pamidronate following oral therapy. J Bone Miner Res 2002; 17, Supl.1: S370.

Tau C, Mautalen C, Casco C, Alvarez V, Rubinstein M. Chronic idiopathic hyperphosphatasia: normalization of bone turnover with cyclical intravenous pamidronate therapy. Bone 2004; 35:210-216.

Wren TAL, Liu X, Pitukcheewanon P, Gilsanz V. Bone densitometry in pediatric populations: discrepancies in the diagnosis of osteoporosis by DXA and CT. J Pediatr 2005; 146:776-779.

22

ESTRABISMO EN PACIENTES CON PARÁLISIS CEREBRAL Y MIELOMENINGOCELE

MARÍA FELISA SHOKIDA, FERNANDO FRANGI,
CELIA SÁNCHEZ Y JOSÉ GABRIEL

INTRODUCCIÓN

Nuestro objetivo es actualizar el diagnóstico y tratamiento del estrabismo en dos poblaciones de niños con trastornos motores crónicos: los pacientes con parálisis cerebral y los que nacen con mielomeningocele.

La parálisis cerebral se define como la lesión cerebral establecida que deja secuelas de características variables. Las formas más frecuentes de parálisis cerebral son las espásticas (70%). El 50% de los pacientes con este diagnóstico son prematuros (Nelson, 2003; Lie, 2010; Pathai y cols., 2010).

El mielomeningocele es conocido como espina bífida, y la incidencia en la Argentina se estima entre 0,9 y 1,2 cada 1.000 nacidos vivos (ECLAMNC, 2004).

Los pacientes con afecciones neurológicas suelen presentar alteraciones de la motilidad ocular (estrabismo) y menor visión. El estrabismo es la pérdida del paralelismo ocular y puede ser: convergente, divergente y/o vertical, con nistagmo o sin él. Además, los pacientes (tengan estrabismo o no) pueden presentar vicios de refracción (hipermetropía, miopía o astigmatismo). La ambliopía es el menor desarrollo de la agudeza visual, unilateral o bilateral, causada por estrabismo, vicios de refracción u opacidad de los medios oculares.

¿CUÁLES SON LAS CAUSAS DEL ESTRABISMO?

La etiología del estrabismo es multifactorial, y con frecuencia se asocia a alteraciones del desarrollo neurológico y a la prematurez. Se han encontrado alteraciones de las células binoculares en la corteza visual primaria y en la vía magnocelular. El estrabismo de comienzo temprano aparece en los primeros meses de vida, y se presenta con tortícolis, nistagmo latente, y desviaciones horizontal y vertical asociadas.

¿CON QUÉ FRECUENCIA Y CÓMO SE PRESENTA EL ESTRABISMO?

La incidencia de estrabismo en la población general es del 1 al 3%. Arroyo Yllanes y cols. (1999) encontraron alguna alteración en la motilidad ocular en el 66,3% de sus pacientes con parálisis cerebral. Los estrabismos divergentes predominan sobre los convergentes. El estrabismo divergente con variabilidad en el ángulo de desviación es la alteración oftalmológica característica de las parálisis cerebrales. La incidencia de parálisis cerebral en el Hospital Italiano fue del 2% en una población de 145 pacientes prematuros nacidos con 1.500 g o menos; este grupo presentó estrabismo en el 6,2%. La frecuencia de estrabismo asociado a parálisis cerebral en nuestra pobla-

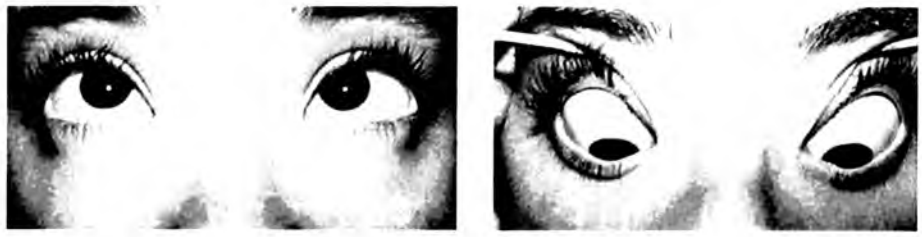


Fig. 22-1. Patrón en A.

ción de pacientes prematuros fue del 4,15%. De los pacientes prematuros con parálisis cerebral, el 77% presentó algún grado de retinopatía del prematuro, pero ninguno necesitó tratamiento y evolucionó de manera favorable (Rodríguez y Sánchez, 2007). Ghasia y cols. (2008) observaron que los déficits visuales estarían en relación con la gravedad del cuadro de parálisis cerebral. Los niveles más afectados presentan mayor miopía, ausencia de visión binocular, estrabismo, neuropatía óptica o compromiso visual cortical.

En nuestros pacientes con mielomeningocele, las alteraciones de la motilidad ocular se presentaron en un 49,2%, frecuencia semejante a la publicada (Biglan, 1990). Los estrabismos convergentes o esotropías estaban presentes en el 50% de los casos; los divergentes o exotropías en el 31,3%; y el nistagmo en el 27,7%, en la forma de resorte o de micronistagmo (se observa al realizar el fondo de ojo). Al igual que Lennerstran y cols. (1990) no hallamos nistagmo vertical con fase rápida hacia abajo (*downbeat nistagmus*). La posición compensadora de la cabeza o tortícolis se encontró en el 13,8% de los pacientes con estrabismo. También puede observarse en los casos de nistagmo para disminuir el temblor ocular. Si el ángulo de desviación es igual en las diferentes posiciones de la mirada lo llamamos comitante, si es diferente se denomina incomitante, y resulta característico de las parálisis oculomotoras. Puede aparecer como complicación de las disfunciones valvulares.

En el caso de un estrabismo convergente, si la desviación aumenta al mirar hacia arriba (mayor convergencia) y disminuye al mirar hacia abajo (menor convergencia) constituye un patrón alfabético de estrabismo llamado en "A" (fig. 22-1). Por el contrario, si la desviación disminuye al mirar hacia arriba y aumenta al mirar hacia abajo constituye un patrón alfabético en V. El equivalente sucede con los estrabismos divergentes (fig. 22-2).

En el grupo evaluado, los estrabismos con patrón en A fueron más frecuentes que el patrón en V (23 y 6,15%). En las formas en A es habitual la hiperfunción de los músculos oblicuos superiores (35,8%). En la hidrocefalia se presenta con más frecuencia estrabismo con patrón en A, lo que resulta útil en el seguimiento de pacientes con hidrocefalia no valvuladas. La facies de los pacientes con mielomeningocele presenta hendiduras palpebrales tipo mongoloide en el 52,3% de los pacientes, es decir que el canto externo de los parpados está más alto que el interno (Observación realizada por France en pacientes con hidrocefalia [France, 1975] [fig. 22-3]).

Fig. 22-2. Patrón en V.

Fig. 22-3. Hendiduras palpebrales de tipo mongoloide.

¿LA VISIÓN ES NORMAL EN AMBOS OJOS?

Los niños logran la agudeza del adulto al comienzo de la edad escolar. En nuestra población de mielomeningocele, la agudeza visual media a esa edad fue de 6 décimas, es decir, 6 líneas de las 10 de los optotipos de Snellen (lo normal es 10 décimas), tal vez debido a la inmadurez de las vías visuales y/o ambliopía.

¿ES SIEMPRE AMBLIOPE EL OJO DESVIADO?

En general, el ojo desviado (el que no fija) termina siendo ambliope, pero existen casos de estrabismo alternante en los cuales desvía uno u otro ojo, cambiando la fijación. En estos casos no suele haber ambliopía o, de estar presente, ésta es leve.

¿QUÉ OTROS TIPOS DE ESTRABISMO HAY?

Hay estrabismos de tipo acomodativo, que desvían más al mirar un objeto de cerca, y que al colocarles los anteojos para corregir su hipermetropía logran enderezar los ojos. También hay estrabismos denominados sensoriales que se desarrollan por mala visión, como en la catarata congénita, afecciones retinales por prematurez, toxoplasmosis, tumores o malformaciones oculares.

Los estrabismos paralíticos ocurren cuando están comprometidos los IV, VI o III nervios craneales. El más frecuente en niños es el síndrome de paresia del IV nervio congénito, asociado o no a plagiocefalia, asimetría facial y tortícolis. El músculo oblicuo superior afectado es de menor tamaño y se evidencia en los cortes coronales de resonancia magnética de la órbita (Shokida y cols., 2006). La parálisis del VI nervio adquirida se puede asociar a hipertensión intracraneal, virosis o tumores. Las formas congénitas son infrecuentes.

¿CÓMO PUEDO EVALUAR AL PACIENTE?

El pediatra y el neuropediatra pueden detectar alteraciones de la motilidad ocular mediante algunas maniobras:

- La iluminación de ambos ojos observando el reflejo corneal, que debería estar centrado en el área pupilar en forma simétrica (prueba de Hirschberg).
- Con la oclusión de uno u otro ojo para detectar si hay movimiento de refijación en el ojo ocluido, al desocluir (prueba de la oclusión).
- Los movimientos de seguimiento mediante el desplazamiento lento (pendular) de un juguete en sentido horizontal y vertical. El seguimiento monocular (tapando un ojo por vez) asimétrico, mejor hacia el lado nasal que temporal, es característico de los estrabismos de comienzo temprano.
- Para evaluar los movimientos rápidos o sacádicos, deben mostrarse objetos en forma rápida y alternada en distintos puntos del campo visual y esperar que el niño alcance a fijar el objeto que se le muestra. De no alcanzar el objeto o pasarse de éste, debe sospecharse una alteración del tronco cerebral, generador de los movimientos oculares.

- Para determinar si hay parálisis oculomotoras se puede realizar el reflejo vestíbulo-ocular rotando la cabeza del paciente en forma horizontal y vertical. Si los ojos se mueven hacia el lado de la limitación durante la rotación no hay parálisis.

Para descartar una ambliopía profunda en pacientes con estrabismo se puede ocluir el ojo no desviado y observar si el desviado es capaz de mantener la fijación al destapar el ojo ocluido. El lograr mantenerla indica una agudeza visual similar en ambos ojos.

Se puede obtener alguna información del campo visual por confrontación, para detectar negligencia visuoespacial (desconocimiento del campo), cuadrantopsias o hemianopsias.

Con el oftalmoscopio se puede observar el reflejo rojo, que permite detectar en forma temprana si hay catarata congénita o algún tipo de opacidad de los medios oculares.

El oftalmopediatra podrá estimar la agudeza visual con la prueba de la mirada preferencial para niños preverbales o con dificultad para colaborar. La cartilla de Snellen o *Light House* (prueba con figuras) se usan según la edad y colaboración del paciente. El examen del fondo de ojo permite detectar y controlar lesiones retinales como retinopatía del prematuro y toxoplasmosis, y también conocer la refracción.

La medición del estrabismo se realiza para el seguimiento y el tratamiento quirúrgico. Las reoperaciones son frecuentes en esta población, por lo cual se debe informar a los padres la posibilidad de una nueva intervención.

Los potenciales visuales evocados pueden dar baja respuesta por inmadurez de la vía visual por lo que se deben repetir para establecer el pronóstico visual.

¿CÓMO SE TRATAN LOS PACIENTES CON PARÁLISIS CEREBRAL Y MIELOMENINGOCELE?

La estimulación visual es fundamental en el tratamiento de estos pacientes. Además ellos deben utilizar anteojos, practicar oclusión del ojo dominante o mediante gotas que dilatan la pupila para crear una visión borrosa en el ojo sano y así estimular el ambliope.

La cirugía de estrabismo permite logar cierto grado de binocularidad, favorece la coordinación visuomotora, y mejora la atención y la relación social. Un ejemplo de lo anterior se puede observar en un paciente con parálisis cerebral que presentaba exodesviación y, luego, su cambio en el posoperatorio (fig. 22-4).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Los niños con parálisis cerebral y mielomeningocele presentan un aumento significativo de estrabismo y trastornos visuales en comparación con la población general. El diagnóstico temprano es fundamental para evitar una de las mayores complicaciones, la ambliopía. El tratamiento

Fig. 22-4. Paciente con parálisis cerebral y exodesviación ocular derecha. **A**, preoperatorio; **B**, posoperatorio.

quirúrgico permite mejorar la binocularidad. Todas estas intervenciones repercuten de manera favorable en la autoestima y calidad de vida del niño.

BIBLIOGRAFÍA

Arroyo Yllanes ME, Manzo Villalobos G, Pérez-Pérez JF, Garrido E. Alteraciones de la movilidad ocular en parálisis cerebral. Rev Mex Oftalmol 1999; 73(6): 258-261.

Biglan AW. Ophthalmologic complications of meningomyelocele: a longitudinal study. Trans Am Ophthalmol Soc 1990; 88:389-386.

ECLAMNC. Estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas. Revisión, 2004.

France TD. Strabismus in hydrocephalus. Am Orthop J 1975; 25:101-105.

Ghasia F, Brunstrom J, Gordon M, Tychsen L. Frequency and severity of visual sensory and motor deficits in children with cerebral palsy: gross motor function classification scale. Invest Ophthalmol Vis Sci 2008; 49(2):572-580.

Lenerstrand G, Gallo J, Sammuelson L. Neuro-ophthalmological findings in relation to CNS lesion in patients with myelomeningocele. Development Medicine and child Neurology 1990; 32:423-431.

Lie KR. Association of cerebral palsy with Apgar score in low an normal birthweight infants. Br Med J 2010; 341.

Nelson KB. Can we prevent cerebral palsy? NEJM 2003; 349:1765-1769.

Pathai S, Cumberland PM, Rahi JS. Prevalence of and early-life influences on childhood strabismus: findings from the Millennium Cohort Study. Arch Pediatr Adolesc Med 2010; 164(3):250-257.

Rodríguez D, Sánchez C. Evaluación visual a los 2 años de edad corregida en prematuros menores de 1.250 gramos. Jornadas de Seguimiento de Prematuros. 2007, San Juan, Argentina.

Shokida F, Eleta M, Gabriel J, Sánchez C, Seclen F. Superior oblique muscle MRI asymmetry and vertical deviation in patients with unilateral superior oblique palsy. Binocul Vis Strabismus Q 2006; 21(3):137-146.

23

DIFICULTADES EN LA ALIMENTACIÓN DE LOS PACIENTES CON PARÁLISIS CEREBRAL

SILVIA C. JURY E IRMA SALDUNGARAY*

INTRODUCCIÓN

En los pacientes con patología neurológica y en el caso de las parálisis cerebrales, el modo de alimentación será individual para cada caso. Diversos motivos dificultan la alimentación por vía oral:

- Trastorno motor oral
- Por presentar desnutrición
- Aspiraciones claramente demostradas
- Riesgo de deshidratación
- Gasto energético importante durante la alimentación
- Prolongación en el tiempo de la ingesta
- Detención del peso a través de su desarrollo

La vía alternativa más utilizada es la sonda. Los criterios son variables en cuanto al tiempo de permanencia de éstas y a las vías orogástrica o nasogástrica. Este aspecto debe ser analizado en cada caso. El límite habitual de uso es de 6 meses.

En los recién nacidos es importante el uso de la sonda *orogástrica* porque las *funciones respiratoria y deglutoria son recíprocas*. Cuando utilizamos sonda nasogástrica se disminuye el flujo de aire en un 50%, se alteran las corrientes intranasales y se produce el estancamiento de las secreciones.

En los recién nacidos prematuros que requieren uso prolongado de sonda se pueden producir lesiones por decúbito que laceran los tejidos del paladar. Para prevenir esta lesión en el paladar se propone utilizar una placa tipo Mac Naill con un tubo del mismo material en la parte media por donde se pasa la sonda. De esta manera, las fosas nasales quedan libres para que funcione la permeabilidad nasal y se estimule la succión por vía oral (Jury, 2007) (figs. 23-1 y 23-2).

Será decisión de un grupo interdisciplinario definir la forma de alimentación en un paciente que no puede alimentarse por vía oral.

En este capítulo se plantean las normas del comité de gastrostomía del Hospital de Niños Sor María Ludovica de La Plata, y se especifica a continuación el rol de cada especialidad.

* Colaboraron en la redacción de este capítulo: Ricardo Ben, Jorge Molina, Marina Proxy, Silvina Prates y Marcela Gatti.

Fig. 23-1. Fisura submucosa. Véase también Láminas en color.

CLÍNICA PEDIÁTRICA

Un interrogatorio al grupo familiar nos permitirá conocer las características del niño, y evaluar los intereses, inquietudes y temores de la familia. Luego se debe evaluar por observación y por la información familiar las limitaciones motora, postural, cognitiva y quizás sensorial del paciente, y es a partir de ese momento cuando empieza nuestra asistencia.

FONOAUDIOLOGÍA

El profesional fonoaudiólogo realizará la evaluación clínica y, en equipo interdisciplinario con el radiólogo, realizará la evaluación instrumental informando:

- Si el paciente tiene posibilidades de rehabilitación.
- Si el tiempo utilizado durante la alimentación es muy prolongado.
- Si el trastorno motor es tan importante que imposibilita la alimentación oral.
- Alteraciones cognitivas del paciente.
- Penetración y aspiración francamente definidas.
- Patología estructural que no permita la alimentación oral.

Fig. 23-2. Placa de Mac Naill con la sonda que pasa por el canal. Véase también Láminas en color.

NEUMONOLOGÍA

La aspiración crónica de salivas o alimentos, por lo general líquidos o semisólidos, es una causa común de enfermedad del tracto respiratorio inferior en niños con parálisis cerebral. Muchas veces, los episodios de aspiración son poco reconocidos e interpretados como crisis de asma o infecciones recurrentes de las vías aéreas inferiores. La aspiración es una causa bastante común de enfermedad pulmonar crónica y daño irreversible del parénquima pulmonar si no se trata rápida y adecuadamente.

Es fundamental que un neumonólogo participe de los grupos de evaluación de estos pacientes y pueda determinar la respuesta a los diferentes tratamientos, la progresión de la enfermedad respiratoria y los diagnósticos diferenciales. A su vez, debe realizar valoraciones objetivas de la función pulmonar e intervenir de manera oportuna cuando corresponda.

NUTRICIÓN

Los pacientes con enfermedad neurológica tienen un elevado riesgo de desnutrición o sobrepeso. El rol del médico nutricionista consiste en definir si el paciente está en riesgo nutricional y cuál es su tratamiento. La incapacidad para cubrir los requerimientos de nutrientes o líquidos por vía oral es indicación de soporte nutricional o vía alternativa.

En los casos con desnutrición moderada o grave se utilizará la vía nasogástrica cuando se prevea que el soporte será transitorio, o la gastrostomía cuando la indicación se deba prolongar por más de 6 meses, o sea definitiva. La decisión para implementar una u otra vía depende de varios factores, médicos y no médicos, y su valoración a cargo de un equipo interdisciplinario resulta en la mejor elección para cada paciente.

CIRUGÍA

El objetivo principal es lograr una vía de ingreso de nutrientes al paciente con la mínima invasión y morbilidad. En la toma de decisiones respecto de los accesos enterales, la interdisciplina adoptada por nosotros generó grandes beneficios para los pacientes y para el grupo participante debido a la transferencia de conocimientos, lo que completa un círculo de calidad. La gastrostomía endoscópica percutánea debe ser el método inicial en ausencia de clínica de reflujo gastroesofágico (Gauderer, 1991, 2001).

GASTROENTEROLOGÍA

Una vez que se decide efectuar una gastrostomía como vía de alimentación, se presenta una situación difícil de resolución que dependerá de la existencia o no de reflujo gastroesofágico (RGE). El RGE es una patología frecuente en pacientes con alteraciones neurológicas; si además presenta esofagitis requerirá su tratamiento quirúrgico. La confirmación en estos pacientes de RGE no es fácil pues la gran mayoría se alimentan con sonda que dificulta la interpretación de los resultados de los métodos de evaluación como la pHmetría y la impedanciometría. La falta de movilidad de estos niños hace menos fiables los datos obtenidos en las mediciones de pH. También hay que destacar que los resultados posquirúrgicos en los pacientes neurológicos son menos satisfactorios. En aquellos casos en que no se realiza una intervención antirreflujo, existe también la posibilidad de un tratamiento médico posgastrostomía, si fuera necesario.

Resumiendo, en pacientes que requieren una gastrostomía es importante determinar la presencia de RGE patológico. Es difícil indicar una operación antirreflujo debido a las condiciones de estos niños, la falta de métodos confirmatorios seguros y la falta de certeza acerca de los resultados.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Cuando los mecanismos de deglución se encuentran alterados, la alimentación del niño se deberá realizar por vías alternativas. La sonda orogástrica y la sonda nasogástrica son útiles cuando la recuperación y el mantenimiento nutricional por esta vía no superen los 6 meses. En casos más prolongados se deberá recurrir a la gastrostomía. La frecuente coexistencia de RGE en pacientes con parálisis cerebral obliga a considerar la posibilidad de su tratamiento específico.

BIBLIOGRAFÍA

Gauderer MWL. Percutaneous Endoscopic Gastrostomy: A 10 years experience with 220 children. Journal of Pediatric Surgery 1991; 26(3):288-294.

Gauderer MWL. Percutaneous Endoscopic Gastrostomy– 20 Years Later: A Historical Perspective. Journal of Pediatric Surgery 2001; 36(1):217-219.

Jury S. Trastornos de la Deglución. PRONEO Organizado por la Fundación Carlos Gianantonio. 7º ciclo 4º módulo. 2007, p. 75.

24

ODONTOLOGÍA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS

GABRIELA SCAGNET

INTRODUCCIÓN

La odontología es una rama de las ciencias de la salud cuyo objetivo es el diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades del aparato estomatognático. Una de sus especialidades es la odontopediatría, aquella que familiariza al niño y al adolescente con la atención odontológica. En niños y adolescentes con trastornos motores, el odontopediatra debe especializarse en técnicas específicas que posibiliten la atención odontológica y el trabajo de manera interdisciplinaria con los profesionales del equipo de salud que los asisten (Redondo y cols., 2000). El objetivo consiste en lograr la salud bucal del paciente, la cual ayudará a mejorar la función global de éste, y se podrán desarrollar diferentes terapias que ayuden a compensar las limitaciones funcionales provocadas por su patología médica.

ENFERMEDADES BUCODENTALES

No existen manifestaciones intraorales que sean exclusivas de pacientes con trastornos motores (Helkimo, 1974), sin embargo, varias anomalías orofaciales se presentan con frecuencia de acuerdo con el cuadro clínico del paciente. Existen dos enfermedades infecciosas en la cavidad bucal: caries (fig. 24-1) y enfermedad gingivo-periodontal (fig. 24-2). Ambas pueden traer complicaciones sistémicas al paciente si no se las trata de manera temprana. La caries dental es una enfermedad crónica y multifactorial; por lo general es de progreso lento, no autolimitante y en ocasiones se detiene (inactiva). Si no se interviene a tiempo, destruye por completo los dientes (Caufield y cols., 2005).

La biopelícula (*biofilm*) o placa bacteriana es un depósito orgánico adquirido y está constituido por glucoproteínas de la saliva y microorganismos embebidos en una matriz intermicrobiana que se acumula en la superficie de los dientes. Según las condiciones existentes, la biopelícula es cariogénica; otras veces es periodontopática, es decir, capaz de producir enfermedad gingivo-periodontal. Los estudios comparativos entre la evaluación de presencia de caries dental (Giménez Prat y cols., 2003) y la enfermedad periodontal en grupos de niños con trastornos motores indican una mayor incidencia de esta enfermedad con respecto al grupo de niños sanos.

Las causas de esta mayor prevalencia son:

- Deficiente higiene bucal.
- Dependencia de terceros para la higiene.

Fig. 24-1. Caries a edad temprana. Véase también Láminas en color.

Fig. 24-3. Hipoplasia dental y maloclusión. Véase también Láminas en color.

- Dieta con exceso de hidratos de carbono.
- Calidad inferior de estructura de tejidos dentarios (desmineralización de esmalte).
- Saliva con capacidad amortiguadora o *buffer* afectada, ya sea por mala calidad o disminución de la cantidad (Dos Santos y cols., 2002).

Otras manifestaciones bucales

La hipoplasia de esmalte (fig. 24-3) es frecuente, y puede ser una ayuda para establecer la cronología de la lesión cerebral en los que la causa no está definida. En niños y adolescentes con trastornos motores crónicos se puede producir una hiperplasia gingival medicamentosa (fig. 24-4) relacionada con fármacos anticonvulsivos, como la difenilhidantoína (fenitoína) y el fenobarbital (aunque no ocurre en todos los pacientes que las consumen). La lesión primaria se produce con un crecimiento excesivo del tejido fibroso submucoso y no debido al aumento del tejido epitelial.

La saliva tiene una importante función protectora tanto de tejidos duros como blandos. Además es lubricante, digestiva y equilibradora porque interfiere en la colonización bacteriana. Un adecuado flujo salival y pH garantiza esta capacidad. Con respecto a pacientes con trastornos motores crónicos, estudios recientes muestran una disminución marcada en el pH salival en valores de 4,3 que se mantiene por más de 20 minutos en pacientes medicados con ácido valproico. Este efecto se traduce en una pobre respuesta de la capacidad de amortiguadora salival del pH y en un aumento de la desmineralización dentaria (Siqueira y cols., 2007). En estos pacientes, la tasa

Fig. 24-2. Enfermedad gingivo-periodontal, inflamación importante de encías. Véase también Láminas en color.

Fig. 24-4. Hiperplasia grave, caries e hipoplasia de esmalte. Véase también Láminas en color.

de flujo salival (Tahmassebi y Curzon, 2003; Erasmus y cols., 2009) se encuentra dentro de los parámetros normales, y la presencia de excesiva cantidad de saliva (hipersialia o sialorrea) está relacionada con las alteraciones deglutorias.

Los pacientes son más susceptibles a los traumatismos, en especial de los dientes anterosuperiores, y con frecuencia se observa bruxismo, que es una parasomnia que suele ocurrir durante el sueño. Se trata de un trastorno de movimiento estereotipado, caracterizado por rechinamiento y desgaste de los dientes (American Sleep Disorder Association, 1997). Presentan mayor disfunción de la articulación temporomadibular (ATM) con respecto a la población general (Ortega y cols., 2008). Se la identifica con el patrón atípico de deglución debido a que para lograr el sellado bucal, el niño se enfrenta con la necesidad de colocar la lengua entre los incisivos, lo que condiciona mordidas abiertas anteriores (Toscano y cols., 2009). Además, la tendencia a la respiración bucal los obliga a mantener la boca abierta, lo que facilita la extrusión de los dientes posteriores e impide el cierre anterior. Es posible que en los niños con trastornos motores, el daño al sistema nervioso central (SNC) producido antes del desarrollo normal de la masticación (26.ª y 31.ª semanas de vida extrauterina) desvíe el desarrollo de los movimientos adaptativos y reflejos precursores de los movimientos laterales de la mandíbula. A estos factores se los relaciona como causales de disfunción de la ATM.

PILARES BÁSICOS PARA EL TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO

- *Establecer y estimular un buen vínculo niño/odontopediatra/familia o cuidadores*; para ello es imprescindible que el odontopediatra esté capacitado en esta área.
- *Selección de una adecuada modalidad de tratamiento odontológico*; las posibilidades de tratamiento son: técnicas de control de la conducta que estarán presentes durante todo el tratamiento, contención física y farmacológica y, como último recurso, el tratamiento bajo anestesia general. La combinación de diferentes métodos suele permitir que se trate al paciente del modo más eficaz, priorizando una técnica no invasiva y no restrictiva, lo que evitará el uso de anestesia general. Esta modalidad puede ayudar al paciente a desarrollar habilidades adaptativas que le permitan recibir atención dental de modo tradicional durante toda su vida. Como odontólogos especializados en niños, conocemos varias técnicas de seguimiento de la conducta, las cuales adaptamos a la patología del paciente (Scagnet, 2010). Si es posible se debe atender al paciente en su silla de ruedas (fig. 24-5) para aquellos que las utilicen, emplear aditamentos blandos para control postural, estabilizar la cabeza, introducir lentamente estímulos intraorales para no producir reflejo faríngeo y utilizar abrebocas para control del cierre bucal (fig. 24-6).

La inmovilización parcial del paciente es a veces necesaria en caso de movimientos involuntarios, y es realizada

Fig. 24-5. Atención en silla de ruedas.

Fig. 24-6. Uso de dedal para permitir la apertura bucal.

CUADRO 24-1. PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES LOCALES

- Control de placa bacteriana
  - Control mecánico: Higiene oral
    - Adaptación de mangos de cepillos
  - Control químico: Antibacterianos
    - Clorhexidina, triclosán
- Control de la dieta
  - Disminuir ingesta de hidratos de carbono
  - Evitar dietas excesivamente blandas
  - Limitar la ingesta de azúcar
- Refuerzo del huésped
  - Fluoruros (administración sistémica y tópica)
  - Remineralizantes
- Control periódico

por los padres/acompañantes o el asistente odontológico, con aditamentos blandos muy bien aceptados por los niños. Descartamos por completo cualquier maniobra que pueda causar un trauma psicológico al paciente. En los casos más difíciles recurrimos a la sedación consciente, previa interconsulta médica. Esta técnica farmacológica aplicada en el consultorio disminuye el nivel de conciencia y mantiene permeable la vía aérea. El paciente responde de manera adecuada a los estímulos físicos y/o comandos verbales. Podemos afirmar estadísticamente que influye de modo positivo sobre la conducta del paciente porque cambia la actitud del niño no cooperador y lo transforma en un paciente receptivo al tratamiento dental.

ESTRATEGIAS DE PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES BUCODENTALES (cuadro 24-1)

Con el cepillado dental removemos el biofilm dental o interferimos en su formación para impedir que llegue a ser patogénica; en ocasiones también se puede adicionar algún agente terapéutico. Realizamos adaptaciones en los mangos de los cepillos (fig. 24-7), luego es necesario un adulto que realice la correcta higiene. La clorhexidina es el agente antimicrobiano de amplio espectro más efectivo; es bacteriostático/bactericida (Kannellis, 2000). Lo indicamos en colutorios o geles (concentración 0,12 al 1%) (Scagnet, 2005) (fig. 24-8).

El flúor tiene un efecto preventivo contra la caries dental. Puede ser administrado por vía masiva (fluoración de aguas) y aplicación individual, por indicación y aplicación local. En la actualidad existe un nuevo remineralizante derivado de la caseína de la leche.

TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO

Debe ser eficiente y minimizar el tiempo que permanece el paciente en el sillón dental. En la rehabilitación operatoria de piezas dentarias se trata de utilizar técnicas de mínima intervención para el tratamiento de caries dental. Se utiliza para el tratamiento de bruxismo, placas miorrelajantes

Fig. 24-7. Adaptación de mangos de cepillos y auxiliares de higiene. Véase también Láminas en color.

(fig. 24-9) y tratamientos de ortopedia maxilar interceptiva (fig. 24-10) en maloclusiones (fig. 24-11).

Maloclusión dentaria: terapia orofacial

Nuestra disciplina odontológica tendrá su rol específico dentro del equipo de rehabilitación para tratar de rehabilitar las funciones del sistema estomatognático. Las personas con alteraciones

Fig. 24-8. Aplicación de gel de clorhexidina. Véase también Láminas en color.

Fig. 24-9. Placa miorrelajante. Véase también Láminas en color.

neuromusculares presentan en su gran mayoría maloclusiones (protrusión de los dientes anterosuperiores, entrecruzamiento y resalte dentario excesivo, mordida abierta, mordida cruzada), cuya raíz etiológica se identifica con trastornos funcionales que impiden el equilibrio de las fuerzas que modelan la matriz estructural ósea y dentaria. Si bien existen diagnósticos en los cuales las discrepancias de los maxilares ocurren como manifestación primaria de la patología, en general la disfunción agrava la maloclusión.

La prevalencia de maloclusiones en pacientes con trastornos motores crónicos es alrededor del doble que en la población general. La estimulación neuromuscular ayuda a evitar la instalación

Fig. 24-10. Aparatología funcional. Véase también Láminas en color.

Fig. 24-11. Maloclusión y mordida abierta.

de manifestaciones secundarias en los maxilares por la persistencia de factores deletéreos.

Tratamiento con *mouth stick* en pacientes con patología motora*

El *mouth stick* es un aditamento construido específicamente para cada individuo en forma personalizada (pacientes con cuadriplejía y/o cuadriparesia, secuelas de diferentes patologías, mielomeningocele, parálisis cerebral, lesión medular alta y cuadriamputación congénita), que consiste en una placa asentada en el maxilar superior con un diseño que abarca toda la arcada y un botón a nivel vestibular de los incisivos que permite la inserción de un tubo teleférico con el fin de graduar distintas distancias de acuerdo con la actividad a realizar (Anastasio, 2011). Se construye con láminas de 0,8 mm termoformadoras. Se realizan los ajustes oclusales necesarios y se comienza a

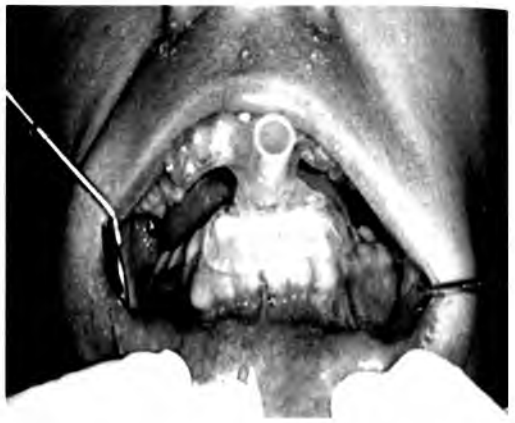


Fig. 24-12. *Mouth stick*. Fuente: http://www.iadh.org/pdf/2011Winter.pdf. Véase también Láminas en color.

trabajar de manera interdisciplinaria con la terapista ocupacional. Los pacientes pueden en la semana trabajar con el ordenador, resolver juegos imantados; luego logran realizar actividades más complicadas y actividades escolares como la escritura y el dibujo. Un ejemplo para un adolescente con mielomeningocele y cuadriplejía se observa en la figura 24-12. Pueden también realizarse otros diseños de acuerdo con el caso, que incluyen placas parciales en el maxilar inferior (fig. 24-13). Sus características deben asegurar que no se provoque traumatismo en piezas dentarias ni mucosa

Fig. 24-13. Independencia del paciente.

*Dra. Teresita Ferrary, jefa de odontología de IREP (Instituto de Rehabilitación Psicofísica). Profesora adjunta de la cátedra Patología y Clínica Bucodental, UBA; y Dra. María Cristina Calvano, odontopediatra IREP y docente de CLAPAR 2 UBA.

bucal, que sea fácil de usar, individualizado y lo bastante fuerte para resistir las fuerzas oclusales bucales.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

No hay manifestaciones intraorales exclusivas de pacientes con trastornos motores. Se debe establecer un buen vínculo con el odontólogo y seleccionar una modalidad adecuada de tratamiento. A veces se requiere inmovilización parcial en caso de movimientos involuntarios, y se debe usar flúor para prevenir las caries.

La prevalencia de maloclusiones es el doble al de la población general. La estimulación neuromuscular ayuda a evitar manifestaciones secundarias en los maxilares.

BIBLIOGRAFÍA

Anastasio D. Oral aid to mouth painting for people with disability. IADH Magazine (serial on the internet) 6-7, 2011 winter available from http://www.iadh.org/pdf/2011Winter.pdf

Caufield PW, Li Y, Dasanayake A. Dental caries: an infectious and transmissible disease. Compend Contin Educ Dent 2005; 26(5 Suppl. 1):10-16.

Dos Santos MT, Masiero D, Simionato MR. Risk factors for dental caries in children with cerebral palsy. Spec Care Dentist 2002; 22(3):103-107.

Erasmus CE, Van Hulst K, Rotteveel LJ, Jongerius PH, Van Den Hoogen FJ,

Roeleveld N, Rotteveel JJ. Drooling in cerebral palsy: hypersalivation or dysfunctional oral motor control? Dev Med Child Neurol 2009; 51(6):454-459.

Giménez-Prat MJ, López-Jiménez J, Boj-Quesada JR. Estudio epidemiológico de la caries en un grupo de niños con trastornos motores: parálisis cerebral. Med Oral 2003; 8:45-50.

Helkimo M. Studies on function and dysfunction of the masticatory system. Index for anamestic and clinical dysfunction and occlusal state. Swedish Dental Journal 1974; 67:101-108.

Kannelis MJ: Caries risk assessment and prevention: strategies for head start, early head start, and WIC. J Public Health Dent 2000; 60:210-217.

Ortega AO, Guimarães AS, Ciamponi AL, Marie SK. Frequency of temporomandibular disorder signs in individuals with cerebral palsy. J Oral Rehabil 2008; 35(3):191-195.

Redondo N, Scagnet G, Siancha Iantorno A. Odontopediatría y Discapacidad. Imprenta de la Ciudad de Buenos Aires, 2000.

Scagnet G. Odontopediatría en pacientes con discapacidad. En: Biondi AM, Cortese G (Eds.). Odontopediatría: Fundamentos y Prácticas. Alfaomega Editores, Buenos Aires, 2010, pp. 437-451.

Scagnet G. Utilización del gel de clorhexidina con el sistema de aplicación localizada de fármacos intraorales (SALFIO) en pacientes con discapacidad. RAAO 2005; 44(1):38-42.

Siqueira WL, Santos MT, Elangovan S, Simoes A, Nicolau J. The influence of valproic acid on salivary pH in children with cerebral palsy. Spec Care Dentist 2007; 27(2):64-67.

Tahmassebi JF, Curzon ME. The cause of drooling in children with cerebral palsy – hypersalivation or swallowing defect? Int J Paediatr Dent 2003; 13(2): 106-111.

Toscano P, Defabianis P. Clinical evaluation of temporomandibular disorders in children and adolescents: a review of the literature. Eur J Paediatr Dent 2009; 10(4):188-192.

25

SIALORREA (BABEO)

ALBERTO LUIS ESPECHE

INTRODUCCIÓN

La sialorrea o babeo es una complicación frecuente en niños con trastornos neurológicos crónicos, y se define como una pérdida involuntaria de saliva a través de la boca (Blasco, 1992). Este trastorno constituye un problema importante en niños con parálisis cerebral y otras patologías neurológicas porque impide una adecuada integración social (Lloyd y cols., 2001; Narbona y Concejo, 2007). Los problemas psicosociales secundarios al babeo pueden ser leves, con poca repercusión en el desarrollo del niño, o pueden ser graves y afectar su calidad de vida (Blasco, 2002).

EPIDEMIOLOGÍA

Se acepta que aproximadamente uno de cada tres pacientes con parálisis cerebral presentan sialorrea (Reddihough y cols., 2010). Los primeros estudios informaron una prevalencia de sialorrea en niños de entre el 10 y el 37% (Van De Heyning y cols., 1980). Sin embargo, recientes investigaciones han observado que el 58% de los niños con parálisis cerebral poseen sialorrea (Tahmassebi y Curzon, 2003; Morales Chávez, 2008).

FISIOPATOGENIA

La sialorrea es normal en niños hasta los 18 meses y es considerada siempre anormal en mayores de 4 años. La saliva es importante para la salud bucal porque contribuye a la higiene y homeostasis de la boca. Es producida en el 90% por las glándulas parótidas y submaxilares. La salivación normal es aproximadamente entre 1.000 y 1.500 mL/día en adultos y 750-900 mL/día en niños.

En niños con parálisis cerebral, la sialorrea es causada por una disfunción neuromuscular de la deglución (Erasmus y cols., 2009). Se produce por un inadecuado mecanismo de control de los músculos orofaciales y palatolinguales, asociado a la incoordinación de los músculos de la cabeza y el cuello. Estos trastornos generan una alteración de la deglución en las etapas oral y faríngea.

ETIOLOGÍA

La causa de la sialorrea es multifactorial (Hockstein y cols., 2004; Reddihough y cols., 2010) (cuadro 25-1). La principal causa en niños con parálisis cerebral es el trastorno de la deglución (Erasmus y cols., 2009). Otras causas son las anormalidades anatómicas y estructurales, y la hiper-

CUADRO 25-1. ETIOLOGÍA DE LAS SIALORREAS

Con producción normal de saliva	Con producción de saliva aumentada (hipersecreción)
Disfunción neuromuscular	
Parálisis cerebral	Inflamaciones (gingivitis)
Retraso mental	Infecciones (caries)
Parálisis bulbar	Medicamentos (pilocarpina, epinefrina, clonazepán, yodo)
Parálisis seudobulbar (polimicrogiria bilateral en niños)	Reflujo gastroesofágico
Accidente cerebrovascular	Epilepsia del lóbulo temporal (crisis epilépticas)
Anatómicos	
Macroglosia	
Incompetencia oral	
Mala oclusión dentaria	
Problemas de ortodoncia	

secreción que se relaciona con procesos inflamatorios, infecciones dentarias, reflujo gastroesofágico y con niños que presentan parálisis cerebral discinética (Erasmus y cols., 2009).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La sialorrea puede producir desde halitosis e irritación crónica del mentón y la zona perioral hasta microaspiraciones y neumonías recurrentes. Es importante cuantificar la sialorrea (Thomas-Stonell y Greenberg, 1988) (cuadro 25-2).

TRATAMIENTO

La sialorrea debe ser tratada por un equipo interdisciplinario. Debe analizarse el impacto que el babeo produce en su calidad de vida para poder decidir el tratamiento. El pediatra, como médico de cabecera, tiene que evaluar las condiciones clínicas del niño y descartar reflujo gastroesofágico patológico. El neurólogo debe prevenir, orientar y tratar complicaciones asociadas a su parálisis cerebral. Son necesarias también evaluaciones fonoaudiológicas, kinesiológicas y odontológicas. La interconsulta con el equipo de otorrinolaringología es importante para evaluar alteraciones anatómicas, como macroglosia o hipertrofia adenoidea. Después de la evaluación, el equipo debe reunirse, unificar criterios sobre el tratamiento, y transmitirlo a la familia y los cuidadores (Reddihough y cols., 2010).

CUADRO 25-2. ESCALA DE EVALUACIÓN DE LA SIALORREA

Sialorrea	Puntaje
Gravedad	
No babeo	1
Leve (sólo labios húmedos)	2
Moderado (saliva en labios y mentón)	3
Grave (saliva en ropas)	4
Profuso (saliva en ropas, manos, objetos, etc.)	5
Frecuencia	
Nunca sialorrea	1
Ocasional sialorrea	2
Frecuente sialorrea	3
Constante sialorrea	4

Las opciones terapéuticas para mejorar la sialorrea son terapias de rehabilitación, medicación y cirugía. Entre las terapias de rehabilitación, las terapias cognitivas conductuales enseñan al niño a controlar su propia saliva a través de una mejor conciencia de la deglución (Van der Burg y cols., 2009). La principal desventaja es que es difícil de implementar en niños con bajo cociente intelectual. Otros tratamientos incluyen: *terapéutica fonoaudiología*, que mediante ejercicios de estimulación de los músculos de la cara y de la boca se intenta coordinar en forma más eficiente los movimientos oromasticatorios; y *kinesioterapia*, que busca mejorar posturas, como el sentarse, su posición para comer, el movimiento de la mano y la interacción social.

Los aparatos bucales son estabilizadores de la mandíbula, y controlan los labios y la lengua. Han demostrado ser efectivos (Johnson y cols., 2004). Requieren buena aceptación por parte del niño y la familia, y deben usarse por años en forma diaria.

Los medicamentos anticolinérgicos, como el glicopirrolato, la escopolamina y el trihexifenidilo, bloquean la inervación parasimpática de las glándulas salivales. Diversos estudios han demostrado su eficacia en la sialorrea (Tami y cols., 1990; Blasco y Stansbury, 1996). Su principal dificultad se consiste en los efectos adversos (cuadro 25-3).

La aplicación de toxina botulínica A (TBA) ha demostrado ser útil al inhibir en las glándulas salivales la liberación del neurotransmisor acetilcoli-

CUADRO 25-3. TRATAMIENTO MEDICAMENTOSO

Medicación	Dosis	Efectos adversos
Glicopirrolato	Adultos: 0,5 mg, 1-3 veces por día (VO). Niños: 0,04 mg/kg/día, 2-3 veces por día (VO).	Constipación, sequedad bucal, retención urinaria, visión borrosa, hiperactividad e irritabilidad.
Escopolamina (parches 1,5 mg)	Un parche cada 1-3 días. Iniciar cada 3 días. Se libera 0,5 mg/día. Colocar piel atrás de la oreja, a nivel de la apófisis mastoidea. Alternar izquierda-derecha en cada cambio.	Prurito en sitio de parche, retención urinaria, irritabilidad, visión borrosa, glaucoma, mareos.
Trihexifenidilo	Iniciar con 1 mg/día y aumentar lentamente hasta un total de 5-15 mg/día 1-3 veces por día (VO). La posología no ha sido establecida en niños.	Visión borrosa, constipación, disminución de la sudoración, dificultad o dolor en la micción, somnolencia, sequedad de la boca, nariz o garganta, sensibilidad a la luz, náuseas y vómitos.
Toxina botulínica	Toxina botulínica A 10-50 U en cada glándula submaxilar y 10-50 U en cada glándula parótida. (Reddihough y cols., 2010). Toxina botulínica B 250-1.000 U en cada glándula submaxilar y 400-1.000 U en cada glándula parótida (Reddihough y cols., 2010).	Dolor en zona de punción. Hematoma en reglón periglandular. Posibilidad de traumatismo del nervio facial cuando se inyecta en la glándula parótida. Infección. Sequedad bucal. Dificultad transitoria para masticar y tragar por inyección de toxina en los tejidos circundantes.

VO: vía oral.

na, lo que reduce su producción (Jongerius y cols., 2004). Hay siete serotipos de TBA, y los más utilizados son los serotipos A y B. Debe aplicarse en las glándulas submaxilares y parótidas bajo anestesia y con control ecográfico cada 4-6 meses y no antes de los 3 meses (cuadro 25-3) (Ong y cols., 2009; Reddihough y cols., 2010; Zeppa, 2010) (fig. 25-1).

Los tratamientos quirúrgicos reducen la sialorrea a través de la ligadura unilateral de los conductos parotídeos y de la reubicación de los conductos submaxilares (Webb y cols., 1995). Ninguno de éstos ha demostrado ser más efectivo (Reed y cols., 2009). Aunque recientemente han sido descritos resultados favorables a largo plazo (Scheffer y cols., 2010), la cirugía tiene algunos efectos adversos irreversibles y un alto riesgo de aspiración en niños con parálisis cerebral (Blasco, 2010).

Fig. 25-1. Puntos de inyección de toxina botulínica en las glándulas parótida y submaxilar. Véase también Láminas en color.

Está comprobado que las terapias cognitivas conductuales son beneficiosas y no invasivas. También está claro que la medicación anticolinérgica es al menos tan efectiva como la TBA, y que hasta ahora no hay trabajos que muestren que una es mejor que la otra en el tratamiento de la sialorrea (Blasco, 2002). Se recomienda iniciar con terapias cognitivas y medicación anticolinérgica, luego intentar con TBA y, como último recurso, la cirugía (Blasco, 2010).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

La sialorrea es frecuente en niños con trastornos neurológicos, y consiste en la pérdida involuntaria de saliva por la boca. Se considera normal hasta los 18 meses y siempre es anormal después de los 4 años. Las opciones terapéuticas para mejorarla son la rehabilitación, la medicación y la cirugía. La aplicación de toxina botulínica A es útil para inhibir la producción de acetilcolina en las glándulas salivales y reducir la generación de saliva.

BIBLIOGRAFÍA

Blasco PA. Surgical management of drooling. Dev Med Child Neurol 1992; 34:368-369.

Blasco PA, Stanbury JC. Glycopyrrolate treatment of chronic drooling. Arch Pediatr Adolec Med 1996; 150:932-935.

Blasco PE. Management of drooling: 10 year after the Consortium on Drooling, 1990. Dev Med Child Neurol 2002; 44:778-781.

Blasco PA. The treatment of drooling. Dev Med Child Neurol 2010; 52:984.

Erasmus CE, Van Hulst K, Rotteveel LJ, Jongerius PH, Van Den Hoogen FJ, Roeleveld N, Rotteveel JJ. Drooling in cerebral palsy: hypersalivation of dysfunctional oral motor control? Dev Med Child Neurol 2009; 51:454-459.

Johnson HM, Reid SM, Hazard CJ, Lucas JO, Desai M, Reddihough DS. Effectiveness of the Innsbruck Sensorimotor Activator and Regulator in improving saliva control in children with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2004; 46:39-45.

Jongerius PH, Rotteveel JJ, van Limbeek J, Gabreëls FJ, van Hulst K, van den Hoogen FJ. Bolulinum toxin effect on salivary flow rate in children with cerebral palsy. Neurology 2004; 63(8):1371-1375.

Lloyd Faulconbridge RV, Trante RM, Moffat V, Green E. Review of management of drooling problems in

neurologically impaired children: a review of methods and results over 6 years at Cahiley Heritage Clinical Services. Clin Otolaryngol 2001; 26:76-81.

Morales Chávez MC, Nualart Grollmus ZC, Silvestre-Donat FJ. Clinical prevalence of drooling in infant cerebral palsy. Med Oral Cir Bucal 2008; 13:E22-E26.

Narbona J, Concejo C. Tratamiento de la incontinencia salival en el niño con patología neurológica. Acta Pediatr Esp 2007; 65(2):56-60.

Ong LC, Wong SW, Hamid AH. Treatment of drooling in children with cerebral palsy using ultrasound guided intraglandular injections of botulinum toxin A. J Pediatr Neurol 2009; 7:141-145.

Reddihough D, Erasmus CE, Johnson H, McKellar GMW, Jongerius PH. Botulinum toxin assessment, intervention and aftercare for paediatric and adult drooling: international consensus statement. Eur J Neurol 2010; 17(Suppl. 2)109-121.

Reed J, Mans CK, Brietzke SF. Surgical management of drooling: a meta-analysis. Arch Otolaryngol Head Neck Surg 2009; 135:924-931.

Scheffer A, Erasmus C, van Hulst K, van Limbeek J, Rotteveel JJ, Jongerius PH, y cols. Botulinum toxin versus submandibular duct relocation for severe drooling. Dev Med Child Neurol 2010; 52(11):1038-1042.

Tami YP, Finkelstein Y, Zohar Y. Reduction of salivary flow with transdermal scopolamine: a four year experience. Otolaryngol Head Neck Surg 1990; 103:615-618.

Thomas-Stonell N, Greenberg J. Three treatment approaches and clinical factors in the reduction of drooling. Dysphagia 1988; 3:73-78.

Van De Heyning PH, Marquet JF, Creten WL. Drooling in children with cerebral palsy. Acta Otorhinolaryngol Belg 1980; 34:691-705.

Vand der Burg JJ, Didden R, Engbers N, Jongerius PN. Self-management treatment of drooling: a case series. J Behav Ther 2009; 40:106-119.

Webb K, Reddihough DS, Johnson H, Bennett CS, Byrt T. Long-term outcome of saliva-control surgery. Dev Med Child Neurol 1995; 37:755.

Zeppa GE. Tratamiento de la sialorrea con toxina botulínica. En: Micheli F, Dressler D (Eds.). Toxina Botulínica. Nuevas indicaciones terapéuticas. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2010, pp. 285-291.

26

BRUXISMO: TRATAMIENTO CON TOXINA BOTULÍNICA

MARCELO A. DI BLASI

INTRODUCCIÓN

Entre los trastornos motores asociados a la espasticidad o la parálisis en niños con defectos o lesiones cerebrales, congénitas o adquiridas, la distonía constituye uno de los patrones dinámicos que provoca mayor disfunción (Gaebler-Spira, 2009). Tanto la distonía oromandibular como el bruxismo pocas veces son un motivo de tratamiento médico en el tratamiento rehabilitador de estos niños que, además, suelen estar gravemente comprometidos.

DEFINICIÓN

El bruxismo se define como el contacto forzado habitual no funcional entre la superficie oclusal de los dientes. Es involuntario y con excesivo rechinar, apretar o frotación de los dientes durante los movimientos masticatorios no funcionales (Rosemberg Messina y Pesce, 2001). El rechinar audible de los dientes, el excesivo movimiento de la lengua y el aplanamiento de los bordes oclusales constituyen las manifestaciones clínicas más evidentes (Calvano y cols., 2007). Algunas patologías de la vía aérea superior asociadas con frecuencia y poco estudiadas en estos niños con bruxismo son la congestión nasal (Grechi y cols., 2008) y los síntomas obstructivos (ronquido/apnea) debidos a hipertrofia adenotonsilar. En un estudio prospectivo sobre 140 niños con síntomas obstructivos altos, la prevalencia de bruxismo fue del 25,7% y bajó a 7,1% tras la cirugía (Eftekharian y cols., 2008). El reflujo gastroesofágico es otra asociación muy encontrada en niños con bruxismo y encefalopatía.

El bruxismo suele referirse con mucha frecuencia si se lo incluye en el interrogatorio familiar sobre el dormir de los niños sanos, y se observa de manera directa en el examen clínico de los niños con encefalopatías graves. Por lo general, está asociado a incontinencia salival y deterioro de las piezas dentarias que, en algunos pocos casos, dificulta en gran manera la exploración de la cavidad bucal (trismo) (Calvano y cols., 2007; de Souza Barbosa y cols., 2008). Suele acentuarse en situaciones de malestar físico o emocional; se agrega también la distonía oromandibular, con el riesgo de atrición grave de la dentición temporaria y permanente, y la consecuente pérdida de la dimensión vertical intermaxilar.

La disfunción sensoriomotora de la parálisis cerebral puede dividirse en primaria y secundaria. La disfunción primaria se relaciona con la lesión cerebral y se clasifica en síntomas negativos y positivos. El tono anormal es un síntoma positivo

relacionado con la localización de la lesión, en donde la espasticidad es la anormalidad más común (aunque la distonía es cada vez más considerada). La hipercinesia o discinesia, como anormalidades del movimiento, tienen un impacto adicional en los niños con parálisis cerebral. La introducción de la toxina botulínica en el tratamiento terapéutico de estas disfunciones sensoriomotoras en estos niños ha creado una oportunidad adicional para considerarlas como "problemas de sustracción". Con la espasticidad "sustraída" del cuadro disfuncional se está en condiciones de observar las otras características de la parálisis cerebral que impactan sobre la función. La persistencia de reflejos primitivos crea un desafío para el niño con parálisis cerebral al imponerles a los movimientos posturas obligadas, como el tónico cervical asimétrico y otros reflejos laberínticos. El control motor selectivo se define como la habilidad voluntaria para mover una articulación. La inhabilidad para aislar un movimiento (en este caso masticación/deglución) sin activar o usar otra parte del sistema musculoesquelético es un signo de la gravedad de la lesión cerebral y constituye uno de los síntomas negativos en conjunto con la debilidad, la ataxia y la apraxia (Gaebler-Spira, 2009).

TRATAMIENTO

Si bien se han ensayado tratamientos farmacológicos con antidistónicos para la distonía oromandibular/bruxismo, la toxina botulínica es la intervención terapéutica que ha demostrado ser más eficaz (Tan y Jankovic, 2000; Van Zandijcke y Marchan, 1990; Pidcock y cols., 2002; Monroy y da Fonseca 2006; El Maaytah y cols., 2006).

De todos los músculos que intervienen en la masticación, sólo se infiltran los temporales y maseteros con el objetivo de no empeorar la apertura bucal habitual, así como para evitar el riesgo que por difusión local de la toxina comprometa aún más la deglución alimenticia, como de la saliva.

En estos casos se utilizan dosis no estandarizadas debido a que el grado de hipertrofia de los temporales como los maseteros (músculos planos), y el estado nutricional general, obligan a considerar cada situación clínica en forma particular (Van Zandijcke y Marchan, 1990; Pidcock y cols., 2002). Como dosis inicial, y de acuerdo con la edad/peso, puede usarse entre 10 y 15 U de anatoxina botulínica de tipo A (dosis total en niños/as de hasta 15 kg o por punto de inyección en niños/as de más de 15 kg –con uno o dos sitios de inyección en puntos temporales y dos en maseteros–) en una sola sesión. Se recomienda reconstituir el vial de toxina con 1 mL de solución salina normal para tener el menor volumen posible de infiltración en cada punto (Consenso Latinoamericano, 2008). Después del procedimiento se recomienda aplicar frío local durante 15 minutos para disminuir la molestia eventual en las zonas de aplicación y mantener la cabeza erguida durante 3 horas (Rosemberg Messina y Pesce, 2001).

La respuesta se suele obtener en el curso de la primera semana posinfiltración, al desaparecer el bruxismo y mejorar la coordinación de la función alimentación/deglución, pero aún suele persistir la distonia oromandibular (porque no se infiltran los pterigoideos).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

El objetivo del presente capítulo es considerar el bruxismo (su manifestación y tratamiento) en aquellos niños con parálisis cerebral y encefalopatía grave, como también su comorbilidad asociada a la disfunción oroalimentaria mediante un procedimiento con mínimo riesgo de efectos indeseables y sin necesidad de anestesia general para su aplicación.

BILBLIOGRAFÍA

Calvano MT, Quintana MG, Ferrary T. Odontología en pacientes con parálisis cerebral. Parálisis Cerebral

Infantil. Boletín del Departamento de Docencia e Investigación IREP. 2007; 11(2):48-52.

Consenso Latinoamericano. Esquenazi A. Guía Multidisciplinaria de Manejo de la Espasticidad con toxina botulínica tipo A en pacientes infantes. Set 2008. Caps. 1 y 2: 6-8.

De Souza Barbosa T, Sayuri Miyakoda L, de Liz Pocztaruk R. Temporomandibular disorders and bruxism in childhood and adolescence: Review of the literature. Int J Pediatr Otorhinolaryngology 2008; 72(3):299-314.

Eftekharian A, Raad N, Gholami-Ghari N. Bruxism and adenotonsillectomy. Int J Pediatr Otorhinolaryngology 2008; 72(4):509-511.

El Maaytah M, Jerjes W, Swinson B, Hopper C, Ayliffe P. Bruxismo secundario a lesiones cerebrales tratadas con toxina botulínica tipo A: reporte de un caso. Head & Face Medicine 2006; 2:41.

Gaebler-Spira D. Overview of sensorimotor dysfunction in cerebral palsy. Neurorehabil Neural Repair Sep 2009; 23(7):750-751.

Grechi TH, Tramitzki LW, de Felicio CM, Valera FCP, Anselmo-Lima WT. Bruxism in children with nasal obstruction. Int J Pediatr Otorhinolaryngology 2008; 72(3):391-396.

Monroy PG, da Fonseca MA. The use of botulinum toxin-a in the treatment of severe bruxism in a patient with autism: a case report. Spec Care dentist 2008; 26(1):37-39.

Pidcock FS, Wise JM, Christensen JR. Treatment of severe post-traumatic Bruxism with Botulinum Toxin A: case report. J Oral Maxillofac Surg 2002; 60(1):115-117.

Rosemberg Messina D, Pesce JT. Toxina Botulínica tipo A (Botox R) en el Tratamiento del Bruxismo y de las Disfunciones Temporomandibulares (DTM), 2001. www.infodent.cl.pp:10-12.

Tan EK, Jankovic J. Treating severe bruxism with botulinum toxin. J A Dent Assoc 2000; 131(2):211-216.

Van Zandijcke M, Marchan M. Treatment of bruxism with botulinum toxin injections. Letters to the Editor. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1990; 53:530-535.

SECCIÓN

VI

TERAPÉUTICA Y REHABILITACIÓN

SECCIÓN VI
TERAPÉUTICA Y REHABILITACIÓN

27 **Plasticidad cerebral y rehabilitación**
Hugo A. Arroyo

28 **Control de síntomas y cuidados paliativos para niños con enfermedades neurológicas crónicas**
Rosa M. Germ

29 **Fisiatría en niños y adolescentes con trastornos motores crónicos**
Diana M. Muzio, Mónica A. Scherman y Carolina Stewart Usher

30 **Rehabilitación kinésica funcional del niño con parálisis cerebral**
Gabriela Nicolsky

31 **Neurodesarrollo y estimulación temprana en lactantes con probable parálisis cerebral**
Lidia Muzaber

32 **Tratamiento psicomotor en niños con trastornos de la coordinación motora**
Débora Schojed-Ortiz

33 **Terapia de la comunicación y el lenguaje en niños con trastornos motores crónicos**
María Luciana Calabria y María Cristina Medina

34 **Deglución, succión, masticación y respiración en niños con parálisis cerebral**
Silvia C. Jury y Liliana Santamarina

35 **Terapia ocupacional en niños con trastornos motores crónicos**
Carolina Alchourón

36 **Trastornos de la regulación sensorial**
Nora Grañana

37 **Estimulación visual en niños con trastorno motores y otros trastornos del desarrollo**
Yolanda Penerini

38 **Enfoque psicopedagógico en un niño con cuadriparesia**
María Cecilia Agost Carreño

39 **Uso de tecnología de asistencia en niños con trastornos motores crónicos**
Ana María Soprano y Lucía Maldonado

40 **Actividades asistidas con animales**
Marcelo A. Di Blasi

41 **Musicoterapia en niños con trastornos motores crónicos**
Gabriela Wagner

42 **Psicoanálisis vincular en una niña con parálisis cerebral**
Peggy Rubiños Fejerman

43 **Abordaje psicológico de las familias de niños con trastornos motores crónicos**
Horacio M. Navarre

27

PLASTICIDAD CEREBRAL Y REHABILITACIÓN

HUGO A. ARROYO

INTRODUCCIÓN

Ramón y Cajal, a principios del siglo XX, pensaba que el daño estructural en el cerebro adulto era irreparable, y ese daño derivaría necesariamente en secuelas neurológicas. Se solía concebir al cerebro como estático e invariable, sin embargo, ahora sabemos que el cerebro humano no es estático y es capaz de recuperarse después de una lesión.

Durante muchos años, las bases de la rehabilitación tuvieron sólo un sustento empírico, pero el mejor conocimiento de los procesos involucrados en la recuperación neuronal y su modulación por las diferentes terapias físicas y farmacológicas (Wittenberg, 2009) han estimulado los recientes desarrollos en neurorrehabilitación.

El propósito de este capítulo es revisar los conocimientos actuales sobre plasticidad cerebral, que es la base neurobiológica de procesos habituales como aprender y recordar, y que también están involucrados en la recuperación de funciones en niños con trastornos del desarrollo o con lesión cerebral adquirida, objetivo central de la rehabilitación.

PLASTICIDAD CEREBRAL

Las neuronas y otras células cerebrales son capaces de alterar su estructura y su función en respuesta a una variedad de estímulos externos e internos. Esta capacidad de las células nerviosas es la que denominamos plasticidad (Nudo, 2006). El término plasticidad cerebral, derivado del griego *plaistikos*, significa "formar". En un sentido amplio y en medicina tiene distintas connotaciones, como la capacidad para aprender, recordar y olvidar, la capacidad del cerebro para ser moldeado por la experiencia, y la habilidad para reorganizarse y recuperarse de una lesión (Johnston, 2004).

Es sabido que todos los procesos de plasticidad cerebral se ven favorecidos en los niños, quienes tienen una capacidad llamativa para aprender y memorizar comparada con la de los adultos. Ejemplo de esto es la conocida pericia de aprender una segunda lengua o ser virtuosos en ejecutar un instrumento musical. Por fortuna, también los

niños tienen una marcada habilidad para recuperarse de lesiones cerebrales tempranas. Hemos visto muchos niños con extensos infartos cerebrales o malformaciones cerebrales y con escasa repercusión clínica, o la recuperación del lenguaje en pacientes que por su epilepsia resistente a los fármacos anticonvulsivantes requirieron la resección del hemisferio izquierdo. Esta plasticidad favorecida por la edad puede también tener un efecto negativo. Si en etapas tempranas de la vida no se recibe el estímulo adecuado, se produce un desarrollo anormal de la función relacionada con ese estímulo, situación que se incrementa en los "períodos críticos del desarrollo" (Dobbing y Sands, 1981; Lewis y Maurer, 2005). Uno de los ejemplos más reconocidos de esta "plasticidad desfavorable" es la ambliopía, o sea la reducción de la agudeza visual por estrabismo, anisometropía u otra causa de deprivación sensorial de la corteza visual primaria en etapas tempranas de la vida, situación que puede ser revertida por un adecuado tratamiento si se realiza durante la primera década de la vida (Hubel y Wiesel, 1970; Lewis y Maurer, 2009). De la misma manera, el implante coclear en niños sordos, si se realiza dentro de los primeros 7 años, puede recuperar la respuesta de la corteza auditiva (Sharma y cols., 2002).

Por fortuna, estos procesos que están favorecidos en el niño, como la posibilidad de aprender, recordar, olvidar y pensar creativamente, persisten en los adultos.

Una interesante demostración de este modelaje cerebral producto de la práctica (plasticidad adaptativa) se puede observar en distintas situaciones. Se demostró un aumento de la representación cortical en el hemisferio derecho de los dedos segundo y quinto de la mano izquierda en músicos que ejecutan instrumentos de cuerdas (p. ej., violinistas) en los que, los dedos de la mano izquierda son utilizados de manera intensa durante la ejecución del instrumento. Por otra parte, no se observaron cambios en el hemisferio izquierdo de los mismos músicos cuya mano derecha se usa para desplazar el arco. Los investigadores destacaron que la magnitud de los cambios en la representación cortical dependieron de la edad en la que el músico había iniciado la práctica del instrumento, y era mayor cuanto más temprana había sido (Elbert y cols., 1995).

Otro ejemplo interesante se observó en personas que practican tai chi chuan, antiguo y poderoso estilo de kung fu, técnica que hace focalizar la atención sensitiva en las extremidades del cuerpo, en especial dedos, manos y pies cuando realizan su lenta rutina. Quienes lo practican desarrollan un aumento de la sensibilidad táctil sin ser estas partes del cuerpo directamente estimuladas (Kerr y cols., 2008).

También son ejemplos de plasticidad los cambios que se observan cuando desaparece una aferencia, o sea que la corteza cerebral deja de recibir información por las vías sensitivas. La corteza desaferentada correspondiente a un miembro amputado es invadida por la representación cortical del miembro proximal no amputado, que mantiene las aferencias intactas. Entonces, la corteza sensitiva correspondiente al miembro amputado puede ser activada por el estímulo táctil de las estructuras cercanas intactas (Merzenich y cols., 1984; Cohen y cols., 1991). No siempre estos cambios plásticos son útiles debido a que son los responsables en algunos casos de la presencia del miembro fantasma (percepción de sensaciones después de una amputación) o, lo que es más molesto, el dolor en el miembro fantasma (Bailey y Moersch, 1941). Los cambios en la representación cortical de las aferencias periféricas han sido demostrados en los sistemas somatosensitivo, (Kalaska y Pomeranz, 1979) visual (Darian-Smith y Gilbert, 1994), auditivo (Recanzone y cols., 1993) y también en el sistema motor en cerebros de mamíferos adultos y en humanos (Cohen y cols., 1991; Flor y cols., 1995).

Entonces, teniendo en cuenta estos ejemplos, podemos hablar de la plasticidad para el desarrollo que involucra la capacidad del cerebro joven de

adquirir nuevas funciones y conocimientos) y de la plasticidad adaptativa o para recuperar (que implica la restitución y reorganización de funciones perdidas o alteradas por lesiones). También, pero con consecuencias negativas, tenemos la plasticidad excesiva, que se especula que es la responsable de la distonía que presentan algunos niños tras presentar una paresia por un episodio isquémico (Arroyo, 2011) o del dolor del miembro fantasma. Por último, la plasticidad alterada es la responsable de algunos trastornos del desarrollo (cuadro 27-1), producto de una alteración de las cascadas intracelulares responsables de distintos déficits cognitivos, del aprendizaje y la memoria (Rimrodt y Johnston, 2009).

Mecanismos de plasticidad cerebral

En las últimas dos décadas se están reconociendo los mecanismos involucrados en la plasticidad cerebral (Nudo, 2006). Éstos son numerosos e incluyen desde la *muerte neuronal programada* (apoptosis) hasta el *nacimiento de nuevas neuronas*. Al nacer, el cerebro humano tiene una sobreproducción de neuronas que luego se reducen en la vida posnatal, lo que resulta en una pérdida de hasta el 50% de las neuronas corticales (Rabinowicz y cols., 1996). Sin embargo, parecería que los mayores cambios más que en el número de neuronas se producen en la reorganización de las sinapsis. En el período posnatal temprano, el número de sinapsis aumenta de manera intensa y llega a niveles muy por encima de los definitivos. En la infancia y adolescencia, estas sinapsis son "podadas" hasta llegar al nivel adulto (Huttenlocher, 1990; Bourgeois y cols., 1994). Además, esa *reorganización de las sinapsis* implica cambios (*plasticidad sináptica*) en el balance entre excitación e inhibición, potenciación y depresión a largo plazo, cambios en la excitabilidad de la membrana y cambios anatómicos que son los que se logran en un tiempo más prolongado (Johnston, 2004).

Los conocimientos sobre plasticidad cerebral, y de manera más específica sobre la plasticidad sináptica, se obtuvieron mediante experimentos con modelos de ataque cerebrovascular en animales. Una de las preguntas que los científicos se hacían era: ¿qué posibilidad existe de que estos conceptos se puedan generalizar al cerebro humano, tan inaccesible para los ojos de los investigadores?

El desarrollo de técnicas que permiten constatar *in vivo* estos fenómenos de reorganización cerebral ha permitido confirmar muchos conceptos ya reconocidos de experiencias en animales y lograr ahora mejores estrategias de evaluación de algunas de las terapias utilizadas en neurorrehabilitación. En el cuadro 27-2 se mencionan algunas de las herramientas neurofisiológicas que permiten evaluar eventos a nivel electrofisiológico y de neuroimágenes a nivel hemodinámico y metabólico, y que en la actualidad se disponen para realizar mediciones válidas de plasticidad (Ramos-Cabrer y cols., 2011). Mediante estas técnicas se ha podido construir mapas de activación cortical durante la realización de pruebas motoras, sensitivas o cognitivas que pueden ser validadas con las distin-

CUADRO 27-1. ALGUNOS TRASTORNOS PEDIÁTRICOS DEBIDOS A ALTERACIONES DE LAS SEÑALES DE LAS VÍAS DE TRANSCRIPCIÓN

Trastornos genéticos
Síndrome de X frágil
Neurofibromatosis de tipo 1
Neurofibromatosis de tipo 2
Esclerosis tuberosa
Síndrome de Rett
Síndrome de Coffin-Lowry
Síndrome de Rubinstein Taybi
Retraso mental ligado al X con alfa talasemia
Retraso mental no específico debido a mutación de oligofrenina 1
Trastornos adquiridos
Cretinismo
Intoxicación por plomo
Encefalopatía hipóxica-isquémica

CUADRO 27-2. ESTUDIOS NEUROFISIOLÓGICOS Y DE NEUROIMÁGENES UTILIZADOS PARA EVALUAR LA PLASTICIDAD CEREBRAL

La **estimulación magnética transcraneal (EMT)**: se basa en el uso de bobinas situadas sobre el cráneo que producen campos magnéticos intensos y transitorios para influir en la actividad cerebral subyacente mediante inducción electromagnética. Las corrientes magnéticas inducidas sirven tanto para activar un circuito motor específico (al producir un efecto sobre la contracción o extensión de los músculos), o para perturbar procesos mentales como la percepción visual o la habilidad del lenguaje. La medida de los efectos de la EMT se realiza registrando respuestas electromiográficas (potenciales motores evocados) en los músculos cuyas áreas de representación se encuentran en la zona estimulada/inhibida del cerebro. La EMT proporciona sólo mapas bidimensionales de la superficie cerebral.

Resonancia magnética funcional (RMf): es una técnica basada en medidas hemodinámicas. Se basa en la adquisición de imágenes por RM y en las que el contraste entre las distintas estructuras está basado en el campo magnético de la desoxihemoglobina. Cuando una región cerebral es activada durante una prueba, el flujo sanguíneo cerebral aumenta con una disminución local de la desoxihemoglobina y aumenta la señal de RM. Tiene mejor resolución temporal y espacial que el PET (Fig. 27-1).

Tomografía por emisión de positrones (PET) (del inglés, *positron emission tomography*): la técnica del PET se basa en la detección de la distribución en el cerebro de una molécula trazadora inyectada por vía sistémica. Es una técnica basada en medidas hemodinámicas y metabólicas. Las imágenes de medicina nuclear se pueden superponer con tomografía computarizada o RM para producir diversas vistas, como fusión de imágenes. Mide el *flujo sanguíneo*, el *uso de oxígeno* y el metabolismo de la glucosa por la actividad celular (Fig. 27-2)

Resonancia magnética espectroscópica: técnica de RM que permite evaluar metabolitos que están en bajas concentraciones. En general se elige un área de interés y se obtiene un espectro de esos metabolitos. Se suele informar como la relación entre los metabolitos más que las concentraciones absolutas. Un espectro típico se observa en la figura 27-3. Los metabolitos detectados son colina (Cho), creatina (Cr), N-acetil aspartato (NAA) y lactato (Lac). Otras moléculas pueden ser reveladas pero requieren resonadores más potentes que los que son de uso clínico habitual.

Tractografía por resonancia magnética (del inglés, *diffusion tensor imaging*): permite evaluar la organización microestructural de la sustancia blanca, valorando la difusión del agua cerebral que preferentemente sigue los ejes de los tractos neurales. El grado en que el agua es direccionada en su movimiento por estructuras anatómicas se denomina fracción de anisotropía (da información sobre la dirección predominante de la difusión del agua), y refleja la densidad de axones, la integridad de sus membranas y la mielinización, entre otras. La tractografía de fibras es la reconstrucción tridimensional de los vectores principales determinados a través de las imágenes del tensor de difusión en cada vóxel, lo que permite una imagen de las principales vías nerviosas intracerebrales (Fig. 27-4).

tas técnicas. Ello permite explorar el funcionamiento de ciertas áreas corticales en individuos normales y en situaciones patológicas, además de las variaciones que tienen lugar como consecuencia de los mecanismos de plasticidad. Así es como se observa la transferencia de funciones entre distintas áreas o la expansión de los mapas de representación de un dominio motor (Kulak y cols., 2006).

Plasticidad sináptica

Como hemos visto antes, uno de los mecanismos más importantes de la neuroplasticidad es la plasticidad sináptica que implican los *cambios* o *modificaciones en la fuerza sináptica*, que son dependientes de la actividad sináptica, o sea, de la frecuencia e intensidad con que fueron activadas. La incorporación de una experiencia transitoria en la memoria permanente es consecuencia de la

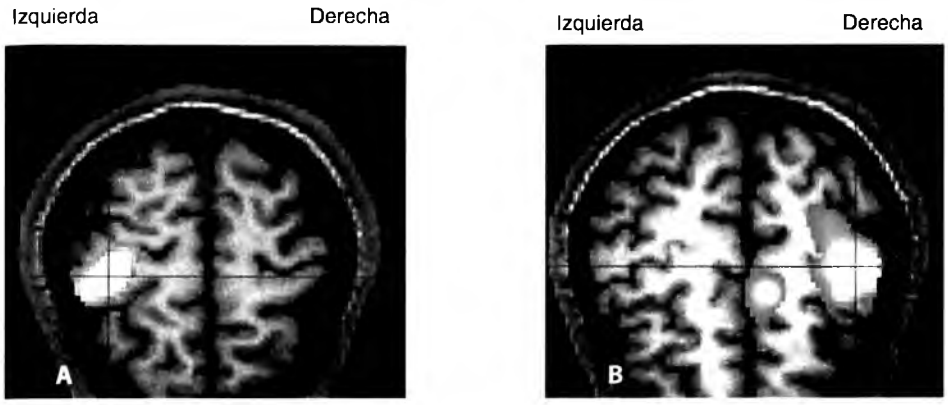


Fig. 27-1. RMf utilizada para evaluar la actividad motora en ambas manos en un niño de 8 años con hemiparesia izquierda. Se instruyó al paciente a realizar movimientos rítmicos y alternados de los dedos correspondientes. **A**, con la activación de la mano derecha se obtuvo señal en proyección prerrolándica del hemisferio izquierdo. **B**, con la activación de la mano izquierda se obtuvo señal en proyección prerrolándica del hemisferio derecho y a nivel del área suplementaria bilateral. Véase también Láminas en color.

plasticidad sináptica. La plasticidad sináptica es la llave para el desarrollo temprano de circuitos neuronales, y los disturbios en esta plasticidad son la base de distintos trastornos del desarrollo. A continuación se mencionarán las distintas formas más reconocidas de plasticidad sináptica.

- *Plasticidad sináptica de corto plazo*: es un tipo de filtro que actúa a nivel presináptico permitiendo una rápida modificación de la actividad sináptica (de excitatoria a inhibitoria o viceversa).
- *Plasticidad sináptica a largo plazo*: permite entender algunos de los mecanismos celulares y moleculares por los que se adquieren el aprendizaje y la memoria. La potenciación a largo plazo (LTP) –del inglés *long-term potentiation*– y la depresión a largo plazo (LTD) –del inglés *long-term depression*– son dos tipos de plasticidad sináptica dependiente de la actividad.

La LTP es un incremento persistente en la fuerza de una sinapsis química que sigue a una estimulación de elevada frecuencia. Es el modelo fisiológico más aceptado de formación de memo-

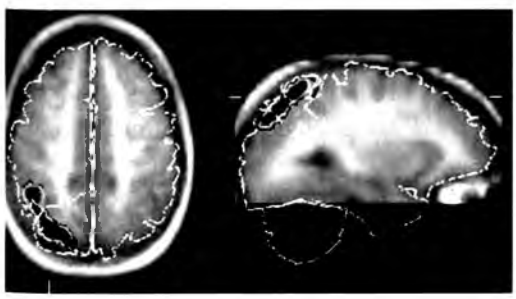


Fig. 27-2. PET superpuesta con las imágenes de RM que muestra la función cerebral de un estudiante sano cuando realiza un cálculo matemático. Se observa un aumento de la actividad en la corteza parietal posterior izquierda. Véase también Láminas en color.

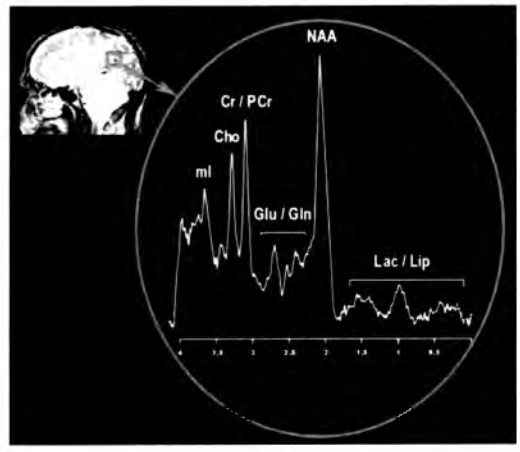


Fig. 27-3. RM espectroscópica normal. Véase también Láminas en color.

Fig. 27-4. Tractografía por RM en un niño con hemiparesia izquierda en la que se visualiza la trayectoria de las fibras somatosensitivas aferentes que saltean la lesión en su camino hacia la corteza. Véase también Láminas en color.

ria en el cerebro de mamíferos. Los estudios sobre LTP siempre se han llevado a cabo sobre rodajas del hipocampo, un órgano importante en el aprendizaje y la memoria. El término potenciación a largo plazo viene del hecho de que este incremento en la "fuerza sináptica" o *potenciación* dura mucho más tiempo en comparación con otros procesos que afectan la fuerza sináptica, y es la consecuencia de una mayor sensibilidad celular possináptica a señales recibidas por la célula presináptica. Desde su descubrimiento original en el hipocampo de conejo (Bliss y Lømo, 1973), la LTP ha sido observada en una gran variedad de otras estructuras neurales, incluida la corteza cerebral humana (Chen y cols., 1996; Beck y cols., 2000), entre otras. Básicamente, la respuesta de la célula posináptica ante un estímulo de pulso simple podría ser potenciada por un largo período si primero es estimulada con un tren de estímulos de alta frecuencia a la fibra presináptica. Cuando tal tren de estímulos era aplicado, el subsiguiente estímulo de pulso simple disparaba potenciales más fuertes y prolongados en la población de células posinápticas. La inducción de LTP requiere la activación del receptor glutamatérgico del tipo N-metil-D aspartato (NMDA). Su expresión está mediada por un aumento en la liberación de glutamato y un aumento de la conductancia del calcio. Éste activa mecanismos de señales intracelulares como el AMP cíclico y calcio/calmodulina dependiente de la cinasa II, los que alteran las propiedades de la membrana posináptica o la expresión de genes. Los cambios sinápticos de larga duración requieren la activación de una cascada de señales genómicas que produce nuevas transcripciones desde el núcleo celular para ser utilizadas como material sináptico, ya sea como RNA mensajero o como nuevas proteínas. Los fármacos que favorecen estos mecanismos son objetivos de la industria farmacéutica para mejorar la memoria.

La depresión a largo plazo es el proceso inverso que resulta en una prolongada disminución de la eficacia sináptica y podría servir como un proceso homeostático del cerebro para impedir la saturación de las sinapsis por el aprendizaje, y entonces permitiría olvidar o extinguir conductas. (Para una extensa revisión del tema ver Cooke y Bliss, 2006).

Mecanismos moleculares de la plasticidad durante el desarrollo cerebral

Los mecanismos moleculares de la plasticidad son poco conocidos. Se supone que el desarrollo cerebral requiere modificaciones de la expresión genética y producción de proteínas. Los cambios en las conexiones sinápticas y, sobre todo en las espinas dendríticas, requieren un aumento del calcio intracelular mediado por el neurotransmisor excitatorio glutamato. Esta actividad glutamatérgica es modulada por interneuronas inhibitorias que utilizan el neurotransmisor ácido gama aminobutírico que actúa como una señal inhibitoria para el desarrollo de redes neuronales (Kalia, 2008).

Las diversas modalidades de resonancia magnética (RM) y la tomografía por emisión de positrones (PET) son útiles para evaluar los cambios que se producen durante el desarrollo. La sustancia gris cerebral no se desarrolla en una forma lineal, sino que aumenta durante la infancia y adolescencia, y luego disminuye con variaciones entre los distintos lóbulos. La corteza motora y sensitiva

primaria, y la corteza visual primaria maduran en etapas más tempranas mientras que áreas que desarrollan actividades más complejas (como las áreas de asociación) lo hacen más tarde, o sea que las estructuras cerebrales se desarrollan en paralelo con las funciones que son responsables; esto constituye una compleja interrelación entre lo programado y el estímulo ambiental. Shaw y cols. (2006) informaron que un grupo de niños muy inteligentes, comparado con un grupo de inteligencia media, tenían una corteza más plástica con una aceleración y prolongado período de engrosamiento de la corteza, seguida de una reducción del volumen en la adolescencia. Estos cambios estructurales tienen su correlato con los requerimientos energéticos. La sinapsis es el sitio de mayor consumo de glucosa del cerebro, y utilizando tomografía por emisión de positrones se demostró un aumento del consumo de glucosa desde el nacimiento hasta los 4 años, y una progresiva reducción hasta los valores adultos, entre los 16 y 18 años (Chugani, 1998).

LA PLASTICIDAD EN LESIONES CEREBRALES

Los modelos de plasticidad mejor evaluados se basaron en el estudio de pacientes adultos con accidente cerebroavascular con compromisos motor y sensitivo (Dimyan y Cohen, 2011). Además, se han estudiado a pacientes con trastornos visuales auditivos y, en menor medida, a niños con parálisis cerebral.

Actualmente hay un acuerdo general en que la manera en que el cerebro reacciona ante una lesión depende del momento que se produce esta, tanto en los dominios del lenguaje, del sistemas motor y del somatosensitivo y, en menor medida, en el sistema visual.

Sistema visual

Una visión completa depende de la integridad de la vía visual entre la retina y la corteza cerebral. Numerosos son los mecanismos por los que el sistema visual puede verse alterado a lo largo de toda la vía. Hay muy pocas evidencias de una recuperación espontánea de la visión en adultos después de una lesión cerebral, y la rehabilitación mejora las estrategias visuales pero no es el resultado de una recuperación directa de la visión.

Sin embargo, varios mecanismos de plasticidad han sido demostrados en pacientes con lesiones tempranas (pre-perinatales) de la corteza visual primaria o de las fibras genículo-calcarinas (radiaciones ópticas de Gratiollet) (Guzzetta y cols., 2010).

- Un desplazamiento de la corteza visual primaria hacia otras regiones del cerebro que en condiciones normales no estarían involucradas en esas funciones.
- Las fibras genículo-calcarinas pueden sortear las lesiones quísticas y llegar a la corteza visual primaria, como ha sido demostrado por tractografía por RM. Los axones del núcleo geniculado son capaces de "esperar" hasta llegar a la corteza calcarina.
- Expansión anatómica de la red visual extraestriatal en pacientes con déficit del campo visual cortical.

Se mencionan ejemplos de estos cambios plásticos: estudios realizados con PET demostraron un aumento del flujo cerebral regional en la corteza estriada en personas ciegas desde etapas tempranas de la vida, cuando leen con el método Braille, o sea que los estímulos y aferencias sensitivas activan el área sensorial, o sea la corteza occipital (Sadato y cols., 1996). La estimulación repetitiva transcraneal fue utilizada para alterar de manera transitoria la función de la corteza occipital e interfirió en la lectura de Braille en sujetos ciegos pero no en controles (Cohen y cols., 1997). Esto implicaría que la percepción somatoestésica de la lectura Braille estaría desplazada hacia la región occipital en el paciente ciego. En etapas tardías, este reclutamiento de la corteza occipital por las aferencias sensitivas no se logra (Büchel y cols., 1998). Hamilton y cols. (2000) describieron a un paciente ciego desde el nacimiento que tenía un excelente conocimiento del Braille. A los 52 años,

el paciente presentó un accidente cerebrovascular occipital bilateral y perdió la capacidad de leer Braille, mientras que otras funciones de diferenciación táctil quedaron intactas. O sea que en este paciente la corteza occipital era la responsable de la decodificación espacial y táctil de la información requerida para leer Braille. Éste es un ejemplo de plasticidad, modalidad cruzada en la que la corteza occipital es reclutada para realizar pruebas táctiles, aumentando la diferenciación táctil de los sujetos ciegos y favoreciendo la lectura Braille.

En resumen, los mecanismos de plasticidad que tienen los sujetos ciegos permiten entonces la reorganización de la corteza visual para aceptar información no visual.

Parálisis cerebral

Una de los hallazgos anatomopatológicos característicos en los pacientes con parálisis cerebral es la lesión de los axones de la vía corticoespinal. Las neuronas corticales piramidales que quedan intactas pueden hacer proyecciones intracorticales aberrantes (Marín-Padilla, 1997).

Las proyecciones corticoespinales crecen desde la corteza motora en forma centrífuga. A las 20 semanas de gestación, los axones llegan a la médula espinal y se inicia un proceso de sinaptogénesis con las motoneuronas alfa. En ese período, cada hemisferio desarrolla proyecciones bilaterales, o sea a las extremidades contralaterales y homolaterales. Con el desarrollo, esta situación de competición se resuelve con el debilitamiento de las vías homolaterales y el refuerzo de las contralaterales. Si el daño cerebral ocurre antes o durante la sinaptogénesis, las fibras cruzadas originadas en el cerebro afectado se reducen. Entonces, las fibras homolaterales del cerebro contralesional exceden a las fibras cruzadas del cerebro lesionado. Esto lleva a la persistencia y refuerzo de las proyecciones homolaterales. Esta reorganización puede ocurrir aun hasta la edad de 2 años. Las proyecciones corticoespinales suelen estar casi totalmente comprometidas en la leucomalacia periventricular debido a que la lesión suele ser profunda y medial, mientras que la lesión por un infarto no suele ser tan profunda y deja al menos proyecciones intactas. Mientras que algunos pacientes pueden tener un uso útil de la mano afectada soportado por la vía homolateral, otros no poseen una prensión activa, lo que podría depender del momento de la lesión y de la profundidad de esta de la vía corticoespinal. Lo que sí es característico de estos pacientes que controlan el lado parético y el no parético con el hemisferio sano, son los movimientos involuntarios en espejo, más allá de los 10 años de edad (en la que suelen desparecer en el niño sano) (Staudt, 2010).

Carr y cols. (1993) estudiaron la reorganización de la corteza motora central en pacientes con parálisis cerebral hemipléjica utilizando estimulación magnética focal cortical y registro electromiográfico digital. La estimulación de la corteza intacta logró estimular la mano pléjica, sin embargo, con la estimulación de la corteza dañada no lograron similar respuesta en la mano homolateral. Por lo tanto se demostró el desarrollo de nuevas vías motoras homolaterales desde la corteza sana hasta la mano hemipléjica. Esto indicó que los axones de la vía corticoespinal se habían dividido de manera anormal y se habían proyectado en forma bilateral hacia el grupo de neuronas motoras de ambos lados de la médula espinal. Estos hallazgos neurofisiológicos se relacionaban con la clínica. Una adecuada función de la mano era posible si se registraba actividad electromiográfica en la mano hemipléjica tras la estimulación cortical contralateral mientras que si no había respuesta, el movimiento de la mano dependía de los movimientos en espejo. Similares hallazgos se demostraron en pacientes con cuadriplejía espástica y con parálisis cerebral atetósica (Maegaki y cols., 1999).

Thickbroom y cols. (2001), utilizando estimulación magnética transcraneal y RM funcional, también demostraron que en pacientes con parálisis cerebral hemipléjica la mano afectada recibía las aferencias principalmente por una vía homolateral motora. Por otra parte, con estudios de RMf, el movimiento pasivo de la mano generaba una acti-

vación en la corteza contralateral afectada. Esto daba como resultado una disociación interhemisférica entre las aferencias cinestésicas que llegaban a la corteza contralateral y las eferencias corticomotoras que partían de la corteza homolateral. Esto podría ser una explicación de la inadecuada calidad del movimiento de la mano parética.

Diversas terapias son utilizadas en el tratamiento de niños con parálisis cerebral. Su efectividad, costo, seguridad y cumplimiento son temas que deben ser considerados en el momento de indicar un tratamiento. Uno de los aspectos más complejos es evaluar la efectividad de las distintas terapias, y más difícil aún es conocer los mecanismos por los cuales ellos actúan.

A continuación haré mención a algunas experiencias que echan cierta luz sobre estos aspectos.

La técnica de restricción del miembro no afectado es utilizada para mejorar la función del miembro superior parético. Esta técnica consiste en limitar el uso del miembro superior sano mientras se realiza tratamiento motor intensivo de 6 horas por día en el brazo o mano afectada (Taub y cols., 1998; Hoare y cols., 2007). Sutcliffe y cols. (2007, 2009) demostraron la reorganización cortical en niños que recibieron terapia de restricción utilizando RMf. La mejoría clínica se asoció con un aumento de la actividad cortical contralateral y con un desplazamiento de la actividad del hemisferio homolateral al hemisferio contralateral. Un incremento de las aferencias sensitivas hacia la corteza contralateral podría ser responsable de la mejoría clínica.

Trivedi y cols. (2008) utilizaron tractografía por RM para evaluar los cambios en la organización de la sustancia blanca de la vía corticoespinal y los cambios clínicos en niños con cuadriparesia espástica, antes y 6 meses después de un tratamiento combinado de toxina botulínica y fisioterapia. Los autores observaron después del tratamiento un marcado incremento del valor de anisotropía, sobre todo en el brazo posterior de la cápsula interna, comparado con el estudio basal. Estos cambios no se observaron en niños sanos utilizados como grupo control. Un aumento de la fracción de anisotropía indica una restauración de la integridad de los tractos de la sustancia blanca, y esto asociado a una mejoría clínica sugiere un aumento de la funcionalidad de la vía motora, o sea cambios en la plasticidad inducida por el tratamiento.

La terapia que utiliza tecnología de realidad virtual es una intervención interactiva y divertida con gran adherencia por parte de los pacientes y que ha demostrado mejorar la función motora del miembro superior en pacientes adultos con hemiparesia (Merians y cols., 2002). You y cols. (2005) demostraron la reorganización cortical medida por cambios en la RM funcional en un niño de 8 años con parálisis cerebral hemiparética inducida por terapia virtual durante 4 semanas. La activación cortical durante el movimiento del miembro afectado fue reorganizada cambiando de una activación bilateral a una activación contralateral, resultado tal vez de una práctica intensiva que podría generar una potenciación sináptica efectiva.

Lenguaje

En la mayoría de los sujetos normales, el lenguaje se desarrolla predominantemente en el hemisferio izquierdo. Esto es real para los diestros y también para numerosos zurdos. A pesar de esta clara preferencia para desarrollar el lenguaje en el hemisferio izquierdo, una lesión extensa del hemisferio izquierdo puede ser casi o completamente compensada si ésta ocurre en el período prenatal o en el perinatal. En esta situación, las funciones del lenguaje se desarrollan en el hemisferio derecho en áreas homotópicas a las clásicas áreas del hemisferio izquierdo. En los pacientes con una lesión periventricular del hemisferio izquierdo, el componente receptivo puede persistir en el hemisferio lesionado mientras que los componentes expresivos son reorganizados en el hemisferio contralesional (Staudt, 2010).

Hertz-Pannier y cols. (2002) demostraron, utilizando RM funcional, un aumento de la activación

del hemisferio derecho y en la región frontal izquierda durante la recuperación del lenguaje de un niño de 9 años a quien se le practicó una hemisferectomía izquierda parcial por una encefalitis de Rasmussen.

Hemos visto numerosos ejemplos en el que los mecanismos de plasticidad resultan útiles. En algunas situaciones se especula con que los mecanismos plásticos son la base de situaciones clínicas patológicas. Un ejemplo de éstos es la distonía focal, que se observa en individuos que realizan una actividad motora específica, como escribir o tocar el piano (se las denominan distonías ocupacionales), y se asocia con períodos de entrenamiento o práctica intensiva.

Quartarone y cols. (2006) sugieren que la práctica en algunas personas lleva a formar excesivas asociaciones entre las aferencias sensitivas y las eferencias motoras, y que una falla podría debilitar otras asociaciones y desencadenar la aparición de movimientos anormales.

Por último, no podemos dejar de mencionar que ciertos fármacos (anfetamina, L-dopa, eritropoyetina, factores de crecimiento, etc.) y la estimulación eléctrica de los sistemas nerviosos periférico o central podrían promover la plasticidad cerebral y potenciar los efectos de la rehabilitación, pero aún no hay demasiadas evidencias para su uso clínico (Dimyan y Cohen, 2011).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

El concepto de plasticidad está ligado a una importante característica del sistema nervioso. Ésta incluye desde la capacidad del niño a desarrollarse, o sea a la capacidad del cerebro de modificarse para ser la base de nuevas y distintas habilidades, hasta recuperar funciones tras una lesión. También dentro del término plasticidad se incluye una plasticidad alterada, como se observa en diversos trastornos del desarrollo.

Nuevos desarrollos tecnológicos han permitido un mejor conocimiento de estos fenómenos, y todo esto abre la posibilidad de regular o modificar los distintos mecanismos de la plasticidad y, sobre todo, favorecer la recuperación de niños con enfermedades neurológicas, objetivo central de la neurorrehabilitación.

BIBLIOGRAFÍA

Arroyo HA. Clasificación topográfica del accidente cerebrovascular: guía para determinar los factores de riesgo y pronóstico. En: González G, Arroyo HA (Eds.). Accidente cerebrovascular en la infancia y adolescencia. Editorial Journal, Buenos Aires: 2011, pp. 61-65.

Bailey AA, Moersch FP. Phantom Limb. Can Med Assoc J 1941; 45:37-42.

Beck H, Goussakov I, Lie A, Helmstaedter C, Elger C. Synaptic plasticity in the human dentate gyrus. J Neurosci 2000; 20:7080-7086.

Bliss T, Lømo T. Long-lasting potentiation of synaptic transmission in the dentate area of anaesthetized rabbit following stimulation of the perforant path. J Physiol 1973; 232:331-356.

Bourgeois JP, Goldman-Rakic PS, Rakic P. Synaptogenesis in the prefrontal cortex of rhesus monkeys. Cereb Cortex 1994; 4:78-96.

Büchel C, Price C, Frackowiak RS, Friston K. Different activation patterns in the visual cortex of late and congenitally blind subjects. Brain 1998; 121(Pt 3):409-419.

Carr LJ, Harrison LM, Evans AL, Stephens JA. Patterns of central motor reorganization in hemiplegic cerebral palsy. Brain 1993; 116:123-147.

Chen WR, Lee S, Kato K, Spencer DD, Shepherd GM, Williamson A. Long-term modifications of synaptic efficacy in the human inferior and middle temporal cortex. Proc Natl Acad Sci USA 1996; 93:8011-8015.

Chugani HT. A critical period of brain development: studies of cerebral glucose utilization with PET. Prev Med 1998; 27:184-188.

Cohen LG, Bandinelli S, Findley TW, Hallett M. Motor reorganization after upper limb amputation in man. A study with focal magnetic stimulation. Brain1991; 114:615-627.

Cohen LG, Celnik P, Pascual-Leone A, Corwell B, Falz L, Dambrosia J, y cols. Functional relevance of cross-modal plasticity in blind humans. Nature 1997; 389:180-183.

Cooke SF, Bliss TVP. Plasticity in the human central nervous system. Brain 2006; 129:1659-1673.

Darian-Smith C, Gilbert CD. Axonal sprouting accompanies functional reorganization in adult cat striate cortex. Nature 1994; 368:737-740.

Dimyan MA, Cohen LG. Neuroplasticity in the context of motor rehabilitation after stroke. Nat Rev Neurol 2011; 7:76-85.

Dobbing J, Sands J. Vulnerability of developing brain not explained by cell number/cell size hypothesis. Early Hum Dev 1981; 5:227-231.

Elbert T, Pantev C, Wienbruch C, Rockstroh B, Taub E. Increased cortical representation of the fingers of the left hand in string players. Science 1995; 270:305-307.

Flor H, Elbert T, Knecht S, Wienbruch C, Pantev C, Birbaumer N, y cols. Phantom-limb pain as a perceptual correlate of cortical reorganization following arm amputation. Nature 1995; 375:482-484.

Guzzetta A, D'Acunto G, Rose S, Tinelli F, Boyd R, Cioni G. Plasticity of the visual system after early brain damage. Dev Med Child Neurol 2010; 52:891-900.

Hamilton R, Keenan JP, Catala M, Pascual-Leone A. Alexia for Braille following bilateral occipital stroke in an early blind woman. Neuroreport 2000; 11:237-240.

Hertz-Pannier L, Chiron C, Jambaqué I, Renaux-Kieffer V, Van de Moortele PF, Delalande O, y cols. Late plasticity for language in a child's non-dominant hemisphere: a pre- and post-surgery fMRI study. Brain 2002; 125:361-372.

Hoare BJ, Wasiak J, Imms C, Carey L. Constraint-induced movement therapy in the treatment of the upper limb in children with hemiplegic cerebral palsy. Cochrane Database Syst Rev 2007.

Hubel DH, Wiesel TN. The period of susceptibility to the physiological effects of unilateral eye closure in kittens. J Physiol 1970; 206:419-436.

Huttenlocher PR. Morphometric study of human cerebral cortex development. Neuropsychologia 1990; 28:517-527.

Johnston MV. Clinical disorders of brain plasticity. Brain Dev 2004; 26:73-80.

Kalaska J, Pomeranz B. Chronic paw denervation causes an age-dependent appearance of novel responses from forearm in "paw cortex" of kittens and adult cats. J Neurophysiol 1979; 42:618-633.

Kalia M. Brain development: anatomy, connectivity, adaptive plasticity, and toxicity. Metabolism. 2008; 57 Suppl 2:S2-5.

Kerr CE, Shaw JR, Wasserman RH, Chen VW, Kanojia A, Bayer T, y cols. Tactile acuity in experienced Tai Chi practitioners: evidence for use dependent plasticity as an effect of sensory-attentional training. Exp Brain Res 2008; 188:317-322.

Kulak W, Sobaniec W, Kuzia JS, Bockowski L. Neurophysiologic and neuroimaging studies of brain plasticity in children with spastic cerebral palsy. Exp Neurol 2006; 198:4-11.

Lewis TL, Maurer D. Effects of early pattern deprivation on visual development. Optom Vis Sci 2009; 86:640-646.

Lewis TL, Maurer D. Multiple sensitive periods in human visual development: evidence from visually deprived children. Dev Psychobiol 2005; 46:163-183.

Marín-Padilla M. Developmental neuropathology and impact of perinatal brain damage. II: white matter lesions of the neocortex. J Neuropathol Exp Neurol 1997; 56:219-235.

Maegaki Y, Macoka Y, Ishii, Eda I, Ohtagaki A, Kitahara T, y cols. Central motor reorganization in cerebral palsy patients with bilateral cerebral lesions. Pediatr Res 1999; 45:559-567.

Merians AS, Jack D, Boian R, Tremaine M, Burdea GC, Adamovich SV, y cols. Virtual reality-augmented rehabilitation for patients following stroke. Phys Ther 2002; 82:898-915.

Merzenich MM, Nelson RJ, Stryker MP, Cynader MS, Schoppmann A, Zook JM. Somatosensory cortical map changes following digit amputation in adult monkeys. J Comp Neurol 1984; 224:591-605.

Nudo RJ. Plasticity. NeuroRx 2006; 3:420-427.

Quartarone A, Siebner HR, Rothwell JC. Task-specific hand dystonia: can too much plasticity be bad for you? Trends Neurosci 2006; 29:192-199.

Rabinowicz T, de Courten-Myers GM, Petetot JM, Xi G, de los Reyes E. Human cortex development: estimates of neuronal numbers indicate major loss late during gestation. J Neuropathol. Exp Neurol 1996; 55:320-328.

Ramos-Cabrer P, Agulla J, Argibay B, Brea D, Campos F, Castillo J. Técnicas de imagen para el estudio de la recuperación funcional tras el ictus: I. Aspectos metodológicos. Rev Neurol 2011; 52:355-365.

Recanzone GH, Schreiner CE, Merzenich MM. Plasticity in the frequency representation of primary auditory cortex following discrimination training in adult owl monkeys. J Neurosci 1993; 13:87-103.

Rimrodt SL, Johnston MV. Neuronal Plasticity and developmental disabilities. En: Shevell M (Ed.). Neurodevelopmental disabilities: clinical and scientific foundations. Mac Keith Press, Londres. 2009, pp. 225-240.

Sadato N, Pascual-Leone A, Grafman J, Ibañez V, Deiber MP, Dold G, y cols. Activation of the primary visual cortex by Braille reading in blind subjects. Nature 1996; 380:526-528.

Sharma A, Dorman MF, Spahr AJ. A sensitive period for the development of the central auditory system in children with cochlear implants: implications for age of implantation. Ear Hear 2002; 23:532-539.

Shaw P, Greenstein D, Lerch J, Clasen L, Lenroot R, Gogtay N, y cols. Intellectual ability and cortical development in children and adolescents. Nature 2006; 440:676-679.

Staudt M. Reorganization after pre- and perinatal brain lesions. J Anat 2010; 217:469-474.

Sutcliffe TL, Gaetz WC, Logan WJ, Cheyne DO, Fehlings DL. Cortical reorganization after modified constraint-induced movement therapy in pediatric hemiplegic cerebral palsy. J Child Neurol 2007; 22:1281-1287.

Sutcliffe TL, Logan WJ, Fehlings DL. Pediatric constraint-induced movement therapy is associated with

increased contralateral cortical activity on functional magnetic resonance imaging. J Child Neurol 2009; 24:1230-1235.

Taub E, Uswatte G, Pidikiti R. Constraint-Induced Movement Therapy: a new family of techniques with broad application to physical rehabilitation–a clinical review. J Rehabil Res Dev 1999; 36:237-251.

Thickbroom GW, Byrnes ML, Archer SA, Nagarajan I., Mastaglia FL. Differences in sensory and motor cortical organization following brain injury early in life. Ann Neurol 2001; 40:320-327.

Trivedi R, Gupta RK, Shah V, Tripathi M, Rathore RK, Kumar M, y cols. Treatment-induced plasticity in cerebral palsy: a diffusion tensor imaging study. Pediatr Neurol 2008; 39:341-349.

Wittenberg GF. Experience, cortical remapping, and recovery in brain disease. Neurobiol Dis 2010; 37:252-258.

You SH, Jang SH, Kim YH, Kwon YH, Barrow I, Hallett M. Cortical reorganization induced by virtual reality therapy in a child with hemiparetic cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2005; 47:628-635.

28

CONTROL DE SÍNTOMAS Y CUIDADOS PALIATIVOS PARA NIÑOS CON ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS CRÓNICAS

ROSA M. GERM

INTRODUCCIÓN

Los cuidados paliativos pediátricos se originaron a partir del pensamiento y la sensibilidad de Sister Francis Dominica, monja voluntaria del *Great Ordmond Street Hospital*, Londres, Reino Unido (Ann Goldman, 2006) quien ayudó a cuidar y aliviar el arduo trabajo de la familia de Helen, una niña con secuelas de cirugía de un tumor cerebral. Así fue como con la ayuda y el acuerdo de sus padres, comenzaron a diagramar los objetivos y alcances de los cuidados paliativos pediátricos. Luego se desarrollaron los cuatro modelos de intervención de los cuidados paliativos pediátricos elaborados por la *Association for Children with Life-threatening Conditions and their Families* (ACT) y el *Royal College of Pediatrics and Child Health* en Londres, Reino Unido (1997-2010) (Germ, 2003). En la población adulta nacieron por la idea y el empeño de una enfermera (que luego estudió medicina) que cuidó a un adulto con cáncer terminal y desarrolló el concepto de *hospice*, luego transformado por la Organización Mundial de la Salud en lo que hoy conocemos como cuidados paliativos. (OMS, 1996-2003).

OBJETIVOS Y ALCANCES DE LOS CUIDADOS PALIATIVOS PEDIÁTRICOS

- Aliviar el dolor o cualquier síntoma angustiante que pueda comprometer la calidad de vida
- No está dentro de los objetivos prolongar ni posponer el final de la vida.
- Elaborar estrategias en el acompañamiento a la familia y su entorno significativo.
- Acompañar en el duelo a los sobrevivientes.
- Cuidar a los cuidadores (familia, equipo tratante).

Este último es mencionado en el idioma inglés como *Respite care*, "el cuidado de los que cuidan". El equipo de salud tratante debe ser incluido en el *Respite care* dado que muchos de nosotros acompañamos por años el cuidado de niños y adolescentes hasta que algunos puedan ingresar en un programa de transición y transferencia a cuidados paliativos de adultos (ACT, 2007).

Nuestra participación en este libro como unidad de cuidados paliativos tiene dos objetivos: dar herramientas para la valoración del dolor y otros

síntomas, además de su tratamiento; el otro es intentar implementar en conjunto con el equipo tratante, la familia y el paciente estrategias de cuidado a lo largo del proceso de enfermedades crónicas que limitan la vida y que pueden provocar daño no sólo al paciente sino a los que lo sobreviven, en especial padres, hermanos y el entorno significativo.

Control de síntomas

El alivio del dolor y otros síntomas (algunos que serán presentados por otros autores en este libro no serán tratados), el cuidado en el final de la vida, el confort de niños/adolescentes/familias y el entorno significativo serán los temas que desarrollaremos. En este último ítem se considerará de manera específica el tratamiento de la disnea terminal en estos pacientes (quienes con frecuencia fallecen debido a complicaciones respiratorias) y las indicaciones de sedación paliativa (Niklas y cols., 2010).

Los síntomas por los que consultan a la unidad de cuidados paliativos estos pacientes son: dolor, espasticidad, irritabilidad, convulsiones de difícil tratamiento, constipación, trastornos del sueño, cuidados del confort y cuidados en la fase terminal que no difieren de la bibliografía publicada (Nehring y Steele, 1996).

El alivio del dolor sigue un esquema de pensamiento científico y de acción ya determinados por la Organización Mundial de la Salud en 1996 para adultos y en 1998 para niños con cáncer. Estos principios son aplicables al tratamiento del dolor para niños con otras enfermedades, y son los siguientes:

- Valoración de intensidad de dolor.
- Evaluación de causas.
- Evaluación de mecanismos.
- Desarrollo del plan de tratamientos farmacológico y no farmacológico.
- Discusión con el paciente y la familia sobre opciones terapéuticas.
- Seguimiento del plan propuesto.

Para la valoración del dolor en niños verbales y no verbales sin enfermedad neurológica se utilizan diferentes escalas de autoinforme y observacionales (Dussel, 2004). En nuestro país ha sido validada la *Faces Pain Scale-Revised* (Dussel, 2003) y la numérica; la escala visual análoga ha sido de difícil comprensión en la población pediátrica.

La valoración del dolor en niños no verbales y con deterioro neurológico cognitivo requiere escalas observacionales. Se han descrito tres escalas de evaluación de dolor en esta población, ninguna validada aún en nuestro país. Éstas son: San Salvador (Breau y Burkitt, 2009), *Assessing pain in children with intellectual disabilities*, *Non-communicating children's Pain checklist* y *Pediatric Pain Profile* (Hunt, 2006). Todas evalúan similares indicadores de la presencia de dolor en esta población y se diferencian en cuanto a los observadores. La primera está realizada por médicos y enfermeras; la segunda se obtuvo por entrevista a los cuidadores principales y la última consiste en entrevistas y cuestionarios a padres, y entrevistas a profesionales. Básicamente comparten los mismos indicadores de dolor: llanto con o sin lágrimas, facies desencajada o distresada, cambios en el estado de ánimo, alteraciones en la alimentación y el descanso, protección antálgica, modificaciones en los movimientos y posturas, y cambios en parámetros fisiológicos ante situaciones de dolor incidental que se pierden en situaciones de dolor crónico por homeostasis del sistema autonómico.

Evaluación de causas

Siguiendo el modo de tratar el dolor en los niños con cáncer podemos considerar las causas producidas por:

- La enfermedad de base: muchas enfermedades tienen "disminución del umbral de tolerancia al dolor", como la enfermedad de Rett en algunos genotipos.
- Producido por tratamientos o procedimientos: cirugías y rehabilitación (Stallard y cols., 2002). Causas de dolor por indicaciones de rehabilitación que han modificado nuestro esquema de tratamiento, lo que brinda la oportunidad de

indicación de analgésicos por causas de dolor incidental.
- Patologías concurrentes.

Evaluación de mecanismos

- Origen nociceptivo del dolor: fue Descartes quien afirmó que el dolor sólo podía provenir de estímulos externos. Este concepto se mantuvo vigente desde mediados del siglo XVII y por alrededor de tres siglos.
- Origen neuropático: producido por daño al sistema nervioso central y al periférico.
- Origen mixto.

A partir de 1965 diversos especialistas desarrollaron estudios sobre los aspectos neurofisiológicos del sistema nervioso central y su participación en la génesis del dolor. La teoría de la compuerta fue la que permitió el reconocimiento de vías descendentes inhibitorias. La descripción del concepto de neuromatrix (1999) describe múltiples estímulos (nociceptivos, neurosensoriales, emocionales e inmunoendocrinológicos que gatillan el dolor). Asimismo, el sistema nervioso lesionado por cualquier enfermedad puede desencadenar en el "sitio de la lesión" el estímulo doloroso "evocado por el estímulo" o "independiente del estímulo" a través de la liberación de distintos neurotransmisores (Melzack, 2004).

Es evidente lo poco que conocemos aún de la participación de este mecanismo de producción de dolor en las enfermedades que estamos "tratando de tratar". La excepción se da tal vez en los últimos años en las enfermedades desmielinizantes y neuropatías periféricas, en las cuales este mecanismo ha sido realmente reconocido (p. ej., pacientes con síndrome de Guillain-Barré). Los síntomas sensitivos y dolorosos son "como el anuncio de la recuperación motriz" y hacia quienes acentuamos nuestra actuación como equipo de alivio del dolor, para que los pacientes puedan continuar con su rehabilitación.

Tratamiento (Germ y cols., 2003)

Consideramos dos bases terapéuticas: medidas farmacológicas (cuadro 28-1) y medidas no farmacológicas (cuadro 28-2).

Los fármacos adyuvantes se utilizan ante la presencia de dolor neuropático que no responde a dosis crecientes de opioides. Pensamos que no corresponde a este capítulo adjuntar las dosis de cada medicación que pueden obtenerse por Internet o en www.garrahan.gov.ar en la página del CIMES sobre dosis de medicamentos en la edad pediátrica.

EL CUIDADO EN EL FINAL DE LA VIDA

En el cáncer, los criterios de terminalidad son más claros y acotados. Sin embargo, en enfermedades que limitan la vida y de evolución crónica este límite es más sutil. Los niños/adolescentes suelen tener síntomas diferentes y sus causas de muerte más frecuentes suelen ser insuficiencia respiratoria restrictiva, convulsiones y síntomas neurológicos de difícil control, dificultades en la alimentación y administración de medicamentos, y cuidados de las ostomías. Un síntoma de difícil evaluación es la disnea en estos pacientes. Ante la sospecha de su presencia por signos de aumento de la dificultad respiratoria no debemos dudar en usar opioides para su alivio e incluso utilizar la "sedación de rescate" con midazolam.

La situación de cronicidad y de "convivencia con la enfermedad", a veces durante años, hace difícil el proceso de toma de decisiones al final de la vida. Es por ello que se hace necesaria una actividad interdisciplinaria activa durante el transcurso de la enfermedad. Primero se debe dar la discusión en el equipo sobre el pronóstico y los objetivos de tratamiento en esta etapa. Sin un acuerdo entre el equipo es imposible encarar a la familia para la discusión de los objetivos terapéuticos.

Convivir con la incertidumbre en esta etapa es un proceso difícil para el equipo tratante, para el paciente, la familia y el entorno significativo. El desafío a futuro, dada la supervivencia cada vez más prolongada de este grupo de pacientes, es que el equipo tratante reconozca esta necesidad y la discusión temprana de la toma de decisiones, que además debemos reconocer que son ambivalentes tanto en el equipo como en la familia (Woulfe y Dugan, 2011). La herramienta más importante en

CUADRO 28-1. TRATAMIENTO DEL DOLOR. MEDIDAS FARMACOLOGICAS

Antiinflamatorios no esteroides (AINE)	Ibuprofeno	
	Naproxeno	
	Diclofenac	
	Paracetamol	No es un AINE
Opioides:		
Potencia moderada	Tramadol	
	Codeína	
Potencia fuerte	Morfina	
	Metadona	
	Fentanilo	
	Oxicodona	
Adyuvantes	Antidepresivos	Tricíclicos
		Inhibidores de la recaptación de serotonina
	Anticonvulsivos	
	Relajantes musculares	Diazepam
	Tizanidina	Baclofeno
	Clonidina	
	Ketamina	

AINE, antiinflamatorio no esteroide

CUADRO 28-2. TRATAMIENTO DEL DOLOR. MEDIDAS NO FARMACOLOGICAS

De apoyo	Cognitivas	Conductuales	Físicas
Asistencia familiar	Distracción	Respiración	Tacto
Información	Música	Relajación	Calor y frío
Empatía	Visualización	Ejercicio	Masajes
Participación	Hipnosis	Arte	Estimulación transcutánea
Juego	Psicoterapia	Reiki	Acupuntura
			Bloqueos anestésicos
			Cuencos

esta etapa es la intercomunicación entre el paciente, su familia y el equipo tratante.

"Como mueren las personas permanece en el recuerdo de los que sobreviven".
Dame Cicely Saunders

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Los cuidados paliativos pediátricos tienen como objetivo el alivio del dolor o de cualquier síntoma angustiante que pueda comprometer la calidad de vida. Es importante valorar la intensidad del dolor, evaluar las causas y los mecanismos del dolor, desarrollar un plan de tratamiento farmacológico y no farmacológico, y comentarlo con el paciente y la familia.

BIBLIOGRAFÍA

Breau LM, Burkitt C. Assesing pain in children with intellectual disabilities; Non-communicating children's Pain Checklist. Pain Res Manag 2009; 14(2):116-120.

Dussel V. Valoración de síntomas en pacientes pediátricos. En: Organización Panamericana de la Salud (Eds.). Cuidados Paliativos: Guías para el manejo clínico. Washington: 2004, pp. 103-111.

Dussel V. Validación de Faces Pain Scale-Revised 2003. www.painsourcebook.ca.

Germ R, Verna R, García H, Medin G, Dussel V. Cuidados Paliativos En: Voyer L, Rubinsky R, Cambiano C (Eds.). Libro Pediatría 2ª Ed. Journal 2003, pp. 828-844.

Goldman A, Burne R. Different illnesses and the problems they cause. En: Goldman A (Ed.). Care of the dying child. Oxford University Press, Reino Unido: 2006, pp. 14-42.

Hunt A. Pain Assessment. En: Goldman A, Hain R, Liben S (Eds.). Oxford Textbook of Palliative Care for Children: Oxford University Press, Reino Unido: 2006, pp. 281-303.

Melzack R. Evolution of the Neuromatrix Theory of Pain. The Prithvi Raj Lecture: Presented at the Third World Congress of World Institute of Pain, Barcelona, 2004.

Nehring W, Steele S. Cerebral Palsy. En: Jackson PL, Vessey JA (Eds.). Primary Care of The Child with a Chronic Condition. Mosby, Missouri: 1996, pp. 232-254.

Niklas J, Lindbladd A, Sjonstrand M, Elgesson G. European Association for Palliative Care framework for palliative sedation: an ethical discussion. BMC Palliative Care 2010; 9:20.

Stallard P, Williams L, Velleman R, Lenton S, Taylor G. The development and evaluation of the pain indicator for communicatively impaired children (PICIC). Pain 2002; 98:145-149.

Wolfe J, Dougan M. Easing Distress When Death is Near. En: Wolfe J, Hinds PS, Sourkes BM (Eds.). Textbook of Interdisciplinary Pediatric Palliative Care: Elsevier Saunders, Filadelfia: 2011, pp. 368-386.

29

FISIATRÍA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS

DIANA M. MUZIO, MÓNICA A. SCHERMAN Y
CAROLINA STEWART USHER

OBJETIVOS

Las enfermedades neurológicas que causan discapacidades en el período infantil o juvenil pueden manifestarse por una dificultad, retraso o pérdida de la adquisición de las funciones sensoriomotoras, que asociadas a la intelectual o no, impiden el desarrollo normal, así como el deterioro de sus capacidades funcionales. A través de la rehabilitación, el paciente y la familia transitarán por un proceso de educación y aprendizaje en cuanto a las habilidades y destrezas que debe adquirir, compensar o volver a adquirir para incorporarse a su medio social (Vitale, 2005).

La medicina física y rehabilitación, conocida también como fisiatría, es una especialidad médica abocada a atender un amplio espectro de patologías neuromotoras, conocer sus secuelas y tratarlas decidiendo el mejor método de reeducación. El médico fisiatra coordina el equipo de rehabilitación sobre la base de un programa terapéutico que se sustente en la evidencia científica, y con un enfoque que sume la experiencia y la habilidad de focalizar aquellos aspectos individuales y únicos que cada paciente requiere acorde a su diagnóstico y evolución. Coordinar es la capacidad de distribuir entre los miembros del equipo los roles que cada actividad profesional incluye, respetando los saberes propios y consensuando las incumbencias comunes para cada caso particular (Viotti, 2004). El equipo debe estar formado por el médico fisiatra; terapistas ocupacionales, físicos y del lenguaje; psicólogos; psicopedagogos y trabajadores sociales. También deben estar presentes diferentes especialidades médicas acorde a los requerimientos del paciente (pediatría, neurología, nutrición, neuroortopedia, genética, neumonología y cardiología, entre otras).

El objetivo final de la rehabilitación será obtener la mayor potencialidad en el tiempo necesario que marque cada paciente (con los recursos de cada caso) para lograr la mejor calidad de vida, proporcionando las herramientas necesarias para hacer frente a distintas barreras, en especial las sociales.

En este capítulo desarrollaremos el enfoque de la medicina física y rehabilitación en tres entidades, por ser las más frecuentes: parálisis cerebral, mielomeningocele y enfermedades neuromusculares.

PARÁLISIS CEREBRAL

La parálisis cerebral define a un grupo de individuos que tiene similares necesidades de rehabilitación, educación, médicas y sociales. Abarca un conjunto heterogéneo de síndromes clínicos, que se caracterizan por disfunciones motora y postural no progresivas, acompañadas con frecuencia por: epilepsia y alteración del lenguaje, de la audición, de la visión, de la inteligencia y de la conducta.

Respecto de la clasificación, escalas de evaluación y etiopatogenia véanse los capítulos 1 y 3.

El tratamiento del paciente con parálisis cerebral implica un enfoque integral que contemple el daño motor y los compromisos sensorial, intelectual, comunicacional, comicial y educacional. Dichas discapacidades repercutirán de manera permanente sobre la vida del individuo, desde la lactancia hasta la adultez, por lo tanto se impone el tratar rápido, intensamente y por largo tiempo. El esfuerzo lo realizan el paciente, la familia y el equipo tratante.

Objetivos generales del tratamiento

- Brindar tratamiento intensivo y prolongado frente a los síndromes motores y a los trastornos asociados.
- Optimizar y mantener los logros obtenidos.
- Tratar y controlar a los niños de alto riesgo.
- Desarrollar un programa terapéutico para cada paciente.

Objetivos específicos del tratamiento

- Maximizar la movilidad independiente.
- Prevenir o disminuir deformidades que son consecuencia del disbalance muscular.
- Maximizar la independencia funcional en las actividades de la vida diaria.
- Proveer seguridad con ayudas técnicas.
- Asistir, informar y entrenar al núcleo familiar.

La calidad de vida del paciente con parálisis cerebral va a depender en gran medida del grado de recuperación funcional y la adaptación del sujeto a una vida social, escolar o profesional lo más adecuada posible a su discapacidad.

MIELOMENINGOCELE

El mielomeningocele forma parte de las espinas bífidas y es el defecto del cierre del tubo neural más frecuente. El tratamiento en rehabilitación de esta patología, como en la anterior, debe ser integral y va desde el nacimiento hasta todo el transcurso de la vida del paciente. Para ello, la derivación de los profesionales que tratan al niño desde el comienzo (neonatólogo, pediatra y neurocirujano) debe ser oportuna, para iniciar de manera temprana el tratamiento de la secuela y la prevención de las complicaciones (véase capítulo sobre mielomeningocele y neuroortopedia). A su vez, esto permite acompañar y asesorar a la familia tempranamente, para así fortalecerla y hacerla partícipe del proceso de rehabilitación de un niño con capacidades diferentes.

En cuanto a la evaluación del paciente, existen diversas clasificaciones acorde al nivel neurológico. En la Argentina, para establecer el grado de compromiso motor y el nivel funcional se utiliza la "Clasificación del mielomeningocele según nivel funcional IREP (Instituto de Rehabilitación Psicofísica) modificado por CANeO (Capítulo Argentino de Neuroortopedia)". Ésta se basa en el nivel neurológico distal detectado con actividad normal:

- *Grupo 0, torácico*: flexo extensor de tronco (T8-T12), funcionalmente debe tener estabilidad independiente de tronco en sedestación.
- *Grupo 1, lumbar superior*: flexo aductor de caderas (L1-L2), se constatará flexión activa normal de caderas.
- *Grupo 2, lumbar medio*: extensor de rodillas (L3-L4), deberá estabilizar la rodilla en bipedestación.
- *Grupo 3, sacro*: flexo dorsoplantar (L5-S1), se parará en puntas de pie.
- *Motor normal*: (S2-S4), sólo tendrá alteraciones esfinterianas.

Esta clasificación se acompaña de la evaluación de la sensibilidad y, en caso de asociarse al aumento de tono muscular, con la escala de Ashworth. Es una escala que permite realizar un pronóstico, y también es de utilidad para programar la rehabilitación al predecir qué tipo de independencia motora es la que el paciente desarrollará, siempre que esté libre de toda complicación.

El médico fisiatra evaluará al paciente en forma integral, además de establecer el nivel funcional acorde a la clasificación antes detallada. Realizará la evaluación de: fuerza muscular, movilidad articular, funciones remanentes, desarrollo psicomotor, funcionamiento de la vejiga e intestino, presencia de deformidades osteoarticulares o lesiones cutáneas, además de las características de los entornos familiar, psicosocial y socioeconómico.

Con el conocimiento de los puntos mencionados anteriormente, el médico fisiatra podrá implementar un programa integral de rehabilitación. Indicará el equipamiento adecuado acorde a cada etapa y nivel funcional (ortesis reciprocadora, ortesis larga, ortesis corta o silla de ruedas), dará asesoramiento a la familia, e instaurará las medidas preventivas necesarias para evitar complicaciones, como: úlceras por decúbito (rotaciones frecuentes durante el decúbito, elevación y almohadones en los que están en silla de ruedas, control de las ortesis) o insuficiencia renal (control de la vejiga neurogénica, estimular el cateterismo intermitente, solicitar los controles urológicos, etc.). No obstante, muchas de las complicaciones son inevitables, como las neurológicas (médula anclada, siringomielia, entre otras) o algunas ortopédicas, como deformidades de columna o de miembros inferiores (por mala postura intrauterina). Por este motivo se las debe detectar lo antes posible para poder realizar la derivación al especialista correspondiente.

Estos pacientes recorren distintas etapas madurativas: primera infancia, segunda infancia y adolescencia hasta la adultez. Las metas del tratamiento se deberán ajustar en cada una de ellas, según el grupo funcional y las complicaciones. El apoyo psicológico, el asesoramiento escolar, la práctica de deportes, el asesoramiento sobre sexualidad, y el asesoramiento vocacional y ocupacional deberán ser implementados en la medida de las necesidades de cada paciente y etapa.

ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Las enfermedades neuromusculares representan un grupo heterogéneo de afecciones, que incluyen enfermedades de la motoneurona, afecciones de raíces o nervios periféricos, enfermedades de la trasmisión neuromuscular y enfermedades musculares. Hay aproximadamente 600 formas diferentes de enfermedades neuromusculares; en la última década, los avances en genética molecular han permitido descubrir los genes específicos de más de 100 de ellas. No obstante, a pesar de que la mayoría de estas enfermedades son incurables, no por eso son intratables.

Los objetivos generales de la rehabilitación de los pacientes con enfermedades neuromusculares son maximizar las capacidades funcionales, prolongar o mantener la independencia en las actividades de la vida diaria y en la locomoción, inhibir o prevenir las deformidades y proveer el acceso a una completa integración dentro de la sociedad con la mejor calidad de vida posible.

El tratamiento de toda la variedad de problemas clínicos asociados con estas enfermedades es una tarea ardua. Es por esta razón que el tratamiento multidisciplinario es mucho más efectivo.

La discapacidad asociada a las enfermedades neuromusculares depende del tipo específico de enfermedad. El grado e intensidad de éstas puede variar, no obstante la mayoría tiene por características: debilidad muscular progresiva, contracturas en los miembros, deformidades espinales y disminución de la función pulmonar; algunas también pueden presentar déficit cardíaco o intelectual. El deterioro que provocan estas enfermedades debe ser evaluado a través de distintas mediciones, las cuales no sólo valoran el estado inicial y la progresión clínica, también permiten

constatar la eficacia de las distintas intervenciones terapéuticas (p. ej., para evaluar la fuerza muscular la escala más utilizada es *Medical Research Council Scale*, o medición cuantitativa a través de dinamómetro, goniometría para rango de movilidad articular, medición de la progresión de la deformidad espinal a través de Rx, estudios funcionales cardíacos y respiratorios). Son necesarias también evaluaciones funcionales como la Medida de independencia funcional (FIM), o específicas: para distrofia muscular, la escala de movilidad para extremidad inferior (escala de Vignos); para función de las extremidades superiores, escala de Brooke; para esclerosis lateral amiotrófica, la *Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale* y otras. También se utilizan escalas que valoran la calidad de vida.

Una vez confirmado el diagnóstico, el médico fisiatra debe asesorar al paciente y la familia en cuanto a los resultados esperados con el tratamiento y a cuáles son las complicaciones y su forma de prevención. Debe indicar todo el equipamiento y las ayudas técnicas requeridas en cada etapa (p. ej., si deambula y presenta debilidad, ortesis y elementos de asistencia; en caso de no poder realizarlo, la indicación de una silla de ruedas que facilite la independencia y postura adecuada). También realizará diversos procedimientos en caso de espasticidad (fenol o toxina botulínica) o para el control del dolor. En cuanto a la indicación de ejercicios y fundamentalmente contra la resistencia, es un tema controvertido que depende del tipo, estadio y gravedad de la enfermedad neuromuscular (Carter y cols., 2009).

EQUIPAMIENTO

Equipamiento es todo aquel recurso tecnológico que puede desempeñar un papel importante en la mejora de la calidad de vida de los pacientes con discapacidades físicas. Se utiliza para aumentar, mantener o mejorar las capacidades funcionales. Los pacientes pueden beneficiarse con el uso de diferentes tipos y formas de dispositivos de asistencia (sillas de ruedas, andadores, ortesis, comunicadores, ordenadores y otros) para comunicarse, deambular, y participar en las actividades cotidianas en la casa, en la escuela y en la comunidad.

Dentro de los equipamientos, en pacientes con elevado compromiso motor, en general no deambuladores, como los grupos III y IV de la clasificación GMFCS en parálisis cerebral (véase capítulo sobre neuroortopedia), o grupos 0 y 1 de la clasificacion en mielomeningocele, o estadios tardíos de distrofias musculares, el equipo de rehabilitación recomienda diferentes tipos de sillas de ruedas. El objetivo de este equipamiento es brindar al paciente seguridad, postura y el máximo de independencia. Este equipamiento puede ser sólo de traslado o para autonomía en los desplazamientos. En muchos casos es necesario que el equipo trabaje sobre la aceptación familiar de este elemento (Ryan y cols., 2009), y que evalúe las barreras tanto en el hogar como en el medio en el cual se encuentra el paciente, porque pueden dificultar su uso.

Las sillas de ruedas deben ajustarse de manera obligatoria a las medidas y a las necesidades posturales del paciente; ambas (medida y postura) están íntimamente relacionadas. Deben ser confortables debido a que muchos pacientes pasan gran parte del día sentados en ellas. Se indicarán con apoyacabeza en aquellos con control cefálico deficiente, así como vinchas o soportes laterales para evitar la caída de la cabeza hacia lateral o abajo (lo cual dificulta la deglución y la interacción con el medio). El respaldo debe evitar la deformidad de tronco, y dependerá del grado de equilibrio y necesidad de contención el adicionar elementos como cinturón o sujeciones. El asiento debe permitir que la postura del tronco y los miembros inferiores sea adecuada y alineada. En algunos casos es necesario el uso de almohadones (fundamentales en los pacientes que presentan déficit sensitivo, para evitar lesiones por presión), así como abductores de miembros inferiores en aquellos pacientes que presenten en sus miembros tendencia a la aducción (por el riesgo inherente a la luxación de cadera) (figs. 29-1 y 29-2). En cuanto al comando, éste podrá ser manual cuando la fuerza y el control motor de los miembros superiores lo permitan, en caso contrario será motorizado siempre que los niveles intelec-

Fig. 29-1. Silla inadecuada que facilitará deformaciones.

Fig. 29-2. Silla adecuada.

tual y visual estén indemnes. El control de este tipo de comando se adaptará al mejor nivel funcional (boca, mentón, mano y otros).

Otro equipamiento muy indicado son las ortesis (elemento de uso externo para modificar las características estructurales y/o funcionales del sistema neuromuscular). Los objetivos de su indicación son:

- Mantener la postura: las férulas utilizadas para evitar la deformidad provocada por la espasticidad en miembros superiores, o el corsé para evitar la progresión de una escoliosis.
- Asistir una función: por ejemplo la marcha, cuando hay una debilidad marcada de los miembros inferiores (véase cap. de neuroortopedia).

Es fundamental que todos los equipamientos indicados se adecuen al paciente y a sus necesidades, no solo por las lesiones que pueden producir, sino también por los costos que éstos representan.

TRANSICIÓN DE LA NIÑEZ A LA ADOLESCENCIA EN LA POBLACIÓN VULNERABLE

La transición es definida como la transformación de la niñez a la adolescencia en todas las áreas, incluidos el hogar, los cuidados de la salud, la educación y la comunidad. La transición debe ser un proceso más que un evento (Shaw y DeLeat, 2010).

La familia está involucrada en el advenimiento de la pubertad, lo que genera una redefinición de roles, actitudes ambivalentes, "dependencia-independencia", confrontación generacional y una nueva toma de conciencia frente a la discapacidad. Esto ocasiona incertidumbre y desconcierto ante los cambios, temor, angustia, culpa, desorientación, decepción por expectativas no cumplidas y preocupación por el futuro. El equipo tratante debe acompañar y asesorar al paciente y a la familia en este camino.

El joven discapacitado debe aceptar su diferencia para asumir su identidad genuina, y los padres deben acompañarlos positivamente en este proceso, no para fijarlos en la discapacidad sino para alentarlos en la posibilidad de sus potenciales. Las intervenciones que facilitan esta transición están

dirigidas a: reducir la dependencia al mínimo posible; estimular conductas de autosuficiencia; acompañarlo en el enfrentamiento con el entorno; evitar someterlo a expectativas que no sean acordes a sus posibilidades; respetar su privacidad e intimidad; estimular actividades pedagógicas, sociales y recreativas para evitar el aislamiento (relacionándolos con grupos de pares con necesidades semejantes).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

El objetivo final de la intervención fisiátrica es obtener la mayor potencialidad con los recursos de cada paciente para lograr la mejor calidad de vida y proporcionar las herramientas necesarias para hacer frente a las distintas barreras. Nos hemos enfocado sobre todo en los niños con parálisis cerebral, mielomeningocele y enfermedades neuromusculares. Las distintas modalidades terapéuticas tienden a:

- Maximizar la movilidad independiente.
- Prevenir o disminuir las deformidades asociadas al disbalance muscular.
- Maximizar la independencia funcional en las actividades de la vida diaria.
- Proveer seguridad con ayudas técnicas.
- Asistir, informar y entrenar al núcleo familiar. Los pacientes se benefician con el uso de diferentes dispositivos de asistencia (sillas de ruedas, andadores, ortesis, comunicadores, ordenadores y otros) para comunicarse, deambular y participar en las actividades en el hogar, en la escuela y en la comunidad.

BIBLIOGRAFÍA

Carter GT, Han JJ, Abresch RT. Rehabilitation management of neuromuscular disease. J Clin Neuromusc Dis 2009; 11:7-21.

Ryan S, Campbell K, Rigby P, Fishbein-Germon B, Hubley D, Cha B. The impact of adaptive seating devices on the lives of young children with cerebral palsy and their families. Arch Phys Med Rehabil 2009; 90:27-33.

Shaw TM, De Leat DE. Transition of adolescents to young adulthood for vulnerable populations. Pediatr Rev 2010; 12:497-505.

Viotti R. La atención del lesionado medular en el IREP. Bases para la planificación integral de su rehabilitación. Boletín del Departamento de Docencia e Investigación del IREP 2004; 8:3-5.

Vitale M. Equipamiento en el mielomeningocele. Monotemático rehabilitación del paciente con mielomeningocele IREP 2005; 9:17-23.

Vitale M. Mielomeningocele: enfoque clínico. Monotemático rehabilitación del paciente con mielomeningocele IREP 2005; 9:8-16.

30

REHABILITACIÓN KINÉSICA FUNCIONAL DEL NIÑO CON PARÁLISIS CEREBRAL

GABRIELA NICOLSKY

INTRODUCCIÓN

El objetivo de este capítulo es presentar las actualizaciones en teorías de control motor, los test estandarizados para parálisis cerebral y también destacar la importancia del modelo de la CIF-NA (clasificación internacional del funcionamiento de la discapacidad y la salud) que propone la OMS y, de esta manera, mejorar la evaluación y las estrategias de tratamiento kinésico funcional para los pacientes con parálisis cerebral. La habilidad para evaluar, analizar los signos patológicos que prevalecen y cómo estos impactan en el niño, su familia y el entorno, permitirá que hagamos intervenciones de tratamiento más certeras y apropiadas.

HISTORIA

A partir de 1950 surgieron varios enfoques para tratar pacientes con trastornos neurológicos: técnicas de Bobath (Bobath, 1985); de Peto (Forrai, 1999), entre otros. Estos enfoques se basan sobre todo en hipótesis extraídas de la teoría refleja/teoría jerárquica, y tienen muy pocas investigaciones que avalen su eficacia. En la actualidad no se dispone de evidencias que demuestren que un método resulte mejor que otro. Hur (1995) hizo una revisión de 37 estudios sobre intervención terapéutica en niños con parálisis cerebral y llegó a la conclusión de que algunos enfoques mostraban mejorías, pero éstas no se mantenían en el tiempo.

En la Argentina, el enfoque Bobath es uno de los más aceptados pero no hay evidencia sólida de su eficacia (Davidson y Waters, 2000). Bower y cols. (2001) no encontraron diferencias significativas con respecto a la intensidad del tratamiento. La capacidad de los padres de mantener programas de tratamiento intensivo por consultorios externos es variable. Tampoco hallaron cambios en las escala de medición de la función motora gruesa (GMFM, *gross motor function measure*).

Como conclusión se puede decir que el "enfoque ecléctico" es el adecuado. Los kinesiólogos deben seleccionar su estrategia de tratamiento para cada paciente en particular; ésta incluirá varios enfoques. En otras palabras, elegir de cada metodología lo que se adapte mejor a las necesidades de cada niño. Si bien en los últimos años ha habido un mayor desarrollo en el campo de la neurorrehabilitación con especial interés en los diferentes modelos de control motor del sistema nervioso central (SNC), aún se necesita más investigación para conocer con qué frecuencia e intensidad se aplicarán los distintos enfoques.

TEORÍAS DE CONTROL MOTOR

Hay varios modelos que sustentan el control del movimiento. Alguno de ellos son neurofisiológicos, otros están basados en la biomecánica, y otros son neuroconductuales o sistémicos. Todos han hecho grandes aportes, pero individualmente no le proporcionan al kinesiólogo la información completa para fundamentar su estrategia de tratamiento. Para esto es necesario que desarrollen un esquema de trabajo teórico para comprender el control motor y poder definir qué aspectos del movimiento están comprometidos y cuáles se pueden modificar con la intervención kinésica. En el tratamiento kinésico se debe tener en cuenta el análisis de las teorías del control motor que se propusieron por primera vez en las décadas 1960 y 1970, y que forman el foco de la investigación contemporánea de la ciencia del movimiento y la revisión de la literatura (Bernstein, 1967; Gibson, 1966). Una de las teorías actuales del control motor, la teoría de sistemas dinámicos, ha integrado conceptos de la teoría ecológica del control motor. En consecuencia, un nuevo enfoque de la intervención clínica ha evolucionado hacia el control motor orientado a las tareas, entendiendo por tarea a las actividades funcionales en un contexto determinado (Shumway-Cook y Woolacott, 2001). Entonces, el tratamiento kinésico de rehabilitación neuropediátrica debería utilizar un enfoque orientado a la tarea, e incorporar componentes del control motor y las teorías de aprendizaje motor. En la actualidad, los kinesiólogos no están acostumbrados a usar modelos teóricos para desarrollar estrategias de tratamiento.

La teoría *refleja de control de motor* considera que los reflejos son la base del movimiento y asume que la combinación de cadenas de reflejos da por resultado el movimiento normal.

En el modelo de la teoría *jerárquica de control motor*, el movimiento está organizado jerárquicamente desde el nivel más bajo en la médula espinal, los niveles intermedios en el tallo cerebral y los más altos en la corteza. Podemos también denominarlo "centralista": los movimientos normales son dirigidos por programas motores en patrones de movimiento coordinados por el cerebro.

En el modelo *sistema de control motor*, el movimiento es el resultado de la interacción de muchos sistemas que interactúan a la vez y al mismo nivel. Cada uno contribuye a un aspecto importante del control motor. Incluye el sistema neuromuscular y agrega como aspecto fundamental la alineación biomecánica y la motivación.

La *teoría ecológica* sostiene que todos los movimientos y acciones están influenciados o limitados por el entorno. La información ambiental es necesaria para dar forma o modificar las características de movimiento para realizar acciones o tareas específicas. El niño debe ser visto en su ambiente natural y, dentro de éste, ver cómo desarrolla el conjunto de acciones adaptativas.

Como se puede ver desde esta perspectiva histórica, las nuevas teorías del control motor se están incorporando en los enfoques de neurofacilitación, y han ido ganando aceptación en los programas de formación de nivel universitario para los kinesiólogos.

MODELO DE LA CIF-NA, CLASIFICACIÓN INTERNACIONAL DEL FUNCIONAMIENTO DE LA DISCAPACIDAD Y LA SALUD DEL NIÑO Y DEL ADOLESCENTE

El desarrollo de la CIF-NA (niños y adolescentes) fue creado en respuesta a los requerimientos de la OMS en adaptar la CIF para un uso universal en la salud, educación y sectores sociales para niños y adolescentes (Lollar y Simeonsson, 2005; Rune y cols., 2008).

Para hablar de condición de salud tenemos que tener en cuenta tres componentes: estructura y función corporal (sistemas corporales), actividades (aspectos personales) y participación (interacción ambiente-persona). También dos factores contextuales: factores ambientales y personales (fig. 30-1).

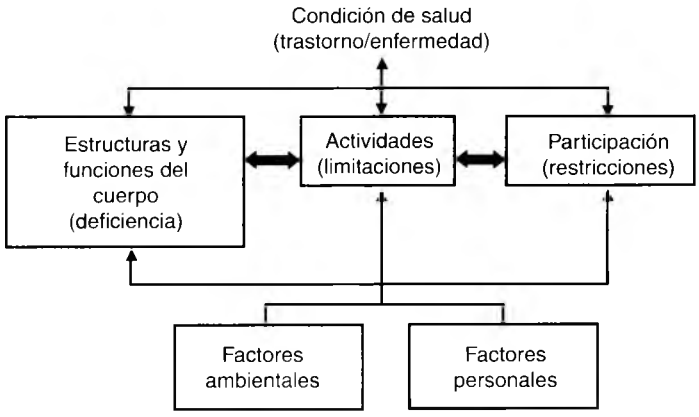


Fig. 30-1. Interacción entre los componentes de la CIF, versión para niños y adolescentes.

- *Funciones del cuerpo*: son las funciones fisiológicas de los sistemas corporales (incluidas las funciones psicológicas).
- *Estructuras corporales*: son las partes anatómicas del cuerpo y sus órganos, miembros y sus componentes.
- *Deficiencias*: son problemas en las funciones y estructuras del cuerpo. Las deficiencias en el alineamiento esquelético, en rango de movimiento, en procesamiento sensorial, en desempeño muscular, y en balance y resistencia, están asociadas con trastornos del movimiento en niños.
- *Actividad*: es la ejecución de una tarea o acción por parte del individuo (para ser realizada de forma individual). Las actividades representan el uso integral de las funciones del cuerpo y son de complejidad variada.
- *Limitación de la actividad*: son las dificultades individuales que presenta en el desempeño de tareas o acciones apropiadas para su edad. Los niños con trastornos del movimiento casi siempre tienen limitación en las actividades que requieren mantener o cambiar una posición del cuerpo, en la manipulación de objetos y en los cuidados personales.
- *Participación*: se refiere al desenvolvimiento del individuo en situaciones de la vida diaria. Muchos niños participan en su hogar, en la educación, en actividades comunitarias y en su relación social con amigos.
- *Restricción en la participación*: son los problemas que experimentan los individuos en situaciones diarias.
- *Factores contextuales*: los factores ambientales y personales influyen en la relación entre las funciones y estructuras del cuerpo, en las actividades y en la participación. La naturaleza y la extensión del ambiente sufren variaciones en función de la edad o etapa, las necesidades del niño y las demandas de los jóvenes. Los factores contextuales de la CIF-NA se pueden clasificar en ambientales y personales.
- *Factores ambientales*: actúan como componentes físicos, sociales y actitudinales en la vida de la gente y sus conductas.
- *Factores personales*: son característicos del individuo pero no son parte de la condición de salud o del estado de salud. Son: edad, raza, antecedentes personales, carácter, estilo de vida, educación, etc. No están clasificados en la CIF porque se asocian con aspectos sociales, culturas y variaciones muy extensas al respecto.

EVALUACIÓN KINÉSICA FUNCIONAL

La evaluación debe llevar en forma directa a planificar un programa terapéutico que incluya estrategias de tratamiento con la aplicación de las diferentes metodologías, selección del equipamiento adecuado, entrenamiento de padres y cuidadores, revaluar el progreso del niño en los dis-

tintos ámbitos en que se desarrolla y revaluar los enfoques aplicados por los profesionales tratantes.

Los métodos de evaluación varían de una institución a otra. A través de la experiencia de veinticinco años de trabajo en enfoques kinésicos en pediatría, propongo encuadrarnos en la CIF-NA, las teorías de control motor, la importancia de la alineación biomecánica, el ambiente y la motivación con la finalidad de que la evaluación sea fidedigna, objetiva y esté íntimamente relacionada con la terapéutica funcional. Es importante que el kinesiólogo conozca los niveles de desarrollo en niños normales para poder identificar la deficiencia motora del niño con parálisis cerebral. De esta forma comprenderá cómo puede influir en el retraso motor *per se* y en otras áreas de desarrollo. La ficha de evaluación kinésica funcional utilizada en nuestro servicio describe los sistemas del cuerpo, relacionando las deficiencias con la postura, el movimiento y las actividades funcionales en varios contextos. De esta manera se pueden implementar estrategias del tratamiento que ayuden al niño y su familia a desenvolverse con el máximo potencial en su respectivo contexto (fig. 30-2).

La importancia del conocimiento del desarrollo neuromotor es base de la evaluación y tratamiento, así como el desarrollo cognitivo del niño determinará en muchos casos los resultados de nuestros tratamientos (Collis, 1947; Levitt, 2010). No se debe dejar de lado el uso de los distintos test y escalas evaluativas estandarizadas para parálisis cerebral. Éstas arrojan resultados muy útiles para desarrollar y objetivar datos clínicos para trabajos científicos o evaluar resultados de tratamiento basados en la evidencia, sin embargo *no nos llevan a evaluar al niño en la globalidad de su contexto.*

EVALUACIÓN DE LOS SISTEMAS ORGÁNICOS PARA ACCEDER A LOS IMPEDIMENTOS DE LAS ESTRUCTURAS CORPORALES Y FUNCIONALES DEL CUERPO

Sistema neuromuscular:

- Alteración del tono postural.
- Impedimentos en la activación muscular o iniciación del movimiento.
- Impedimentos en la ejecución motora, coordinación.
- Control postural y falta de equilibrio.
- Hipocinesia.
- Pérdida del movimiento fraccionado o disociado.

Sistema musculoesquelético

El desarrollo de las habilidades funcionales motoras depende del desarrollo adecuado del sistema músculoesquelético, no sólo huesos y músculos, sino también fascias, articulaciones, tendones y ligamentos. Estos componentes cambian durante el crecimiento y desarrollo afectando la postura y el movimiento. A los dos años de edad la mayoría de los huesos principales experimentaron modelamiento (Walter, 1991).

La estabilidad dinámica es en parte alcanzada por medio de la alineación biomecánica, la cual contribuye a una acción muscular efectiva. En la postura erecta, la alineación brinda estabilidad a las articulaciones y ligamentos, al disminuir la actividad muscular requerida (menor gasto energético). Cualquier desviación de la normalidad, sea primaria o secundaria, da como resultado un exceso de consumo energético. Los patrones motores se desarrollan en conjunción con la alineación esquelética. Dentro de la evaluación de este sistema se incluye el rango de movimiento articular, el equipamiento y las ortesis.

La importancia del control de la postura comienza en la unidad neonatal. (Grenier, 1988). El posicionamiento nocturno asegura mejor longitud del músculo (Tardieu y cols., 2002).

Sedestación

Existen varias opciones de sillas, asientos con inclinación, sistemas 90-90 y de traslado, y sillas de autopropulsión. Se debe evaluar a cada niño en particular para asegurar la postura más adecuada (Pope, 2002).

Los objetivos de su uso son disminuir la influencia del tono postural anormal, optimizar el control motor, brindar alineación postural, prevenir o minimizar deformidades, y ofrecer oportunidades al niño para interactuar con el medio y comunicarse con sus pares (fig. 30-3).

Apellido y Nombre: _____
Fecha de evaluación: _____
Fecha de nacimiento: _____
Edad: _____
Evaluador: _____
Diagnóstico: _____

Sistemas orgánicos con impedimentos de las estructuras corporales y funciones del cuerpo:

1 – Sist. neuromuscular
2 – Sist. músculo-esquelético
3 – Sist. cardiorrespiratorio
4 – Sist. piel y tegumentos
5 – Sist. gastrointestinal, metabólico, endócrino, reproductivo
6 – Sist. regulatorio
7 – Sist. sensorial
8 – Sist. perceptivo/congnitivo

FORTALEZAS: incluir cualquier fortaleza motriz, cognitiva, comunicacional, conductual o actitud familiar que asistirán al niño a lograr sus objetivos funcionales.

OBSERVACIÓN

Descripción de 2 actividades funcionales – máximo desempeño – teniendo en cuenta las 5 dimensiones del GMFM.

DEFICIENCIAS DE LAS FUNCIONES Y/O ESTRUCTURAS DEL CUERPO

Pérdida o anormalidad de las estructuras corporales o de las funciones fisiológicas del cuerpo (Sistemas Orgánicos). Análisis de los Sistemas en relación a las actividades funcionales elegidas.

LIMITACIÓN EN LA ACTIVIDAD

Elegir 2 actividades funcionales a tratar, relacionadas con las deficiencias. Dificultad en el desempeño de tareas o acciones apropiadas para su edad.

RESTRICCIÓN EN LA PARTICIPACIÓN	FACTORES AMBIENTALES
– En el hogar: – En la educación: – En actividades comunitarias: – En relación social (amigos):	– Productos y tecnología: – Entorno natural y humano: – Ayuda y relaciones: – Actitudes: – Servicios, sistemas y política:

Fig. 30-2. Ficha de evaluación kinésica funcional.

Fig. 30-3. Silla con adecuada alineación postural de tronco.

Bipedestación

La bipedestación es importante para el desarrollo del sistema osteoarticular. Sturberg (1992) recomendó cargar peso durante una hora cinco veces por semana. Es importante evaluar dentro de las posibilidades del mercado cuál es el indicado para cada paciente. Los objetivos de su uso son:

- Prevenir deformidades de tronco, caderas, rodillas y tobillos a la vez que proporciona alineación adecuada a los distintos segmentos corporales.
- Brindar descarga de peso sobre los miembros inferiores, colaborando a prevenir la osteoporosis y a regular el tono postural.
- Mejorar la interacción social de los niños permitiéndoles muchas veces actividades funcionales como pintar y, a la vez, estar a la misma altura que sus pares.
- Estimular funciones cardiovasculares, digestivas, respiratorias y excretoras.

Es fundamental que consideremos el resto de los sistemas para así poder identificar los problemas principales que está teniendo el niño. De esta manera se puede ser más específico en el plan de tratamiento. El resto de los sistemas aportan datos fundamentales para nuestra evaluación integral.

TEST ESTANDARIZADOS PARA VALORAR LA CAPACIDAD FUNCIONAL Y MOTORA EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL

- GMFM (*Gross Motor Function Measure* o medición funcional de la motricidad gruesa) (Russel y cols., 2002). Es un método estandarizado de observación ideado para medir la función motora gruesa a través del tiempo en niños con parálisis cerebral. Fue desarrollado tanto para la clínica como para la investigación. El GMFM consta de 88 ítems, agrupados en diferentes dimensiones de la función motora gruesa: decúbitos y rolados, sentado, gateo y arrodillado, bipedestación, marcha, carrera y salto.
- GMFCS (*Gross Motor Function Classification System* o sistema de clasificación de la función motora gruesa) (Palisano y cols., 1997, Rosenbaum y cols., 2008). Provee a todos los profesionales involucrados en la rehabilitación (médicos y terapeutas) de un lenguaje común para describir a los niños con parálisis cerebral, en vez de utilizar cuadriparesias, diparesias y hemiparesias, atáxicos, espásticos o atetósicos. Es un sistema de clasificación ordinal simple de cinco niveles que describe la función motora gruesa en niños con parálisis cerebral. Cubre un espectro de niños que va desde una función motora cercana a la normal (nivel I, leves) a niños a los que les falta el control cefálico y son dependientes en todos los aspectos de su cuidado (nivel V, grave). Las diferencias entre los niveles de la función motora están basadas en las limitaciones funcionales, la necesidad de tecnología asistida (incluidos dispositivos de movilidad y sillas de ruedas), más que en la calidad de movimiento. La clasificación, que es dependiente de la edad, se enumera a continuación.

- *Nivel I*: camina sin restricciones
- *Nivel II*: camina con limitaciones
- *Nivel III*: camina utilizando un dispositivo manual auxiliar de la marcha
- *Nivel IV*: automovilidad limitada, es posible que utilice movilidad motorizada
- *Nivel V*: transportado en silla de ruedas

La FMS (*Functional Mobility Scale* o escala de movilidad funcional) fue creada en 2004 por Graham para clasificar funcionalmente la movilidad en niños de entre 4 -18 años de edad, tomando en cuenta tanto el movimiento autoiniciado como el movimiento asistido y la movilidad pasiva en una silla de ruedas (Graham y cols., 2004; Graham., 2005). La escala puede ser usada para clasificar la movilidad funcional de los niños, establecer cambios a través del tiempo en el mismo niño y para documentar cambios después de intervenciones, por ejemplo cirugías ortopédicas o rizotomía dorsal selectiva. La habilidad de caminar es valorada en el FMS en tres distancias específicas. Esto representa la movilidad en la casa, en la escuela y en la comunidad. Toma en cuenta las diferentes asistencias para la marcha.

La validez de TIMP (*Test of Infant Motor Performance* o prueba de rendimiento del motor infantil) (Campbell y cols., 1995) está compuesta por la observación de las acciones, tanto espontánea como provocada de los bebés de edades comprendidas entre prematuros hasta 4 meses de edad. La TIMP está diseñada para ser utilizada por los terapeutas como parte de su evaluación. Su objetivo es señalar la desviación del desarrollo en una etapa temprana, para que una intervención kinésica temprana y eficaz pueda prevenir el daño grave.

GUÍA PARA EL DESARROLLO DE ESTRATEGIAS DE TRATAMIENTO KINÉSICO FUNCIONAL EN PARÁLISIS CEREBRAL

Siempre existieron discusiones sobre cuáles son las estrategias más adecuadas para el mejor tratamiento de rehabilitación en los niños con parálisis cerebral. Se han hecho estudios comparativos sobre modelos distintos de intervenciones focalizadas en la función (Law y cols., 2007). En un trabajo reciente se intentó hacer una diferenciación sobre lo bueno, lo no tan bueno y lo posible en las terapias de rehabilitación en parálisis cerebral (Damiano, 2009). Por otra parte, se siguen usando procedimientos como la electroestimulación, que han sido muy cuestionados. La eficacia de la electroestimulación funcional en niños con parálisis cerebral es aún controvertida. Los estudios de Carmick (1997) aconsejan emplearlas en aquellos niños que tienen escaso control selectivo o en determinadas actividades donde se asiste la función. Cualquier otro tipo de electroestimulación carece de evidencia científica.

Señalamos a continuación una serie de criterios que podrían servir como guía para los rehabilitadores:

- Las estrategias de tratamiento se programarán con relación a la evaluación kinésica funcional de cada niño.
- Los métodos de tratamiento y las técnicas van cambiando de acuerdo con la edad del niño y las necesidades familiares. A medida que el niño crece necesita ser más independiente.
- Las estrategias deben desarrollarse teniendo en cuenta las fortalezas de cada niño y su edad madurativa. También, según su interés en el juego y la posibilidad de realizar actividades en forma independiente que aumenten su autoestima.
- Siempre que sea posible, la actividad deberá ser iniciada por el niño, y el kinesiólogo irá haciendo ajustes posturales necesarios.
- El planeamiento y la ejecución motora deberán estar incluidos. El niño debe saber qué secuencia de movimientos utilizará para tomar los bastones y llegar a la puerta sorteando obstáculos del ambiente, para que luego sea capaz de generalizar este modo de actuar en el contexto en el que se desarrolle. El concepto de aprendizajes motores es fundamental en el tratamiento. El cerebro tiene la capacidad de cambiar los patrones de movimiento a través del aprendizaje que se obtiene por las repeticiones de movimiento (Kupfermann, 1991).

- El ambiente debe ser estimulante y motivador, y los terapeutas deben usarlos y modificarlos de manera constante.
- El éxito del tratamiento del niño depende del equipo de especialistas. Es fundamental que los kinesiólogos, terapistas ocupacionales, fonoaudiólogos psicopedagogos y maestras especializadas no sólo se involucren en los aspectos de la conducta relacionados con su especialidad, sino también considerar que por momentos habrá superposición con otras áreas. Por lo tanto, será muy importante el intercambio de opiniones en ateneos, supervisiones de tratamiento con profesionales más experimentados, observaciones de otros tratamientos, visitas a los colegios, visitas al hogar, etc. (Tieman y cols., 2004).
- Actividades grupales con atención individual, como por ejemplo estimulación temprana, fortalecimiento muscular específico posquirúrgico y aprendizaje sensorial.
- No considerar al tratamiento como una rutina de dos o tres veces semanales, dar pautas de seguimiento para los padres, cuidadores y el resto de los profesionales. La mayoría de las veces, el éxito del plan terapéutico depende de cómo el niño y la familia generalizan las pautas en un contexto determinado, por ejemplo en la alimentación, vestimenta, higiene y cuidados posturales.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Los enfoques de tratamiento tradicionales en rehabilitación neuropediátrica necesitan ser revaluados con relación a las teorías de control motor, aprendizaje motor, psicología y ciencias de la conducta, así como incorporar los conceptos de la CIF-NA. Para muchos kinesiólogos, este cambio en el enfoque podrá resultar confuso en un comienzo. Tenemos que ser capaces de utilizar el razonamiento clínico enmarcando y nominando los problemas basándonos en teorías científicas para evitar suposiciones no justificadas o el uso de técnicas no efectivas. Resulta muy importante valernos de la experiencia clínica propia o del equipo terapéutico, aprender destrezas de colaboración y establecer relaciones interdisciplinarias con el objetivo de mejorar cada día las estrategias de tratamiento para así poder contribuir al bienestar de nuestros pacientes y su familia.

BIBLIOGRAFÍA

Berstein N. The co-ordination and regulation of movements. Pergamon, Oxford 1967.

Bobath B. Abnormal postural reflex activity caused by brain lesions, 3rd ed. William Heinemann Medical Books, Londres 1985.

Bower E, Michell D, Burnett M, Campbell MJ, Mc Lellan EL. Randomized controlled trial of physiotherapy in 56 children with cerebral palsy followed for 18 months. Dev. Med. Child. Neurol 2001; 43:4-5.

Campbell S, Kolobe T, Osten E. Construct Validity of the Test of Infant Motor Performance. Physical Therapy 1995; 75(7):585-596.

Carmick J. Guidelines for the clinical application of neuromuscular stimulation (NMES) for children with cerebral palsy. Pediatr Phys Ther 1997; 9:128-136.

Collis E. A way of life for the handicapped Child. Faber &Faber, Londres 1947.

Damiano D. Rehabilitative therapies en cerebral palsy: The good, the not as good and the possible. Journal of Child Neurology 2009; 24(9):1200-1204.

Davidson I, Waters K. Physiotherapists working with stroke patients: a national survey. Physiotherapy 2000; 86:69-80.

Forrai J. Memoirs of the beginnings of conductive pedagogy and Andras Petó. Uj. Aranihid Budapest and the foundation of Conductive Education, Birmingham 1999.

Gibson JJ. The senses considered as a perceptual systems. Houghton Mifflin, Boston 1966.

Graham K, Harvey A, Rodda J, Nattras GR, Pirpiris M. FMS: Functional Mobility Scale. Rev The Functional Mobility Scale (FMS) JPO 2004 GMFCS; 24 (5):514-520.

Graham K. Gross Motor Function Classification System Classifying Cerebral Palsy. Rev Pediatr Orthop 2005; 25(1):127.

Grenier A. Prevention of early deformations of the hip in brain damaged neonates. Annales Pediatrica 1988; 35:423-427.

Hur JJ. Review of research on therapeutic interventions for children with cerebral palsy. Acta Neurol Scand 1995; 91:423-432.

Kupfermann I. Learning and memory. In Principles of neuroscience, 3rd ed. En: Kandel ER, y cols. (Eds.). Elsevier Science, Nueva York, 1991; 997-1008.

Law M, Darrah J, Pollock N, Rosenbaum P, Russell D, Walter SD, y cols. Focus on function –a randomized controlled trial comparing two rehabilitation interventions for young children with cerebral palsy. BMC Pediatr 2007; 27:7-31.

Levitt S. Treatment of cerebral palsy and motor delay. Fifth edition. Blackwell Scientific Publications, Londres 2010.

Lollar D, Simeonsson R. Diagnosis to function: Classification for children and youths. Journal of developmental & Behavioral Pediatrics 2005; 26:323-330.

Nicolsky G. Teorías de control motor, nuevos conceptos en rehabilitación neuropediátrica kinésica del niño con parálisis cerebral. Arch Neurol Neurocir Neuropsiq FLENI 2007; 14(1):41-47.

Nicolsky G, Jelicich C. Bases teóricas para la nueva ficha de evaluación kinésica funcional. FLENI 2008; 16(2):15-23.

Palisano RJ. Evidence –Based decision making. Phys Occup Ther Pediatr 2007; 27(1):1-3

Pope PM. Postural management and special seating. En: Edwards S (Ed.). Neurological Physiotherapy: A problem solving Approach. Churchill, Londres 2002; 189-217.

Rosenbaum PL, Palisano RJ, Barlett DJ, Galuppi BE, Russell DJ. Development of the Gross Motor Function Classification System for Cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2008; 50(4):249-253.

Rune I, Leonardi M, Bjorck A, Hollenweger J, Lollar D, Martinuzzi A, y cols. WHO work group on the development of a version of the ICF for children and youth 2006.

Russel DJ, Rosenbaum PL, Avery LM. Gross Motor Function Meassure (GMFM-66 and GMFM-88). User's Manual. Clinics in Developmental Medicine 159. Mac Keith Press, Londres 2002.

Shumway-Cook A, Woollacot MH. Motor control. Theory and practical applications (2nd ed.). JB Lippincott, Filadelfia 2001.

Steenbergen B, Verrel J, Gordon AM. Motor planning in congenital hemiplegia. Disabil Rehabil 2007; 29(1):13-23.

Stuberg W. Considerations to weight bearing programs in children with developmental disabilities. Phys Ther 1992; 72:35-40.

Tardieu C, Lespargot A, Tabary C, y cols. For how long must the soleus be stretched each day to prevent contracture? Dev Med Child Neurol 2002; 30:3-10.

Tieman BL, Palisano RJ, Gracely EJ, Rosebaum PL. Gross Motor Capability and performance of mobility in children with cerebral palsy: a comparison across home, school and outdoors/community settings. Phys Ther 2004; 84(5):419-429.

Walker J. Musculoskeletal development: A review. Physical Therapy 1991; 71:878-879.

31

NEURODESARROLLO Y ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN LACTANTES CON PROBABLE PARÁLISIS CEREBRAL

LIDIA MUZABER

En este capítulo se presentan las viñetas de dos bebés tratados con estimulación temprana mediante técnicas de neurodesarrollo, arraigado enfoque de la rehabilitación de niños con parálisis cerebral.

INTRODUCCIÓN

Neurodesarrollo y técnicas de Bobath

El Dr. Karel Bobath y su esposa Berta diseñaron en los años 1950 (Bobath, 1986) un esquema original de tratamiento para niños con parálisis cerebral basado inicialmente en técnicas de inhibición de reflejos arcaicos. Luego agregaron técnicas de facilitación de reacciones posturales (Langley y Lombardino, 1991), para llegar a la situación actual donde el modelo de "sistemas" da fundamentos para la evaluación y el tratamiento (Piper y Darrah, 1994; Howle, 2002). Más tarde se planteó la importancia de la intervención "muy temprana" para iniciar el tratamiento antes de que los aprendizajes anormales se transformen en "patrones habituales" (Köng, 1992).

Grandes cambios ocurrieron en las últimas décadas en la evaluación y tratamiento de la intervención temprana: desde los más tradicionales (elongación de los músculos y rango articular), hacia la etapa de investigación y tratamiento de reflejos y reacciones provocadas, para llegar a la observación directa no invasiva. Los trabajos más importantes para la evaluación de lactantes prematuros y nacidos a término son los de Piper y Darrah (1994), y Prechlt y cols. (2004).

El control postural emerge de la interacción del bebé y el medio ambiente. De acuerdo con el modelo de sistemas, contribuyen al control del cuerpo en el espacio con propósito de la estabilidad y organización para realizar tareas funcionales. En el desarrollo motor normal, mejor dicho sensoriomotor, los sistemas visuales, propioceptivos, cinestésicos, biomecánicos y vestibulares tienen un rol importante.

El cuerpo humano trabaja de manera eficiente debido a reglas predecibles del sistema biomecánico. El cuerpo se mueve en tres planos: sagital, frontal y transverso. El desarrollo normal del lactante ocurre en tres planos: plano sagital (extensión y flexión, que se completa a los 4 meses). Aprende a moverse en la plano frontal con flexión lateral, abducción y aducción (5 meses). El plano transverso (rotación del eje corporal y movimientos diagonales) combina los dos anteriores (Bly, 1994). En determinada etapa del desarrollo, el lactante puede haber adquirido ya los distintos planos, pero ante un nuevo desafío se tensiona para

lograr la nueva habilidad, "limitando los grados de libertad" (Bernstein, 1967), volviendo al plano sagital por algún corto tiempo, mientras actividades más antiguas continúan con variedad de planos que lo llevan a afianzar la nueva adquisición.

El tratamiento consta de dos tipos de intervenciones importantes:

- Intervenciones directas, a cargo de los terapeutas.
- Intervenciones medioambientales, orientadas a la vida cotidiana (llamado *Ecological Approach*, de Mauro, 2010).

En el tratamiento se utilizan estrategias con el objetivo de minimizar impedimentos secundarios, acortamiento, contracturas, falta de experiencia, inadecuada respiración y deglución. Colocar los objetivos del tratamiento en las actividades de la vida diaria da la oportunidad de que los aprendizajes en terapia sean menos vulnerables. Las intervenciones dirigidas a la vida cotidiana dan la oportunidad de los cambios en las posturas y el movimiento adecuando el ambiente, además de los posicionamientos, según los objetivos de la terapia.

Algunos principios del tratamiento con técnicas de neurodesarrollo en lactantes

- El bebé debe ser visto en su totalidad físico-emocional y dentro de su ámbito familiar/social.
- En cada lactante se plantean la evaluación y el tratamiento de manera individual, apropiadas a su desarrollo sensoriomotor y a su edad cronológica.
- Reconocer signos de estrés en el niño y considerarlos en el tratamiento.
- Reconocer las influencias sobre el desarrollo temprano y los nuevos aprendizajes de factores intrínsecos (aferencias propioceptivas y sensoriales) y factores extrínsecos (relacionados con el medio ambiente).

En el enfoque tradicional de tratamiento se intentaba copiar los desarrollos ontogenético y filogenético, que obligaban a los niños a practicar secuencias rígidas de ejercicios, mientras que en el concepto actual se considera que la genética y el medio ambiente son variables que influyen sobre el desarrollo. Son más apropiadas las técnicas de facilitación que las de inhibición.

Estimulación temprana

Como se ha visto, dentro de la aplicación de las técnicas del neurodesarrollo, existe la necesidad de una intervención lo más temprana posible. No obstante, conviene aclarar que la llamada estimulación temprana se aplica no solamente en lactantes con probable parálisis cerebral. En nuestro país, la doctora Lydia Coriat fue pionera en trabajar con niños con síndrome de Down desde los primeros meses de vida. Sus técnicas incluyen trabajos sobre postura, motricidad, y estimulación sensorial y afectiva (Coriat y Jerusalinsky, 1983). Obviamente, este método se extendió a toda la población de bebés con cualquier tipo de trastorno del desarrollo y, por supuesto, se consideraba muy importante pensar y tratar la relación madre-hijo en dichas intervenciones (Tkach, 1988). Más aún, la participación activa de los padres y de las personas cercanas al bebé es fundamental en todo tipo de estimulación temprana.

Es interesante señalar cómo las intervenciones se han vuelto ahora tan tempranas que incluyen prácticas diseñadas para mejorar el desarrollo de los recién nacidos prematuros durante su internación en las unidades de cuidado intensivo neonatal: por ejemplo, estimulación oral aparte del alimento; tocar al bebé (sus manos, su cara, su cuerpo); evitar o minimizar la exposición a ruidos, olores o luces molestas; disminuir los estímulos dolorosos, etc. (Laudert y cols., 2007).

Sobre la base del concepto de plasticidad cerebral (véase capítulo de plasticidad) se han realiza-

do programas sistemáticos para mejorar el desarrollo cerebral de niños en alto riesgo por:

- Bajo nivel socioeconómico y estimulación limitada en el hogar.
- Niños con enfermedades que se asocian a retraso mental.
- Recién nacidos pretérmino o de bajo peso para edad gestacional.

Este último grupo fue evaluado en dos programas de estimulación temprana en niños prematuros de Suecia y los Estados Unidos. La conclusión fue que la eficacia de la estimulación temprana resultó mayor en los programas que incluyeron a los bebés y sus padres en plazos prolongados (Bonnier, 2008).

VIÑETAS DE LOS DOS BEBÉS PRESENTADOS

Caso 31-1

Niño con parálisis cerebral. Primera evaluación, tratamiento y evolución.

Historia clínica

Motivo de la consulta: retraso en maduración de pautas motoras.

Niño de 9 $^{1}/_{2}$ meses. Nacido a las 39 semanas de embarazo. Parto normal, doble circular del cordón. Peso al nacer de 3.400 g.

Fig. 31-1. Posición supina. Cabeza en línea media. Brazo izquierdo con habilidad de prensión y control contra la gravedad yendo hacia la línea media mientras el otro permanece alejado. Pobre actividad abdominal. Los miembros inferiores en las distintas situaciones del espacio, con mejor movilidad espontánea en el lado izquierdo.

Fig. 31-2. Posición prona. El mejor lado carga el peso sobre el codo, mientras que el otro muestra flexión y pronación. Centro de gravedad anterior. Miembros inferiores con asimetría postural.

Estudios realizados. Resonancia magnética cerebral: lesión a nivel de la corteza cerebral izquierda. EEG: foco de espigas centro-temporal izquierdo de moderada a alta frecuencia.

Diagnóstico neurológico: hemiparesia derecha y epilepsia.

Primera evaluación *(figs. 31-1 a 31-3)*

Niño de tono bajo, con leve hipertonía en hemicuerpo derecho. Logra tomar objetos con el brazo izquierdo y llevarlos a la línea media, mientras el otro miembro muestra dificultad en hacer movimientos para vencer la gravedad. Bebé atento, conectado, interesado. Los miembros inferiores

Fig. 31-3. Sentado. Base de soporte muy amplia, tronco hacia la flexión. El brazo derecho fuera de la línea media con extensión y rotación interna, mano cerrada.

Fig. 31-4. Control flexor concentrico. La posición simétrica y los miembros inferiores elevados contra la gravedad darán equilibrio, junto con la preparación de la extensión, para equilibrar en la eventual posición de sentado.

inicialmente en flexión y abducción aunque la pierna derecha podía estar a veces en extensión. En posición sentado, inactividad del tronco, mostrando protrusión del mentón.

Tratamiento *(figs. 31-4 a 31-6)*

El objetivo funcional planteado por la familia fue que pudiera estar "sentado para jugar".

El objetivo del tratamiento fue mejorar el tono postural del tronco para dar sostenido control contra la gravedad y organización de la línea media para influir sobre la biomecánica de hombros y caderas.

Fig. 31-5. Carga de peso sobre los miembros inferiores. Simetría de tronco. Visión y atención en la línea media, mientras las manos del terapeuta asisten la activación de la musculatura espinal.

Resultado *(figs. 31-7 y 31-8)*

Ajustes en el hogar *(figs. 31.9 A y B)*

Caso 31-2

Niña con antecedentes perinatales y posnatales significativos de riesgo de enfermedad motriz cerebral.

Historia clínica

Niña evaluada y tratada a los 4 meses 20 días de edad cronológica y 3 meses 20 días de edad corregida. Segundo nacimiento (embarazos previos que no llegaron a término). Nació de 34 semanas con 1.970 g. Permaneció en cuidados intensivos, 2 días de halo, dada de alta a los 10 días con 2.100 g. Reinternación debida a una dificultad respiratoria por virus sincicial, que requirió intubación. Fue trasladada a otro hospital de mayor complejidad, en el trayecto sufrió varios paros cardiorrespirato-

Fig. 31-6. Próximo desafío: prepararlo para la posición de parado y marcha.

Fig. 31-7. La marcha a los 8 meses del tratamiento.

Fig. 31-8. Revaluación en posición de sentado: el tronco es más activo aunque todavía presenta base de soporte amplio. Miembros superiores, visión y atención en la línea media.

A

B

Fig. 31-9. A. Las actividades en el hogar deben ajustarse al programa de tratamiento. **B.** Adecuar los juguetes y juegos para esos objetivos.

Fig. 31-10. Posición prona. Bebé de 3 meses 20 días (edad corregida). Centro de gravedad anterior, inhabilidad del control cefálico y de estabilizar los codos.

Fig. 31-12. Sentado. Inconfortabilidad a los cambios de postura.

rios. Medicada por reflujo gastroesofágico hasta el primer año.

Primera evaluación *(figs. 31-10 a 31-12)*

La niña presentó hipertonía generalizada, escasa movilidad espontánea en brazos, pero pataleo demasiado vigoroso, dolor a los cambios de postura y movilidad, inconfortabilidad en la postura en prono, por lo que el tratamiento debió ser muy cuidadoso. Buen interés visual y atención.

Tratamiento *(fig. 31-13)*

Intervención en el hogar *(figs. 31-14 y 31-15)*

Revaluación al año de edad cronológica (figs. 31-16 y 31-17).

El niño no tiene signos de parálisis cerebral.

Un estudio realizado en el sur de Australia sugiere que una evaluación clínica completa en el momento del diagnóstico seguido de revaluaciones periódicas permitiría al médico confirmar o replantear los diagnósticos iniciales (Zarrinkalam y cols., 2010).

Fig. 31-11. Posición supina. Buena atención visual. Inhabilidad de organizar la línea media y escasos movimientos de los miembros contra la gravedad.

Fig. 31-13. En posición prona disociar hombro de húmero para desarrollar extensión llevando el centro de gravedad hacia abajo.

Fig. 31-14. Intervenciones en el hogar. Cómo cargar para facilitar simetría.

Fig. 31-15. Posicionamiento en el hogar. Alrededor del *bebesit*, un rollito de tela que aproxima los hombros y la cabeza a la línea media.

Fig. 31-16. Intento de trepar.

Fig. 31-17. Dando pasos de forma independiente.

Muchos niños de riesgo con hemorragias, asfixias, síntomas neurológicos, con terapia o sin ella, se normalizan (Brazelton, 1982).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

En las últimas décadas se produjeron grandes cambios en la evaluación y tratamiento de la intervención temprana. El tratamiento consta de intervenciones directas a cargo del terapeuta e intervenciones medioambientales, en la vida cotidiana.

Sobre la base del concepto de plasticidad cerebral, se realizaron programas sistemáticos para mejorar el desarrollo cerebral en niños con alto riesgo.

BIBLIOGRAFÍA

Bernstein NA. The co-ordination and regulation of movements. Pergamon Press, Oxford 1997.

Bly L. Motor Skills Acquisition in the First Year. Ed: Therapy Skill Builders Tucson, Arizona 1994.

Bobath K. Base neurofisiológica para el tratamiento de la parálisis cerebral. Ed: Editorial Médica Panamericana, 2ª edición, Buenos Aires 1986.

Bonnier C. Evaluation of early stimulation programs for enhancing brain development. Acta Paediatrica 2008; 97:853-858.

Brazelton TB. Early Intervention: what does it mean? Theory and research in behavioral pediatrics. Vol 1. Plenum Press, Nueva York 1982, pp. 1-4.

Coriat L, Jerusalinsky A. Definición de Estimulación Temprana. Cuadernos del desarrollo infantil del Centro Dra. Lydia Coriat. Buenos Aires 1883, 2:4-5.

De Mauro GJ, NDTA Network. The Conceptualization of NDT-Based handling Techniques for Infants: Two Perspectives. January/ February 2010.

Howle J and NDTA. Neuro-developmental treatment approach. Theoretical Foundations and principles of clinical practice. NDTA; 2002.

Köng E. Medicine and sport science. En: Forssberg H, Hirschfeld H (Eds.). Movement disorders in children. Early detection of Cerebral Motor Disorders. Karger, Basilea 1992; vol: 36, pp. 80-85.

Langley MB, Lombardino LJ. Neurodevelopmental strategies for managing communication disorders in children with severe motor dysfunction. Ed: Pro-Ed, Inc.; 1991.

Laudert S, Liu WF, Blackington S, Perkins B, Matin S, MacMillan-York E, y cols. Implementing potentially better practices to support the neurodevelopment of infants in the NICU. Journal of Perinatology 2007; 27:75-93.

Piper M, Darrah J. Motor assessment of the developing infant (AIMS, Alberta Infant Motor Scale). WB Saunders Company. Alberta, Canadá 1994.

Prechtl H, Einspieler C, Bos Arend F, Ferrari F, Cioni G. Prechtl's method on the qualitative assessment of general movements in preterm, term and young infants. Clinics in Developmental Medicine 2004. Mac Keith Press, Londres N 167, pp. 1-91.

Tkach CE. Estimulación temprana. En: Fejerman N, Fernández Álvarez E (Eds.). Neurología Pediátrica. Editorial El Ateneo, Buenos Aires 1988, pp. 3151-59.

Zarrinkalam R, Russo RN, Gibson CS, van Essen P, Peek AK, Haan EA. CP or not CP? A Review of Diagnoses in a Cerebral Palsy Register. Pediatric Neurology 2010; 42(3):177-180.

32

TRATAMIENTO PSICOMOTOR EN NIÑOS CON TRASTORNOS DE LA COORDINACIÓN MOTORA

DÉBORA SCHOJED-ORTIZ

"El cuerpo es algo muy delicado que hay que cuidar mucho. Es muy especial porque te hace mover los huesos. Y además hay que cuidarlo porque tiene a Jesús en el corazón. Si dejás el cuerpo en casa, estás muerto". (Iván, 8 años)

INTRODUCCIÓN

La psicomotricidad como disciplina se ocupa e interroga, en el campo clínico, acerca del funcionamiento perturbado del cuerpo y todo lo que éste produce como soporte de un sujeto. Gestos, posturas, actitudes, movimiento, lenguaje y actividades grafo-plásticas son algunos de los puntos de interés de esta disciplina. No se considera la motricidad desde la perspectiva de la integración anatomofuncional para la readaptación o recuperación de un miembro, un órgano o una función (que sería el área específica de la kinesiología), tampoco de la eficiencia y el rendimiento (que son temas de la educación física), ni solamente se atienden los elementos expresivo-comunicativos (que pertenecen al área de la expresión corporal): nos ocupamos de la motricidad comprendida como efecto de la integración de acciones que ponen en juego la totalidad del sujeto, tal como se ha constituido con relación a su equipamiento biológico, su historia y en función de sus relaciones con los otros.

La práctica clínica en psicomotricidad tuvo su origen en Francia, precisamente en el Hospital Santa Ana de París en los años 50 del siglo pasado, a partir del trabajo de un grupo de profesionales dirigidos por el Dr. Julián de Ajuriaguerra. Ellos se interrogaron acerca de niños que presentaban un conjunto consistente de signos motores y que no tenían lesiones evidentes a nivel neurológico. Apoyándose en los desarrollos teóricos de Henri Wallon, de Jean Piaget, de la psicología y del psicoanálisis, el neuropsiquiatra Ajuriaguerra y sus colaboradores comenzaron el armado de un marco conceptual capaz de caracterizar y definir los trastornos psicomotores. El resultado de estos estudios quedó plasmado en su *Manual de Psiquiatría Infantil* (Ajuriaguerra, 2000). Al mismo tiempo del armado de los ejes conceptuales, este equipo comenzó a implementar técnicas originales de trabajo para tratar esas dificultades.

Ajuriaguerra integró los desarrollos psicobiologistas de Wallon con relación al concepto de "tono muscular", que establece que ya en el origen de la vida del niño están presentes las reacciones tónico-emocionales. Explicó que la emoción en sí misma no existe, sino que se expresa en el tono

muscular y, al establecerse una relación dialéctica entre ambos, se modifican y regulan mutuamente.

El modelo que da cuenta de este funcionamiento es la hipertonía del llamado y la hipotonía de la satisfacción, cuando la necesidad del infante es resuelta en los tiempos adecuados.

El desarrollo de esta propuesta se integró con los aportes de Piaget, quien sostuvo que el acceso a la construcción de la inteligencia en el niño sólo es posible a partir del período de exploración sensorio-motriz, que es el que abre el camino al proceso de simbolización.

Con la lectura de los trabajos del psicoanálisis, se revisaron los conceptos de salud y enfermedad, de normalidad y patología, y se impusieron nuevas preguntas. Se aportó además el valor de la historicidad, de la experiencia y de la dimensión discursiva. En este marco, el encuentro con la madre o su sustituto instala, ya desde el comienzo de la vida, una experiencia corporal fundante. En psicomotricidad, este encuentro inicial entre el niño y el otro recibe el nombre específico, aportado por Ajuriaguerra, de "diálogo tónico".

En un comienzo, los psicomotricistas se dedicaron a utilizar ejercicios precisos seleccionados por ellos para propiciar el control motor, mejorar las coordinaciones, atender las funciones visuomotoras y espacio-temporales, y centraron la atención en el trabajo con los niveles de representación y en el estímulo de todo lo necesario y útil para el aprendizaje escolar. Fue necesario entonces tener en cuenta que si de "lo puro motor" da cuenta la neurofisiología (con el conjunto de caracteres y leyes que explican el orden de aparición de los patrones motores comunes a la especie humana), en "lo psico", de lo psicomotor, está en juego el sujeto en toda su singular complejidad. Por ello, nuestra tarea varió de manera sustancial al comenzar a interrogarnos no sólo por la perturbación funcional del movimiento, del gesto, de la postura, sino fundamentalmente por el cuerpo que las produce y cómo ese cuerpo produce lo que produce atendiendo a la bipolaridad del signo psicomotor, es decir, a su valor funcional y relacional. Es a partir de crear nuevos modos de intervención que se pudo desarrollar la clínica partiendo positivamente de los intereses del niño y considerando al juego y a la espontaneidad infantil como herramientas terapéuticas.

Pero se trata en la infancia de un cuerpo en construcción; este cuerpo práxico, para la acción, se constituye a partir de un equipamiento neurobiológico inicial que deviene operante no sólo por las condiciones de su funcionamiento sino que necesita, para su despliegue, un otro que signifique y dé sentido a la realización.

C. Koupernik (1964) nos aporta: "M. B. McGraw y sobre todo A. Thomas y sus colaboradores insistieron justamente: que toda la historia del desarrollo del niño, desde su paso de feto al de niño de jardín de infantes, se resumía en una corticalización progresiva, pero esta corticalización estaría en función estrecha con las experiencias vividas".

En la infancia, la singularidad con que se recorte cada situación patológica debe respetar e insertarse en una cronología. Si un niño no despliega su capacidad funcional, no se compromete sólo su desarrollo psicomotor, se pone en juego su construcción psíquica. Hay un tiempo para aprender a caminar, para saltar y para escribir; y no es lo mismo disponer o no de brazos para jugar al básquet a los 8 años o no disponer de las manos para sostener de manera adecuada un lápiz a los 6.

A partir de cierto recorrido de la práctica también se desplazó la mirada con relación a intervenir de manera temprana. La etapa prescolar comenzó a ser considerada porque se comprobó la eficacia e importancia de las intervenciones psicomotrices tempranas en su doble carácter de terapéuticas y a la vez preventivas de alteraciones asociadas. Por ejemplo, si un niño de 3 años presenta dificultades en el desarrollo de la prensión y de las coordinaciones dinámicas manuales, y esto no es detectado y atendido a tiempo, puede producir fracasos en su acceso a la escritura y en la escolaridad en general, aunque no tenga déficit cognitivo. También ha demostrado su eficacia el trabajo psicomotor en la semiología descrita en DSM-III-R con el título de "Trastorno reactivo del

vínculo o apego interpersonal", que "permite reconocer los casos secundarios a déficit en la estimulación y distorsiones vinculares primarias" (Fejerman, 2010). Los efectos de tal trastorno involucran de manera necesaria el desarrollo psicomotor.

Asimismo se desarrollaron específicamente técnicas de trabajo grupal para la atención de prepúberes y púberes con trastornos en la coordinación motora. Para ellos (y sus padres), el fracaso en las actividades grupales deportivas es una herida bastante difícil de remontar. Sentirse parte de un grupo y compartir con otros dificultades y posibilidades (no sólo con los pares sino con los terapeutas), permite al joven desarrollarse, identificarse con el otro, además de comprender sus posibilidades de ser receptor y dador de miradas, palabras, gestos, actitudes y posturas. Y esto produce modificaciones importantes en el niño y un fuerte alivio en el ámbito familiar. "La posibilidad de reconocer la diferencia en lo semejante constituye un aprendizaje de suma importancia" (Calmels, 1996).

Fueron los doctores Lidia Coriat y Natalio Fejerman quienes ya en la década de 1970 sabían del desarrollo de la psicomotricidad en Francia e impulsaron en nuestro país la apertura de este campo nuevo de investigación y trabajo.

LOS TRASTORNOS DE LA ORGANIZACIÓN PRÁXICA

Como bien hemos expresado, la función práxica se define como la posibilidad de efectuar un gesto o un grupo de gestos coordinados con relación a una intención o un fin determinados. La función práxica nos permite realizar gestos como saludar con la mano, soplar, vestirnos, peinarnos, escribir, etc. En los trastornos de la organización práxica, lo que se valora es la calidad y cantidad de respuestas motrices.

Las dispraxias son trastornos de la planificación y automatización de los gestos voluntarios.

Un niño dispráxico no llega a automatizar sus gestos, y debe entonces realizar una secuencia de movimientos que implican el ejercicio de un control voluntario muy costoso en el plano atencional. Esto le acarrea una fatiga anormal, muchas veces desconocida para el entorno, y en general fracasos en el logro de su cometido.

Las dispraxias se caracterizan por la presencia de ciertas perturbaciones en la organización del esquema corporal y en la representación temporoespacial. En el plano clínico, se trata de niños que son incapaces de llevar a término determinadas secuencias gestuales o que las realizan con extrema torpeza; pero se trata de un tipo de torpeza que no se vincula a una falla en la precisión, sino al desconocimiento o a la incapacidad de la organización de los micromovimientos necesarios para la realización del acto. A diferencia de la torpeza –en sentido estricto–, al sujeto dispráxico (por graves trastornos en sus posibilidades representacionales) le resulta casi imposible armar un proyecto motor.

La dificultad para poder hacerlo solo refuerza el sentimiento de una necesidad constante de intervención del entorno. De esta inhabilidad surge un sentimiento de hallarse incompleto y se refuerza la dependencia, por lo que se acentúan los problemas de autoestima.

Sabemos que sobre la experiencia del cuerpo vivenciado se instala la organización mental, o al menos que ahí está uno de los aspectos fundamentales de la experiencia de sí sobre la cual se construirá el sentimiento de identidad y los límites del campo mental.

Recordemos que el rol de las experiencias sensoriomotrices tempranas es el de aportar el fundamento de la representación del cuerpo propio como la de los objetos del mundo exterior, así como la diferenciación entre el interior y el exterior del cuerpo.

El bebé toma conocimiento de los objetos, como de su propio cuerpo, por la manipulación. Se puede pensar que el sentimiento de identidad se funda tanto sobre la experiencia de sentir el ser sujeto de una acción externa, como sobre las percepciones pasivas del cuerpo (visual y cenestésica). Las experiencias sensoriomotrices permiten la vivencia de ser activo sobre el mundo y crear

una zona de conocimiento y confianza desde donde el pequeño se siente seguro y con un cierto poder sobre el entorno.

André Bullinger (2004) señala que la construcción de representaciones del organismo es simultánea a las del objeto y el espacio, y que ello permite comprender cómo esas representaciones espaciales están estrechamente ligadas a los movimientos. Este autor sugiere que hay representaciones muy precoces, "proto-representaciones" que le posibilitan al niño desde muy pequeño ir construyendo sus proyectos de acción.

Me parece relevante este recorrido debido a que en la dispraxia, la que está fundamentalmente comprometida es la posibilidad para el niño de armar una fórmula cinética, es decir, el proyecto de acción que implica la acomodación representacional de su cuerpo en un espacio-tiempo dado con un objeto intermediario o sin él, para el logro de una praxia.

Los trastornos de coordinación motora deberían ser diagnosticados lo más tempranamente posible. Esto no suele ser así. Parece ser un cuadro poco conocido y sus signos desvalorizados, "el niño no es muy aplicado", "no está motivado", "tiene mala letra", "es vago", "es cómodo y quiere que le hagamos todo".

Es necesario contar con diagnósticos oportunos, precisos y especializados. Es fundamental que los pediatras estén alertas frente a los signos de alteraciones en el desarrollo de la coordinación y recurran a la consulta neurológica para la precisión del diagnóstico.

ENFOQUE DIAGNÓSTICO

La práctica terapéutica en psicomotricidad comienza con la observación y diagnóstico, en los que se atiende las variables descritas en el capítulo 6. A ello agregaríamos este ordenamiento:

- Organización tónico-postural-gestual. Hace alusión a la construcción del eje y proceso de verticalización: control cefálico, adquisición de la postura sedente, acceso a la bipedestación y la marcha.
- Organización instrumental: coordinación dinámica general, estática, manual y visuomotriz.
- Estructura de representación: espacio, tiempo, imagen, dibujo, juego y lenguaje.

Para ello, el psicomotricista hace uso de instrumentos "a partir de los cuales se conocerá la historia del niño y su familia, se evaluarán los aspectos cuantitativos de la estructura psicomotriz, se observarán los aspectos cualitativos del cuerpo y sus producciones" (Schojed-Ortiz, 1991).

Lo observado nos permite ver cómo el niño pone en juego sus posibilidades y limitaciones, cómo hace uso de su cuerpo, cómo es su accionar y de qué manera ese accionar nos permite reconocer cómo vehiculiza sus funciones motrices, sus intenciones y su pensamiento. También nos permite apreciar no sólo el estado funcional de su motricidad sino comprender cómo esa motricidad expresada en el juego, la actividad espontánea y la experimentación se constituye en herramienta de relación e intercambio con el otro, con los objetos en un espacio y tiempo dados.

INTERVENCIÓN PSICOMOTRIZ

Las herramientas que aporta la psicomotricidad son fundamentales para el trabajo con estos niños porque el psicomotricista tiene una formación teórica y corporal que implica la comprensión profunda de estas dificultades que son: las inhabilidades que presentan y los desbordes emocionales por la frustración que suscitan.

Para tratar las acciones terapéuticas que propongo en el espacio psicomotor, intentaré dar una definición de ellas. Me refiero a todas las puestas en marcha que llevan a la posibilidad de hacer y experimentar, a todos los intercambios que implican un desplazamiento o no, que comprenden la utilización de objetos o no, que el psicomotricista impulsa en su oferta para estimular la actividad del niño (Schojed-Ortiz, 2010).

¿Cómo ayudamos o colaboramos en la construcción de representaciones del cuerpo que son el sostén mental para que las acciones tengan un contenido práxico a partir del despliegue del juego, de las experiencias grafoplásticas, de la actividad espontánea?

¿Cómo accionamos para que el niño pueda modificar sus posibilidades motrices que están obturadas, inhibidas o bien descontroladas e inestables?

Suele afirmarse que los niños que vienen a la consulta psicomotriz "son los que se mueven mucho, se mueven poco o se mueven mal", es decir, que no disponen de su cuerpo y es justamente allí donde el cuerpo del terapeuta entra en juego. Sin embargo, esta entrada no ocurre en forma simétrica porque contamos con un cuerpo del cual conocemos sus posibilidades y limitaciones, y esto nos permite ofrecerlo o alejarlo cada vez que lo consideramos pertinente. Así, en la sesión podemos reconocer tanto nuestros propios estados tónicos como los que vive el niño: escuchamos sus distensiones o crispaciones con el fin de recibirlas, contenerlas y acompañarlas. Esta elaborada experiencia corporal nos permite saber cuándo y de qué manera entrar en juego; hasta dónde estimular al niño corporalmente; cuándo y cómo detenerlo; cómo vehiculizar la agresión, la impulsión o bien la inhibición a través del juego. Es decir que prestamos, sostenidos por nuestra ética y marco teórico. Así como la mamá presta su aparato psíquico para que el niño pueda armar el suyo, el psicomotricista ofrece sus imágenes y esquema corporal para que el niño construya una corporalidad significativa. Lo importante es que el niño acceda a vislumbrar que cuenta con nosotros para la resolución de sus dificultades y a descubrir sus posibilidades como sujeto. Quiero agregar que nuestra tarea se aleja bastante del juego del "oficio mudo". Nuestro lenguaje, nuestras palabras, son sostén del despliegue corporal que estimulamos.

En el trabajo con las acciones durante nuestras intervenciones, se considera fundamental acompañar al niño en la vivencia de la propiocepción (Rapin, 1987). Esto se realiza estimulando la movilidad activa (Amiel-Tison, 1988). Cuando el niño tiene la posibilidad de moverse de manera autónoma, el terapeuta acompaña esta experiencia, favoreciendo el despliegue del juego, que a su vez revierte en el desarrollo de la propiocepción. Esto genera una nueva y positiva percepción del cuerpo, una modificación del espacio, además del logro de un ritmo y una secuencia necesarios. Es decir, organiza de manera simultánea el aspecto espacio-temporal de las acciones.

El trabajo con la propiocepción y la movilidad activa se realiza con objetos-juguetes que son promotores de juegos y de experiencias. Se estimula al niño para que pueda apropiarse de ellos y pueda recrear nuevos juegos. Se convoca su capacidad creativa, se provoca su posibilidad de hacer, y esto se traduce en la práctica como la posibilidad de favorecerles el armado de fórmulas cinéticas más ajustadas a partir del registro de los cambios tónico-posturales, de la estimulación de experiencias diferentes que incluyen el uso activo del cuerpo y de las manos debido a que en el trabajo psicomotor, uno de los ejes fundamentales es el uso de las manos para hacerlas funcionales y lograr su vivenciación.

El ser humano se diferencia de los demás animales por su capacidad y destreza para manipular objetos, para aproximarlos, alejarlos, atraparlos, arrojarlos. Además es el único en poder usarlos como instrumento de creación. También es por ese mismo uso que puede inventar nuevos objetos a partir de alguno de ellos. Las manos son un elemento primario de relación social, herramientas de independencia que permiten accionar sobre el exterior antes de que el niño pueda desplazarse. Y si el niño no logra apropiarse de su funcionalidad en el mejor sentido del término, hay algo de su humanización que queda alterado. (Dice el papá de un niño de 8 años: "No puede usar la cuchara, no tiene fuerza para pinchar con el tenedor, come como un animalito, con las manos").

Todo esto es posible en un ámbito mediatizado por un terapeuta que no juzga, que permite el despliegue del potencial del niño, que propone y trabaja con lo que el niño tiene, sabe y

puede; siempre atendiendo a que la experiencia se despliegue en un campo lúdico.

Nuestra finalidad es acompañarlos en la construcción y registro de su cuerpo, jerarquizar las funciones motrices, y posibilitar en estos niños el acceso a un esquema de juego.

También incluimos objetos (que podría llamar de dificultad creciente) que posibiliten la complejización y el enriquecimiento de la experiencia.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

La psicomotricidad es una práctica probadamente eficaz para el tratamiento de los niños con trastorno de la coordinación motora.

El posicionamiento concreto del psicomotricista en la terapia consiste en revalorizar el "poder hacer" sin olvidar o sin dejar atrás el síntoma mismo. Consideramos que el trabajo con el cuerpo y el encuentro con el otro nos permiten construir la estructura de sostén y el armado de representaciones corporales. Estas herramientas conducen a un control más adecuado del cuerpo y, desde allí, a enriquecer las posibilidades de la simbolización.

Insisto en que lo particular del enfoque psicomotor respecto de la valorización (examen, balance, diagnóstico) y de la terapéutica de las perturbaciones psicomotrices es lograr centrar la mirada y la acción sobre las posibilidades específicas del sujeto y no sobre sus aspectos deficitarios. Por lo tanto, el fin de un tratamiento terapéutico en psicomotricidad reside en que el cuerpo del sujeto adquiera, en la realidad, la capacidad funcional que le es propia, acorde a sus posibilidades.

BIBLIOGRAFÍA

Ajuriaguerra J. Manual de Psiquiatría Infantil. Masson, Barcelona 2000.

Amiel-Tison C, Grenier A. Vigilancia neurológica durante el primer año de vida. Masson, Barcelona 1988.

Brazelton TB, Cramer BG. La relación más temprana. Paidós, Barcelona 1993.

Bullinger A. Le développment sensorimoteur de l'enfant, et ses avatars. Eres, Ramonville Saint-Agne, Francia 2004.

Calmels D. Lo grupal en la práctica psicomotriz. Crónicas clínicas en relajación terapéutica y psicomotricidad, N° 4. Publicación privada 1996.

Fejerman N. Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes. Paidós, Buenos Aires 2010.

Koupernik C, Soulé M. Desarrollo psicomotor de la primera infancia. Miracle, Barcelona 1964.

Rapin I. Disfunción cerebral en la infancia. Martínez Roca, Barcelona 1987.

Schojed-Ortiz D. El examen psicomotor. Psicomotricidad y Educación Especial N° 4. Ediciones Elea, Buenos Aires 1991.

Schojed-Ortiz D. Psicomotricidad. Caminos y herramientas en la intervención, Lugar Editorial, Buenos Aires 2010.

33

TERAPIA DE LA COMUNICACIÓN Y EL LENGUAJE EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS

MARÍA LUCIANA CALABRIA Y MARÍA CRISTINA MEDINA

INTRODUCCIÓN

"La lesión y sus consecuencias interfieren en la vida cotidiana, en cada actividad funcional (caminar, comunicarse, jugar, comer) que hacen al desarrollo integral de nuestro paciente, a su independencia e interacción con la sociedad".
(Bobath, 2001)

Los niños con trastornos motores como consecuencia de un daño neurológico presentan limitaciones para explorar el ambiente, que provocan un déficit en la exploración sensorial, y ocasiona deficiencias perceptuales y cognitivas. Se encuentran comprometidos los desarrollos sensoriomotor, físico, afectivo-emocional, cognitivo y social (NDTA, 2010).

La clínica fonoaudiológica pediátrica de niños con trastornos motores tiene como objetivos trabajar con el niño, la familia, el equipo terapéutico y la escuela.

Ésta se asienta en tres pilares fundamentales: mirada, valoración e intervención. La mirada sobre las capacidades de los niños con trastornos neuromotores ayuda a valorar sus fortalezas, es decir, aquello que pueden realizar. De igual modo, el conocimiento de las dificultades que hacen a su desempeño diario y la comprensión de ese proceso permiten organizar la intervención terapéutica. Intervenir significa ofrecer recursos, activar procesos, y facilitar el desarrollo de habilidades que hacen a las funciones lingüística y comunicativa.

¿Cuáles son las funciones miradas desde el campo de la fonoaudiología? Aquellas en las que el niño es, hace, participa. Funciones tan importantes como jugar: disfrutar del juego, enriquecerse con él, aprender a través de él; alimentarse: porque nutre, porque satisface una necesidad, porque activa grupos musculares, porque genera vínculos; comunicarse: para hacerse entender; reclamar; interactuar; comunicarse con un gesto, la mirada o la palabra. Las funciones comunicativa y lingüística se tratan en este capítulo.

Hay conceptos que no pueden ser mirados linealmente, que necesitan ser integrados. Este concepto de mirada integral es el que compete al tratamiento del niño enfocado desde la interdisciplina.

Este capítulo tiene como finalidad acercar los principios básicos de la problemática en la comunicación y el lenguaje en niños con trastornos neuromotores, y su enfoque desde el campo de la fonoaudiología con una visión interdisciplinaria.

COMUNICACIÓN

Durante el primer año de vida, el niño desarrolla las bases de la comunicación a través de las interacciones con su familia. En ellas las vocalizaciones, los gestos faciales, la entonación, la prosodia y la mirada van contextualizando lo que se conoce como las funciones comunicativas. En el niño con trastornos motores, estos aspectos iniciales pueden no estar afectados tempranamente, pero sí a partir del año pueden verse interferidos tanto los aspectos lingüísticos como los aspectos motores del lenguaje.

Es sabido que el acto de comunicación está compuesto por un emisor que manda un mensaje utilizando diferentes recursos y un receptor que comprende ese mensaje y lo devuelve en una respuesta. Para que ello ocurra es necesaria la existencia de componentes que construyan ese círculo de comunicación, como la intención comunicativa, la significación compartida, la atención conjunta, la alternancia de turnos y "algo" que transmitir.

"Juan Agustín tiene 13 años, presenta una cuadriplejía espástica. Respecto del área fonoaudiológica, tiene limitaciones en la producción oromotora para utilizar el lenguaje expresivo. Llega a la sesión de tratamiento en su silla postural ávido por compartir algo con su terapeuta. ¿Qué hay en él que expresa que tiene algo para transmitir? Su tono postural si bien es alto, mantiene un estado de tensión activo de manera voluntaria que manifiesta su iniciativa. Su mirada dirigida al adulto en forma sostenida transmite intencionalidad. La sonrisa en su rostro y en el otro comparte una significación. El adulto ofrece recursos verbales, gestuales, acerca su tablero alfanumérico para que Juan Agustín vaya seleccionado con su mirada y/o asintiendo con su cabeza. Entonces los estímulos sensoriales en un timing determinado provocan la atención conjunta para que la comunicación ocurra. Se intercambian los roles y hay reciprocidad en el proceso de comunicación".

Bates (1979) describe tres períodos para el desarrollo de la comunicación y el lenguaje en el niño: perlocutorio, ilocutorio y locutorio. En los niños con parálisis cerebral, éstos pueden desarrollarse en forma demorada sabiendo que hay sistemas afectados: el neuromuscular, el sensorial y el cognitivo, entre otros.

En el período perlocutorio, las conductas no simbólicas marcan los primeros meses en el desarrollo del niño a través de vocalizaciones, juego vocal propioceptivo, llanto, cambios en el tono postural o, más tarde, la mirada en el rostro del adulto.

"Dante, un niño de 8 años con cuadriplejía espástica presenta deficiencias de sus sistemas neuromuscular, musculoesquelético, respiratorio, digestivo, cognitivo y a niveles sensorial táctil, propioceptivo, vestibular y visual. Utiliza expresiones sonoras y el aumento del tono postural para manifestar disconfort haciendo que su mamá lo alce dándole el confort necesario". No hay intencionalidad en las conductas usadas por Dante pero la mamá busca decodificarlas.

En el período ilocutorio, las conductas usadas por el niño manifiestan intención comunicativa debido a que gestos, vocalizaciones, movimientos y contactos visuales tienen una atención conjunta, y comienzan a compartir una significación con el adulto. En los niños con parálisis cerebral, los gestos faciales o las vocalizaciones pueden estar limitados por el déficit en la estabilidad del tronco, cintura escápulo-humeral y proceso hioideo, que impactan en la variabilidad de movimientos del espacio oral.

"Dessiré tiene 3 años y presenta cuadriparesia distónica. Tiene intención comunicativa pero sus déficits en el control postural interfieren para mantener la interacción con el otro y en la utilización de recursos verbales y no verbales para comunicarse. Utiliza la mirada para elegir entre dos opciones y el miembro superior derecho para accionar un swicht que mueva el juguete. Sonríe y mira al adulto". Comparte una significación y aparecen interacciones con función social denominadas protodeclarativas.

En el período locutorio, el desarrollo del lenguaje se construye plenamente hacia la comunicación simbólica. El inicio del habla como expresión oral del lenguaje se hace manifiesto como un proceso que se completa hacia los 3 años. El habla es el método de comunicación mayormente aceptado por la sociedad, rápido y dinámico. Los recursos no verbales como señalamientos, gestos o la mirada, incrementan y/o complementan el acto de comunicación. El niño con trastorno neuromotor a menudo tiene dificultades en el desarrollo del habla y ello impacta en la competencia comunicativa. El uso de los recursos alternativos y/o aumentativos es lento, limitado, requiere un esfuerzo por parte del emisor y no siempre el receptor es competente para la interacción.

EL LENGUAJE Y EL HABLA

El lenguaje y su uso son determinados por la interacción de aspectos biológicos, cognitivos, psicosociales y del entorno como procesamiento verbal de signos y símbolos, compuesto de reglas y códigos. Es un instrumento que permite categorizar, asociar y sintetizar la información.

El habla es la expresión oral del lenguaje. Para que las secuencias del habla sucedan es necesaria la coordinación adecuada de estructuras que rigen sobre la respiración, la fonación y la articulación (Perelló, 2005).

De forma breve se describe neurofisiológicamente a la porción perisilviana como encargada del desarrollo de los aspectos receptivos, asociativos y comprensivos del lenguaje. El fascículo Arcuato se interconecta con la porción anterior en el área de Broca, que se encarga de la organización de la estructura lingüística en su sector anterior y en la secuencia de los movimientos fonoarticulatorios para la palabra en el sector opercular. Así llega a la corteza primaria motora y, por el haz geniculado del tracto piramidal, a los núcleos de los pares craneanos VII, IX, X, XI y XII que informan a los músculos orofaciales para la ejecución motora del habla. Referirse al "lenguaje" implica el procesamiento a nivel central, y al "habla", lo que respecta desde la corteza motora primaria hacia los núcleos craneales (Narbona, 1997; Love y Webb, 1998).

Diferenciar los aspectos lingüísticos de los aspectos motores del habla en el niño con trastorno neuromotor facilita el diagnóstico, la elaboración de objetivos y la implementación del plan terapéutico.

Las alteraciones del lenguaje (Puyuelo Sanclemente, 2001) no tienen una relación con la tipografía de la parálisis cerebral. Como sucede con los aspectos cognitivos, son difíciles de observar y evaluar de manera estandarizada. Puyuelo Sanclemente y Rondal (2003) señalan que niños con trastornos motores con un nivel lingüístico normal pueden manifestar con los años un nivel de retraso relacionado con el déficit en el uso. Las alteraciones más frecuentes están asociadas a:

- Aspectos fonéticos: relacionados con las características motoras propias de la lesión que impactan en la coordinación fonoarticulatoria (disartria).
- Aspectos morfosintácticos: vinculados al déficit en sostener la respiración para la producción de los enunciados verbales, en general reducidos.
- Aspectos lexicales: suele haber una utilización reducida con relación al nivel receptivo.
- Aspectos pragmáticos: suele estar interferido desde las etapas tempranas por el déficit del uso de las funciones del lenguaje, entre otras como consecuencia de las condiciones de la patología neuromotora que limita la variabilidad de experiencias.

En muchas ocasiones se ven afectados los aspectos neuropsicológicos, como lentitud en la recepción de estímulos, dificultad para decodificar estímulos complejos, demora en las respuestas y dificultades de asociación. Las dificultades perceptivo-motrices, perceptivo-auditivas o perceptivo-visuales suelen impactar sobre los procesos de atención, motivación y capacidad de ejecución.

Como consecuencia de la lesión que afecta la postura y el movimiento, los aspectos motores del habla van a estar interferidos producto de la alteración de los sistemas neuromuscular, musculoes-

quelético y respiratorio, por lo que se afecta la fonación, la articulación y la respiración. Hodges y Gandevia (2000) describen a los músculos del tronco como músculos posturales y respiratorios. Si el niño no desarrolla estabilidad proximal y una extensión activa contra la gravedad, la actividad abdominal será deficitaria para estabilizar las costillas inferiores y contrarrestar los efectos del diafragma. Entonces, las dificultades para sostener el control postural impactan en la función respiratoria, y su activación sincronizada con la alimentación/deglución, con la fonación o la articulación en relación directa con el funcionamiento del mecanismo orofaríngeo (rinofaringe, orofaringe, laringofaringe).

Estos mismos sistemas interferidos son los que provocan la persistencia de actividad refleja a nivel oral, haciendo que el niño utilice patrones reflejos para su alimentación, como los reflejos de búsqueda, de succión, de mordida fásica o de protrusión lingual. La actividad muscular de las estructuras orales (labios, mejillas, lengua) presenta dificultad para incorporar los componentes de movimientos como la lateralización lingual, la apertura y el cierre de mandíbula en grados intermedios, el cierre labial sostenido o la rotación mandibular. Éstas son actividades básicas no sólo para las funciones maduras de la alimentación, sino para la organización sensoriomotora de los puntos de articulación para el habla.

En los niños que logran desarrollar un lenguaje expresivo, las disartrias dominan un 75% de los casos. Como consecuencia de la lesión en el sistema nervioso que ocasiona la alteración del tono y del movimiento, se dan las dificultades en el control muscular de los órganos de la respiración, la fonación, la resonancia, la articulación y la prosodia en diferentes grados y asociadas a las distintas topografías de parálisis cerebral. Hay un conjunto de síntomas que suelen presentarse:

- Imprecisión articulatoria por las dificultades en la coactivación adecuada de los músculos posturales y de movimiento a nivel oral para la articulación del habla.
- Hipernasalidad: como característica resonancial causada por el déficit en el cierre sincronizado de las válvulas orofaríngeas, como el sellado labial y la competencia velofaríngea.
- Alteraciones en el control del flujo respiratorio y de la incoordinación de la tríada respiratoria (diafragma-abdominales-intercostales).
- Alteraciones de la prosodia: con prolongaciones en la sílabas o palabras, alteraciones en la intensidad y sonoridad.
- Alteraciones en la fonación: por la incoordinación fonorrespiratoria, por tono monocorde o excesos en las variaciones.

En los niños en los que las posibilidades de comunicación, de desarrollo del lenguaje o del habla se ven interferidas, resultará de una evaluación exhaustiva la intervención terapéutica apropiada.

EVALUACIÓN

La evaluación desde el área de fonoaudiología se vale de métodos informales y formales que van a ayudar a la mejor descripción de las fortalezas y limitaciones de los niños con parálisis cerebral para arribar a la elaboración del plan de tratamiento.

Dentro de los métodos informales se describen:

- Anamnesis: entrevista semidirigida con el fin de obtener información del niño, sobre todo lo relativo al lenguaje, la comunicación, el juego y su entorno familiar y escolar.
- Entrevista de juego interactivo. En donde la actividad lúdica está basada en las motivaciones de los niños. Permite obtener una muestra de lenguaje y observar las conductas comunicativas.
- Ficha de observación de conductas comunicativas.

Los métodos formales se dividen en:

- Escalas Bayley de Desarrollo Infantil (BSID), la prueba consta de tres escalas diferenciadas que contribuyen a evaluar el desarrollo del niño en sus primeros años.

- Escala Ann Arbor de Desarrollo Infantil de la Universidad de Michigan, que evalúa las conductas del niño en diferentes áreas del desarrollo: motoras gruesas, finas; lenguaje cognitivo, social y de independencia.
- Test oromotor: consta de un cuestionario a padres y una evaluación en reposo y actividad de las estructuras orales y respiratorias siguiendo el concepto de neurodesarrollo de Bobath.
- Baterías de test del lenguaje adaptadas a los niños con déficit neuromotor:
  - Escala de lenguaje infantil de Rosetti: es una escala de observación que evalúa conductas comunicativas y lingüísticas.
  - PLS 4 (*Preschool Languaje Scale*) mide el desarrollo del lenguaje a través de dos subescalas: comprensión auditiva y expresión verbal.
  - ITPA 3 (*Illinios Test of Psycholinguistic Abilities*) es un instrumento de evaluación que permite obtener un perfil psicolingüístico y determinar las capacidades y dificultades de los niños en el proceso de comunicación.
  - Test de vocabulario receptivo de Peabody, que mide el desarrollo del vocabulario receptivo.
  - Test de vocabulario expresivo de Gardner, que permite valorar el desarrollo del vocabulario expresivo.

ORGANIZACIÓN DE UN PLAN TERAPÉUTICO

La Organización Mundial de la Salud ha dispuesto criterios precisos para describir el estado de salud de los niños y jóvenes al establecer una Clasificación internacional de funcionalidad, discapacidad y salud (CIF). Teniendo en cuenta el contexto y el proceso de desarrollo de cada individuo se aplica esta clasificación a una variedad de funciones, estructuras corporales, actividades y formas de participación de las personas con discapacidad. La elaboración de la CIF en los niños con déficit neuromotor ha permitido describir las capacidades y las limitaciones funcionales facilitando planes de tratamiento con relación a objetivos funcionales vinculados a los contextos de desempeño de los niños. "Este enfoque ofrece una base científica para describir las capacidades funcionales de cada niño utilizando un lenguaje compartido. Además, la ICF-CY tiene importantes repercusiones para la política educacional, la investigación y el diseño de servicios destinados a los niños y jóvenes con discapacidades" (Coleman, 2007).

La elaboración de la CIF constituye una herramienta utilizada por los terapeutas dentro del concepto de neurodesarrollo de Bobath (Howle, 2002) en función de disponer de un lenguaje en común por todos los actores intervinientes en el proceso de rehabilitación (equipo terapéutico, médicos, instituciones escolares). Permite la evaluación, intervención y valoración de resultados basados en la evidencia. En ella se describen las fortalezas, deficiencias globales, y limitaciones funcionales analizadas desde las deficiencias primarias y secundarias. Luego se realiza el planteo de objetivos de tratamiento a corto y largo plazo con relación a las limitaciones funcionales.

"Pedro, 8 años. Cuadriparesia distónica. Fortalezas: conexión con el medio, nivel intelectual funcional con desfasaje respecto de su edad cronológica. Intención comunicativa. Utiliza el lenguaje expresivo para comunicarse. Concurre a una escuela terapéutica. Deficiencias globales: alteración de los sistemas neuromuscular, musculoesquelético, sensorial, cognitivo, respiratorio (capacidad respiratoria reducida, incoordinación fono-respiratoria). Limitaciones funcionales: Pedro tiene dificultades para realizar una frase de cuatro vocablos con el control fono-respiratorio adecuado. Deficiencias secundarias: cuando quiere relatar algo lo hace con un aumento de la actividad hacia la extensión del tronco, miembros inferiores y miembros superiores, lo que ocasiona la pérdida del control postural, exceso de actividad de la musculatura accesoria de la respiración, con producciones cortas por déficit en el control del aire en la espiración y consecuente fatiga. Deficiencias primarias: déficit en el control de la actividad flexora/extensora de los músculos posturales, déficit de la tríada muscular respiratoria (diafragma-intercostales-abdominales) en la función simultánea de soporte y respiración. Objetivo funcio-

nal a corto plazo: que Pedro pueda responder con un vocablo a preguntas del adulto controlando la salida de aire y el control de su postura simultáneamente. A largo plazo: que pueda relatar pequeños eventos con control en la fonación/respiración estando sentado".

TRATAMIENTO

Mirar integralmente al niño con parálisis cerebral y conocer como su lesión ha impactado en sus sistemas corporales permite establecer puntos de partida para una intervención adecuada.

Para el área de fonoaudiología, las secuencias de los desarrollos motor y sensorial típicos proveen bases de aprendizaje para comprender cuando este desarrollo se desvía. Por lo tanto, los aspectos motores y sensoriales son parte del tratamiento en tanto preparación para la función: comunicativa-lingüística.

Respecto del desarrollo motor, el tono postural normal, los grados de inervación recíproca y la variedad de componentes de movimientos son las bases necesarias para desarrollar habilidades funcionales, que forman parte del mecanismo del control postural normal en un sistema nervioso indemne.

Como consecuencia de las dificultades para sostener el control postural, los aspectos neuropsicológicos y sensoperceptuales pueden limitar el desarrollo del acto de comunicación. A un niño sentado en una silla de ruedas estándar con su tronco flexionado, su pelvis en retroversión y sus miembros inferiores en extensión, le resultará difícil mantener la atención sostenida y un contacto visual con su carpeta de comunicación ubicada en su mesa.

La información proveniente del medio se recibe a través de los sistemas sensoriales (Blanche y cols., 1998). Organizar los sentidos puede ser tan simple y tan importante para que los niños se vinculen con el mundo. Con frecuencia, se tiene registro de los sentidos relacionados con el gusto, el olfato, la vista y el oído, pero el sistema nervioso también sabe del tacto, el movimiento, la fuerza de gravedad y la posición corporal. *"La integración sensorial es la organización de sensaciones para su uso y fluyen al cerebro como arroyos a un lago. Nuestros sentidos nos dan la información acerca de las condiciones físicas de nuestro cuerpo y del ambiente que nos rodea"* (Ayres, 1998).

"Matías tiene cuatro años, presenta una cuadriparesia distónica con un déficit para sostener su postura en contra de la gravedad y dificultades en la organización visual y auditiva, entre otros. Al trabajar el control postural desde la activación de la musculatura flexora y extensora del tronco sobre una superficie móvil como la pelota, comienza a quejarse y a llorar. Cuando una puerta se abre o el adulto incrementa la intensidad de su voz; se desorganiza, aumenta su tono y pierde el interés en lo que estaba realizando". Es necesario evaluar los sistemas propioceptivo, vestibular y auditivo para encontrar respuestas adaptativas que le permitan a Matías aceptar el trabajo motor para luego, en posición sentado, sostener la atención en una interacción con el adulto a través de un juego de causa efecto elegido por él mismo por medio de una sonrisa.

Al describir las sesiones de tratamiento en el área de fonoaudiología, es necesaria que éstas sean planificadas. Ello implica:

- Acondicionar el ambiente con los materiales necesarios según se trate de una sesión para favorecer la intención comunicativa o para trabajar la coordinación fonorrespiratoria.
- La preparación motora y sensorial, como se describió anteriormente, es fundamental para que se desarrollen los objetivos desde el área fonoaudiológica.
- El interés y la motivación del niño a través de propuestas lúdicas compartidas con un propósito terapéutico establecido.
- La práctica de lo aprendido para generalizarlo en los espacios de uso cotidiano del niño, sea su hogar, el colegio o el grupo de amigos.
- El uso de la tecnología de asistencia va a permitir optimizar sus potencialidades con la mejor

calidad posible. Por ejemplo el mobiliario (silla postural indicada), el equipamiento que impacte en el óptimo desarrollo de la actividad (collar cervical, fajas para estabilizar el tronco), y el uso de recursos comunicativos de alta o baja tecnología (carpeta de comunicación, ordenador).

- Seguimiento con orientación a padres y entorno interviniente. La participación y el compromiso de ellos son vitales en el sostén del tratamiento. La noción de realidad que puedan tener acerca de las fortalezas y limitaciones de su hijo permite el uso de un lenguaje comprendido por ambos y el trabajo en objetivos comunes que van acercando al hogar los pequeños logros que se van sucediendo en el ámbito terapéutico.

Los modos de intervenir van a estar relacionados con los objetivos establecidos:

El planteo de un objetivo de comunicación tiene que partir de la necesidad del niño por comunicarse y/o promover su iniciativa, además de favorecer el desarrollo de los recursos verbales e introducir recursos alternativos y/o aumentativos de la comunicación de manera temprana.

La comunicación aumentativa alternativa (CAA) *"se refiere a un área de investigación, de práctica clínica y educativa para estudiar y cuando sea necesario, compensar deficiencias temporales o permanentes, limitaciones en la actividad o restricciones en la participación de las personas con trastornos graves en la producción del habla o en la comprensión del lenguaje hablado o escrito incluyendo los diferentes modos de comunicación".* (Asociación Americana del Habla, Lenguaje y Audición (2001). *Scope of practice in speech-language pathology*. ASHA (2005).

Seleccionar un sistema de CAA debe ser apropiado a las habilidades cognitivas, de lenguaje y de acceso del niño. Es importante establecer los tipos de recursos necesarios. Éstos pueden ser:

- No asistidos: como gestos, vocalizaciones, señas (fig. 33-1).
- Asistidos: de baja tecnología como pictogramas (fig. 33-2) y de alta tecnología como un *display* de comunicación (fig. 33-3).

Los accesos podrán ser directos (tradicional o modificado) e indirectos (*scannig* visual o auditivo, y selección modificada). Las estrategias involucran la facilitación apropiada y necesaria para poder transmitir el mensaje, y entre ellas se encuentran el modelado, la estimulación asistida del lenguaje, el *input* aumentado, y los grados de facilitación y selección con manos vacías.

- El planteo de un objetivo de lenguaje, por ejemplo, *"Dessiré podrá elegir entre dos opciones de figuras de alimentos por medio de la selección*

Fig. 33-1. Uso de recursos de CAA no asistidos. Lengua de señas argentina. Véase también Láminas en color.

Fig. 33-2. Uso de recursos de CAA asistidos de baja tecnología. Véase también Láminas en color.

Fig. 33-3. Uso de recursos de CAA asistidos de alta tecnología.

visual", necesitará en primer lugar los ajustes motores y sensoriales necesarios para que los precursores cognitivos del lenguaje estén a disposición de dicha tarea. El desarrollo del lenguaje típico y las posibilidades del niño permiten facilitar la comunicación para la adquisición del lenguaje (CAA, expresión verbal).

- El planteo de un objetivo relacionado con la coordinación fonatoria-respiratoria, por ejemplo que *"Pedro pueda responder con un vocablo a preguntas del adulto controlando la salida de aire y sosteniendo la alineación biomecánica mientras está sentado"* se centra en la preparación motora (neurodesarrollo de Bobath) que provea una adecuada alineación postural para influenciar sobre los sistemas respiratorio y oral, que confiera estabilidad a la cintura escápulo-humeral y la necesaria actividad muscular de la tríada respiratoria (diafragma-intercostales-abdominales) que impacten sobre el proceso hioideo para la producción de la voz.
- El planteo de un objetivo focalizado en los puntos articulatorios para el habla, por ejemplo que *"Dana pueda producir el vocablo mamá con un fin comunicativo como de pedido"*. De modo gradual se puede implementar la preparación motora (neurodesarrollo de Bobath) y sensorial (integración sensorial) apropiada. El método PROMPT (sigla de inglés Prompts for Restructuring Oral Motor Phonetics Targets) (Hayden, 2010) se focaliza en la utilización de maniobras para cada fonema del idioma donde se especifican parámetros como altura mandibular, contracción labio-facial, movimiento lingual, tensión muscular, duración de las contracciones y control de la columna de aire a nivel de las válvulas laríngeas y oral-nasal. Así se realiza una intervención específica en la modelación de los puntos de articulación.

El tratamiento, con sus variantes, debe ser un motivador de manera directa para los niños e indirecta para su familia; y un desafío para los terapeutas.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

La problemática del lenguaje y la comunicación en los niños con trastorno motor abarca algo más que los procesos de ejecución habitualmente observados. Existe una elevada incidencia de los problemas de aprendizaje, de recepción, atención, procesamiento de la información, secuenciación, de competencia comunicativa y de uso del lenguaje que redundan en un enlentecimiento de la ejecución.

Es inherente la intervención temprana en este proceso debido a que más allá de que la lesión ha impactado en un momento temprano del desarrollo, las consecuencias van acompañando las etapas evolutivas del niño.

BIBLIOGRAFÍA

Ayres J. La integración sensorial y el niño. Ed. Trillas, Mexico: 1998.

Bates E. The emergence of symbols. Academic Press. Nueva York: 1979.

Blanche E, Botticelli T, Hallway M. Combining Neuro Developmental Treatment and Sensory Integration Principles. An Approach to Pediatric Therapy. Therapy Skill Builders, Texas: 1998.

Bobath K. Experiencias con niños con parálisis cerebral y seria deficiencia mental. En: Bobath K, Köng E

(Eds.). 6ª reimpresión. Trastornos cerebromotores en niños. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires: 2001, pp. 124-126.

Coleman MR. Clasificación Internacional de Funcionalidad, Discapacidad y Salud, Organización Mundial de la Salud (homepage on the Internet), 2007.

Hayden D. The PROMPT Institute: treatment, education, research (homepage on the Internet), Nuevo México, 2010. http://www.promptinstitute.com.

Hodges PW, Gandevia SC. Changes in intra-abdominal pressure during postural and respiratory activation of the human diaphragm. J Appl Physiol. 2000; 89(3): 967-976.

Howle J. Neuro Developmental Treatment Approach: Theoretical Foundations and Principles of Clinical Practice. NDTA, California: 2002.

Love R, Webb W. Neurología para los especialistas del habla y del lenguaje. 3ª ed. Editorial Médica Panamericana, Madrid: 1998.

Narbona J. El lenguaje en el niño. Masson, Barcelona: 1997.

Perelló J. Trastorno del habla. 5ª ed. Masson, Barcelona: 2005.

Puyuelo Sanclemente M, Rondal JA. Manual de desarrollo y alteraciones del lenguaje: aspectos evolutivos y patología en el niño y el adulto. Masson, Barcelona: 2003.

Puyuelo Sanclemente M. Psicología, audición y lenguaje en diferentes cuadros infantiles. Aspectos comunicativos y neuropsicológicos. En Congreso Virtual de Neuropsicología. Revista Neurológica, 2001; 32:975–980.

American Speech Language Hearing Association (ASHA) (homepage on the Internet), Maryland: c1997-2011. http://www.asha.org.

Neuro-Developmental Treatment Association (NDTA) (homepage on the Internet), California: 2010. http://www.ndta.org.

34

DEGLUCIÓN, SUCCIÓN, MASTICACIÓN Y RESPIRACIÓN EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL

SILVIA C. JURY Y LILIANA SANTAMARINA

INTRODUCCIÓN

Los procesos de succión, deglución y respiración componen la base fundamental de la alimentación. Estos procesos están relacionados entre sí funcional y anatómicamente. La deglución y la respiración son funciones recíprocas y se relacionan durante la alimentación, y se modifican a través de la maduración neurológica y el crecimiento de las estructuras. La nariz, la boca, la faringe y el esófago conforman un conducto tanto para el pasaje del aire al pulmón como del alimento hacia el estómago (fig. 34-1).

Si el aire ingresa en el conducto alimentario puede producir consecuencias menores, pero si el alimento ingresa a los conductos aéreos, las afecciones pueden ser significativas. Por eso, cualquier alteración en la etapa faríngea debe considerarse en el diagnóstico y tratamiento.

MOVIMIENTO DEL AIRE Y DEL ALIMENTO

En este sistema de órganos que se encuentran dentro de espacios cerrados, la actividad muscular y los diferentes gradientes de presión que cambian de manera constante se combinan para mover el aire y el alimento (Kennedy y Kent, 1988). Para organizar el transporte de estas dos sustancias a través de las mismas estructuras adyacentes, un sistema de "válvulas" dirige el alimento y el aire hacia la dirección correcta en el momento correcto (Morris, 1982). La posición de reposo de estas válvulas favorece la respiración, y la mayoría de las válvulas cambian la posición para permitir la deglución. Los principales mecanismos de válvulas son:

- Los labios: cerrar los labios ayuda físicamente a mantener el alimento dentro de la boca mientras se come, pero también permite cambios en la presión intraoral. Estos cambios en la presión facilitan la organización y el movimiento del bolo, lo que juega un rol en la iniciación de la deglución.
- El paladar blando/lengua: el paladar blando y la lengua funcionan juntos para formar una válvula entre la cavidad oral y la faringe. El paladar blando se aproxima a la lengua excepto durante la deglución, la respiración oral y la vocalización. El movimiento de la lengua también puede contribuir a mantener cerrada esta válvula.

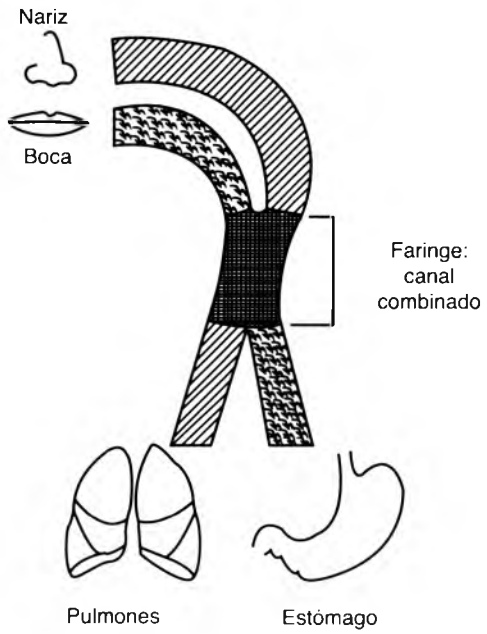


Fig. 34-1. La faringe es el cruce de los canales que mueven el aire y la comida.

Cuando el paladar blando se une a la lengua, éste retiene la comida hasta que se inicia la deglución. En esta posición, también dirige el aire desde la faringe nasal directamente a través de la faringe hacia la laringe/tráquea. Durante la deglución, el paladar blando se eleva contra la pared faríngea posterior, y la lengua forma una hendidura profunda en su porción media, por lo que dirige la comida hacia la faringe. El contacto del paladar blando elevado con los constrictores faríngeos cierra en forma hermética la nasofaringe y evita que la comida ingrese a los conductos nasales.

- La epiglotis: en posición de descanso, la epiglotis se encuentra elevada y permite que el aire fluya libremente hacia la laringe y la tráquea. Durante la deglución, se pliega contra los pliegues ariepiglóticos para cerrar de manera hermética la laringe, y eventualmente los pulmones, contra el ingreso de sustancias alimenticias.
- El esfínter cricofaríngeo: al mantenerse tónicamente cerrado, este esfínter mantiene la comida ya deglutida dentro del esófago y evita que vuelva a ingresar a la faringe, donde podría interferir con la respiración. Además cumple otro papel: el de prevenir que el aire llene el esófago durante la inspiración (Donner, 1980). Este sistema de válvulas da lugar a las cuatro fases de la deglución (fig. 34-2).

CONTROL NEUROLÓGICO

Además de la interrelación anatómica de las estructuras involucradas en la succión, la deglución y la respiración, el control neurológico de estas funciones muestra una superposición considerable. En cuanto a la inervación periférica, las estructuras oral, nasal, faríngea, laríngea y respiratoria están inervadas básicamente por ramas de los nervios craneales V, VII, IX, X y XII y por ramas de las raíces nerviosas cervicales superiores (fig. 34-3).

El concepto que queda tras lo expuesto es que la deglución necesita un sistema de válvulas y un control motor que permita coordinar funciones y estructuras para un buen desarrollo. Esto nos permite aseverar que dividir

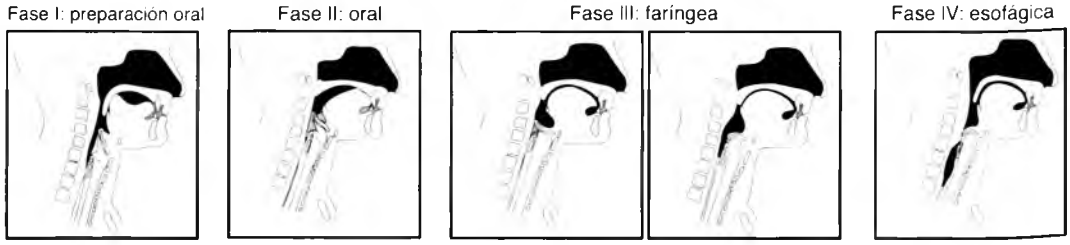


Fig. 34-2. Etapas de la deglución.

las cuatro etapas de la deglución sólo ese realiza con fines pedagógicos porque el acto deglutorio comienza en los labios y termina en la evacuación gástrica.

Como ejemplo, una alteración en la cuarta etapa va a incidir en la etapa faríngea y una alteración en la etapa preparatoria (labios) va a repercutir a nivel de la cuarta etapa (Jury y cols., 2003).

Una de las patologías más frecuentes de este trastorno es la parálisis cerebral, que cuando está acompañada con convulsiones, alteraciones sensoriales, conductuales y retraso mental complican aún más el cuadro. La lesión neurológica altera la función neuromuscular de las cuatro etapas, por lo que afecta el normal funcionamiento del sistema aerodigestivo.

El problema mayor del paciente con parálisis cerebral es la dificultad para disociar los movimientos según el grado de intensidad del cuadro motor, lo que le impedirá contener, procesar, formar el bolo y transportar el alimento hacia la faringe.

Los niños con parálisis cerebral presentan alteración en la coordinación respiratoria y anomalías en la contracción de los músculos, lo que da lugar a una respiración irregular y superficial, que sumada a la dificultad de transportar el bolo hacia la orofaringe provoca:

- Necesidad de deglutir más de una vez.
- Aumentar la pausa de apnea.
- Finalizar la deglución con una inspiración en vez de una espiración.

Esto lo pondrá en grave riesgo de aspiración.

Existen tres momentos en los cuales el paciente se puede aspirar:

- Antes de la deglución: caída prematura del bolo a valléculas antes de haberse producido el disparo y protegerse la vía aérea.

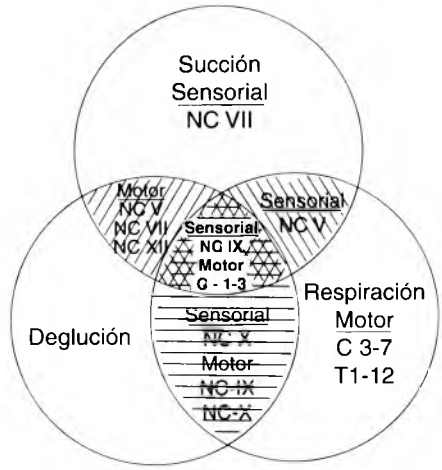


Fig. 34-3. Superposición de funciones de los nervios craneales involucrados en la succión, la deglución y la respiración.

- Durante la deglución: arma bien el bolo pero una parte entra en la vía aérea.
- Después de la deglución: la epiglotis cerró el vestíbulo laríngeo pero quedaron restos de alimento en las paredes de la faringe y, al respirar, se abre y se aspira.

MÉTODO DIAGNÓSTICO DE LA DEGLUCIÓN

El método por excelencia es la videofluoroscopia interdisciplinaria: médico, radiólogo y fonoaudiólogo (Jury y Zaritzky, 2002; Hiorns y Ryan, 2002).

Otro método de diagnóstico es la endoscopia, que nos permite evaluar estructuras pero no la función debido a que en el momento en que se produce la deglución faríngea, se genera la contracción de las paredes laterales y posterior de la faringe, lo que no permite una observación del mecanismo. Sí nos dirá si hay retención en valléculas o senos piriformes, pero no la causa.

Criterio para la realización de la videofluoroscopia

- Siempre debemos realizar en primera instancia una evaluación de las estructuras para definir si el trastorno deglutorio corresponde a la patología de base o es secundario a un trastorno estructural. Ejemplo: reservorio de la sustancia de contraste en la hipertrofia amigdalina o hipertrofia adenoidea que no le permite coordinar

la función respiratoria-deglutoria o el espasmo del cricofaríngeo, lo que produce mecanismos aspirativos.

- De 0 a 2 años debemos inclinar la camilla a "posición brazo" (45°), lo que permite evaluar la función y las estructuras (boca, faringe y esófago) en un solo acto Esto nos posibilita acelerar el diagnóstico y bajar los niveles de radiación del paciente, además de controlar la postura impidiendo el opistótono.
- A partir de los 2 años se realizará el estudio en posición de pie o sentado que permita realizar la misma evaluación integral, controlando postura y movimientos anómalos.
- Debe utilizarse los alimentos que consume el paciente mezclados con sustancia baritada. De ser posible, debe suministrarlos su madre o quien lo cuide para poder realizar un estudio que sea una réplica de la alimentación cotidiana, usando los utensilios propios del paciente, que deben ser de metal.

Contraindicaciones

- Insuficiencia respiratoria aguda.
- Llanto continuo.
- Lesiones de la mucosa de la boca o labios.
- Falta de ayuno.
- Falta de estado de alerta o convulsionando.

Ventajas

- Impide la repetición innecesaria de los estudios (menor radiación).
- Acelera la definición del diagnóstico y tratamiento.
- Permite comprender de manera acabada las diferentes razones por las cuales se producen las alteraciones deglutorias.
- Reduce el costo en salud.
- Define la posibilidad de alimentación oral o alternativa.
- Controla la evolución del tratamiento y las posibilidades reales de volumen de ingesta.

Como concepto de lo expuesto, lo más importante es realizar el diagnóstico basado en la evidencia temprana y no iniciar tratamientos sin la precisión de éste, porque cuando el diagnóstico se hace de recién nacido, el nivel de respuesta es mayor y permite equilibrar funciones teniendo en cuenta el concepto de que "la deglución se relaciona con otros sistemas como el otológico, respiratorio, nutricional y articulatorio". Ejemplo: si la leche ingresa en el oído va a producir patología otológica e hipoacusia; si no puede succionar su nutrición, va a estar alterada (Jury, 2004).

LINEAMIENTOS GENERALES DE LA REHABILITACIÓN

En la rehabilitación del paciente con parálisis cerebral se debe tener en cuenta:

- La postura del tronco y la cabeza para estabilizar el sistema estomatognático, pero no sólo durante la alimentación o estimulación, sino en forma constante porque el niño deglute entre 1.500 y 1.800 veces diarias.
- Tener como base fundamental actuar sobre la función y las estructuras. Ejemplo: si se estimula la succión con chupete, sin que éste esté mojado, se está produciendo un estímulo mecánico que no tiene otro objetivo que calmar al bebé. Si el chupete está humedecido, al colocarlo dentro de la boca va a generar un reflejo de succión-deglución. Esto sería lo que marcaría una estimulación mecánica y su diferencia sobre la estimulación funcional.

Esto mismo sucedería con los diferentes instrumentos (espátula, cepillo, guantes, gomas etc., cuando no son utilizados de manera correcta) porque se utilizan en forma pasiva dentro de la boca y pueden generar mayor inestabilidad, irritabilidad y hasta rechazo alimentario. Por eso, en la rehabilitación es aconsejable emplear instrumentos que vamos a usar en la alimentación (cucharas, tetinas, chupetes, estímulos térmicos, etc.) que van a permitir generar engramas que luego van a ser utilizados para la alimentación.

- Siempre que iniciamos una estimulación debemos tener en cuenta el posicionamiento de la lengua dentro de la boca, mejillas, labios, etcétera.
- Debemos recordar que cada paciente es único y necesita elementos para su estimulación de acuerdo con las características de los órganos de su sistema estomatognático. Ejemplo: para cada boca se necesita un chupete en particular, así como la tetina y la cuchara.
- Se debe instruir a la mamá desde temprana edad para no reforzar o crear patrones anómalos, teniendo en cuenta que la alimentación no es un acto aislado y que esto debe repetirse de manera correcta en cada acto.
- Es importante tener en cuenta la edad cronológica y madurativa para ir modificando las texturas de los alimentos a los fines de establecer la propioceptividad necesaria para crear los movimientos rudimentarios de la trituración.
- Es importante recordar que no todo paciente con parálisis cerebral que tenga una deglución compensada podrá alimentarse sólo por vía oral.

Todo paciente que presente dificultad para alimentarse total o parcialmente por vía oral debe ser evaluado y tratado por un equipo interdisciplinario compuesto por: neurólogo, pediatra, gastroenterólogo, neumonólogo, cirujano, nutricionista y fonoaudiólogo, quienes deben definir la conducta a seguir en cada caso.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Teniendo en cuenta todos los conceptos vertidos, cada profesional que esté realizando la rehabilitación debe evaluar la posibilidad de que ésta lleve a una alimentación oral en un tiempo prudencial y, si no, iniciar las interconsultas necesarias para poder definirla.

BIBLIOGRAFÍA

Donner MW. Physiology of the esophagus. En: Paparella MM, Shumrick DA (Eds.). Otolaryngology. W. B. Saunders Company, filadelfia 1980, pp. 345-353.

Hiorns MP, Ryan M. Current practice in paediatric videofluoroscopy. Pediatr Radiol. 2006; 36:911-919.

Jury SC, Zaritzky M. Alteraciones deglutorias. Disfagias. Diagnóstico Instrumental Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires. 2002, pp. 111-134.

Jury S, González T, Zaritzky M. Gastroenterología, pediatría y nutrición. Los trastornos deglutorios y sus implicancias. Mc Graw Hill Interamericana, México. 2003, pp. 179-186.

Jury S. Trastornos deglutorios en pediatría. Universidad de Chile, Facultad de Medicina, Escuela de Fonoaudiología. Revista Chilena de Fonoaudiología. 2004, pp. 7-20.

Kennedy JG, Kent RD. Physiologic substrates of normal deglutition. Dysphagia 1988; 3:24-27.

Morris SE. The normal acquisition of oral feeding skills: Implications for assessment and treatment: Therapeutic Media, Nueva York. 1982.

35

TERAPIA OCUPACIONAL EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS

CAROLINA ALCHOURÓN

INTRODUCCIÓN

El objetivo principal de este capítulo es esbozar el trabajo de esta disciplina comprometida con una mirada sobre las ocupaciones del niño desde su nacimiento, entendiendo por esto el desempeño en actividades cotidianas significativas para él.

El saber que la parálisis cerebral tiene como denominador común en todas sus presentaciones un trastorno de la postura y el movimiento pone en evidencia que la posibilidad de llevar a cabo las ocupaciones de todos los días o, dicho de otro modo, la posibilidad de "hacer" (que requiere entre otras, de habilidades motoras) va a estar afectada.

A continuación presentamos el razonamiento clínico que subyace la práctica de esta disciplina cuando tratamos a un niño con parálisis cerebral, y comenzamos con la evaluación.

EVALUACIÓN EN TERAPIA OCUPACIONAL

En primer lugar resulta importante poder conocer lo que denominamos el perfil ocupacional del niño (Mulligan, 2006). Esto implica el nivel de desempeño en las diferentes áreas de ocupación que lo competen según su edad y su ubicación sociocultural. La terapista ocupacional identifica entonces cuáles son las ocupaciones en las que el niño puede participar sin dificultades, cuáles son las que puede realizar parcialmente y cuáles no están dentro de sus posibilidades, al menos en el momento actual (Case-Smith y cols., 2005). A continuación se muestra un cuadro de las ocupaciones del hombre, según el Marco de trabajo de terapia ocupacional (American Occupational Therapy Association [AOTA], 2008, 2010) (véase cuadro 35-1).

Cuando pensamos en las ocupaciones de la niñez, encontramos en primer lugar el juego y luego también el desempeñarse en actividades de la vida diaria (AVD) como comer, vestirse, higienizarse, además de poder realizar actividades escolares en sus diferentes instancias y poder compartir con sus pares, entre otras.

La mayoría de estas ocupaciones comienzan a desarrollarse de manera temprana en el ser humano, con lo cual conviene que en esta área el enfoque inicial se integre con un equipo de intervención temprana. Para conocer el desempeño ocu-

CUADRO 35-1. DESEMPEÑO EN ÁREAS DE OCUPACIÓN (AOTA, 2008)

Desempeño en áreas de ocupación:
• Actividades de la vida diaria (AVD)
• Actividades de la vida diaria instrumentales (AVDI)
• Descanso y sueño
• Educación
• Trabajo
• Juego
• Actividades de ocio
• Participación social

pacional, la terapista se vale de la entrevista a los padres o cuidadores o docentes, a quienes deben sumarse evaluaciones formales o estandarizadas, según mejor se adecue al niño, y observaciones clínicas.

Una selección precisa de instrumentos de evaluación es clave porque parte de lo recabado aquí se llevará al plano de los objetivos de tratamiento a largo y corto plazo y, a la vez, ofrece la oportunidad de ser utilizado de manera inmediata o más a futuro como base de datos para trabajos de investigación. Con el correr de los años, las evaluaciones utilizadas, y muchas veces diseñadas en parte o en su totalidad por esta disciplina, ofrecen datos de mayor sensibilidad para este uso como, por ejemplo, el *Pediatric evaluation of dissability inventory* (PEDI) (Haley y cols., 1998) que además de aportar datos sobre la posibilidad del niño para realizar diferentes AVD, ofrece la oportunidad de conocer de manera específica la cantidad de ayuda que éste requiere del padre/cuidador para llevarlas a cabo.

De mucha relevancia en la actualidad es el *Manual Ability Classification System* (MACS) (Eliasson y cols., 2006), sistema de clasificación de las habilidades manuales, especialmente organizado en su secuencia para clasificar la función manual relacionada con los requerimientos de la vida diaria en niños con parálisis cerebral.

La siguiente pregunta a formularse es por qué el niño no logra realizar determinadas ocupaciones que incumben a su edad y su condición de niño. Esto implica discernir cuáles son las habilidades de desempeño que están afectadas de algún modo alterando la posibilidad, la modalidad o los tiempos necesarios para llevarlas a cabo (véase cuadro 35-2).

Cuando pensamos en la evaluación funcional motriz, tenemos que conocer aspectos cuantitativos (cuando esto se justifique) y cualitativos. Debido a que la ejecución de las diferentes ocupaciones del hombre compromete en gran parte el uso de las manos, las terapistas ocupacionales evalúan en profundidad la funcionalidad de los miembros superiores, incluida la coordinación óculo-manual.

Considerando que es a partir de una evaluación precisa que vamos a establecer un plan de tratamiento, algunos test diseñados especialmente para observar aspectos cualitativos como el *Quality Upper Extremity Skills Test* (QUEST) (De Mateo y cols., 1998) y el *Assisting Hand Assessment* (AHA) (Eliasson y cols., 2007), entre otros, son muy útiles para los terapistas ocupacionales porque permiten identificar y medir, por ejemplo, cuánto usa el niño su mano asistente en habilidades funcionales (Exner, 2006), o cómo logra cargar el peso en sus miembros superiores. Estas evaluaciones son muy utilizadas en niños con hemiparesia.

Cabe mencionar el valioso aporte del tratamiento de neurodesarrollo a la mirada cualitativa del

CUADRO 35-2. HABILIDADES DE DESEMPEÑO (AOTA, 2008)

Habilidades de desempeño:
• Habilidades motoras y práxicas
• Habilidades sensoperceptivas
• Habilidades de regulación emocional
• Habilidades cognitivas
• Habilidades de comunicación/sociales

movimiento, lo que facilita una visión global del paciente (Howle, 2002). Las escalas de desarrollo, de las cuales existen diversas versiones, nos brindan parámetros útiles para tener en cuenta en niños con diferentes tipos de parálisis cerebral.

Para conocer las habilidades senso-perceptuales, los aspectos relacionados con el procesamiento sensorial son importantes en niños con parálisis cerebral, para lo cual pueden considerarse cuestionarios estandarizados como el Perfil sensorial (Dunn, 1999) y/o formales como una historia sensorial. Las habilidades perceptivo-visuales son de especial importancia en niños donde debe tenerse en cuenta el acceso a tecnología, como ocurre en aquellos con compromiso en los cuatro miembros para quienes el uso de un ordenador es fundamental para ocupaciones como el juego, la comunicación y el aprendizaje. Tanto las evaluaciones de rango de movimiento activo y pasivo como las de fuerza y sensibilidad en la mano son valiosas.

El completar la evaluación nos permite organizar el plan de tratamiento, para lo cual utilizaremos la terminología recomendada por la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud (CIF) (OMS, 2001) y adaptada por el enfoque de neurodesarrollo (Howle, 2002), para concluir en los siguientes aspectos:

- **Fortalezas**: se especifican cuáles son los sistemas que sostienen al niño y pueden ser puntales en el momento de su tratamiento.
- **Deficiencias globales**: se determinan los sistemas afectados en cada niño en particular.
- **Limitaciones funcionales/limitaciones en la participación social**: se seleccionan aquellas actividades factibles de ser logradas, y que son significativas para el niño y su familia.
- **Deficiencias primarias**: se definen los componentes de movimiento que se encuentran ausentes o disminuidos, y que son requeridos para la función determinada en el punto anterior.
- **Deficiencias secundarias**: se identifican las compensaciones que aparecen en el niño al intentar suplir las deficiencias primarias cuando realiza una actividad.

En el siguiente punto desarrollaremos estrategias de tratamiento utilizadas desde la terapia ocupacional.

TRATAMIENTO

Una vez identificadas las limitaciones funcionales sobre las cuales la terapista actuará, y de proyectar objetivos a corto y a largo plazo, se deberá seleccionar las estrategias terapéuticas. Retomando el marco de trabajo de terapia ocupacional al pensar el tratamiento en la parálisis cerebral, podemos organizarlo dentro de los Tipos de intervención en terapia ocupacional (AOTA, 2010). Para los fines de este capítulo desarrollaremos el uso terapéutico de actividades y ocupaciones para el niño con trastornos motores. Aquí, la terapista selecciona los siguientes aspectos en función de cada uno de los objetivos planteados:

- Métodos preparatorios
- Actividades con propósito
- Ocupaciones

Métodos preparatorios

Previo a introducirnos en la simulación o práctica de actividades relacionadas con los objetivos a tratar y las deficiencias primarias implícitas, resulta importante pensar cómo preparar al niño. El enfoque terapéutico del neurodesarrollo de Bobath hace especial hincapié en que el niño con parálisis cerebral necesita poder "sentir", "experimentar", el movimiento que no puede aún generar por sí mismo, antes de hacerlo activo e integrarlo dentro de una actividad funcional. Dentro de este enfoque, el uso de técnicas de inhibición y facilitación es importante si se lo articula con el análisis de los puntos llave de control, conceptos ya desarrollados en capítulos anteriores de este libro.

El pensar qué información sensorial está necesitando el niño es uno de los aspectos que se tienen en cuenta como métodos preparatorios. En este punto, la teoría de integración sensorial (IS) hace un aporte muy valioso en la forma de seleccionar la información sensorial que cada niño en particu-

Fig. 35-1. Niño con diparesia. Se facilita la disociación activa de miembros inferiores con activación de extensores de cadera derecha, de columna, de codo, de muñeca y dedos, junto con la coordinación oculomanual.

lar puede estar necesitando. Es así que un niño con una alteración en la modulación de sus niveles de alerta puede estar requiriendo que la terapista le ofrezca la oportunidad de moverse lentamente en dirección lineal, activando el sistema vestibular para "calmarlo". Lo podrá hacer sobre un rollo, sobre una pelota o sobre sus faldas si es un niño pequeño (fig. 35-1).

Dentro de los métodos preparatorios, se incluye el equipamiento que el paciente puede estar requiriendo para concretar los objetivos planteados o, dicho de otro modo, elementos de tecnología de asistencia.

Fig. 35-2. En esta niña con hemiparesia se colocó un yeso inhibitorio para facilitar la activación de la supinación de antebrazo, la extensión de muñeca y dedos, y la abducción y extensión del pulgar.

En toda la amplia gama que implica este término al considerar cualquier tipo de elemento que asista a la función, dentro de la terapia ocupacional tendremos en cuenta:

- Mobiliario.
- Equipamiento para miembros superiores: férulas, yesos inhibitorios o progresivos, vendajes, coderas (fig. 35-2).
- Electroestimulación neuromuscular (EENM).
- Adaptaciones para las diferentes ocupaciones del niño.
- Otras piezas de equipamiento con impacto indirecto sobre la funcionalidad de los miembros superiores (p. ej., collares).

Actividades con propósito

En este punto, la terapista piensa en actividades que simulen el objetivo a tratar o, más comúnmente, parte de este objetivo. Para esto tiene en cuenta el "análisis de la actividad" que implica articular las posibilidades y limitaciones del niño con las demandas de la actividad (requerimiento de fuerza, de rango de movimiento, de espacio físico, de secuencia y control del tiempo, de interjuego de ambos hemicuerpos, etc.) (fig. 35-3).

Fig. 35-3. Vemos un método preparatorio combinado con actividad con propósito en este niño con una cuadriparesia, en el que se incentivan componentes de movimiento necesarios para varias actividades cotidianas. Esta actividad tiene impacto también en el procesamiento sensorial táctil del niño.

Ocupaciones

Esta fase del tratamiento es la más importante y apela sobre todo a la creatividad de la terapista porque implica la práctica del objetivo en los diferentes ambientes donde el niño se desenvuelve. Aquí, la terapista diseña cómo conviene favorecer el desempeño en la ocupación sobre la cual se viene trabajando, con qué equipamiento, y con qué cantidad de repeticiones y de asistencia por parte del padre o cuidador. En definitiva, cómo se asiste a la generalización de lo aprendido en la terapia a la vida real. La forma de comunicarse con la familia es clave, para lo cual la terapista debe escuchar las posibilidades reales de ésta y rediseñar de manera conjunta el plan en el hogar para que sea factible.

Dentro de las estrategias de tratamiento, y con demostrado impacto en la funcionalidad de los miembros superiores en niños con hemiparesia, se encuentra el uso restringido del miembro superior no afectado para inducir el uso del miembro superior afectado (Vogtle, 2006).

Existen numerosos protocolos para la aplicación de esta estrategia que se ajustan a las posibilidades del niño y su familia, aportando experiencias positivas en función de la práctica basada en la evidencia dentro de esta disciplina (Little Hayes y cols., 2007).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

A lo largo de este capítulo hemos demostrado el aporte de la terapia ocupacional en el tratamiento de niños con parálisis cerebral, el cual se ha ido enriqueciendo y agudizando al integrar de manera paulatina los avances en la ciencia de la rehabilitación y el conocimiento del desarrollo del niño y sus requerimientos y formas de aprender. A modo de espiral, esto redunda en la aparición permanente de nuevas modalidades para evaluar y modos más efectivos de tratar la funcionalidad cotidiana del niño.

Se ha intentado destacar el valor de comenzar tempranamente el trabajo de esta disciplina para ofrecer alternativas de aprendizaje y de adaptaciones del medio ambiente que entren en juego antes de que el niño pierda el interés o la confianza en sí mismo de obtener logros que están dentro de sus posibilidades reales y que deben encontrar el desafío justo para desarrollarse.

Como conclusión, el compromiso de esta disciplina con el paciente y su familia (y con el resto del equipo tratante) tiene que ver con discernir y tratar de manera consecuente las posibilidades que el niño tiene de autonomía en las ocupaciones que la vida diaria le demanda. Atender esta posibilidad y su consiguiente impacto en la participación social del niño y su familia es atender una necesidad básica del ser humano.

BIBLIOGRAFÍA

American Occupational Therapy Association. Occupational Therapy (AOTA). Practice Framework: Domain and Process. Ajot. 2008; 56:609-639 (Traducción. Marco de trabajo para la práctica de Terapia Ocupacional. Publicación electrónica. 2010).

Case-Smith J, Richardson P, Schultz-Krohn W. An overview of Occupational Therapy for Children. En: Case-Smith J (Ed.). Occupational Therapy for Children. 5.ª ed. Mosby, St. Louis. 2005, pp. 2-29.

DeMatteo C, Law M, Russell D, Pollock N, Rosenbaum P, Walter S, y cols. QUEST: Quality of Upper Extremity Skills Test. McMaster University, Neurodevelopmental Clinical Research Unit. 1992.

Dunn W. Sensory Profile. Psychological Corp. San Antonio, TX. 1999.

Eliasson AC, Krumlinde-Sundholm L, Rosbad B, Beckung E, Arner M, Rosenbaum E. The Manual Ability Classification System for children with cerebral palsy. 2006.

Eliasson AC, Krumlinde-Sundholm L, Homefur M. Manual: The Assistive Hand Assesment. Karolinska Institutet, Stockholm. 2007.

Exner C. Intervention for children with hand skill problems. En: Henderson A, Pehosky Ch (Eds.). Hand function in the child-Foundations for remediation. 4.ª ed. Mosby, St. Louis. 2006, pp. 239-266.

Haley S, Coster W, Ludlow L, Haltiwager J, Andrellos P. Pediatric evaluation of disability inventory. Psychological Corp, San Antonio, TX. 1992.

Howle J. Neuro-Developmental approach-Theoretical foundations and principles of practice: Neurodevelopmental Treatment Association, California. 2002.

Little Hayes P, Allgier A, Klein A, Reder R, Burch C. Creating an evidence-based guideline for using CIMT. OT Practice 2007, pp. 9-15.

Mulligan S. Terapia ocupacional en pediatría. Proceso de evaluación. Editorial Médica Panamericana, Madrid. 2006.

Organización Mundial de la Salud (OMS). Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF). Publicación electrónica. 2001.

Vogtle K. Upper extremity intervention in Cerebral Palsy: A neurodevelopmental approach. En: Henderson A, Pehosky Ch (Eds.). Hand function in the child-Foundations for remediation. 4.ª ed. Mosby, St. Louis. 2006, pp. 243-265.

36

TRASTORNOS DE LA REGULACIÓN SENSORIAL

NORA GRAÑANA

INTRODUCCIÓN

En 1994, el Instituto Nacional de Salud de los Estados Unidos (NIH) publicó el Manual de clasificación diagnóstica de salud mental y trastornos del desarrollo de la primera infancia de 0 a 3 años, en su versión revisada (DC: 0-3R), que incluye los trastornos de inicio temprano (*Zero to three*). Allí se definen los trastornos de regulación sensorial, así como los trastornos en la regulación de la atención, de la motricidad y del afecto.

Los trastornos de regulación sensorial se consideran una respuesta anormal ante estímulos de la vida cotidiana, ya sea en la percepción, regulación, interpretación u organización de las respuestas ante estímulos sensoriales auditivos, visuales, táctiles, olfatorios, gustativos, vestibulares o propioceptivos (ICDL, 2005). Estas respuestas están relacionadas con el temperamento del niño, aunque pueden variar con cambios en el ambiente (Evangelista y Mc Lellan, 2004).

Jean Ayres (1979), pionera en la definición de trastornos de regulación sensorial, trató de establecer subtipos tanto para el análisis clínico como para la toma de decisión en las intervenciones, y trató de analizar por qué hay niños que responden de modo diferente ante las mismas situaciones ambientales. Los niños pueden presentar síntomas de hiperreactividad o hiporreactividad. Estas respuestas anómalas se pueden encontrar en niños sin problemas y, con más frecuencia, en niños con trastornos neurológicos y del desarrollo: aprendizaje, lenguaje, sordera con implante coclear (Bharadwaj y cols., 2009), autismo (Ben-Sasson y cols., 2009), retraso mental, hiperactividad (Reynolds y Lane, 2009), trastorno de coordinación motora y parálisis cerebral (Sanger y Kukke, 2007).

Un estudio epidemiológico realizado en 1.000 niños con trastornos de regulación sensorial encontró una mayor frecuencia de antecedentes prenatales y perinatales, como complicaciones durante el embarazo en el 25% y del parto hasta en el 42% de los niños (cesárea, fórceps, prematuridad, circular de cordón e ictericia neonatal) (May-Benson y cols., 2009).

Cooper y cols. (1995) determinaron que más del 80% de un grupo de niños con hemiplejía espástica tenían alteraciones en la sensopercepción, sobre todo la estereognosia y la propiocepción en forma bilateral. Estas alteraciones no tenían correlación directa con el grado de parálisis motora. Incluso las cirugías ortopédicas demostraron mejorar estas alteraciones sensoriales (Dahlin y cols., 1998).

Por otro lado, es importante considerar la influencia de las estrategias sensoriales en la rehabilitación. Un trabajo reciente demostró una mejor recuperación comparando un método de estimulación perceptivomotora contra la estimulación temprana tradicional en niños menores de 2 años con retraso motor (Harbourne y cols., 2010).

En los últimos años surgió como método de rehabilitación por terapia ocupacional la integración sensorial, basado en los postulados de Jean Ayres (Ayres, 1979), que ha alcanzado amplia utilización en varios trastornos del desarrollo.

El objetivo de esta revisión es valorar las evidencias sobre los fundamentos de la existencia de alteraciones en el procesamiento sensorial y sobre la utilidad del uso de técnicas de integración sensorial en rehabilitación, que se encuentran en pleno estado de investigación y controversia.

FISIOLOGÍA SENSORIAL Y ALTERACIONES DEL PROCESAMIENTO SENSORIAL: ANTECEDENTES

La vía sensorial somática general está integrada por tres neuronas: la primera neurona va desde el receptor sensitivo de la piel al ganglio de la raíz dorsal de la médula. Desde ahí parte la neurona secundaria y cruza la línea media hasta el tálamo. La tercera neurona va del tálamo a la corteza sensorial, en la circunvolución ascendente del lóbulo parietal.

Las neuronas sensoriales se dividen en tres tipos: la primera da la sensibilidad al dolor y la temperatura; la segunda da la propiocepción o percepción de la posición del cuerpo en el espacio, movimiento, vibración, presión, texturas, distinción entre dos puntos y peso; y la tercera brinda la sensibilidad táctil.

A partir de la corteza parietal ascendente, las sensaciones se combinan en las áreas de asociación, que pueden configurar percepciones más complejas. El reconocimiento de lo que se percibe se denomina *gnosia*, mientras que la falta de reconocimiento se define como *agnosia*.

Las gnosias se dividen según el subtipo sensorial en distintos tipos: estereognosia, prosopognosia, gnosia digital, etc. La falta de percepción táctil se denomina anestesia; al dolor, analgesia; a la temperatura, termoalgesia, etc. El exceso de percepción al dolor es la hiperalgesia y el exceso de percepción táctil es la hiperestesia.

En un modelo de funcionamiento neuropsicológico del sistema nervioso central desarrollado por Tamaroff y Allegri (1995) se incluyen tres niveles de procesamiento: sensoriomotor, gnósico práxico y de simbolización, cuyo funcionamiento es regulado por la integración entre áreas de asociación. Los impulsos generados en un área primaria son interpretados por las funciones gnósicas y práxicas, esto es, de reconocimiento de las sensaciones o gnosias y de coordinación de los movimientos o praxias (fig. 36-1).

La integración sensorial se define como el proceso que involucra la habilidad de organizar las respuestas del sistema nervioso ante los estímulos sensoriales del cuerpo y del ambiente para generar respuestas adaptativas exitosas (Ermer y Dunn, 1998). Surge entonces la posibilidad de alteración, no en la percepción ni en el reconocimiento, sino en la integración entre modalidades sensoriales, y esto define el trastorno de regulación sensorial.

FISIOPATOGENIA DE LAS ALTERACIONES DE REGULACIÓN SENSORIAL

Las alteraciones de la regulación sensorial se midieron en un principio como respuestas autonómicas excesivas o anómalas ante estímulos, llamadas respuestas *fight or flight* (lucha o huida) en comparación con las respuestas de individuos sanos. Se encuentran respuestas electrodérmicas o cambios de permeabilidad de la piel con sudor ante estímulos sensitivos por cambios de las secreciones glandulares. Los niños con trastornos de regulación sensorial con hiperreactividad muestran respuestas de mayor amplitud, frecuencia y menor habituación, según se valoró en un grupo de niños con fragilidad del cromosoma X (Miller y cols., 1999).

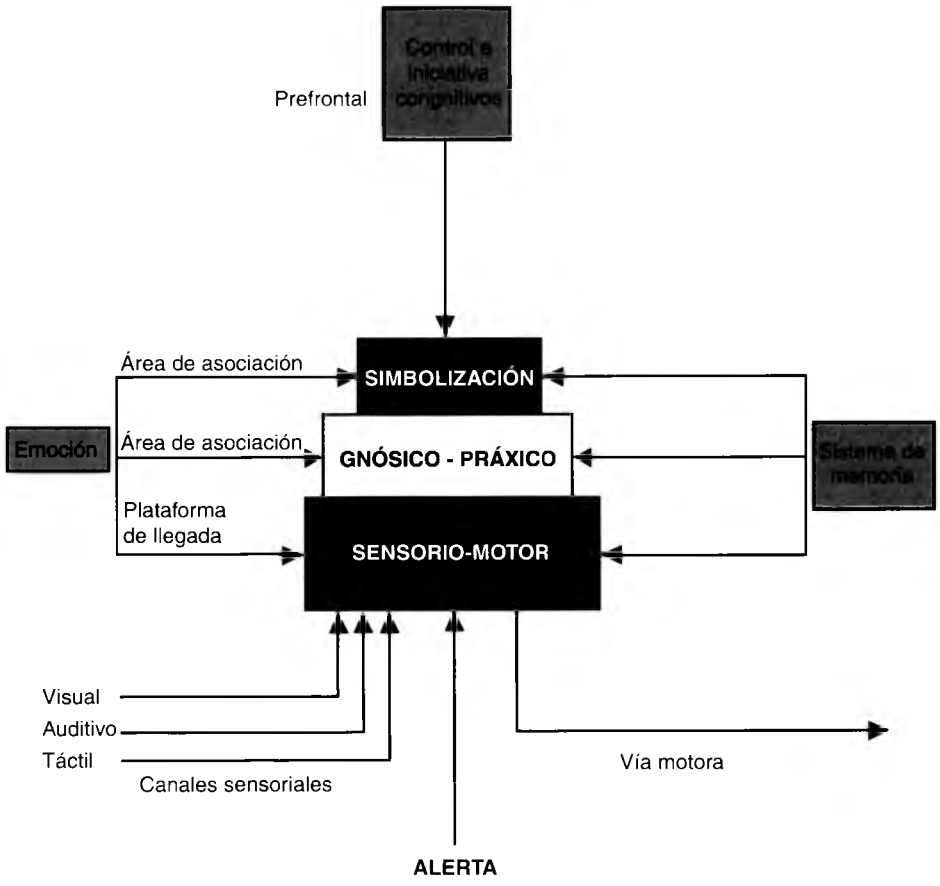


Fig. 36-1. Modelo funcional del sistema nervioso. *Con autorización de los autores.

También se encontraron déficits en el filtro sensorial. Los estudios de potenciales evocados han mostrado una falta de respuesta ante un nuevo estímulo auditivo cuando es muy cercano a uno previo. Esta latencia en el tiempo que se requiere para percibir un segundo estímulo no se produce en niños con trastornos de regulación sensorial, lo que muestra un déficit en el filtro y explica de alguna manera la hiperreactividad ante estímulos (Davis y Gavin, 2007). Se pueden encontrar hiperrespuestas o hiporrespuestas, que explicarían los distintos subtipos clínicos.

En un estudio por resonancia magnética de cerebro con técnicas de volumetría se relacionaron estas respuestas con diferencias en la cantidad de sustancia gris en los circuitos frontoestriatales y cerebelosos. Los autores infirieron que estas redes serían las vías de interconexión sensorial (Mc Alonan y cols., 2002). Los niños con trastornos de regulación sensorial tienen menor regulación parasimpática en las respuestas vagales (Schaaf y cols., 2010).

Con relación a la integración multisensorial, cuando se valoran potenciales evocados se detecta que las respuestas ante dos estímulos sensoriales diferentes, como ante un estímulo auditivo sumado a un estímulo sensitivo, son superiores a la suma de las ondas provocadas por cada estímulo por separado. Se compararon las respuestas entre niños con trastornos de regulación sensorial y controles; se encontró que los niños con trastornos de regulación sensorial tuvieron en la estimulación unisensorial ondas menos diferenciadas, y cuando el estímulo era multisensorial la

suma no era superior a cada onda por separado. Esto reflejaría una diferencia en la integración entre distintas modalidades (Brett-Green y cols., 2010).

CLASIFICACIÓN CLÍNICA

Los trastornos de regulación sensorial tienen distintas manifestaciones según la edad aunque los síntomas se ven tempranamente. Los autores que defienden la hipótesis de alta frecuencia de trastornos de regulación sensorial señalan que los bebés tienen problemas para calmarse, para alimentarse o dormir en un tercio de los casos (May-Benson y cols., 2009). En aquellos con hiporreactividad pueden ser bebés pasivos, poco reactivos o con poco interés en el entorno. En la lactancia y en la etapa preescolar consultan por irritabilidad y llanto frecuente, sobre todo ante cambios del ambiente. Les cuesta adaptarse al jardín, a los viajes, etc. Pueden tener respuestas excesivas auditivas a sonidos comunes; táctiles, como rechazo a tocar materiales húmedos, a las etiquetas de la ropa, a que se les acerquen o les toquen el pelo; gustativas, con alimentación selectiva, o vestibulares con rechazo a los juegos de jardín, al movimiento, toboganes o juegos de equilibrio. Por ello, las alteraciones de la regulación sensorial se clasifican en subtipos clínicos en el DC: 0-3 con hiperreactividad, con hiporreactividad y con búsqueda de sensaciones (cuadro 36-1).

En las formas con hiperreactividad ante estímulos específicos se desencadenan reacciones conductuales de evitación (como taparse los oídos ante ruidos cotidianos), miedo, hiperactividad, irritabilidad o conductas agresivas. La hiporreactividad puede manifestarse como falta de respuesta ante situaciones ambientales como al llamarlo, o ante el dolor. Las formas de búsqueda de sensaciones se asocian a conductas de golpearse repetitivamente, golpearse la cabeza al dormirse, hamacarse y balanceo (que se ven en algunos niños pequeños).

Existen otras clasificaciones clínicas según los síntomas como la del ICDL, pero con poca evidencia científica aún (Davies y Tucker, 2010).

CUADRO 36-1. SUBTIPOS DE TRASTORNOS DE REGULACIÓN SENSORIAL

- Con hiperreactividad
  - Tipo temeroso, precavido
  - Tipo negativista, desafiante
- Hiporreactividad
- Con búsqueda de sensaciones, autoestimulatorio, impulsivo

EVALUACIÓN

El protocolo de evaluación incluye la historia clínica para recabar los síntomas, encuestas para padres o autocompletadas y escalas de observación.

Las encuestas más utilizadas en nuestro país son el Perfil sensorial de Dunn, que tiene subescalas para niños de 0-3 años, de 3-11 años, y para adolescentes y adultos. Contiene preguntas respecto de respuestas anormales ante estímulos sensoriales. Las respuestas pueden dar desempeño típico, o diferencias que son informadas como probables o definitivas. Con la integración de todas las áreas de procesamiento sensorial se pueden dar en las conclusiones el subtipo de trastorno, ya sea hiperreactivo, hiporreactivo o buscador de sensaciones. Los perfiles tienen buena sensibilidad pero en cuanto a la especificidad, tienen falsos positivos de hasta más del 20% (Dunn, 2002; 2006). Por eso existen en desarrollo otras con mayor especificidad, como la Medida de procesamiento sensorial (Parham y cols., 2006).

Dentro de las escalas de observación, donde el examinador evalúa las respuestas ante estímulos, existen las escalas de Ayres (Escala de integración sensorial y de praxias, SIPT) (Ayres, 1989), la escala de Miller para preescolares (MAP) (Parush y cols., 2002), la escala de hiporrespuesta e hiperrespuesta sensorial (SensOUR) (Schoen y cols., 2008).

TRATAMIENTO

La integración sensorial es la intervención sugerida por los terapistas ocupacionales para mejorar el procesamiento sensorial. Ayres (1989) propuso utilizar estímulos sensoriales durante actividades corporales individuales motivantes para el individuo que permitan mejorar la regulación de las respuestas conductuales en la vida cotidiana. Como las sensaciones táctiles y vestibulares o de movimiento tienen efectos poderosos en los mecanismos de regulación del sistema nervioso, son las más usadas en la intervención.

Las actividades son fundamentalmente táctiles y motrices, con estimulación vestibular: hamacas, pelotas, mantener equilibrio en objetos que giran o posturas antigravitatorias.

Entre las actividades sensitivas, táctiles y propioceptivas se encuentran: recibir información de la posición del cuerpo en el espacio con chalecos con pesas; masajes con manos, con pelotas o táctiles; introducir las manos en recipientes con materiales de distintas texturas (arena, legumbres, gelatina); cepillar la piel con distintos tipos de brochas, cepillos o telas (Heydt y cols., 2004).

Desde la introducción de estas actividades, se publicaron numerosos trabajos de investigación para tratar de probar la efectividad de la integración sensorial en la regulación de la conducta. La mayoría de las investigaciones iniciales han tenido errores metodológicos que no han permitido encontrar resultados fiables. Dentro de los últimos trabajos en niños con trastornos de regulación sensorial o dificultades en el rendimiento escolar, se han encontrados como hallazgos preliminares mejorías en las respuestas sensoriales, pero también en la motricidad fina, la planificación y la coordinación motora, que se han mantenido después de finalizar la intervención.

Se han constatado mejorías en conductas disruptivas y atención, en niños con trastornos de regulación sensorial y en autismo, con 6 meses de tratamiento. La mejoría se ha mantenido al menos después de 3 meses de suspendido el tratamiento (May-Benson y cols., 2010).

CONTROVERSIAS SOBRE LAS ALTERACIONES DE PROCESAMIENTO SENSORIAL

Los estudios de efectividad clínica con mejor estructura metodológica para ser considerados válidos se están desarrollando desde hace pocos años. En principio, hay que valorar las dificultades metodológicas de los trabajos que demuestran mejorías con la integración sensorial: es difícil incluir grupos de pacientes con patologías homogéneas, las intervenciones no pueden replicarse exactamente de un terapeuta a otro, además faltan controles y aplicación a doble ciego. También hay que considerar la maduración natural que reduce la magnitud del efecto (*effect size*) y el efecto placebo debido a que la medición de resultados se suele hacer con los perfiles sensoriales, que son encuestas y no mediciones exactas.

Por otro lado, la división en subtipos de trastornos es en cierta medida arbitrario porque las escalas de evaluación sensoriales son poco consistentes en determinarlos (Davies y Tucker, 2010). Es decir que los intentos que se están realizando para incluir en el DSM V la nosología de los trastornos del desarrollo asociados a trastornos de regulación sensorial deberían ser tomados con precaución.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Los trastornos de regulación sensorial se consideran una respuesta anormal en la percepción, regulación, interpretación u organización de las respuestas ante estímulos sensoriales. Se manifiesta por hipersensibilidad ante estímulos de la vida diaria, por hiporrespuesta y falta de interés o por búsqueda de sensaciones. Se pueden encontrar en niños sin problemas de desarrollo y, con más frecuencia, en niños con trastornos neurológicos y del desarrollo. Los trastornos de regulación sensorial se suelen diagnosticar a partir de las manifestaciones clínicas, que varían según la edad, aunque los síntomas se ven tempranamente.

Las técnicas de integración sensorial utilizan estímulos sensoriales que permiten mejorar la regulación de las respuestas conductuales en la vida cotidiana. Los estudios actuales tratan de encontrar la eficacia clínica de los tratamientos, aunque aún son metodológicamente muy heterogéneos como para demostrar beneficios contundentes.

BIBLIOGRAFÍA

Ayres AJ. La integración sensorial y el niño. Western Psychological Services. Los Ángeles. 1979.

Ayres AJ. Sensory integration and Praxis tests. Western Psychological Services. Los Ángeles. 1989.

Ben-Sasson A, Hen L, Fluss R, Cermak S, Engel-Yeger B, Gal E. A meta-analysis of sensory modulation symptoms in individuals with autism spectrum disorders. J Autism Dev Disord 2009; 39:1-11.

Bharadwaj S, Daniel L, Matzke P. Brief report: Sensory-processing disorder in children with cochlear implants. Am J Occupat Therapy 2009; 63:208-213.

Brett-Green BA, Miller LJ, Schoen SA, Nielsen DM. An exploratory event-related potential study of multisensory integration in sensory over-responsive children. Brain Res. 2010; 1321:67-77.

Cooper J, Majnemer A, Rosenblatt B, Birnbaum R. The determination of sensory deficits in children with hemiplegic cerebral palsy. J Child Neurol 1995; 10:300-309.

Dahlin L, Komoto-Tufvesson Y, Sälgeback S. Surgery of the Spastic Hand in Cerebral Palsy. Improvement in stereognosis and hand function after surgery. J Hand Surg Eur Vol 1998; 23(3):334-339.

Davies PL, Gavin WJ. Validating the diagnosis of sensory processing disorders using EEG technology. Am J Occupat Therapy 2007; 61(2):176-189.

Davies PL, Tucker R. Evidence review to investigate the support for subtypes of children with difficulty processing and integrating sensory information. Am J Occupat Ther 2010; 64:391-402.

DSM V: Citado en: http://www.spdfoundation.net/pdf/appendixa.pdf

Dunn W. The Infant/ Toddler Sensory Profile manual. The Psychological Corporation, San Antonio. 2002.

Dunn W. Sensory Profile-School Companion manual. TX: Psychological Corporation. San Antonio. 2006.

Ermer J, Dunn W. The sensory profile: A discriminant analysis of children with and without disabilities. Am J Occup Ther. 1998; 52:283-289.

Evangelista N, Mc Lellan M. The Zero to Three Diagnostic System: A framework for considering emotional and behavioral problems in young children. School Psychology Review 2004; 33(1):159-173.

Harbourne R, Willett S, Kyvelidou A, Deffeyes J, Stergiou N. A comparison of interventions for children with cerebral palsy to improve sitting postural control: a clinical trial. Physical Therapy 2010; 90(12):1881-1898.

Heydt K, Allon M, Edwards S, Clark M, Cushman C. Perkins Activity and Resource Guide: A handbook for teachers and parents of students with visual and multiple disabilities. 2ª ed. Perkins Publ., Waterton. 2004.

ICDL. Interdisciplinary Council on Developmental and Learning Disorders. Diagnostic manual for infancy and early childhood: Mental health, developmental, regulatory-sensory processing and language disorders and learning challenges (ICDL-DMIC). Bethesda. 2005.

May-Benson TA, Koomar JA, Teasdale A. Incidence of pre-, peri-, and post-natal birth and developmental problems of children with sensory processing disorder and children with autism spectrum disorder. Front Integr Neurosci. 2009; 3(31):1-11.

May-Benson T, Koomar, JA. Systematic review of the research evidence examining the effectiveness of interventions using a sensory integrative approach for children. Am J Occupat Ther 2010; 64:403-414.

Mc Alonan G, Daly E, Kumari V, Critchley H, van Amelsvoort T, Suckling J, y cols. Brain anatomy and sensorimotor gating in Asperger's syndrome. Brain 2002; 127:1594-1606.

Miller LJ, McIntosh D, McGrath J, Shyu V, Lampe M, Taylor AK, y cols. Electrodermal responses to sensory stimuli in individuals with fragile X syndrome: A preliminary report. Am J Med Genetics 1999; 83(4):268-279.

Parham LD, Ecker C, Kuhaneck HM, Henry DA, Glennon T. Sensory processing measure. Western Psychological Services. Los Ángeles. 2006.

Parush S, Winokur M, Goldstand S, Miller LJ. Prediction of school performance using the Miller Assessment for Preschoolers (MAP): A validity study. Amer J Occupat Ther 2002; 56:547-55.

Reynolds S, Lane S. Sensory overresponsivity and anxiety in children with ADHD. Am J Occupat Ther. 2009; 63:433-440.

Sanger T, Kukke S. Abnormalities of tactile sensory function in children with dystonic and diplegic cerebral palsy. J Child Neurol 2007; 22:289-293.

Schaaf RC, Benevides T, Blanche EI, Brett-Green BA, Burke JP, Cohn ES, y cols. Parasympathetic functions in children with sensory processing disorder. Front Integr Neurosci 2010; 9(4):1-11.

Schoen SA, Miller LJ, Green K. Pilot study of the Sensory Over-Responsivity Scales: Assessment and inventory. Amer J Occupat Ther 2008; 62:393-406.

Tamaroff L, Allegri R. Introducción a la neuropsicología clínica, Ed. Libros de la Cuadriga, Buenos Aires. 1995.

Zero to Three, Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood: Revised Edition (DC: 0-3 R), Washington DC, 2005.

37

ESTIMULACIÓN VISUAL EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES Y OTROS TRASTORNOS DEL DESARROLLO

YOLANDA PENERINI

INTRODUCCIÓN

La visión es el disparador de deseos de incorporar, comprender el medio y de comunicarse con él. A su vez, facilita y determina algunas etapas del desarrollo.

En los bebés y los niños se da una interdependencia entre las dificultades motoras para fijar, seguir, rolar, sentarse, mirar de lejos, gatear para alcanzar algo deseado y el ejercicio de las funciones visuales. El objetivo de este capítulo es señalar las posibilidades y dificultades para la atención de los bebés y niños con compromiso visual y problemas motores.

DESARROLLO DE LA VISIÓN

Las funciones visuales básicas se desarrollan desde el nacimiento. A éstas se les sumarán otros procesos como la percepción de colores, la sensibilidad al contraste, la diferenciación espacial y la agudeza visual hasta que se completan aproximadamente a los 7 años de vida (Pastorino y Penerini, 1998).

Para lograr una visión útil es muy importante que se haga una detección y tratamiento oportunos, que incluyan la corrección de los vicios de refracción que pueden, en caso de no ser corregidos, presentar dificultades insuperables a la maduración de la función visual. En algunos casos son útiles las ayudas ópticas y electrónicas.

Hubel y Wiesel (1959) definieron la plasticidad sináptica y su relación con el desarrollo de la visión, la organización funcional de la corteza cerebral en columnas y la estructuración del cuerpo geniculado lateral que hacen al procesamiento de la información visual, por lo que obtuvieron el Premio Nobel de Medicina en 1981. Esos experimentos con animales de laboratorio mostraron que en los primeros tiempos de vida, el desarrollo y la maduración de la función visual son determinadas por las experiencias visuales, y que su deprivación impide su normal proceso.

Cuando un niño es inducido a mirar, se favorecen y estimulan el desarrollo y la maduración de la función visual y, a través de ella, la maduración neurocognitiva. Por medio del juego, los estímulos aplicados con afecto y alegría movilizan los intentos del niño por aprehender el mundo que lo rodea y sus componentes afectivos.

Mediante la imitación, el niño incorpora en el primer año de vida rasgos, expresiones y gestos faciales y corporales como la sonrisa que lo va humanizando; el desplazamiento, que en su co-

munidad caracterizará su lenguaje corporal, etc. El niño con baja visión no puede imitar. Internaliza sólo el tono de voz de quien le habla con sus diferentes variaciones (suave, alto, rígido...). Depende de la descripción a través de sus padres y de otras personas videntes de cómo es el medio que lo rodea, para conocerlo.

CAUSAS DE TRASTORNOS VISUALES

Las principales causas de los trastornos visuales en la población asistida en el Programa de Estimulación Temprana y Visual en la Unidad de Ojos del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez de Buenos Aires, en un período de 3 años son, sobre 338 niños atendidos: papilas pálidas y atrofia de papilas 25%, retinopatía del prematuro 16%, hipoplasia de nervio óptico 7%, nistagmo 7%.

Muchos niños sobreviven a intercurrencias que agravan la patología de base, por lo que hoy hay más casos de deficiencia visual de causa neurológica. Las alteraciones oculares suelen ser debidas a problemas corticales, en los que el proceso de análisis de estas señales está alterado. En un estudio se encontró que el 53% de los pacientes con defecto visual perceptual tenían parálisis cerebral (Rogers, 1996).

Fig. 37-1. Niño de 2 años con cuadriparesia atetósica y nistagmo en decúbito ventral que logra elevar la cabeza y la mirada, facilitado por superficie monocromática con juguete en contraste.

CLÍNICA

Cuando hay baja visión y trastornos motores, algunos niños no aceptan estar boca abajo. La discapacidad motora para levantar la cabeza en decúbito ventral y la falta de visión que estimule su interés en el balconeo, hace que no se eleven ni hagan movimientos respondiendo a la voz de los padres, lo que puede ser tomado por indiferencia. En muchos casos debemos conformarnos con reconocer intenciones o tendencias por parte del niño hacia lo que proponemos lograr (fig. 37-1).

Difícilmente cuantificaremos la agudeza visual, el campo visual y su capacidad de abstracción de objetos para luego trabajar de manera secuencial y llegar a la abstracción de figura-fondo. Debemos guiarnos por observaciones de sus rutinas en la vida cotidiana para lograr un conocimiento de su funcionalidad.

Algunos niños presentan falta de relación entre la agudeza visual, el campo visual y la capacidad de percibir. Son necesarias imágenes simples, de base geométrica, resaltadas mediante contraste y mostradas aisladamente. A veces tienen visión y buen campo visual, pero no ven los movimientos de las personas ni de los objetos. Estos trastornos del procesamiento visual son consecuencia del defecto visual perceptual. En general, estos niños reaccionan mejor al movimiento periférico que cuando le presentamos elementos en el centro del campo visual (Lueck, 2010).

TRATAMIENTO

Según Fantz (1963), "los bebés humanos menores de 5 días de edad miran más persistentemente los patrones en blanco y negro que las superficies coloreadas. Lo que muestra la habilidad innata para percibir formas".

Desde el nacimiento comienza a establecerse entre la madre y el hijo un "cordón visual" a través del cual el niño recibe los mensajes de conocimiento y afecto que le son indispensables. Cuando por alguna causa este mecanismo se altera, la maduración del niño se interrumpe.

Fig. 37-2. Niño de 5 años con parálisis cerebral. Usa anteojos esféricos positivos para compensar la falta de acomodación. Estímulo visual con figuras intercambiables de alto contraste. Uso de atril para facilitar la mirada.

A través de los estímulos visuales y de mensajes auditivos, tactiles u olfativos, el lactante recibe los elementos que permitirán su maduración y su plena expresión genética.

La estimulación temprana y visual intenta reestablecer estos vínculos y debe comenzarse desde el primer encuentro con el niño ni bien se sospecha la existencia de la disminución, incluso antes de completar los procedimientos diagnósticos.

Se debe intentar evitar que se produzca una deprivación visual que agregue patología a sus patologías de base. Necesitamos acercarle el mundo, el ambiente, sus manos, el otro...

La complejidad en la atención de un niño con trastornos motores y déficit visual está dada por su estado de salud general, sus posibilidades de comunicación, su posicionalidad (en la colchoneta, en el bipedestador, etc.), y se debe observar en cuál se obtiene mejor respuesta y en cuál no. A su vez, está determinada por los múltiples factores de los cuales depende para su comodidad: silla, ropa, sostenes (cefálico, torácico, etc.), que adaptados al trastorno sensoriomotor individual, les da seguridad sobre su entorno (fig. 37-2).

Además, algunas medicaciones pueden producir sedación que influye en el tono y en el alerta del pequeño. Los trastornos del sueño que le provocan fatiga obstaculizan su rehabilitación en las pocas horas de vigilia, lo que le impide mantener imágenes estables.

En todo esto influye también la edad del niño (no representativa), su etapa del desarrollo (despareja en sí misma), sus necesidades para la recepción de estímulos, su capacidad para poder expresar sus deseos y voluntad. Del terapeuta depende la observación para lograr la decodificación de sus potencialidades y la comprensión de lo que el niño como niño está pidiendo.

Las dificultades en su maduración motora hacen más difícil el aprendizaje para la utilización de la vista por lo laborioso que le resulta a la retina presentar de manera adecuada el objeto que desea ver. Debemos aprender a esperar que el cerebro procese corticalmente la información, que esta percepción se organice y que el niño responda como pueda dentro de sus posibilidades y su tono lo permita: emitiendo sonidos, babeando, sonriendo, tirándose hacia atrás...

De inmediato llevaremos su mano hacia la cara de quien le habla o hacia el juguete que mostramos, quieto y muy cerca de su rostro para que lo roce, primero en la línea media. Ayudaremos a la coordinación óculo-motora, le daremos tiempo y evaluaremos permanentemente su atención visual: mirá, observá, fijate esto...

Buscamos disparar el deseo de: "veo y toco" que luego se convertirá en "miro y toco". Cuando

"toco" entiendo mejor lo que "veo y miro". El mirar implica interés en lo que ve. Miramos voluntariamente. Vemos involuntariamente (Penerini y Fiondella, 2001).

Es necesario estimular visualmente mediante un programa sistemático rico, significativo y de complejidad creciente, encaminado a desarrollar las funciones visuales. Será diseñado para cada bebé o niño, basado en las necesidades de la patología visual y teniendo en cuenta las dificultades motoras. Su ejecución debe tener continuidad en el tiempo con evaluaciones periódicas que permitan su ajuste según la evolución de su eficiencia visual. La familia debe estar informada de que este programa individualizado considera en su ejecución las múltiples variables que conforman una visión utilizable para los aprendizajes pertinentes.

Se debe considerar siempre la luz (ambiental), las formas (geométricas), el color (alto contraste) y el movimiento. Es muy importante mirarlo a los ojos, organizarle la mirada para que pueda fijar y descubrirnos. Que descubra en quien lo mira la gestualidad y su significado (risa, pesar, dolor, agrado, desagrado), que son fundamentales para relacionarse en los primeros meses de vida. Necesitamos que el niño incorpore por medio de la vista los elementos que le permitirán comunicarse (códigos). En los casos más graves, será mediante parpadeos. Esto facilitará la tarea de sus terapeutas de fonoaudióloga, kinesióloga, terapista ocupacional y en el jardín o escuela, de sus docentes y compañeros.

Las disfunciones perturban y afectan al niño en el uso de su visión, por lo que para su tratamiento, la atención debe ser interdisciplinaria.

A la pérdida de movilidad del niño con trastornos motores se agrega su inmovilidad con déficit visual, que en ocasiones aparenta deficiencia intelectual debido a la imposibilidad de lograr experiencias directas. La fijación visual ayudará al control cefálico y torácico. El niño bien posicionado está facilitado para lograr un seguimiento breve.

En la mayoría de los casos se hace necesario provocar la respuesta refleja de defensa palpebral que sólo aparece ante ruidos fuertes (cócleo-palpebral), que le ayudará a descubrir la proximidad brusca que en un primer momento se manifiesta con movimientos de hiperextensión cefálica descontrolados, con mirada en supraversión o con la aparición de estrabismo o de nistagmo, lo que nos sugiere mala agudeza visual.

En general, conviene respetar el tortícolis (con frecuencia ligado al nistagmo), que los niños adoptan para mejorar su visión.

Buscaremos a través de la estimulación lograr habilidad visual mediante un programa secuenciado de exigencias, de modo que el niño pueda asignar un significado a los estímulos que percibe para que logre llegar a formar un proceso visual. La información que llega a través de los otros sentidos se integra y coordina en los centros nerviosos, lo que enriquece la calidad y la interpretación de las imágenes recibidas.

En un primer momento, a medida que va integrando los sentidos (incluidos los propioceptivos), se presenta una compensación inmediata: ¿descubro el gusto? No miro ni oigo. ¿Descubro la vista? Miro sólo una luz en el ambiente. No oigo, ni chupo, ni toco, ni huelo. Mediante la estimulación polisensorial asociada, puede anticipar hechos con el uso del olfato, oído y tacto, que lo ayudarán a compensar su carencia visual. La vista es un sentido globalizador mientras que el tacto es analítico.

LA FAMILIA

La estimulación debe ser realizada delante de los padres y en interacción con ellos.

Es importante explicarles cómo pueden continuar en la casa con la guía que el niño recibe en la consulta.

Les hablaremos sobre la importancia de que el ruido obedezca sólo a los del ambiente, tratando de evitar en buena parte del día la radio y el televisor encendidos de manera que el niño pueda

decodificar los sonidos normales de un hogar y logre un cierto control del espacio donde no llega con su mirada.

Les recordaremos también: sobre la necesidad de hablarle cerca de la cara y mirándolo a los ojos; evitar los reflejos sobre la superficie que el niño mira; que los juguetes estén en contraste sobre un área de color único; evitar los cambios bruscos de luz, protegiéndolos con viseras o anteojos con filtros; evitarle las luces dirigidas a los ojos (recordar epilepsia fotosensible); alternar las posiciones; usar elementos que faciliten la aprehensión ofreciéndoselos al principio en la línea media y luego en el plano inferior, de modo que cuando pueda deambular de manera independiente (a pesar de no poder dominar movimientos cefálicos) el uso del campo visual le dé mayor seguridad en los desplazamientos.

También es importante alentarlos para su inclusión en todas las actividades en familia.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Las características de los trastornos visuales unidos a deficiencias múltiples obligan a una ajustada adaptación del plan de estimulación visual a cada niño. La existencia de un período crítico pasado, en el cual las deficiencias visuales son definitivas, confiere a esta tarea un carácter de urgencia. Para el éxito del tratamiento es de crucial importancia lograr la cooperación del niño y de su familia.

BIBLIOGRAFÍA

Fantz R. Pattern vision in newborn infants. Science 1963; 140:296-297.

Hubel D, Wiesel T. Reception fields of single neurons in the cats striate cortex. J Physiol 1959; 148-574.

Lueck A. Cortical or Cerebral Visual Impairment in Children: A Brief Overview 2010 October. Publication: Journal of Visual Impairment & Blindness. Disponible en: http://www.faqs.org/periodicals/201010/2174766781.html#ixzz1H9co25nY.

Pastorino N, Penerini Y. Programa de detección de déficit de la agudeza visual en escolares sin patología ocular aparente. Arch Arg de Ped 1998; 96(4):236.

Penerini Y, Fiondella A. Rehabilitación del niño con baja visión. En: Baja visión. Gurovich L, Buenos Aires: 2001; 227-244.

Rogers M. Vision impairment in Liverpool: prevalence and morbidity. Arch Dis Child 1996; 74:299-303.

38

ENFOQUE PSICOPEDAGÓGICO EN UN NIÑO CON CUADRIPARESIA

MARÍA CECILIA AGOST CARREÑO

RESUMEN DE HISTORIA CLÍNICA

N. es un niño que actualmente tiene 8 años 4 meses, y presenta una encefalopatía crónica no evolutiva como secuela de prematurez. Nació a las 26 semanas de gestación, de un parto gemelar con un peso de nacimiento de 1.130 g y puntuación de Apgar 8/9. Requirió terapia neonatal durante 77 días, asistencia respiratoria mecánica y oxígeno durante una semana, respectivamente. Entre el tercer y quinto días de nacimiento presentó hipotermia e hidrocefalia que no requirió válvula de derivación. En la resonancia magnética de cerebro se observó una leucomalacia periventricular.

PRIMERA CONSULTA (3 AÑOS 11 MESES)

N. concurrió a una evaluación cognitiva por primera vez a los 3 años y 11 meses. No se encontraba escolarizado y la familia estaba interesada en saber cuál sería la opción más adecuada para N. en cuanto al tipo de escuela y nivel.

Desde el punto de vista motor, N. presentaba una cuadriparesia mixta (espástica/distónica) con pobre control axial. Ante la intención de movimiento desencadenaba un clásico patrón extensor. Al intentar tomar un objeto se evidenciaba extensión, aducción y rotación interna con pronación de antebrazo. Tenía estrabismo convergente alternante.

En cuanto al lenguaje, N. presentaba un trastorno del lenguaje, con un cuadro disártrico que interfería en la comunicación. Su voz era estrangulada y presentaba bradilalia.

En esta primera consulta fue necesario trabajar en una silla postural con adaptaciones y pechera para mantener el control de tronco en forma más estable y alineada, lo cual le permitió maximizar su función manual. En ese momento sólo realizaba tratamiento de kinesiología. Debido a las dificultades motoras, se administraron algunos ítems de la Evaluación de aprendizaje temprano del Mullen (Mullen, 1995) y una evaluación informal del área pedagógica. De dicha evaluación surgió que N. podía cumplir consignas simples de un paso, identificaba algunas partes del cuerpo, podía aparear imágenes iguales, y nombrar acciones y objetos familiares. No conocía colores ni tenía noción de tamaño.

Con respecto a la atención, N. se mostró como un niño disperso, al cual le costaba mantener la atención en una tarea durante períodos extensos. Con relación a la memoria, se evaluó la memoria verbal. Se le enseñó una palabra nueva con el

apoyo de una imagen, y N. la incorporó rápidamente y la mantuvo en su memoria 30 minutos después. A su vez, dio cuenta de su capacidad para incorporar nueva información. Con respecto a la organización visuoperceptiva, reconocía objetos y fotos pero confundía un dibujo si éste no era muy claro.

Si bien la evaluación fue informal (debido a las limitaciones desde lo motor), fue posible afirmar que su funcionamiento era acorde al de un niño de entre 2 y 2 años y medio, lo que lo colocaba en un rango por debajo de lo esperable para su edad (retraso leve).

Allí se recomendó su integración en un jardín común con un acompañante terapéutico (psicopedagoga). Se asistió a la familia en la búsqueda del equipo de integración y la institución. Se realizaron reuniones previas con el equipo de la escuela común, el equipo terapéutico y de integración para compartir los resultados de las evaluaciones y brindar estrategias de trabajo.

Fig. 38-1. Sistema de incentivos para aumentar el tiempo de atención.

TRATAMIENTO

4 años

N. inició el tratamiento psicopedagógico individual con una frecuencia de una sesión por semana. Al mismo tiempo comenzó el tratamiento de fonoaudiología y terapia ocupacional. Sus lapsos de atención eran breves, por lo cual se intercalaban tareas cortas con momentos de juego. Se utilizaba un sistema de incentivos para aumentar dichos tiempos de atención, que consistía en la entrega de una ficha (maderita) por cada tarea realizada y, al finalizar 5 tareas, N. podía jugar con un objeto elegido por él previamente en un tablero de elecciones (figs. 38-1 y 38-2). Por otro lado, se enfocaron los objetivos de manera secuenciada y progresiva, tomando datos en cada sesión sobre la base de diez intentos y progresando al nuevo objetivo una vez logrado el anterior (con un 80% de logro).

Fue necesario adaptar los materiales, utilizando velcro autoadhesivo, pizarras magnéticas, goma eva para engrosar las tarjetas y atril para la presentación de imágenes.

Los objetivos trabajados y logrados fueron: identificación y nominación de colores, tamaños, formas geométricas, así como clasificación con objetos e imágenes.

Su integración al jardín fue muy positiva, sobre todo en cuanto al aumento de su iniciativa para comunicarse. A lo largo del año se mantuvo contacto telefónico mensual con su acompañante y el equipo de la escuela, en conjunto con la terapista ocupacional y la fonoaudióloga de nuestro equipo para pautar objetivos de trabajo y evaluar el progreso de N.

5 años

A esta edad ya no fue necesario emplear incentivos externos. Se utilizó un cronograma (fig. 38-3) o agenda como apoyo visual, para que N. pudiera tener presente el tipo y la cantidad de tareas que

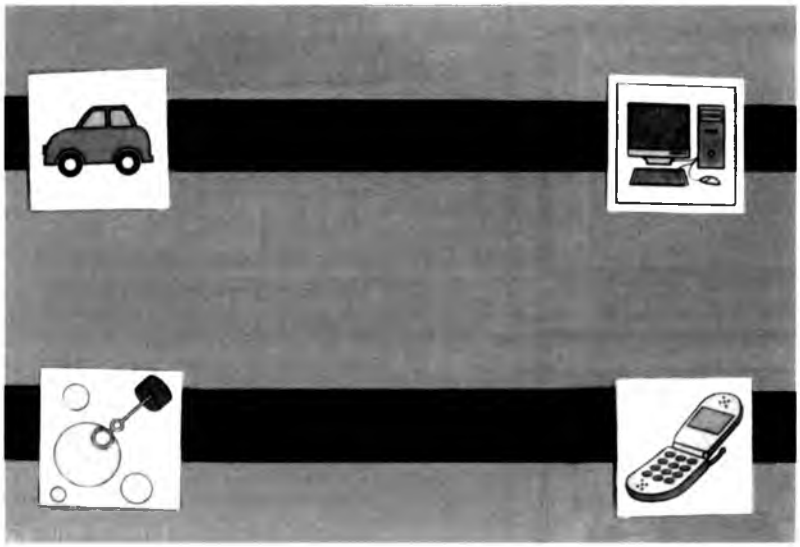


Fig. 38-2. Tablero de elección de juegos.

debía realizar antes de acceder a un recreo. Por otro lado, se le daba la posibilidad de elegir el orden de las actividades, lo cual lo hacía partícipe y disminuía la posibilidad de que no colaborara en ellas.

N. comenzó a disfrutar de las actividades y a manifestarse interesado en aprender, aumentando sus tiempos de atención. Se continuó con un enfoque de objetivos preacadémicos, apuntando a nociones numéricas (identificación de números, conteo, relación número-cantidad del 1 al 10) y de aprestamiento para la lectoescritura (nombrar las vocales y algunas consonantes, identificar su nombre escrito, identificar sonido inicial en palabras que comienzan con vocales). En el jardín realizó sala de 4, y logró ejecutar las actividades con las adaptaciones sugeridas (metodológicas y de materiales), contando siempre con la supervisión permanente de su acompañante.

6 años

A esa edad se le realizó una cirugía de cadera, por lo cual fueron muchas las inasistencias a la escuela y al tratamiento psicopedagógico. N. realizó preescolar con muy buena inclusión en el aspecto social pero con dificultades en mantener los logros académicos. Se puso de manifiesto la importancia de recibir un estímulo constante y sistemático para que N. mantuviera los logros pedagógicos. Como estrategia se implementó la recomendación de incluir una maestra a domicilio dos veces por semana, que pudiera continuar trabajando los objetivos pedagógicos y evitando la fatiga que le provocaba el traslado. Se mantuvo comunicación con dicha docente y el resultado fue favorable.

Los objetivos trabajados ese año fueron en el área de Matemática: conteo, numeración hasta el 20 e inicio de la suma (números de 1 al 5). En cuanto a la lectoescritura, se focalizó en la identificación de letras (debido a que por su disartria se hacía difícil la nominación), el armado de su nombre (deletreándolo), y la identificación del sonido inicial en palabras que comienzan con consonantes, rimas y sílabas (con M y N más vocal).

Se incluyó un teclado expandido con planillas intercambiables (fig. 38-4), y se empezó por la identificación de la ubicación de las letras del abecedario en él, para que luego pudiera usar este instrumento como medio de escritura. N. se mostró muy motivado con el teclado, si bien no le resultaba fácil señalar con precisión. Se consultó con su terapista ocupacional, quien indicó el uso de una férula y un disociador de índice.

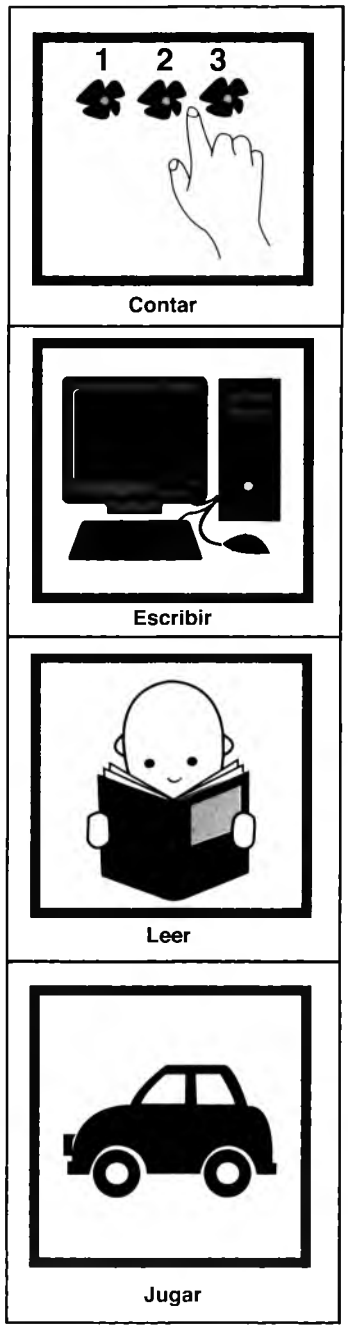


Fig. 38-3. Cronograma.

7 años

N. comenzó primer grado en la misma escuela, continuó con la asistencia de su acompañante y con adaptaciones curriculares y metodológicas. El equipo se replanteó la necesidad de una reevaluación desde el área de neuropsicología debido a que se observaba en N. una disminución del rendimiento y dificultades en la atención (a dicha edad ya podían administrarse técnicas más específicas y formales). Se lo evaluó con el WISC III (Wechsler, 1991) y se obtuvieron los siguientes resultados (cuadro 38-1):

Su coeficiente intelectual (CI) verbal (72) se encuentra dentro de un rango limítrofe. N. presentó una diferencia significativa entre los subtest verbales y los subtest de ejecución (estos últimos se encontraron muy descendidos). Sus habilidades verbales representaban una fortaleza dentro de su perfil cognitivo. Su rendimiento estuvo significativamente descendido en áreas que involucraban la atención, la memoria de trabajo y la integración visuoperceptiva y espacial, mientras que la memoria a largo plazo, su vocabulario y su comprensión verbal se mostraron como fortalezas dentro de su perfil de funcionamiento cognitivo.

Por otro lado se observaba una gran dificultad para poder aprender a leer sílabas. Si bien N. identificaba las letras por su nombre y sonido, no lograba realizar la síntesis silábica. Se implementaron entonces nuevas estrategias, trabajando con presentaciones realizadas con el programa PowerPoint en el ordenador, en las cuales N. debía seleccionar las sílabas dichas por el adulto, aparearlas, etc. Su motivación e interés aumentaron de manera considerable con el uso de este recurso.

También se retomaron actividades para favorecer la conciencia fonológica (rimas, identificar sonido inicial y final de las palabras). Fue necesario trabajar con letras móviles de goma eva, las cuales favorecieron la asociación del sonido con la letra y la autocorrección. Por otro lado se trabajó de manera intensa con el armado de sílabas, primero con el modelo a la vista (máximo nivel de ayuda) y luego sólo con apoyo sonoro prolongan-

Nota: los dos subtest en los que la destreza motora es fundamental para su evaluación (composición de objetos y construcción con cubos) no fueron administrados debido a las dificultades manipulativas de N., por lo que no se pudo obtener un CI ejecutivo ni un CI total.

Fig. 38-4. Teclado expandido con planillas intercambiables.

do los sonidos. Otra estrategia que resultó exitosa fue el uso de códigos de color: con rojo se marcaban las vocales y con azul, las consonantes dentro de la sílaba. Al finalizar el año logró leer sílabas directas con M, P y S más vocal pero no llegó a alcanzar la lectura de palabras.

Se realizó una reunión con la maestra integradora y la docente del grado, en la cual informaron que N. había logrado, en el último bimestre, realizar la lectura global de algunas palabras sencillas, que mostró un uso consistente del abecedario y que se encontraba en la hipótesis silábico-alfabética.

8 años

N. cursó segundo grado. Se decidió priorizar el área de Lengua, teniendo en cuenta que la posibilidad de escribir de manera espontánea sería un importante recurso para la comunicación (debido a su disartria y la pobre inteligibilidad del habla). Los objetivos de Matemática fueron encarados por la maestra integradora, en sesiones diarias de 30 minutos dentro de la escuela. En esta área utilizaba la serie numérica hasta el 30 y podía realizar sumas y restas de números de una cifra, así como resolver problemas simples con apoyo de imágenes.

En octubre comenzó a poder leer palabras de dos sílabas directas con M, L, S, P, N y vocal. En paralelo se continuó trabajando la lectura y escritura de palabras de uso frecuente a través del método de lectura global. Por ejemplo: apellido,

CUADRO 38-1. RESULTADOS DEL TEST DE WISC III

CI verbal	**72**	Limítrofe
Índice de comprensión verbal	**77**	Limítrofe
Índice de ausencia de distractibilidad	**64**	Muy deficiente

CI: coeficiente intelectual.

CUADRO 38-2. RESULTADOS DE LA GUIA PORTAGE PARA LA EDUCACIÓN PREESCOLAR

Edad	Rango 3 a 4 años	Rango 4 a 5 años	Rango 5 a 6 años
5 años	41%	50%	5 %
6 años	88 %	60%	23%
7 años	100%	100%	56%
8 años	logrado	logrado	85%

nombres de familiares o parientes, verbos, negocios del barrio, etc. Otra actividad que se implementó fue la copia y el dictado en el teclado expandido con material de interés para N. (p. ej., mensajes de correo electrónico, recetas de cocina, etcétera).

Se detalla a continuación en el cuadro 38-2 el progreso observado a lo largo de los 4 años de tratamiento, según lo evaluado con la Guía Portage para la educación preescolar (Bluma y cols., 1976).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

El presente capítulo describe el proceso de tratamiento psicopedagógico de un niño con cuadriparesia mixta, desde su primea consulta a los 3 años, en la cual no estaba escolarizado, hasta segundo grado. Se detallan las estrategias para aumentar su atención y motivación, así como el tipo de actividades desarrolladas para lograr su alfabetización.

A lo largo de los 4 años de tratamiento, el trabajo con N. fue planteando diferentes desafíos, desde cómo evaluarlo hasta cómo adaptar las diversas actividades a sus dificultades específicas. La utilización de diversos recursos, algunos de tipo cognitivo-conductual (sistemas de incentivos, cronogramas, etc.), y otros provenientes de la tecnología de asistencia (teclado expandido, disociador de índice), permitió que los déficits de N. no fueran un impedimento para su acceso a los contenidos escolares. Fue fundamental el trabajo conjunto con la familia, la maestra integradora y la docente de la escuela común. Sin el intercambio con el resto del equipo terapéutico no hubiera sido posible implementar las ayudas que contribuyeron a que N. pudiera aprender a leer.

BIBLIOGRAFÍA

Bluma S, Sherer M, Frohman A, Hilliard J. Guía Portage para la Educación Preescolar. TEA ediciones: Madrid, 1976.

Mullen EM. Mullen Scales of Early Learning. Pearson. San Antonio: TX, 1995.

Wechsler D. The Wechsler intelligence scale for children. 3ra ed. San Antonio: TX: The Psychological Corporation, 1991.

39

USO DE TECNOLOGÍA DE ASISTENCIA EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS

ANA MARÍA SOPRANO Y LUCÍA MALDONADO

INTRODUCCIÓN

La discapacidad motora tiene amplias repercusiones en la vida del niño. No se trata solamente de limitaciones en el área del movimiento, sino también (y con frecuencia) se acompaña de otros problemas que afectan el habla, el lenguaje, la cognición, los aprendizajes, y la vida emocional, familiar y social.

La tecnología puede intervenir para mejorar de manera directa o indirecta muchos de los aspectos mencionados. Vayamos a los ejemplos concretos.

Queremos diseñar un programa educativo para Mati y necesitamos conocer su perfil cognitivo. Sin embargo, hay muchos test que no podemos aplicar porque Mati no puede señalar con su dedito, según las consignas de la prueba. Un puntero láser nos soluciona el problema. Sofi tiene ganas de decirnos muchas cosas pero no puede hablar. Un sistema informatizado de comunicación alternativa compensa la dificultad. Marita desea escribir al igual que sus compañeros pero debido a su debilidad muscular no puede. Un teclado en pantalla activado por un interruptor es la solución. Juan quiere leer un libro pero es ciego, a través de un lector de texto en pantalla logra escuchar los libros digitales. Clara quiere entender lo que ve en una película pero, debido a su sordera, no puede escuchar. Un sistema de subtitulado para personas con problemas auditivos se lo permite... Cada niño (y cada familia) tiene sus propias necesidades y expectativas. Ellos esperan "soluciones personales" a medida para cada situación (Gutiérrez, 2011; Geytenbeek, 2011). En este sentido, la tecnología de asistencia tiene mucho que ofrecer.

El objetivo de este capítulo es brindar un panorama general de los recursos tecnológicos actualmente disponibles para ayudar a los niños con discapacidades motoras. La aclaración de "actualmente disponibles", aunque obvia, resulta necesaria dados los continuos y rápidos avances que se producen en este sector.

CONCEPTO DE TECNOLOGÍA DE ASISTENCIA

Se entiende por tecnología de asistencia a todo "ítem, equipo o sistema que se utilice para aumentar, mantener o mejorar las capacidades funcionales de personas con discapacidad" (Parette y McMahan, 2002). Ejemplos de tecnología de asistencia son los magnificadores de pantalla, los teclados adaptados,

los lectores de texto en pantalla, los sistemas de comunicación alternativa y aumentativa, entre otros (cuadro 39-1).

Si bien existen todos estos productos para amplificar el funcionamiento y la accesibilidad de los ordenadores y dispositivos móviles, lo deseable es que éstos sean pensados y diseñados para ser usados de manera simple y directa, sin necesidad de adaptaciones externas, teniendo en cuenta el concepto de "diseño universal".

DISEÑO UNIVERSAL

En la última década se desarrollaron numerosos productos tecnológicos para que personas con diferentes discapacidades pudieran acceder a la educación. Sin embargo, dichos productos eran por lo general costosos y específicos para cada dificultad.

Ronald Mace, un arquitecto que utilizaba silla de ruedas, propuso que los diferentes ambientes físicos debían ser diseñados y pensados de acuerdo con las diferentes necesidades de sus usuarios. Esta visión nacida en el ámbito de la arquitectura se extendió más tarde al medio digital. Surge de este modo el concepto de "diseño universal", lo cual implica el desarrollo de productos y entornos disponibles para todos y a menor costo, en el que el usuario no encuentre barreras y no necesite adaptaciones específicas para poder acceder. El concepto se dirige a todas las personas, incluidas las personas con discapacidad (McGuire y cols., 2005).

CUADRO 39-1. ALGUNOS RECURSOS DE TECNOLOGÍA DE ASISTENCIA APLICABLES A PERSONAS CON DISCAPACIDAD

Teléfonos inteligentes
Tabletas táctiles
Diseño universal de páginas web
GPS (*Global Position System*)
SAAC – Sistemas alternativos y aumentativos de comunicación
Dispositivos móviles para localizar sendas peatonales
Diferentes alternativas de realidad virtual (anteojos, pantallas, proyecciones, etcétera)
Interfaces cerebro-ordenador
Sistemas de reconocimiento de movimientos oculares
Sistemas de reconocimiento del habla
Prótesis de procesamiento

Diseño universal para el aprendizaje

Tomando como eje de partida el concepto de diseño universal en arquitectura, el Centro de Tecnología Especial Aplicada (Estados Unidos) establece el concepto de diseño universal para el aprendizaje. Éste consiste en una serie de principios a tener en cuenta en el desarrollo del currículum que brinda a todos los individuos iguales oportunidades de aprendizaje. Es decir, el objetivo del dispositivo universal para el aprendizaje es permitir que todas las personas, sin ningún tipo de discriminación, mejoren sus conocimientos, capacidades y entusiasmo por el aprendizaje. Para lograrlo, los educadores deben tener en cuenta tres criterios de flexibilidad (http://udleditions.cast.org/es_index.html, 2011):

- Representar la información en múltiples formatos y medios.
- Aportar múltiples estrategias y formas de expresión para los estudiantes.
- Facilitar múltiples formas de captar los intereses y motivaciones de los estudiantes.

Es aquí donde la tecnología toma protagonismo y nos facilita la representación de la información de diversas maneras y formatos, dado que los ordenadores y dispositivos móviles tienen la característica de ser multimediales y flexibles.

TECNOLOGÍA TÁCTIL

Un avance notable en el diseño para todos es la tecnología táctil (*Touch Technology*). Su funciona-

miento se caracteriza por la aplicación del tacto de manera directa sobre el dispositivo. Pocos años atrás, para usar este recurso en los ordenadores personales se requería insertar pantallas específicas y costosas delante del monitor para configurar así el funcionamiento táctil. En la actualidad, al igual que en los cajeros automáticos, ya no son necesarios adaptaciones ni agregados externos.

TELÉFONOS INTELIGENTES. TABLETAS DIGITALES

La llegada de los teléfonos inteligentes, y más tarde de las tabletas (*tablets*) con sus variadas aplicaciones, permitió que muchas personas utilizaran la tecnología táctil a través de un dispositivo móvil a bajo costo.

Las tabletas táctiles ofrecen la ventaja de ser multisensoriales, lo cual beneficia a muchos usuarios. El acceso a los periódicos y a los libros electrónicos que pueden leerse o escucharse, y la posibilidad de magnificar la pantalla con sólo dos dedos son recursos de enorme utilidad para las personas con discapacidad. Tanto los teléfonos móviles como las tabletas táctiles brindan aplicaciones para ejercitar matemáticas, idiomas, visualizar las estrellas en el espacio, organizar las tareas, ver vídeos con *closed caption* (sistema de subtítulos para programas de televisión y vídeo para personas hipoacúsicas o con dificultades para captar la señal de audio) o simplemente dibujar, entre miles de otras. De esta manera, el usuario interactúa con el dispositivo, retroalimentándose. Una característica importante de la interacción persona-ordenador es la bidireccionalidad. La información se transfiere del usuario a la computadora y viceversa (Bache y Derwent, 2008).

El teclado digital, alfabético y numérico que aparece y desaparece según necesidad, permite comunicarse con el dispositivo de manera fácil e inmediata. No obstante ello, y aunque la sensibilidad de las tabletas táctiles para algunos es una gran ventaja, para otros todavía es una barrera. Frente a este inconveniente, algunos fabricantes ofrecen una línea de teléfonos que alternan entre la tecnología táctil y el teclado tradicional. De este modo, quienes encuentran difícil regular sus movimientos pueden acceder a un teclado pequeño pero tradicional (*qwerty*) donde pueden tipear y así comunicarse con el dispositivo.

ACCESO A INTERNET E INCLUSIÓN SOCIAL

Los dispositivos móviles actuales ofrecen beneficios similares a los de un ordenador. De esta forma, la tecnología permite la inclusión de personas con discapacidad; si la tecnología se adapta a sus capacidades y necesidades, incrementa el bienestar y la autoestima, con lo que aumentan su independencia y control sobre su propia vida (Gillette y Depompei, 2004). El acceso a Internet también reduce el aislamiento: muchos discapacitados describen "sentirse conectados gracias a los ordenadores" (Bache y Derwent, 2008).

DISEÑO DE PÁGINAS WEB. CRITERIOS BÁSICOS

Cada vez son más los diseñadores de páginas web que elaboran los sitios tomando como eje los estándares propuestos por la ley norteamericana para discapacitados, y conocidos como "estándares ADA (*American with Disabilities Act*)". Se trata de un conjunto de pautas que especifican los puntos a tener en cuenta para que un sitio web sea accesible a todos. Comprender cómo las personas con discapacidad acceden al contenido de la web es crítico para lograr un diseño accesible (Vandenbark, 2010).

A continuación mencionaremos algunas de esas pautas (http://www.ada.gov/stdspdf.htm, 2011):

- Brindar información clara y mecanismos de navegación simple.
- Proveer textos equivalentes para las imágenes, vídeos y sonidos. Por ejemplo: una imagen debe ser descrita en formato de texto.
- Cuidar que todas las teclas estén basadas en texto a fin de permitir a los lectores de texto en pantalla y en dispositivos de Braille puedan leer la información concerniente a dicha tecla.

- No diferenciar áreas por colores. Algunos usuarios no podrán notar la diferencia o visualizar el contenido.
- Traducción a diversas lenguas. Los idiomas pueden transformarse en una barrera para muchos usuarios. Algunos programas o páginas web están traducidos de manera parcial. A veces, la información básica está traducida pero las notificaciones y los mensajes disponibles al utilizar el producto aparecen en otros idiomas, lo que limita al usuario a continuar trabajando o tomar las decisiones acertadas para algunos pasos.
- Los archivos de procesamiento (*scripts*) y componentes de aplicaciones (*applets*) deben ser compatibles con tecnologías de asistencia.
- Asegurarse de que al mover y desplazar ítems, los movimientos pueden detenerse o a fin de permitir que usuarios con diferentes niveles cognitivos puedan regular su propio ritmo de trabajo.

SISTEMAS DE POSICIONAMIENTO GLOBAL

Otros dispositivos muy útiles para personas con discapacidad son los GPS (sistemas de posicionamiento global). A través de una conexión satelital determina la posición de un objeto, una persona o un vehículo en cualquier parte del mundo, y por medio de instrucciones sonoras indica a los usuarios cómo llegar a un destino específico. Su modo de acceso táctil y su devolución sonora otorgan independencia a personas con discapacidad, lo que les permite desenvolverse con mayor autonomía.

Hace poco se desarrolló un sistema para dispositivos móviles que les permite a las personas con limitaciones visuales encontrar los cruces de calles para peatones. El sistema consiste en un teléfono móvil estándar con una cámara interna que utiliza algoritmos visuales computarizados para detectar cruces de peatones presentes en el campo visual de la cámara del teléfono y un programa de retroalimentación auditiva que le permite al usuario colocarse en el lugar correcto para poder atravesar la calle (Huiying y cols., 2008).

REALIDAD VIRTUAL

Recientemente ha comenzado a utilizarse en el caso de personas con problemas neurológicos el sistema de realidad virtual con vídeos pasados mediante un aparato de televisión o proyectados en una pantalla. Los sujetos se ven a sí mismos en un ambiente dinámico por lo que pueden interactuar con un estímulo virtual a través de movimientos naturales, creando de esta forma una herramienta de rehabilitación.

Se ha comprobado que los "entornos virtuales son espacios que estimulan las habilidades motoras y cognitivas brindando un ambiente motivante y divertido donde se puede establecer gran variedad de objetivos terapéuticos" (Weiss y cols., 2009).

INTERFACES CEREBRO-ORDENADOR

Otro ejemplo de realidad virtual es el de las interfaces cerebro-ordenador. Son sistemas de comunicación que permiten a los usuarios enviar comandos al ordenador solamente a través de la actividad cerebral. Utilizando un gorro con electrodos conectados a un ordenador, e insertos en un espacio virtual, el usuario puede desplazar objetos, visitar museos o jugar con una pelota, entre otras actividades virtuales, con sólo pensarlo (http://openvibe.inria.fr, 2011). Este estilo de sistemas informatizados, que podría utilizarse como un simple juego para niños, ya se implementa en el área médica atendiendo a personas con discapacidad.

OTROS RECURSOS

Numerosas publicaciones mencionan el empleo de diferentes recursos de la tecnología de asistencia, como dispositivos para facilitar la terapia con delfines en niños con parálisis cerebral (Smith y Thomasson, 2008), anteojos de realidad virtual que mejoran la movilidad (Cunningham y cols., 2009), uso de sistemas automáticos de reconoci-

miento de habla y prótesis de procesamiento (Dahl y cols., 2008), baterías de herramientas de tecnología de asistencia para promover la inclusión de niños pequeños (Judge y cols., 2008), y muchos más.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

En las últimas décadas, la tecnología de asistencia ha experimentado enormes progresos al brindar productos que podrían considerarse "impensables" hasta hace poco tiempo. Teléfonos inteligentes, tabletas táctiles, GPS, realidad virtual, interfaces cerebro-ordenador no cesan de asombrarnos.

La aplicación del concepto de diseño universal, eliminando barreras y bajando costos, también ha contribuido a que un número cada vez mayor de usuarios, incluidas las personas con discapacidad, puedan acceder a los beneficios de estos importantes adelantos tecnológicos.

BIBLIOGRAFÍA

Bache J, Derwent G. Access to computer-based leisure for individuals with profound disabilities. Neuro Rehabilitation [serial on the Internet]. (2008, Aug) [cited January 20, 2011]; 23(4):343-350. Disponible en: Academic Search Alumni Edition.

Centre of Applied Special Technology (CAST), <http://udleditions.cast.org/es_index.html> (citado en enero 2011).

Cunningham L, Nugent C, Finlay D, Moore G, Craig D. A review of assistive technologies for people with Parkinson's disease. Technology & Health Care [serial on the Internet]. (2009, May) [cited July 29, 2010]; 17(3):269-279. Disponible en: Academic Search Alumni Edition.

Dahl D, Linebarger M, Berndr R. Improving automatic speech recognition of aphasic speech through the use of a processing prosthesis. Technology & Disability [serial on the Internet]. (2008, Nov) [cited July 25, 2010]; 20(4):283-294. Disponible en: Academic Search Alumni Edition.

Geytenbeek J. Prevalence of speech and communication disorders in children with CP. Dev Med Child Neurol. 2011; 53:5-11.

Gillette Y, DePompei R. The potential of electronic organizers as a tool in the cognitive rehabilitation of young people. NeuroRehabilitation [serial on the Internet]. (2004, June) [cited January 20, 2011]; 19(3):233-243. Disponible en: Academic Search Alumni Edition.

Gutiérrez P. Soluciones personales. Disponible en: www.solucionespersonalesweb.com. Febrero 2011.

Huiying S, Kee-Yip C, Coughlan J, Brabyn J. A mobile phone system to find crosswalks for visually impaired pedestrians. Technology & Disability [serial on the Internet]. (2008, Aug) [cited January 20, 2011]; 20(3):217-224. Disponible en: Academic Search Alumni Edition.

Judge S, Floyd K, Jeffs T. Using an Assistive Technology Toolkit to Promote Inclusion. Early Childhood Education Journal [serial on the Internet]. (2008, Oct) [cited July 29, 2010]; 36(2):121-126. Disponible en: Academic Search Alumni Edition.

McGuire J, Scott S, Shaw S. Universal Design and Its Applications in Educational Environments. Remedial & Special Education [serial on the Internet]. (2006, May) [cited January 20, 2011]; 27(3):166-175. Disponible en: Academic Search Alumni Edition.

OpenVibe. Le premier logiciel français d' interface cerveau-ordinateur. Orthomagazine No 82- mai/juin 2009 p.12. <http://openvibe.inria.fr/>

Parette P, McMahan G. What Should We Expect of Assistive Technology? Teaching Exceptional Children [serial on the Internet]. (2002, Sep) [cited January 25, 2011]; 35(1):56. Disponible en: Academic Search Alumni Edition.

Smith E, Thomasson G. Assistive Technology and Dolphin Therapy: A Wonderful Combination Exceptional Parent [serial on the Internet]. (2008, Sep) [cited July 28, 2010] 38 (9):64-66.

US Department of Justice. <http://www.ada.gov/stdspdf.htm> (citado en enero 2011).

Vandenbark R. Tending a Wild Garden: Library Web Design for Persons with Disabilities. Information Technology & Libraries [serial on the Internet]. (2010, Mar) [cited January 20, 2011]; 29 (1):23-29. Disponible en: Academic Search Alumni Edition.

Weiss P, Sveistrup H, Rand D, Kizony R. Video capture virtual reality: A decade of rehabilitation assessment and intervention. Physical Therapy Reviews [serial on the Internet]. (2009, Oct) [cited January 20, 2011]; 14(5):307-321. Disponible en: Academic Search Alumni Edition.

40

ACTIVIDADES ASISTIDAS CON ANIMALES

MARCELO A. DI BLASI

En los últimos años se han producido una notable cantidad de propuestas "terapéuticas" vinculadas con los animales y que se suelen difundir bajo la sensible denominación de "zooterapias", pero que tienen el grave defecto de confundir la función del animal al convertirlo en terapeuta o coterapeuta. El contacto con animales debería respetar gustos e individualidades. No se trata de una indicación universal; tampoco es cuestión de imponerles el zoológico, la granja o los caballos. Sólo está justificado si los niños o jóvenes desean estar con animales y si ellos representan algo significativo para su subjetividad (Vasen, 2004).

Sin embargo Aaron Katcher (1993), psiquiatra entusiasta de las posibilidades terapéuticas del contacto con animales, es terminante al respecto: "Es ficticio creer que un perro nos enseña algo, tanto a nosotros como a nuestros hijos. La información que nos hace cambiar se imparte con palabras, y el perro no tiene palabras. El perro puede excitar o proporcionar imágenes que estimulan el aprendizaje, pero el perro no enseña nada, excepto los simples juegos que uno aprende a jugar con ellos".

Aun en el caso de los caballos (equinoterapia o hipoterapia) que inducen un estímulo corporal intenso en quienes lo practican, sólo la participación de los equipos interdisciplinarios que sustentan estas intervenciones convierten lo estimulante y provocador de una vivencia en una experiencia con efectos terapéuticos o rehabilitadores.

Existen muchos trabajos publicados (Encheff, 2009; Bronnicov y Belousov, 2001), así como sitios de Internet (www.americanhippotherapyassociation.org; www.etohorus.com) dedicados a la difusión de estas prácticas, y es en el sitio www.cerebralpalsy.org en donde se puede leer, además, cómo las familias de niños con parálisis cerebral pueden acceder por vía legal a la cobertura de estas terapias en los Estados Unidos.

En 1867, en la localidad de Bielefeld (Alemania) se fundó un centro residencial para el tratamiento de epilépticos (Centro Bethel) en el que los animales de compañía forman parte del tratamiento integral. También existen en la Argentina varios ejemplos de centros o programas terapéuticos que incluyen la cría y/o el cuidado de animales dentro de los planes de reinserción social, y que funcionan en granjas o zoológicos (p. ej., Asociación de Padres de Niños Aislados [APNA] y Estación de Cría de Animales Silvestres [ECAS], así como el Programa Cuidar Cuidando, respectivamente). Por último, no se puede desconocer la utilidad de los animales en diversas funciones de comple-

mento, como los perros lazarillos y los de rescate de víctimas. En 1978 se creó la Asociación Argentina de Actividades Ecuestres para Discapacitados (AAAEPAD) y dentro de sus objetivos se destacan:

- Utilizar el caballo como medio de rehabilitación.
- Auspiciar, difundir y fomentar la actividad hípica para discapacitados.
- Integrar al jinete discapacitado al mundo hípico nacional e internacional http://www.aaaepad.org/.

Además de lo mencionado, es indudable que el contacto con animales, domesticados (perros, caballos, delfines, etc.) o no, conlleva una experiencia vincular e imaginaria muy antigua. Los animales entraron por primera vez en la imaginación como mensajeros y promesas. La domesticación del ganado, por ejemplo, no empezó como una simple expectativa de leche y carne. El ganado tenía funciones mágicas, oraculares unas veces, sacrificadoras otras. Los animales ofrecen al hombre un tipo de compañía diferente de todas las que pueda aportar el intercambio humano. Esta modalidad de compañía muda se consideraba tan simétrica que no es raro encontrar la creencia de que es el hombre quien carece de la facultad de hablar con los animales. El animal fue la primera temática tratada por el hombre en la pintura y su sangre, tal vez el primer pigmento (Berger, 1998). La costumbre de tener animales independientemente de su utilidad es una innovación moderna y única en la historia, si tenemos en cuenta la escala social que hoy ha alcanzado este fenómeno.

Cabe preguntarse entonces: ¿ha demostrado ya la "zooterapia" su eficacia en la recuperación funcional de niños con lesión cerebral? La revisión sobre trabajos de investigación realizados sobre el tema y aun de las diferentes técnicas de rehabilitación aplicadas a niños con lesión cerebral (Tate y cols., 1999; Good, 2006) concluye en que dichas técnicas no lo han demostrado, o si lo han conseguido, la magnitud del efecto es pequeño en términos poblacionales (Li Mau y cols., 2007). Sin embargo, en términos individuales las comunicaciones sobre mejoría son innumerables y tal vez estén asociadas al "efecto *charm*": mejoría producida por el hecho de sentirse tratado en un ambiente tan especial como es el de los establos o granjas, además de la alta expectativa de recuperación por parte del paciente y sus familiares, independientemente de si la "técnica" de rehabilitación sea la adecuada o no. Por parte del "terapeuta", otro efecto a considerar es el "efecto Pigmalión", que consiste en rendimientos mejores o peores con relación a la mayor o menor creencia del reeducador sobre los beneficios de su "técnica" (Li Mau y cols., 2007).

De todas las experiencias realizadas para asistir a niños con técnicas que incluyen animales, queremos poner especial énfasis en la llamada equinoterapia, pues es la que más se ha utilizado en niños con trastornos motores crónicos, sobre todo con parálisis cerebral.

Merecen ser citados algunos trabajos recientes diseñados con metodología científica. Un metaanálisis de 19 estudios publicados sobre la utilidad de la equitación como terapia o como actividad recreativa concluyó que mejoraba la función motora gruesa, el movimiento pélvico, la estabilidad articular, la postura y el equilibrio (Sterba, 2007). En un estudio piloto de seis niños con diplejía espástica comparados con seis niños sin discapacidad motriz, antes y después de12 semanas de intervención con equinoterapia, se demostró que en los niños con parálisis cerebral se había aumentado la estabilidad de cabeza y tronco (Shurtleff y Engsberg, 2010). Por último, se está realizando en España un ensayo controlado aleatorizado con 37 niños con parálisis cerebral que utilizará un simulador de equinoterapia. Los autores planean evaluar distintas variables (Herrero y cols., 2010).

SÍNTESIS CONCEPTUAL

La terapia asistida con animales, en especial caballos, para el tratamiento de niños con parálisis cerebral ha demostrado que no tiene un efecto negativo sobre la postura o el tono muscular y que, al contrario, podría producir un efecto beneficioso. No hay duda de que alrededor de una actividad como las mencionadas existe un fenómeno recreativo, placentero y que favorece un lugar de encuentro de la familia alrededor del niño discapacitado.

BIBLIOGRAFÍA

Berger J. Mirar. 1998. Ediciones de la Flor SRL. Buenos Aires.

Bronnicov VA, Belousov VY. Dynamics of some motion indices of children with spastic cerebral palsy during hippotherapy. 2001; 15(4):264.

Encheff JL. Kinematic gait analysis of children with neurological impairments pre and post hippotherapy interventions. 2009; www.biblioteca.universia.net.

Good DC. Trial designs for neurorehabilitation. Neurorehabil Neural Repair 2006; 20(1):60-61.

Herrero P, Asensio A, García E, Marco A, Oliván B, Ibarz A, Gómez-Trullén EM, Casas R. Study of the therapeutic effects of an advanced hippotherapy simulator in children with cerebral palsy: a randomized controlled trial. BMC Musculoskelet Disord 2010;11:71.

Katcher AH. El hombre y el entorno viviente. En: Los animales de compañía en nuestras vidas. 1993, Fundación Purina Ed. Barcelona.

Li Mau L, César G, Sequeiros S, Rodríguez Vélez A. Neuroplasticidad en la recuperación de la parálisis cerebral. Boletín del Departamento de Docencia e Investigación IREP. 2007;11(2):6-10.

Shurtleff TL, Engsberg JR. Changes in trunk and head stability in children with cerebral palsy after hippotherapy: a pilot study. Phys Occup Ther Pediatr. 2010; 30(2):150-163.

Sterba JA. Does horseback riding therapy or therapist-directed hippotherapy rehabilitate children with cerebral palsy? Dev Med Child Neurol 2007; 49(1):68-73.

Tate DG, Findley T, Dijkers M, Nobunaga AI, Karunas RB. Randomized clinical trials in medical rehabilitation research. Am J Phys Med Rehabil 1999;78(5): 486-499.

Vasen J. Contacto animal: un lazo social "fuera de serie". 2004, Letra Viva Ed. Buenos Aires.

41

MUSICOTERAPIA EN NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS

GABRIELA WAGNER

INTRODUCCIÓN U "OBERTURA"

En este capítulo nos proponemos acercar al lector a las posibilidades de la musicoterapia en niños y adolescentes con trastornos motores crónicos desde una visión integradora. Partimos de la hipótesis inicial de que salvo escasas excepciones, todo ser humano es potencialmente musical, y la musicalidad es una cualidad inherente a su condición. Podemos afirmar que es una alternativa particular de procesar y crear información sonora en un contexto cultural.

"La musicoterapia es la utilización de la música y/o de sus elementos (sonido, ritmo, melodía o armonía) por un musicoterapeuta cualificado, con un cliente (paciente) o grupo, destinada a facilitar y promover la comunicación, la relación y el aprendizaje, la movilidad, la expresión, la organización y otros objetivos terapéuticos relevantes a fin de atender sus necesidades físicas, mentales, sociales y cognitivas. La musicoterapia busca desarrollar potenciales físicos o restaurar funciones del individuo para que éste alcance una mejor organización intra e interpersonal y consecuentemente una mejor calidad de vida a través de la prevención, rehabilitación y tratamiento" (Federación Mundial de Musicoterapia, 1996).

La experiencia musical es a su vez auditiva y multisensorial. Entendemos que la experiencia y la vivencia musicales no son sinónimas. Las experiencias sensibles pueden ser simbolizadas en diferentes códigos procesando la información auditiva, cinestésica, kinestésica, visual y táctil, sin excluir la olfativa y la gustativa, y convirtiéndolos en procesos psíquicos o vivencias. Gracias a este proceso, una madre es capaz de improvisar melodías y movimientos "dulces" para acunar a su hijo, Verdi pudo crear sus inolvidables óperas, Isabel Duncan su danza, Xul Solar y Paul Klee sus pinturas, Bécquer sus poesías, Barenboim convertirse en pianista y director de orquesta, y autores anónimos realizar las estatuas del Pórtico de Santiago de Compostela dedicadas a la música. Sabemos que la comunicación humana abunda en mensajes sonoros subliminales. Los sonidos y la música de una película, un aviso publicitario en vídeo o imagen fotográfica contextúan dejando huellas en nuestro cerebro. Por otro lado, hoy sabemos que los pianistas tienen un cuerpo calloso más desarrollado que lo común como resultado de su arte, que involucra ambos hemisferios cerebrales.

Recordemos que la música no es un objeto que exista fuera de nosotros. La música es un fenómeno psíquico que nos permite percibir un conjunto de vibraciones como una estructura o configuración. Hablamos de "amusia" cuando la percepción y la expresión musical se alteran por problemas de diversa etiología. En resumen, el uso terapéutico del sonido y la música nos plantea una visión integral del ser humano como una unidad biopsicosocial y espiritual en el marco en una cultura.

Se mencionan aquí algunos de los fundamentos biomédicos de la expresión y la percepción musical, y su resignificación desde diferentes marcos teóricos o esquemas conceptuales, referenciales y operativos musicoterapéuticos. Haremos mención de la lógica de los enfoques cognitivo, psicoevolutivo y psicodinámico.

Antes de continuar, se sugiere recordar que la tarea diaria del musicoterapeuta está inserta en el devenir de un niño o un adolescente, su familia y su comunidad. Los protagonistas son ellos, quienes están en busca de expresión, afecto, reconocimiento, aceptación, y desean encontrar momentos de felicidad. Nuestro propósito no es "normalizar", sino colaborar en el logro de la mejor calidad de vida posible.

LA MUSICOTERAPIA Y LOS MUSICOTERAPEUTAS

Breve historia de la musicoterapia. Búsqueda de convergencias

En nuestro país, la musicoterapia moderna surge a mediados del siglo pasado. Entre los precursores podemos encontrar músicos, médicos psiquiatras y otorrinolaringólogos, psicólogos, filósofos, ingenieros acústicos, y otros profesionales que repensaron el valor de sus experiencias y vivencias sonoro-musicales.

Su desarrollo dio un avance formidable con la organización de los programas de formación de musicoterapeutas. A partir del año 1966, los musicoterapeutas argentinos se forman en universidades. La carrera organizada en la Facultad de Medicina de la Universidad del Salvador fue la primera, y hoy cuatro universidades ofrecen esta opción. En 2008, Buenos Aires ha sido sede del XII Congreso Mundial de Musicoterapia organizado por la Federación Mundial de Musicoterapia. En estos años, las diferentes miradas para resignificar el proceso musicoterapéutico se han enriquecido con el trabajo de miles de colegas.

En este trabajo se coincide con aquellos colegas que consideran que el proceso musicoterapéutico tiene como especificidad la musicalización interactiva, contemplando la individualidad irrepetible del otro y el valor del vínculo musicoterapeuta-paciente. Resumiendo, los comportamientos musicales observables durante la experiencia musical de la sesión de musicoterapia pueden ser considerados, entre otras opciones, como:

- Reflejo de procesos madurativos del sistema nervioso central.
- Reflejo de procesos psicodinámicos posibles de inferir a partir de lo observado.
- Reflejo de procesos de estructuración de la inteligencia.
- Punto de partida para la valoración inicial de las posibilidades y necesidades del paciente.

Recordemos que cerebro y mente tampoco son sinónimos. Se hace necesario buscar convergencias entre los fundamentos biomédicos, cognitivos y psicodinámicos para la comprensión de los procesos emocionales subyacentes a la interacción corporal-sonoro-musical. Para esta última perspectiva elegimos el Modelo Benenzon de musicoterapia, desarrollado en nuestro país y reconocido mundialmente. Por último, esta búsqueda de articular dos miradas dio como resultado lo que denominamos musicoterapia integrativa, una propuesta sostenida en la hipótesis que contempla la realidad psiconeuroinmunoendócrina de la experiencia musical y de los procesos predominantemente no verbales sonoro-musicales intrapersonales e interpersonales involucrados (Wagner, 2010).

Acerca del encuadre

Los musicoterapeutas trabajamos en consultorios en el contexto hospitalario y de rehabilita-

ción, y en gabinetes y clases especiales en el ámbito de la educación y la reeducación.

De acuerdo con las necesidades y las posibilidades, proponemos un enfoque individual, grupal y/o familiar.

Utilizamos una gran variedad de instrumentos musicales de percusión: bombos, panderos, panderetas, cajas de madera, sonajeros, campanas; instrumentos de viento como quenas, flautas, ocarinas, entre otros; de cuerdas como guitarra, chelo o violín; y de teclado como pianos y órganos. La selección de los instrumentos surge desde la historia sonoro-musical del musicoterapeuta y las posibilidades de los niños y adolescentes atendidos. Todos los instrumentos musicales pueden ser adaptados a necesidades individuales para superar dificultades motoras y de prensión. Una baqueta para ejecutar un metalófono puede tener adecuaciones en grosor y tamaño, y puede ser diseñada con diferentes colores, tamaños y texturas para facilitar la integración sensorial. La opción de la construcción de instrumentos musicales por los mismos niños es también una posibilidad interesante para aprovechar. En este contexto, el cuerpo y la voz se consideran como potenciales instrumentos musicales. Micrófonos, equipos de música y grabadores son auxiliares importantes. Sillas especiales, almohadones, pelotas sonoras, juguetes musicales, libros e imágenes con sonoridades diversas completan el equipamiento. Otros aspectos, como los objetivos del proceso terapéutico y sus fundamentos teóricos principales, fueron tratados en el punto anterior.

PASOS Y TIEMPOS DEL PROCESO MUSICOTERAPÉUTICO

Un proceso musicoterapéutico tiene una secuencia de procedimientos que consisten en:

- Entrevistas iniciales.
- Reconocimiento de las potencialidades y limitaciones del paciente (*assessment*), en interacción, corporal-sonoro-musical instrumental, vocal, o sea, su identidad sonoro-musical.
- Análisis y valoración de la información recopilada.
- Elaboración de estrategias y articulación de recursos.
- Diseño y selección de procedimientos específicos y formas de incluir la experiencia sonoro-musical expresiva, receptiva, elección de los instrumentos, y tipo y forma de musicalización con objetivos terapéuticos.
- Observación y evaluación sistemática de los posibles cambios atribuidos al proceso musicoterapéutico. A nivel cuantitativo se evalúan cambios medibles, mientras que en lo cualitativo se analizan los cambios en el marco de una relación única de la cual el terapeuta es parte.
- Realización de modificaciones y ajustes en el tratamiento en interacción con la familia y los otros miembros del equipo interdisciplinario.
- Análisis del proceso musicoterapéutico en función de criterios de alta, o sea de la finalización del tratamiento y/o posible derivación.

MÚSICA Y CEREBRO. PARA REPENSAR

Los adelantos tecnológicos en el campo de la imagen cerebral, como la resonancia magnética funcional (RMf) y la tomografía computarizada por emisión de positrones (PET), nos permiten ver procesos complejos del pensamiento sonoro-musical. Satoh y cols. (2006) utilizaron la PET con 21 estudiantes voluntarios para estudiar las regiones activadas por el reconocimiento de melodías familiares en su versión original y con modificaciones.

El espacio disponible para este aporte no permite analizar todas las implicancias de este estudio como evidencia científica neurológica de la experiencia musical musicoterapéutica, por lo cual sólo articularemos algunos de sus puntos. De la misma forma que los sujetos de la muestra, nuestros pacientes deben escuchar la melodía, distinguir alturas, y percibir y reconocer la secuencia de éstas como una configuración o totalidad musical. Para lograrlo, hay una tarea de recuperación de melodías archivadas en la memoria a largo plazo y la comparación de éstas con las del estímulo musical en el "aquí y ahora" de la situación expe-

rimental. Los autores sugieren que las porciones anteriores de los lóbulos temporales y la interacción entre el giro superior del temporal derecho y las áreas motoras suplementarias podrían participar de esta recuperación y en la generación de la imagen melódica, respectivamente. La información lingüística (títulos y letra de la canción) podría tener relación con la activación de los giros inferiores izquierdos del giro frontal y el giro temporal superior izquierdo. Los giros parahipocampales se activarían por las respuestas emocionales. La función de escuchar una melodía familiar es, entonces, una sumatoria de procesos cognitivos, musicales y emocionales.

En la segunda tarea, eso es en la detección de modificaciones en las melodías familiares, se activaron regiones cerebrales superiores e inferiores, del pericuneo y los lóbulos frontales que fueron similares a los de la tarea de concentrarse en partes vocales en una armonía, como se encontró en estudios previos. Se propone luego que todas estas regiones podrían estar involucradas en el análisis de alturas de notas musicales. De esta manera podemos observar cómo el proceso musicoterapéutico activa diferentes áreas del cerebro y desarrolla capacidades.

TAXONOMÍA DE LOS TRASTORNOS AUDITIVOS DE ORIGEN CORTICAL

El siguiente esquema del equipo de *Brain, Music and Sound Research* (BRAMS) de la Universidad de Montreal, Canadá, muestra la complejidad del procesamiento de los datos auditivos (Peretz y cols., 1994; Wilson y Pressing, 1999). Se seleccionó este material para llamar la atención en el complejo camino para su construcción. En caso de los procesos de rehabilitación de niños y adolescentes con trastornos motores y cognitivos crónicos, conocer este proceso permite mejorar el diseño de los procedimientos específicos (fig. 41-1).

DE LA TEORÍA A LA PRÁCTICA DE LA MUSICOTERAPIA INTEGRATIVA

Mariano fue derivado a musicoterapia individual. Tenía 2 años y algunos meses, era el sexto

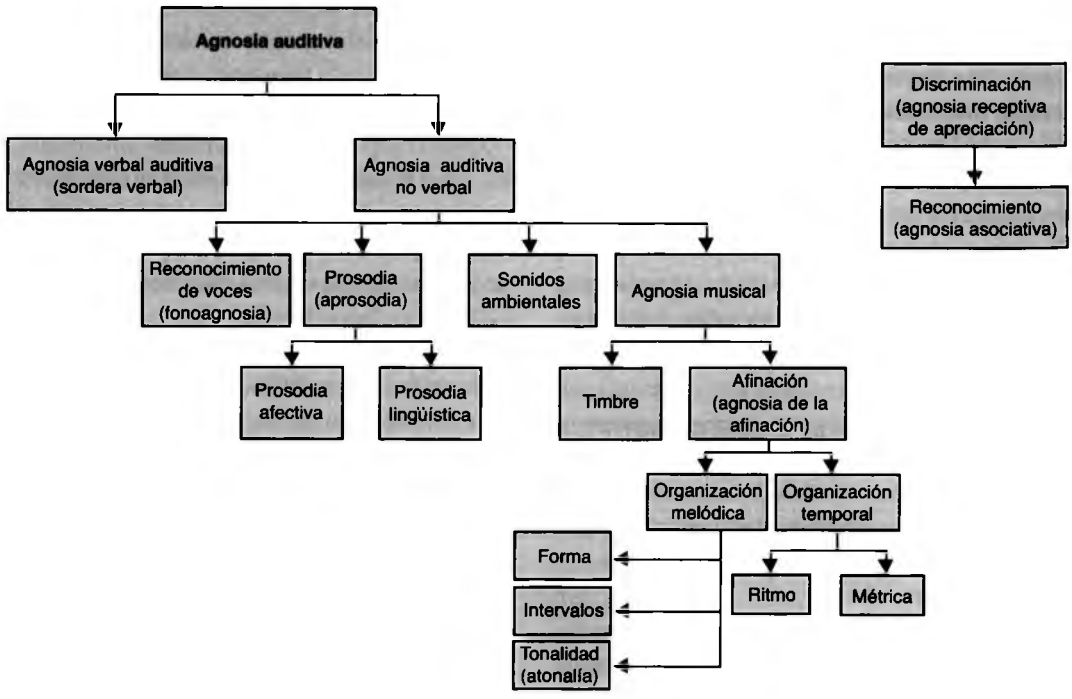


Fig. 41-1. Taxonomía de los trastornos auditivos de origen cortical.

hijo de siete, con parálisis cerebral por incompatibilidad sanguínea y nacimiento prematuro. Presentó falta de sostén y equilibrio de tronco y cabeza; dificultad para tragar; movimientos involuntarios; hipotonía y retraso en funciones motoras, cognitivas y de la comunicación. A continuación haremos referencia a momentos relevantes de su tratamiento.

Las entrevistas iniciales con el equipo tratante y los padres son seguidas por la búsqueda de canales de comunicación corporales-sonoro-musicales y el reconocimiento de las particularidades de la identidad sonoro-musical a nivel receptivo y expresivo de Mariano. Esto se realizó a través de lo que Benenzon denomina "la testificación del encuadre no verbal" individual y familiar "de los quistes de comunicación". La primera es una batería de test expresivos y receptivos, y la segunda consiste en analizar mensajes grabados hablados y cantados para Mariano sin su presencia real. A partir de lo observado y vivenciado se plantearon formas de comunicación, teniendo en cuenta su desarrollo psicomotriz y musical, utilizando técnicas de empatía como la sincronización rítmica y la sintonización afectiva melódica no verbal, paraverbal y sonoro-verbal-musical vocal e instrumental. El canto y la interpretación instrumental "en vivo" de canciones conocidas por Mariano; sus variaciones tímbricas, de intensidad, de velocidad, y la inclusión de lo imprevisto como la interrupción de la canción durante el juego musical fueron los primeros recursos. También se utilizaron saludos y consignas cantadas para reforzar su atención. Se incluyeron objetos intermediarios como instrumentos musicales, de gran diversidad y sonoridad, registro, intensidad, variabilidad en el material, textura y colores con las adaptaciones requeridas. En esta etapa se trata de llevar la imitación simultánea a la diferida. En el caso de Mariano, se construyó un móvil sonoro-musical con objetos intermediarios de la comunicación como juguetes sonoros e instrumentos musicales livianos para estimular así la posición sentada y parada, motivando el juego, el placer y la curiosidad. Se tuvieron en cuenta sus variaciones en la relación con estos objetos sonoro-musicales. A los 2 meses, Mariano pudo sacudir brevemente una maraca. Estos logros se compartieron con los otros integrantes del equipo.

El próximo nivel es el del musicoterapeuta-niño-familia. Para estos encuentros se recomienda trabajar en pareja terapéutica. En este caso, el Dr. Benenzon y la autora de este artículo coordinamos dos sesiones con los padres solos, y otras dos con Mariano presente. En este nivel se trabaja en función de conocer mejor a la familia, e incorporar los logros del niño o adolescente en la interacción cotidiana con ellos y los hermanos.

Se sugieren encuentros con el niño y el equipo tratante, así como la observación del niño en otras actividades como la terapia física, la psicopedagogía, etc. En este caso se incluye a Mariano en un grupo de niños de edad, capacidades y habilidades similares.

Cuando la atención es domiciliaria, el reconocimiento de la identidad sonora ambiental puede ser primordial. Sólo después de apagar la televisión y los electrodomésticos habituales, apreció el juego, el susurro, la música en vivo y la posibilidad de prestar atención a los intentos de comunicación de Natalia, de 11 años, con traumatismo encefálico derecho con secuelas de hemiplejía y afasia mixta.

Los ejemplos anteriores hacen referencia al trabajo individual con niños. La musicoterapia grupal debe contemplar técnicas y procedimientos teniendo en cuenta que el grupo es más que la suma de sus integrantes. En los adolescentes, lo grupal permite favorecer el sentido de pertenencia, la independencia y la autogestión. Las técnicas expresivas como la improvisación, la composición y la interpretación de música compuesta por otros pueden ser opciones interesantes aun cuando sea necesario incluir modalidades alternativas y aumentativas de comunicación. Participar en grupos musicales con pares puede ser una posibilidad gratificante y socializadora. Música y danza van de la mano, y puede ser posible aun en silla de ruedas.

La musicoterapia puede ser el camino hacia la promoción de la salud, además de las prevenciones primaria

y secundaria para impedir o retrasar síntomas ligados, como la exclusión y el aislamiento.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

La musicoterapia es una terapéutica no tradicional pero eficaz en la rehabilitación de niños y adolescentes. Facilita y promueve la comunicación y permite trabajar las emociones al mejorar su expresión y su control. Hemos visto con claridad que colabora en la mejora de funciones motoras, perceptivas, sensoriales, el ritmo y la coordinación. Posee efectos relajantes, por lo cual puede ser útil incluirla como sostén en la rutina diaria de ejercicios de rehabilitación. El proceso músico-terapéutico favorece la integración sensorial, la creatividad, y estimula el desarrollo intelectual u cognitivo. Permite a niños y adolescentes con trastornos motores crónicos integrarse con personas a partir de potencialidades y no de carencias.

BIBLIOGRAFÍA

Benenzon R, Gainza V, Wagner G. La nueva musicoterapia. Lumen, Buenos Aires; 2008.

Dale BT. Fundamentos Biomédicos de la Musicoterapia. Universidad Nacional de Colombia, Bogotá; 2010.

Federación Mundial de Musicoterapia (1996). Definición aprobada por el Consejo de la Federación Mundial de Musicoterapia durante el 8° Congreso Mundial de Musicoterapia, Hamburgo, Alemania.

Federico G. Musicoterapia y el niño con necesidades especialices. Kier, Buenos Aires; 2007.

Peretz I, Kolinsky R, Tramo M, Labrecque R, Hublet C, Demeurisse G, Belleville S. Functional dissociations following bilateral lesions of auditory cortex. Brain 1994; 117:1283-1301.

Satoh M, Takeda K, Nagata K, Shimosegawa E, Kuzuhara S. Positron-emission tomography of brain regions activated by recognition of familiar music. AJNR. Am J Neuroradiology 2006; 27:1101-1106.

Wagner G. Musicoterapia integrativa e reabilitaçao neurológica. En: Nascimento M (Ed.). Musicoterapia e a reabilitaçao do paciente neurológico. Memno Ediçioes Científicas, Sao Paulo, pp. 306-332.

Wilson SJ, Pressing J. Neuropsychological assessment and modeling of musical deficits. En: Rebollo Pratt R, Erdonmez Groke D (Eds.). Music Medicine 3. University of Melbourne; 1999.

42

PSICOANÁLISIS VINCULAR EN UNA NIÑA CON PARÁLISIS CEREBRAL

PEGGY RUBIÑOS FEJERMAN

SÍNTESIS DEL INFORME NEUROPEDIÁTRICO

Frida nació por cesárea. Tuvo una maduración inicial normal. A los 5 meses de edad, los padres notaron menos movilidad en hemicuerpo izquierdo. A los 8 meses, el examen neurológico mostró hemiparesia izquierda con leve espasticidad; comenzaba a sentarse en trípode, tenía silabeo y estaba bien conectada. La resonancia magnética cerebral reveló una lesión fronto-parieto-temporal derecha secundaria a infarto en territorio de la arteria silviana.

Desde los 2 años y medio se hicieron diferentes evaluaciones neuropsicológicas para seguir su evolución. Se retrasó 1 año en el ingreso a la escuela común y aprendió a leer con dificultad a los 7 años. A esta edad se le practicaron inyecciones de bótox en el miembro superior izquierdo. También se estudió en laboratorio de marcha. A los 8 años ya tenía ayuda psicopedagógica, seguía con fisioterapia pero persistían sus dificultades en el miembro superior izquierdo; escribía con letras de imprenta, sin elementos de dislexia y había mejorado su estrabismo. Se decidió cambiarla a una escuela normal de menor exigencia con ayuda extraescolar.

A los 8 años y medio se realizó una nueva evaluación neuropsicológica (WISC IV) en la que se obtuvieron los siguientes resultados: comprensión verbal 87, razonamiento perceptivo 71, memoria de trabajo 72, velocidad de procesamiento 76, atención sostenida inferior al promedio, vocabulario y memoria visual normales. A esta misma edad comenzó el tratamiento psicológico. A los 2 años, Frida fue operada de caderas y se continuó el tratamiento con estricto seguimiento del neuropediatra.

INTRODUCCIÓN

¿Cómo contar el sufrimiento de una niña de 8 años que debe atravesar cirugías y tratamientos invasivos? ¿Cómo narrar el dolor y el amor de su familia? Al consultorio llegan una niña y una familia que deberá acompañar pero, sobre todo, alojar un período de incertidumbres atravesado por el sufrimiento y los malestares corporales causados por una hemiplejía. Además de la tristeza de Frida, será necesario transitar los inevitables sentimientos de culpa de los padres que atraviesan situaciones de estas características, reducir las exigencias hacia la niña y correr el foco de la educación académica hacia el enriquecimiento de las emociones.

Frida vive una infancia atravesada por el padecimiento físico, pero también acompañada por un

entorno de amor y contención. En su caso, se trata de ayudarla a comprender sus sentimientos de bronca. También será preciso elaborar los duelos por tratamientos, cirugía y diversos estudios médicos desde muy temprana edad. Ella no puede verbalizar su sufrimiento, pero al mismo tiempo expresa una potencialidad de vida inmensa. Así, una vez que comienza a manifestar sus enojos, también puede conectarse mejor con aquello que le causa alegría. De esta manera, será Frida quien encuentre las palabras para contar su propia historia.

ACERCAMIENTO TERAPÉUTICO

Al llegar al consultorio, Frida tiene 8 años y medio, y ha pasado por diversos tratamientos médicos. Teniendo en cuenta las dificultades de la situación, pautamos una modalidad de trabajo flexible que permita a su mamá Juana y a su papá Ernesto compartir entrevistas terapéuticas cuando les sea posible. Con la niña, trabajamos dos veces por semana y, en una de estas horas de juego diagnósticas, nos acompaña la mamá. Cuando es necesario, pautamos sesiones con su hermana Luisa. También cada 15 días, de acuerdo con las posibilidades, convenimos una entrevista parental.

Instalada en el aquí y ahora de los vínculos, la comunicación y los discursos, la clínica psicoanalítica vincular permite pensar dinámicamente e incorpora al psicoanalista como un otro que, ya desde su presencia, puede generar movimientos en el funcionamiento de la trama familiar. Así, en el recorrido terapéutico, irán surgiendo diferentes angustias y demandas de cada miembro de la familia. Mientras Ernesto expresará su preocupación porque Frida se haga fuerte ante las posibles burlas del afuera, Juana irá manifestando cierta pérdida de paciencia ante algunas conductas inconvenientes de Frida, quien se mostrará en una extraña armonía.

Frida es una niña afectuosa pero muy dependiente. En el consultorio está constantemente pegada a su madre y, muchas veces, actúa rabietas. En general, los berrinches parecieran devenir ante la dificultad de realizar alguna tarea; entonces, Frida se tira al piso, se acuesta en el sillón y se niega a continuar con las actividades. Como estrategia terapéutica, la psicoanalista apela a distintos tonos de voz, intenta estimularla con música, juegos y preguntas. "¿Quién será esta niña que está dormida?", le pregunta. Así se va armando cierta transferencia lúdica: Frida comienza a moverse, se acerca a los materiales para dibujar y pintar, se esconde, vuelve a aparecer, e inicia distintos juegos con muñecos y libros. La terapeuta promueve el jugar de Frida arrojándole una muñecota de trapo. A veces la muñeca cae al piso. Frida no la recoge y permanece en su lugar sin siquiera intentar levantarla. "Vamos Frida, inténtalo. No eres una manito" le dice la terapeuta. Entonces, Frida responde con entusiasmo al llamado y se arroja alegremente a jugar. Los berrinches regresan sólo cuando llega la hora de irse.

Ante situaciones de este tipo, Juana suele tirarle de las orejas. Frida se queja de esa costumbre. Este reclamo de la niña abrirá un camino terapéutico novedoso para Frida y su mamá, quien empezará a reflexionar.

Alojar lo singular

De a poco, los encuentros terapéuticos devienen en aprendizaje vincular entre Juana y Frida. El consultorio se instala como espacio que alberga y contiene dificultades, enojos y agresiones. Después de algunas sesiones, se plantea que la escuela a la que concurre Frida tiene una exigencia muy elevada, por lo que causa más frustración que estímulo en los deseos de aprender de la niña. En principio, Ernesto se opone a cambiarla de escuela, pero luego acepta hacerlo para el año próximo. Se trata de una familia que valora la educación curricular y académica. En su hogar, Frida cuenta con maestra particular de Matemáticas y Lengua, y también colaboran en su aprendizaje una fisioterapeuta y una fonoaudióloga. El cambio de colegio será un movimiento significativo para la familia.

Entre el amor, el enojo y la culpa

En un encuentro, Frida se sienta en la falda de su madre, la abraza, la besuquea y le acaricia el

pelo hasta que le produce un tirón. Juana apenas expresa una molestia, estira el cuello, no puede hablar y ahoga la queja. Cuenta que le cuesta hacer que Frida se levante por las mañanas, coma, se bañe sola y se acueste a descansar. Aunque ya ha aprendido estos hábitos, se resiste a realizarlos, por lo que llega tarde a la escuela. Dice también que Frida tiene miedos y que, por las noches, se mete tanto en la cama de sus padres como en la de la niñera Hortensia o de su hermana Luisa, lo que genera fastidio.

– ¿No le molesta que su hija le tire del pelo o la sofoque de esa manera? –le pregunto a Juana.
– No.
– ¿Qué hace cuando su hija no obedece?
– Le tiro con fuerza de las orejas.

Entonces Frida se queja porque los tirones de su mamá le duelen mucho. Este breve diálogo da lugar a que Frida exprese sus emociones agresivas. Paulatinamente, ambas comprenden que Juana es fuerte y capaz de soportar los enojos de Frida. "Ni ella ni usted como madre se van a destruir", intervengo. La tolerancia de Juana ante los arrebatos de Frida visibiliza cierto sentimiento de culpa. Aprender a decirle que no es una tarea que implica un reconocimiento recíproco: ni Juana es un objeto para manipular ni Frida, una muñeca para vestir.

Si bien es necesario alojar la agresividad de Frida, también es preciso señalar el borde corporal entre ella y los otros. Frida repite estas conductas con su niñera y sus maestras particulares. Será necesario trabajar entre Frida y Juana un despliegue que, a través de la intervención, habilite un límite que no genera sufrimiento, sino alivio y posibilidades de diálogo.

Tiempo al tiempo

A lo largo de las sesiones, Frida se fue interesando por distintos juegos. Comienza copiando manos, aprende a cantar, se integra a un coro, también se concentra en los juegos de té, arma la mesa y le sirve a las muñecas. Frida cuenta que le regalaron un perrito y que comparte actividades con sus compañeras del colegio. En su relato, todo parece armonioso y divertido, pero Frida no puede contar lo que siente, no puede hablar de sí misma. Son Juana y Hortensia quienes mencionan sus rabietas y frustraciones.

El juego deviene espacio para alojar las dificultades. Jugamos al dominó enfocándonos en el disfrute y no en el tiempo que lleva. Esperar es un aprendizaje que Frida desanda en cada sesión. No sólo ella debe aceptar sus dificultades, también su hermana Luisa, su mamá y su papá aprenden a respetar sus tiempos. En una sesión de juego, Luisa se muestra impaciente, interrumpe a Frida, pelean y expresan desacuerdos propios de la convivencia. El encuentro permite fortalecer el vínculo entre las hermanas, poner en palabras sus diferencias y abrirse a lo fraterno.

El actuar y el decir

Una diferencia radical se manifiesta entre el relato de Frida y los juegos de rol que va incorporando de manera paulatina. Frida insiste en jugar a la maestra y expresa sus vivencias: dramatiza burlas, maltratos, celos, castigos y escenas grotescas, al tiempo que me impide intervenir en el juego o me solicita que actúe como niña terrible.

De a poco, Frida se abre a otras experiencias como la lectura, los juegos de letras y la danza. Aparecen sus fantasías y sus deseos. Tampoco los relatos de Frida coinciden con sus actitudes en el consultorio. "Mi familia es linda, alegre y gentil", dice sin poder manifestarse aún sobre las peleas con su hermana y mostrando dificultades para expresar sus sentimientos ante cualquier hecho de su vida cotidiana.

Las dramatizaciones van variando y Frida interpreta distintos personajes que le permiten expresar matices: la maestra tolerante, la intolerante, las distintas compañeras. En este actuar, Frida arriba a la expresión de cierta sensación de discriminación por parte de la maestra auxiliar de la escuela. En un encuentro, Juana escucha el sentir de Frida y decide plantear el tema con las autoridades de la institución. Estas actitudes y movimientos de Juana generan que Frida se sienta apoyada y cambien las condiciones y contextos en los que se desenvuelve cotidianamente.

El movimiento se refuerza ante una situación que Frida sufre en la escuela. Frida decide pelear por lo suyo e insiste a Juana para que vaya al colegio a reclamar por "el robo de sus muñequitos queridos". Entonces Frida recupera sus juguetes pero, sobre todo, gana reconocimiento entre sus pares y se siente feliz tras haber sido apoyada por su madre.

Así, mientras Frida comienza a construir un relato sobre sí misma, descubre también su pasión por los cuentos infantiles. En este tramo es muy significativo señalar que Frida se entusiasmó hasta aprenderse versos de memoria de María Elena Walsh. A medida que su lectura mejora, Frida fortalece sus emociones y vive el leer como melodía con tonos, ritmos y compases: un hacer entre analista y paciente. La diversidad del lenguaje se expresa también en la producción gráfica: de calcar y copiar, Frida comienza a crear sus dibujos en los que simboliza la singularidad de su entorno y experiencias cotidianas. Se trata de un movimiento subjetivo significativo, Frida despliega su creatividad cortando, dibujando, pintando, deteniéndose en el disfrute que el hacer le produce sin censurarse.

Cuerpo

Durante el trabajo terapéutico, Frida atravesará diversos tratamientos que la vinculan con su cuerpo desde un lugar de sufrimiento: un dolor real y prolongado que transitará con fortaleza admirable. Antes de una operación de cadera, Frida logra verbalizar sus temores y acepta las sugerencias del médico tras saber que no sufrirá.

Frida también puede vincularse eróticamente con su cuerpo, siente placer por bailar, le gusta andar a caballo, hace natación y comienza a sentir curiosidad por los chicos. Al mismo tiempo, se enriquece su vida social e invita a amiguitas a su casa.

Preparativos preoperatorios

Durante el preoperatorio se manifiestan sentimientos de culpa de los padres, también cierta angustia ante la imprecisión del diagnóstico médico sobre la necesidad de la operación. Ernesto y Juana expresan su necesidad de confirmación de los especialistas. Sin embargo, sólo ellos podrán decidir. En este contexto, Frida comienza a venir menos a sesión porque la familia está con muchos preparativos. Se acerca fin de año, planean ir a la playa 2 meses y luego a los Estados Unidos para la operación. Frida acepta y enfrenta sus miedos con relación a la operación. En el consultorio, investiga libros infantiles y descubre uno sobre el cuerpo humano. De soslayo, observa un dibujo del ortopedista sobre la cirugía, que los padres dejaron a la terapeuta en la sesión anterior. Frida no se detiene y prefiere seguir curioseando sobre anatomía. Ya no se asusta al ver los dibujos del esqueleto, las partes internas del cuerpo y los órganos hombre-mujer. Manifiesta fascinación por aprender sobre el ciclo menstrual femenino, libera su curiosidad y seriedad con relación al tema. El jugar le permite aprender y, a medida que lee las partes corporales, Frida se toca, las nombra sin inhibiciones y luego dibuja una figura humana.

Después de la operación

Desde la clínica de los Estados Unidos, los padres llaman al neurólogo mortificados porque falló la anestesia y la morfina para calmar el dolor de Frida. El cirujano no da una buena explicación. Frida soporta el sufrimiento. Después de unos días, el dolor cede y, de a poco, se recupera.

Al mes de rehabilitación, Frida puede caminar con andador. Al poco tiempo comienza la tarea de fisioterapia. Frida expresa rabia y se niega a ir. Se trata de un trabajo que le implica dolor corporal y, paradójicamente, colabora en su recuperación. Tiempo después, Frida expresará un profundo agradecimiento y afecto hacia la fisioterapeuta. Gracias a sus logros y mejorías motrices, se agrega la terapeuta ocupacional que más adelante le enseñará a atarse los cordones de sus zapatillas y hacerse la colita, ayudándose con la mano derecha y la izquierda apenas abierta.

A los 6 meses de la operación, le hacen cirugía plástica de cadera y no quedan rastros de la herida. Las series de TV para adolescentes se transforman en un hábito que impide la continuación de otras actividades. En una sesión con Juana y

Hortensia, la terapeuta interviene y habilita un corte, entonces se pauta un horario para compartir los programas con su hermana y sus amigas.

Después de la operación, Frida insiste con un interrogante: "¿Por qué me hicieron así?". En las horas de juego, aprende a armar una compleja casa de juguete: un desafío para la manipulación de su mano izquierda y un avance en sus capacidades emocionales, cognitivas y de motricidad fina. Es una actividad que disfruta y, en algunas ocasiones, ocupa 1 hora de juego que implica la complicidad de ciertos personajes, diálogos y la creación de relatos en voz alta, en los que incluye y excluye a la terapeuta. Muchas de las escenas tratan de novios o de intimidad de pareja. Después, Juana comentará que Frida dedica mucho tiempo a jugar al *Sims Family* en el ordenador; un juego de simulación en el que se arma una historia, se eligen personajes y se representan situaciones de la vida cotidiana. En el consultorio, Frida reproduce este juego virtual con la casa de juguete armada por ella. Surge allí lo visto en televisión, lo aprendido en el juego de simulación, pero también sus fantasías y algunos episodios vividos en la escuela y en su casa. Movimientos que se fueron manifestando en el aquí y ahora de la situación analítica a través de la transferencia con la terapeuta. Representando diálogos con muñecos, Frida expresa también ciertos exhibicionismos que aparecerían entre los chicos de su edad.

Modificaciones en la dinámica familiar

Meses después de la operación, Frida camina sin ayuda y se siente más fuerte en su vida cotidiana. Demuestra que sabe defenderse. En la sesión, Frida recrea complicidades y ciertos juegos de descubrimiento de los cambios del cuerpo que vivencia entre sus amigos y amigas (aparición de vello en el pubis y las axilas, e hinchazón de las tetinas). Habitamos una atmósfera de sostén y confianza, así Frida se abre a compartir sus experiencias y travesuras.

En una sesión, Frida se sienta cerca de Juana, dibuja llamas y jirafas, una de ellas con una cría. Luego se recuesta en el diván y tras un breve silencio, insiste en preguntar por qué la hicieron así, cómo fue. Entonces, dialogan sobre su gestación y nacimiento. Se percibe una atmósfera dolorosa y de tristeza.

–Fue espantoso el dolor, horrible. Pudieron avisarme. Es mi cuerpo, mi cuerpo, éste, éste –repite señalándose–, mentiroooooosos. Yo quiero..., quiero mataaarlos.

Juana y Frida lloran en silencio y se abrazan. Se produce un cambio. Ni Frida ni la madre son las mismas, son otras, hubo un movimiento. Frida se despide de la escuela, vive con intensidad el cumpleaños de su hermana, se disfraza y baila con su papá. Abuelos y tíos participan en la contención, visitan el consultorio y colaboran para que el cambio sea beneficioso y enriquecedor.

Al terminar el año, Frida descubre su entusiasmo por patinar. Se anota en un torneo y le pide a Juana que la acompañe. Su mamá la sostiene en los primeros tramos; de a poco, Frida gana confianza y se larga a patinar con libertad. Frida llega última pero triunfante. Juana relata la expresión de felicidad de Frida. "¡Lo logré, mamá!". Sus compañeras la estaban esperando.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Es interesante señalar cómo el trabajo con el vínculo familiar favoreció el desarrollo integral de Frida. También, la aceptación de las diferencias en habilidades motoras y de las sutiles dificultades cognitivas, tanto por parte de la familia como de la terapeuta, permitieron valorizar la riqueza interior de Frida, de modo tal que una alegría natural logró imponerse por sobre el dolor de una discapacidad.

BIBLIOGRAFÍA

Berenstein I. Del ser al hacer. Editorial Paidós, Buenos Aires, 2004.

Droeven J. ¿Te acordás hermano...? Figuras de lo fraterno. Editorial Biblos, Buenos Aires, 2009.

Gaspari R, "Historias" de hermanos. En: Czerikowski E, Gaspari R, Matus S, Moscona S (compiladores). Entre Hermanos. Sentidos y efectos del vínculo fraterno. Lugar Editorial, Buenos Aires, 2003.

Rubiños Fejerman P. Reinventar el vínculo madre e hija. En: Del Amor y del Odio, Revista de la

Asociación Argentina de Psicoterapia de Grupo, Volumen XXXI, Nº 2, Buenos Aires, 2008, pp. 73-109.

Rubiños Fejerman P. Psicoanálisis vincular en niños y adolescentes. Relatos clínicos. Lugar Editorial, Buenos Aires, 2011.

Winnicott DW. El proceso de maduración en el niño. Editorial Laia, Barcelona, 1975.

Winnicott DW. Realidad y juego. Editorial Gedisa, Barcelona, 1999.

43

ABORDAJE PSICOLÓGICO DE LAS FAMILIAS DE NIÑOS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS

HORACIO M. NAVARRE

INTRODUCCIÓN

El propósito de este capítulo es hacer referencia a los criterios y "dispositivos" o estrategias posibles en el abordaje psicológico de las familias de niños y jóvenes con trastornos motores.

La experiencia nos señala que no es posible un apoyo adecuado a los problemas del desarrollo si no se consideran en forma conjunta al niño y a su familia, y si no se reconoce que este apoyo es necesariamente interdisciplinario.

EL NIÑO Y SU FAMILIA

"Somos familias distintas, en nuestras casas hay tubos de oxígeno, sondas, botones, corsés, cuellos, valvas, bipedestadores, sillas de ruedas, tiempos, demandas, distintas prioridades, cambios en las escalas de valores, que no hay en el común de las casas. Me parece que es sano tratar de llevar una vida común sin vivir en un mundo paralelo, pero tratar de borrar diferencias para insertarse mejor me parece un esfuerzo demasiado agotador".

(Diana)

Y es que precisamente no se trata de borrar las diferencias sino de aceptar la particularidad y afrontar los desafíos que ello implica.

Los trastornos motores se caracterizan por una gran exigencia para las familias con respecto al cuidado de sus hijos: varios tratamientos semanales que se prolongan en el tiempo y que suelen indicar pautas para realizar en casa, trámites en las coberturas médicas, internaciones y tantas otras variables que insumen un gasto de energía y tiempo muy importantes. Con frecuencia, esta sobreexigencia erosiona los vínculos con la pareja, con la familia cercana y con los otros hijos. Mantener el equilibrio no es fácil, sobre todo cuando el peso de tanta responsabilidad recae más en uno de los padres que en otro.

"Cuando en determinado momento el médico se acercó a hablar e informó que nuestro hijo no iba a ser normal y que iba a tener dificultades toda la vida, sentí que el mundo se me caía encima".

(Scholand, 2003)

Relatos de este tipo suelen escucharse en los inicios de los tratamientos psicológicos de padres de niños con encefalopatías crónicas. En las primeras etapas, los tratamientos son un apoyo en el doloroso proceso de recibir el diagnóstico, y aceptar el alcance y la cronicidad de la secuela.

"Mientras el diagnóstico es una pregunta por la causa del hecho presente, el pronóstico es una pregunta por el futuro; es un vaticinio, una prognosis basada en conocimientos, estadísticas y experiencia. Habitualmente ambas preguntas son formuladas al mismo tiempo: ¿qué tiene?, ¿qué le va a pasar? ¿Tiene cura?; y a la vez señala un camino posible: ¿qué debemos hacer?".

(Navarre, 2004)

Con frecuencia, el ingreso al tratamiento en instituciones monovalentes, especializadas en rehabilitación de este tipo de patologías, genera un fuerte impacto y motoriza otro escalón en la aceptación de las limitaciones de su hijo. El simple hecho de observar a tantos niños y jóvenes con secuelas similares anticipa en cierto modo el probable devenir, así como los nuevos desafíos que deberá afrontar.

Un largo camino de asimilación y acomodación ha comenzado. Con el devenir del crecimiento del niño, otros acontecimientos son vivenciados como nuevas pérdidas progresivas: cuando se asume que no va a caminar, que no se dan las condiciones para una escolaridad común, que no se recomienda una alimentación "normal" por los riesgos que ello implica cuando existen trastornos deglutorios que devienen en complicaciones respiratorias, etcétera.

Las epilepsias refractarias o de difícil tratamiento agregan a los padres otro factor de estrés que no es menor. Las convulsiones hacen temer nuevos daños cerebrales e incluso provocan un alerta ante la sensación de muerte, que reactualizan vivencias de tipo traumático.

El avance de la medicina ha permitido que la expectativa de vida en casos de encefalopatías y otros trastornos motores crónicos haya aumentado en forma significativa. La supervivencia de los hijos cuando los padres no estén para velar por ellos se convierte en una preocupación para toda la familia. Tramitar la curatela y otras decisiones acerca del cuidado de los hijos que no pueden autovalerse deben resolverse en el aspecto legal, económico y particularmente afectivo.

En cada etapa, el trabajo de duelo se reactualiza en lo que podemos denominar un duelo cíclico. En ocasiones se presentan duelos infructuosos que devienen, por ejemplo, en duelos melancólicos u otro tipo de trastornos.

Se dan así un conjunto de condiciones que predisponen a los padres a estados de estrés crónico o distrés, que se ponen de manifiesto en estados de "ansiedad, miedo, depresión, hiperactivación sostenida, aumento de conflictos, alteraciones de las relaciones interpersonales, menor percepción del apoyo social, disfunciones sexuales, distorsiones cognitivas, aumento de accidentes por reducción de la atención y concentración, alteraciones del sueño, actitudes agresivas" (Dubourdieu, 2008).

Sin embargo, es notable como muchas otras familias pueden no sólo sobrellevar estos desafíos sino hasta fortalecerse, en la medida en que logran afianzar sus factores protectores, como veremos más adelante.

GRUPOS DE PADRES Y OTROS "DISPOSITIVOS" DE APOYO

Es necesario que se tome en cuenta a la familia, sus vicisitudes, características y necesidades. Para ello, la psicología puede aportar diferentes estrategias o dispositivos de abordaje que contribuyen al objetivo común de brindar apoyo al niño y a su familia.

Los grupos de padres constituyen un espacio donde se comparten experiencias, sentimientos, dificultades y soluciones, temores e incertidumbres. Pueden adoptar distintas modalidades autogestivas o coordinadas por un profesional. Pueden ser talleres acotados o prolongarse en el tiempo, informativos y también reflexivos.

El encuentro entre quienes atraviesan la experiencia de tener un hijo con diversidad funcional suele enriquecer a sus participantes y, con fre-

cuencia, potenciar las posibilidades de sus hijos y colaborar en la búsqueda de un equilibrio en el funcionamiento familiar. El valor testimonial de quien vive una experiencia similar es recibido de un modo más cercano y empático.

Es recomendable adecuar estos dispositivos a la etapa que atraviesa la familia. Las necesidades y expectativas de los padres de niños en etapas tempranas del tratamiento son muy diferentes a las de los que ya llevan cierto tiempo, y si bien puede ser beneficioso el intercambio con padres más experimentados, resulta conveniente focalizarse en los desafíos del presente. En todo caso, los padres con mayor experiencia pueden brindar consejos y perspectivas a los más jóvenes con respecto a las preocupaciones y dificultades de la etapa que están atravesando.

En ocasiones, son otros familiares los que sostienen el tratamiento; tíos o abuelos que ante la ausencia o imposibilidad de los padres, toman las riendas. Identificar fortalezas y debilidades en las diferentes configuraciones familiares y su situación social permite establecer pactos de colaboración más adecuados en la medida que nos ayuda a comprender las necesidades de apoyo al grupo familiar en este aspecto. El trabajo conjunto con el área de servicio social del equipo es en este punto de suma importancia.

Las asociaciones de padres también constituyen un dispositivo de apoyo importante en la medida que ofrecen asesoramiento y aúnan esfuerzos para procurar mejores beneficios y tratamientos para sus hijos. Históricamente, estas asociaciones han impulsado reformas legales, han promovido investigaciones e incluso han llegado a fundar instituciones para el tratamiento.

Otros dispositivos que suelen resultar enriquecedores son las actividades destinadas a hermanos de niños con diversidad funcional, ya sea entre sí o en forma conjunta con ellos. Estos dispositivos colaboran a aliviar tensiones en los vínculos fraternos, a profundizar la comprensión de las limitaciones y posibilidades, e incluso a mejorar el vínculo entre ellos. Celos, rivalidades, sentimientos de inequidad o sobreprotección y sobreadaptaciones son sólo algunos de los ribetes habituales en este tipo de relación que necesitan un espacio de escucha y orientación.

La gran demanda a la que los padres se ven sometidos en el cuidado de sus hijos suele incidir en cierto descuido o empobrecimiento de otras funciones parentales. Así, por ejemplo: *"La enseñanza de los hábitos de independencia; la enseñanza de los límites; el estímulo del juego; el manejo de la envidia, los celos; la enseñanza de la solidaridad; la consideración y el respeto por los otros; la enseñanza de la capacidad de espera y la aceptación de la realidad; la enseñanza de cómo establecer vínculos extrafamiliares; la enseñanza de distintas habilidades; la enseñanza de aptitudes de autovalimiento, etcétera"*. (Núñez, 2007)

Estas funciones parentales son esenciales para la crianza de los hijos con discapacidad o sin ella.

Por otra parte, resultan insoslayables las intervenciones orientadas a los mismos niños y jóvenes, no sólo por el apoyo que ellos necesitan, sino por lo que aportan al trabajo con la familia.

Los espacios de orientación y tratamiento a los padres en forma individual o en pareja constituyen otra estrategia más personalizada en el cual tratar la especificidad de cada caso. En este sentido, la inclusión temprana del enfoque psicológico en el tratamiento suele facilitar la demanda de consulta espontánea de los padres en la medida que permite tramitar sentimientos de culpa, estrés, agobio y tantos otros estados emocionales que son esperables que ocurran en ciertas etapas. Hemos aprendido que las personas tenemos un capital y un potencial resiliente. ¿Qué es la resiliencia?: *"Se trata de algo que pertenece a la experiencia común, pero que a la vez cambia el eje sobre el cual estamos habituados a pensar los temas de salud y sus soluciones. Es decir que no sólo debemos pensar en las víctimas de las situaciones de riesgo, sino conocer a aquellos que tuvieron éxito ante la adversidad o se enriquecieron como personas tras la vivencia"* (Galende, 2004).

Los atributos o pilares de la resiliencia constituyen entonces una guía de factores protectores que fortalecen el desarrollo, como: capacidad de establecer redes sociales, comunicación fluida y constructiva entre los miembros de la familia, sentido del humor, reconocimiento y aceptación de los problemas y limitaciones que hay que afrontar, entre otros.

LA RELACIÓN TERAPÉUTICA ENTRE LA FAMILIA Y EL EQUIPO PROFESIONAL

Tener en cuenta las perspectivas anteriormente descritas acerca de la vivencia familiar nos aporta ideas acerca de cómo llevar adelante los tratamientos. Es parte de nuestra función encontrar la manera y oportunidad para plantear los temas debido a que ello determina con frecuencia la receptividad que se necesita para, por ejemplo, incorporar un equipamiento ortésico, realizar una cirugía de columna cuando la escoliosis avanza, una gastrostomía cuando los riesgos de aspiración aumentan, una integración escolar, un tratamiento anticonvulsivo, etcétera.

Enfocados en lograr una buena postura que mejore su funcionalidad, equipamos al niño con cuellos ortopédicos, valvas, desrotadores, corsés. Estamos convencidos del beneficio para el niño pero no logramos que la familia use el equipamiento en casa. *"Es que parece Robocop, y no puedo verlo así"*, nos ha dicho un padre y allí nos damos cuenta de que debemos ayudar a estos padres con algo más que explicaciones técnicas.

La relación entre la familia y el equipo profesional suele constituir un terreno no exento de tensiones producto del agobio, desacuerdos, competencias y temores. Expectativas, logros y frustraciones se juegan en el día a día. Se trata de un vínculo en donde la confianza es indispensable, más aún cuando el niño no puede transmitir lo que le pasa.

Tanto unos como otros atravesamos etapas teñidas de emociones intensas. Se necesita entonces un diálogo frecuente y un esfuerzo de todos por renovar un contrato terapéutico que haga posible sostenerlo en el tiempo y alcanzar el mayor potencial de desarrollo del niño.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Resulta necesario asumir que todo enfoque terapéutico orientado a la familia de un niño con discapacidad motriz crónica implica contemplar una perspectiva integradora, que tienda hacia la mayor autonomía posible, tanto del niño como de su familia. Para ello es ineludible sumar los diferentes saberes de las disciplinas involucradas en un trabajo conjunto con los niños y sus familias, basado en un contrato terapéutico que requiere confianza mutua.

La inclusión temprana del apoyo psicológico colabora en este proceso, lo que permite al equipo profesional contar con estrategias que contemplen la subjetividad, tanto del niño como de sus familiares, e incluso la de los propios terapeutas.

El concepto de resiliencia nos ha orientado en este sentido y resulta evidente cómo esta construcción confluye en una mejor calidad de vida para estos niños y familias con grandes desafíos.

BIBLIOGRAFÍA

Dubourdieu M. Psicoterapia Integrativa PNIE. Ed. Psicolibros-Waslala. Montevideo, 2008.

Galende E. Subjetividad y resiliencia: del azar y la complejidad. En: Melillo A, Suárez Ojeda EN, Rodríguez D (Comps.). Resiliencia y subjetividad. Editorial Paidós, Buenos Aires; 2004, pp. 23-62.

Navarre H. Información acerca de diagnóstico y pronóstico. En: www.diversidades.teamri.com.ar, Buenos Aires, 2010.

Núñez B. Familia y discapacidad. Editorial Lugar, Buenos Aires, 2007.

Scholand C. ¿Alguna vez mi hijo podrá? Editorial Lumen, Buenos Aires, 2003.

SECCIÓN

VII

EL DISCAPACITADO MOTOR EN LA SOCIEDAD

SECCIÓN VII
EL DISCAPACITADO MOTOR EN LA SOCIEDAD

44 **Educación de las personas con trastornos motores crónicos y búsqueda de respuestas educativas de calidad**
Graciela Ricci y Ana Brusco

45 **El niño discapacitado motor en el deporte**
Marcela I. Abascal y Alicia Arroyo

46 **Sexualidad en adolescentes con discapacidades motoras**
Patricia García Arrigoni y Mariana Nastri

47 **Diseño y arquitectura para niños y adolescentes con trastornos motores crónicos en su hogar y en la comunidad**
Enrique Forsolloza, Florencia Nessi y Viviana Bande

48 **Derechos de las personas con discapacidad**
Elizabeth Aimar

49 **Nuestro hijo con parálisis cerebral**
Anónimo

44

EDUCACIÓN DE LAS PERSONAS CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS Y BÚSQUEDA DE RESPUESTAS EDUCATIVAS DE CALIDAD

GRACIELA RICCI Y ANA BRUSCO

INTRODUCCIÓN

La atención educativa de las personas con discapacidad demandó en las últimas décadas una ruptura con el modelo de la escuela tradicional para acceder a una transformación de la Educación Especial y del sistema educativo general. En la actualidad, las trayectorias educativas integrales de los alumnos con discapacidad son las propuestas por el Ministerio de Educación de la Nación en el marco del *Documento de Educación Especial. Una modalidad del sistema educativo en la Argentina*.

La atención de la discapacidad motora estuvo ligada a modelos educativos que intentaron compensar o rehabilitar deficiencias y/o limitaciones. Las clasificaciones por el déficit se basan en la inalterabilidad de los trastornos, y dejan lugar a la rehabilitación y a la reeducación, por lo que queda desdibujada la expectativa de avances, progresos y aprendizajes.

Tradicionalmente se ha hecho hincapié en el déficit: "*Una consecuencia inevitable, entre otras, es que la etiqueta con que se concluía el diagnóstico, se convertía poco a poco en explicativa y causa del comportamiento de la persona*" (Giné i Giné, 2001). Es decir que justificaba las ideas que los docentes podían tener acerca de las limitaciones y/o progresos que el niño/a demostraba.

Entendemos que para el alumno con trastornos motores, la educación no debe generar una barrera que imposibilite la adquisición de conocimientos ni del desarrollo cognitivo. Por el contrario, su objetivo debe ser facilitar su vida escolar, ya sea en el aula especial o en el aula común. La trayectoria educativa integral no implica recorridos lineales en el sistema educativo: los recorridos posibles de los sujetos son singulares.

En conclusión, los alumnos con trastornos motores presentan alteraciones que pueden obstaculizar el proceso educativo en: la comunicación, la movilidad, la motivación, el desarrollo intelectual y la socialización. Que una persona tenga discapacidad motora no significa que esta situación tiña todas las actividades de la vida cotidiana; si será diferente, por cierto, la manera de resolverlas y practicarlas.

Hoy en día, la matrícula de Educación Especial asciende a 132.068 alumnos. De ellos, 40.397 están integrados en los distintos niveles del sistema educativo, de los cuales 5.047 son discapacitados motores. (Relevamiento anual 2009. Gestión de la información 2010. DINIECE. Ministerio de Educación de la Nación. Sólo se registran los alumnos integrados que concurren a escuelas de Educación Especial).

PERSPECTIVAS Y ENFOQUES ESCOLARES A PARTIR DE UN PROCESO DE EVALUACIÓN INTEGRAL

Se define a la evaluación de las necesidades educativas especiales (NEE) como "el proceso de recolección y análisis de información relevante, relativa a los distintos elementos que intervienen en el proceso de enseñanza y aprendizaje" (Giné i Giné, 2001). Por lo tanto, la evaluación tiene como fin determinar qué tipo de escolaridad requiere el niño, qué ayudas deberá contar para su integración en la escuela común, qué cambios introducir en la oferta educativa que recibe y, además, planificar nuevas estrategias de carácter extraordinario. Los alumnos y las alumnas con NEE derivadas de discapacidad motora pueden requerir estrategias específicas que les faciliten ser evaluados (códigos, señas, recorridos visuales), que deben ser preestablecidas entre evaluador y evaluado antes de comenzar el proceso. Se utiliza el concepto de NEE (en la actualidad se considera controvertido) porque consideramos que ha sido culturalmente aceptado en el ámbito educativo.

ASPECTOS A INDAGAR

Consideramos que todo equipo de evaluación requiere una mirada interdisciplinaria para lograr un enfoque global y completo.

CARACTERIZACIÓN DIAGNÓSTICA

Se refiere al diagnóstico médico, a los informes psicopedagógicos contextualizados y de los demás profesionales del equipo interdisciplinario interviniente.

INFORMACIÓN ESPECÍFICA PARA LA TOMA DE DECISIONES EN LOS CONTEXTOS EDUCATIVOS

- *Historia escolar del alumno e historia de aprendizajes*: interroga el recorrido institucional de los aprendizajes sistemáticos realizados por el sujeto (socialización secundaria). También se tienen en cuenta los aprendizajes asistemáticos que se realizan en los primeros años de vida en el ámbito familiar (socialización primaria).
- *Nivel de competencia curricular*: analiza y sitúa al alumno a partir de técnicas que configuren la evaluación cuantitativa y cualitativa respecto de: los contenidos curriculares del aula, qué ayudas necesita para la ejecución motora y para la comunicación, qué apoyos pedagógicos y didácticos precisa del docente, qué grado de participación manifiesta en la dinámica del aula.
- *Estilo de aprendizaje y motivación para aprender*: analiza la estructura motivacional (extrínseca e intrínseca), las estrategias de aprendizaje que emplea el alumno, la capacidad de atención, la reacción ante aspectos novedosos, el grado de autonomía y tolerancia al error, el grado de organización del proceso cognitivo, los contenidos y las actividades que sean significativas y las condiciones físico-ambientales adecuadas del aula.
- *Contexto escolar*: deben relevarse la organización escolar, el proyecto educativo y curricular, los recursos humanos y materiales disponibles, y las barreras arquitectónicas. A veces, las barreras arquitectónicas son una excusa para la no inclusión de un niño o niña con limitaciones motoras (véase capítulo 46).
- *Contexto familiar*: *"La familia es la primera prestadora de apoyos a la persona con discapacidad y, a su vez, necesita apoyos externos para su propio crecimiento como familia, para el desarrollo de sus integrantes y para su equilibrio emocional"* (Núñez, 2008). Se debe indagar las características de las relaciones con la familia, el nivel de autonomía con que cuenta en el ámbito familiar, qué pautas educativas sigue la familia, qué actitudes tiene la familia en relación con el hijo con un trastorno motor, qué nivel de par-

ticipación tiene el niño en ámbitos sociales (club, talleres, amigos).

EL CURRÍCULUM: UNA CONSTRUCCIÓN QUE VINCULA LA POLÍTICA, LA CULTURA Y LAS PRÁCTICAS PROFESIONALES

El currículum es un instrumento de significancia política que determina cuál es la cultura que será transmitida a las nuevas generaciones. En nuestro sistema educativo adquiere un carácter abierto, flexible. En función del tipo de necesidades que presentan los alumnos con déficit motor, las ayudas desde el currículum deben amoldarse a sus características y posibilidades, al grado de limitación que tengan para realizar las actividades, y a sus propios deseos y motivaciones, porque un mismo déficit puede dar lugar a diversos niveles de dificultad.

El currículum reduce los obstáculos para el aprendizaje y la participación del alumnado con NEE. Es en el aula donde se inscribirán las adaptaciones necesarias para que el alumno logre acceder a los aprendizajes, lo cual evita la existencia de programas paralelos, hecho de larga tradición en la educación de las personas con discapacidad.

EL CURRÍCULUM Y LAS ADAPTACIONES CURRICULARES

Definimos adaptaciones curriculares (AC) como las modificaciones imprescindibles para adecuar distintos elementos del currículum a las NEE de un alumno o grupo de alumnos. "*Elaborar las adaptaciones curriculares es un trabajo, por esencia, colaborativo y complejo, que demanda la participación del docente de grado, del docente de apoyo, del equipo interdisciplinario, de la escuela y de la familia... Y que puede ser una primera barrera, sobre todo mental, en la medida en que para la mayoría del personal docente, adaptación es sinónimo de reducción, simplificación o eliminación de contenidos u objetivos educativos*" (Echeita, 2006).

Antes de tomar la decisión de adaptar el currículum, consideramos importante implementar todas las estrategias pedagógicas posibles al alcance del docente. El docente de un alumno con discapacidad motora debe tener en cuenta que es un alumno al que debe ayudar a desarrollar al máximo sus potencialidades y apoyarlo para que logre una vida lo más independiente posible. "*En las cuestiones relativas al aprender y a las adecuaciones curriculares no basta tan sólo con tener buenas intenciones, hay que saber por qué y para qué se arbitran ciertas medidas; de lo contrario, al actuar por ensayo y error, se corre el serio riesgo de no acertar con la medida indicada y perder*" (Borzani, 2003).

Hay tres tipos de adaptaciones curriculares:

- De acceso: son aquellas que permitirán lograr las condiciones necesarias para la integración de alumnos con discapacidad motora en la escuela común. Existen adaptaciones de acceso físico (recursos espaciales, materiales y personales que permiten al alumno movilizarse dentro del espacio con autonomía) y de acceso a la comunicación (materiales específicos de enseñanza-aprendizaje, sistemas de comunicación complementarios, sistemas alternativos, y ayudas técnicas y tecnológicas).
- Propiamente dichas: son aquellas que permiten redefinir las estrategias de enseñanza, adecuar los procedimientos, flexibilizar los tiempos y diseñar los instrumentos de evaluación de acuerdo con las características del alumno/a con trastornos motores.
- Sostenemos que el proyecto de adaptación curricular debe ser conocido y acordado por la familia.

ORGANIZACIÓN Y PRÁCTICA DE LOS APOYOS EN EL MARCO DE LOS PROCESOS DE INTEGRACIÓN

Todo proceso de integración requiere apoyos. Definimos apoyo como "*el conjunto de acciones referidas, para restablecer las capacidades de aprendizaje, cuando éstas se han visto alteradas por la presencia de limitaciones o déficits en el*

desarrollo del alumno, por dificultades graves o por reiteradas experiencias de fracaso" (Puigdellivol, 2001). Tony Booth y Mel Ainscow entienden los apoyos como *"todas las actividades que aumentan la capacidad de una escuela para dar respuesta a la diversidad del alumnado"* (Booth y Ainscow, 2002).

El origen de este concepto fue la intervención educativa de los alumnos con NEE en procesos de integración en el aula común. En las últimas décadas, la integración de alumnos con dificultades al sistema educativo general tuvo un avance muy importante que generó un cambio en la percepción del apoyo y, en consecuencia, la necesidad de reorientar el rol y los modelos tradicionales de los docentes de apoyo o integradores. La Convención Sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, ratificada en la Argentina por la Ley Nacional 26.378/08, en su artículo 24, referido a educación, reconoce el derecho a que se preste el apoyo necesario a las personas con discapacidad.

En el caso de los apoyos a los alumnos con discapacidad motora, la modalidad de actuación estará adecuada a las particularidades de cada sujeto (nivel de escolarización, propuestas curriculares y posibilidades de accesibilidad de la escuela). Las acciones específicas de los apoyos estarán definidas en: la atención individual del alumno, el asesoramiento a la institución escolar, la orientación a los docentes, la implementación de recursos específicos (ayudas técnicas y tecnológicas, materiales adaptados), acciones interdisciplinarias con profesionales externos, el seguimiento y la evaluación del proceso de aprendizaje y del proceso general de integración. Éstos deberán ser ajustados en forma permanente (acrecentados, disminuidos o retirados cuando la evaluación lo determine).

En la actualidad en nuestro país, los equipos de apoyo dependen de las escuelas especiales públicas o privadas, y de centros integradores privados creados para tal fin. Los apoyos para la integración escolar a partir de la vigencia del Sistema Único de Prestaciones Básicas para Personas con Discapacidad (Ley Nacional 24.901/97) se han incrementado en consonancia con el aumento de los procesos de integración. Los costos de dichas prestaciones son solventados por las obras sociales a través de la Superintendencia de Servicios de Salud del Ministerio de Salud y Ambiente de la Nación.

LA INTEGRACIÓN ESCOLAR COMO CLAVE PARA AVANZAR HACIA LA INCLUSIÓN

La integración en el ámbito escolar de las personas con discapacidad ha sido, desde hace décadas, motivo de preocupación en los sistemas educativos de todo el mundo. Las experiencias realizadas en nuestro país con respecto a la integración de alumnos con trastornos motores se pueden remontar hacia la década del '70, y avanzaron con la creación de escuelas para discapacitados motores. Todas las prácticas integradoras, si bien no son comparables entre las distintas jurisdicciones del país, han recibido gran impulso a partir de: la Ley Federal de Educación en la década del '90, la Conferencia sobre Necesidades Educativas Especiales de Salamanca en 1994, la Ley Nacional de Educación del año 2006 y, recientemente, la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, ratificada por la Ley 26.378/08 que aprueba la convención y su protocolo facultativo. En su artículo 24 reconoce los derechos sin discriminación y con igualdad de oportunidades, asegurando un sistema de educación inclusivo en todos los niveles educativos, así como la enseñanza a lo largo de la vida.

El concepto de integración procede del campo de la Educación Especial, que ha encarado una transformación aún hoy no concluida. Pero podemos decir, con certeza, que el sistema educativo general es el principal responsable de hacer realidad una educación sin exclusiones. Esta propuesta obliga a cambios profundos en la formación y capacitación de los docentes, en la redistribución y reorientación de los recursos humanos y en la dotación de los recursos económicos que deberán asignarse, e instaura un nuevo y activo rol de los padres: el objetivo deseable es que los procesos de integración demuestren una calidad tangible.

Si bien la irrupción de los nuevos paradigmas en el ámbito de la educación generó un debate con posturas extremas (integración frente a segregación), hoy estamos convencidos de que hay que hablar de una educación que tenga como objetivo lograr una mayor calidad de vida para todos.

Lo expuesto le exige al sistema educativo general el desafío de construir un espacio de trabajo colaborativo, participativo, con responsabilidades compartidas, organizaciones flexibles, y donde las instituciones escolares asuman los esfuerzos y compromisos necesarios para responder a todos y cada uno de los alumnos. *"Se trata de la búsqueda de abordajes pedagógicos y psicoeducativos que colaboren con el desarrollo de estrategias educativas de real impacto democratizador"* (Baquero y Montagnol, 2002).

Los padres juegan un rol importante no sólo en los procesos de integración y socialización de sus hijos sino también en la educación (compartir y colaborar con los profesionales, recibir información adecuada, impulsar a que se creen asociaciones de personas con discapacidad o para ellas, destinadas a mejorar la vida de sus hijos sin discriminaciones ni exclusiones).

Por último, mencionaremos el concepto de educación inclusiva como una instancia superadora que implica un cambio en la cultura, la política y las prácticas educativas. Disentimos con la utilización de los términos integración e inclusión como sinónimos. Quienes hemos transitado las etapas de la renovación de la educación especial y, actualmente desde un accionar profesional especializado, somos partidarios de avanzar desde la escuela integradora hacia la escuela inclusiva.

Es un cambio de paradigma en la forma de entender la diversidad del alumnado y, dentro de ella, se debe reconocer un nuevo modelo social de la discapacidad, tratando de superar las barreras para el aprendizaje y la participación de todos los alumnos. Pero debemos tener en claro que tanto la escuela integradora de hoy, como la inclusiva del mañana, no deben ostentar esas cualidades como una etiqueta sino como un compromiso ineludible para lograr calidad, equidad educativa y afianzar la democracia.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Desde hace tiempo percibimos en nuestro accionar profesional las necesidades que presentan las personas con discapacidad para lograr una vida con calidad. En el tema al cual hoy nos referimos, la educación de niños y jóvenes con trastornos motores crónicos, hemos expuesto los aspectos y criterios que a nuestro entender son los más importantes a tener en cuenta para valorar los itinerarios de escolarización que se les brinda en la actualidad, reconociendo las diferencias con lo que años atrás se les ofrecía, cuando muchos de ellos quedaban excluidos de las oportunidades educativas. Hoy nos acercamos más a pensar que estamos en el camino de convertir las teorías en prácticas, y las prácticas en valores. Valores que subyacen en el respeto de los deseos y derechos de estas personas a ser reconocidos en sus identidades.

BIBLIOGRAFÍA

Baquero R, Montagnol M. Fracaso escolar, educabilidad y diversidad. Novedades Educativas, Buenos Aires, 2002.

Booth T, Ainscow M. Desarrollando el aprendizaje y la participación en las escuelas. Índice de inclusión. UNESCO / OREALC. 2000; Vol: I.

Borsani M. Adecuaciones curriculares del tiempo y el espacio escolar. Novedades Educativas, Buenos Aires, 2003.

Echeita G. Educación para la inclusión o educación sin exclusividad. Narcea, Madrid: 2006, pp. 125-129.

Essomba M. Construir la escuela intercultural. Grao, Barcelona: 1999, pp. 28-31.

Giné i Giné, C. La evaluación psicopedagógica. Publicación electrónica, 1996.

Núñez, B. Familia y discapacidad. Lugar Editorial, Buenos Aires: 2008, pp. 34-35.

Puigdellivol I. La escuela especial en la escuela integrada. Grao, Barcelona: 2001, p. 185 y pp. 214-216.

45

EL NIÑO DISCAPACITADO MOTOR EN EL DEPORTE

MARCELA I. ABASCAL Y ALICIA ARROYO

INTRODUCCIÓN

El deporte se ha constituido en una herramienta muy importante para el mejor desarrollo de las personas con discapacidad (niños, jóvenes y adultos), como también en un agente colaborador del proceso de rehabilitación.

El Dr. Ludwig Guttman, iniciador del movimiento paralímpico en el mundo, definió bien los logros que se obtienen de su práctica. Guttman observó que sus pacientes con discapacidad motriz lograban, a través de la práctica deportiva recreativa durante su internación, lo siguiente (Webborn, 1999):

- Estimular y ejercitar la mente y el cuerpo.
- Mejorar la imagen de sí mismo.
- Mejorar su estado físico en general.
- Recobrar su dignidad.
- Incrementar sus principios de disciplina y espíritu competitivo.
- Aumentar las oportunidades de relacionarse.
- Desarrollar el sentimiento de compañerismo.

Estos objetivos tienen plena vigencia en la actualidad.

En cuanto a los específicos desde la visión de la Educación física se logra:

- Favorecer el reconocimiento de su esquema corporal.
- Mejorar el desarrollo de la fuerza muscular general, el equilibrio, la coordinación, la amplitud articular, la flexibilidad y elongación.
- Adquirir ritmo respiratorio, en especial a través de actividades aeróbicas.
- Adquirir hábitos de cuidado e higiene.

Desde la Educación física toda actividad, recreativa, social y/o deportiva, tendrá siempre un sostén educativo.

Según el profesor Héctor E. Ramírez (comunicación personal, Servicio Nacional de Rehabilitación), existen tres áreas en las que la Educación física tiene injerencia directa: la asistencial, la educativa (en la que se cumple la programación escolar) y la social (compuesta por todas las actividades de carácter social, del buen uso del tiempo libre y las deportivas) (fig. 45-1).

En la actualidad se podría reforzar la asistencial aclarando que la actividad física, el deporte y

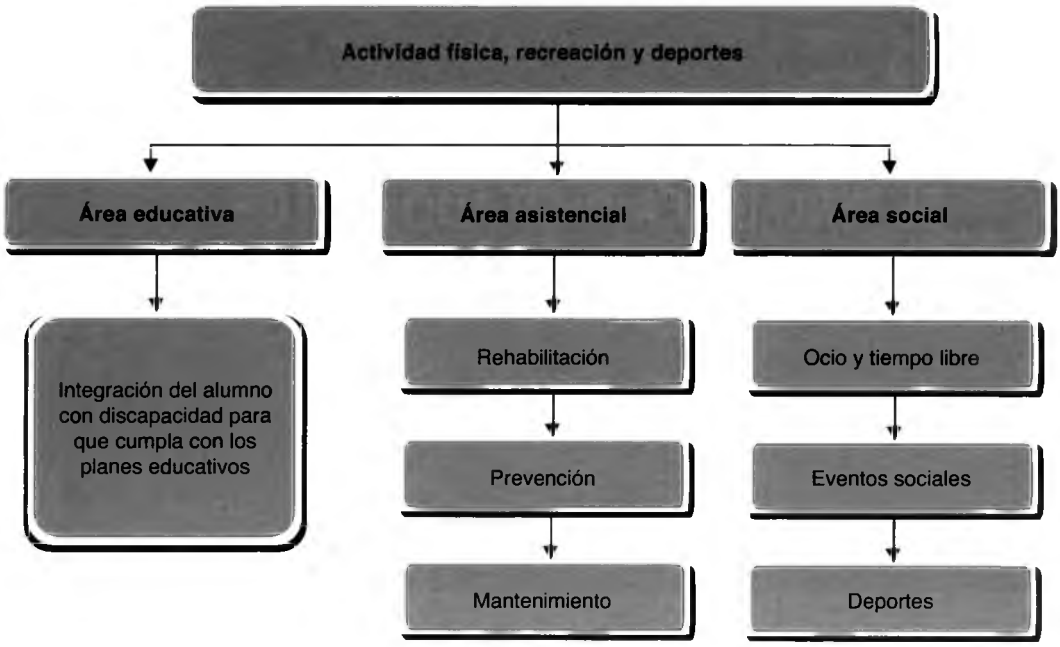


Fig. 45-1. Areas de influencia de la educación física.

la recreación participan de los siguientes aspectos:

- En el proceso de rehabilitación, integrando los equipos interdisciplinario y transdisciplinario. Si bien en la Argentina son muy pocos los centros que disponen de un servicio de recreación y deportes, está comprobado mundialmente que los pacientes que participan en estos programas obtienen de sus tratamientos un valor agregado.
- Como agente que favorece la prevención de enfermedades no transmisibles y factores de riesgos.
- Así como para el mantenimiento y mejoramiento de la capacidad funcional alcanzada.

PRINCIPIOS FUNDAMENTALES EN EDUCACIÓN FÍSICA ESPECIAL

Es condicionante que toda persona, sin importar su edad, género o patología, posea la autorización de su médico para iniciar cualquier práctica deportiva o recreativa. Ésta podrá ser acompañada de observaciones como: los objetivos que el médico busca al realizar la derivación, contraindicaciones, si las hubiera, y cualquier otra información que considere relevante para tener en cuenta al momento de iniciar la actividad (Chawla, 1994).

Aunque en la realidad se torna dificultoso, es importante que el médico especialista en rehabilitación y el terapista físico o kinesiólogo brinden desde su visión específica información al profesor de Educación física para beneficio de los logros de los objetivos planteados por el equipo, sin dejar de perder de vista que el protagonista es la persona con discapacidad y que el fin es lograr su bienestar y funcionalidad.

Es responsabilidad del docente conocer la condición física de su alumno, el diagnóstico y la secuela funcional, que son comunicados por su médico a través de un informe o certificado médico. Además de evaluar las habilidades y las formas

de ayuda que necesite, se lo deberá entrevistar para tomar contacto con su historia personal, y así poder hacer un diagnóstico de situación. No debe quedar fuera de esa entrevista la familia, componente fundamental en este proceso. Será ella quien acompañe, quien estimule la participación en cualquier programa, y quien también requiere orientación en lo relacionado al tiempo libre, la recreación y el deporte.

Se deberá realizar una evaluación funcional inicial del alumno para conocer cuáles son las funciones remanentes con las que se podrá trabajar, sus habilidades para moverse, las formas de ayuda que necesitará, los propios gustos por tal o cual actividad, inquietudes y expectativas. Además será muy importante conocer su contexto familiar y los apoyos con los que cuenta. En una primera etapa se podrá incorporar a la familia o a determinados integrantes de ésta para favorecer el proceso de enseñanza, como también prepararlos para que puedan participar en otros ámbitos fuera de la clase.

Sobre la base de todo lo observado, se analizará y se diagramará un programa individualizado para cada una de las personas con discapacidad, respetando las etapas de maduración de cada uno. Es importante que este plan de trabajo sea consensuado por el alumno, en especial si estamos hablando de un joven adolescente, porque en el día a día el alumno debe encontrarse cómodo y satisfecho de las acciones que aprende.

Una característica especial para trabajar con niños y jóvenes es crear entre profesor/alumno una relación empática. Lo que el profesional buscará es la aceptación para que se genere un ambiente cálido, de alegría y de confianza, con el propósito de que el alumno sienta placer de aprender, de hacer y de moverse.

Durante el proceso de enseñanza-aprendizaje, el docente deberá tener en cuenta que las actividades se desarrollen en un contexto de seguridad, que refuercen la autoestima y que sean adaptadas a las posibilidades funcionales de cada uno de los alumnos.

Durante la actividad debe estar presente la "aprobación" al conseguir el resultado esperado. Esto ayudará a reforzar la motivación, aumentará el interés para seguir avanzando y acrecentará el respeto de sí mismo al darse cuenta de que sí puede hacer.

LO IMPORTANTE ES LA FUNCIONALIDAD

Debemos tomar como meta el arribar al individuo motrizmente independiente: un individuo que alcance el máximo de rendimiento funcional con relación a los modelos motrices con la mayor normalidad posible.

¿Cómo accedemos a este propósito? Posibilitando la mayor cantidad de variantes de experiencias motoras, comenzando por la estimulación del sistema propioceptivo, que es el regulador del tono muscular y responsable del mantenimiento de la postura y ejecución de los movimientos. Sólo así podremos llegar a la sumatoria de acciones que resulten en el gesto coordinado, elemento fundamental para la práctica deportiva. Buscamos en la asociación de la repetición y de la motivación todas las variantes posibles de los esquemas motores.

La experiencia nos ha demostrado que los niños estimulados cualitativamente y en forma temprana tienen una capacidad de aprendizaje sorprendente, y aún más si la comparamos con sus posibilidades funcionales; se logra un desarrollo en cantidad y calidad de las herramientas adecuadas para un desenvolvimiento futuro satisfactorio en las actividades de la vida diaria (AVD) y de su aplicación en los deportes. Muy a menudo se observa que los atletas que han llegado al alto rendimiento deportivo, lo han conseguido gracias a una completa estimulación desde todos los aspectos durante el proceso de rehabilitación en su niñez y adolescencia.

Dentro de las actividades se buscará desarrollar, al margen de la patología, las formas básicas de movimiento como: reptar, rolar, traccionar, apoyos, prensiones y las coordinaciones temporoespaciales y oculomanuales a través del más eficaz mediador: el juego y el cuerpo puesto en el juego.

Observamos que los niños con cualquier secuela motora tienen la misma necesidad de juego que

todo niño, y por ello es indispensable incluir a los padres, hermanos y aquel que esté íntimamente ligado a él en actividades lúdicas adaptadas. De esta manera se estimula el jugar por el placer mismo de jugar y así, todos en conjunto, van perdiendo el miedo a la caída o al golpe, situación por la que todo niño sanamente pasa y almacena también como experiencia motora.

Si pensamos en un espacio físico en donde las condiciones se equiparan al máximo posible, desde el punto de vista motor y desde la funcionalidad, seguramente elegimos el agua (Kelly y Darrah, 2005). Es aquí donde se anula, no puede accionar y pierde su efecto la fuerza de gravedad, la mayor responsable de nuestras posturas, reacciones y también deformidades, y el factor más limitante que en muchas oportunidades hace que lograr la bipedestación sea algo muy difícil. En el agua la gravedad es mínima. Con nuestro cuerpo sumergido, su peso se reduce enormemente. Si bien ésta es la cualidad por excelencia que resaltamos del medio acuático y en el cual se fundamenta el accionar a la hora de trabajar en él, debemos saber que no es su única acción física sobre nuestro cuerpo cuando nos sumergimos. También podemos experimentar y ser beneficiados con la utilización de principios como la acción y reacción, la succión, la turbulencia y el resultado de todos éstos en equilibrio: la flotación (Green, 2010).

Una vez que todos nuestros temores y pensamientos se aquietan, entra en comunión la respiración con el tono muscular de una forma sorprendente, y es visible el equilibrio aun en los casos en los que nos parecería imposible lograrlo. Sea cual fuese su condición, conformación o tamaño, ese cuerpo se entrega y flota.

Ahora bien, para llegar a esta instancia se deberá pasar por un sinfín de estímulos y sus posibles combinaciones durante una etapa a la que denominamos adaptación. Nada surgirá de un día para otro, en determinados casos llega a ser un proceso de meses y hasta años. Siempre se busca un fin: la independencia y el autovalimiento en cualquiera de sus posibilidades.

Una vez estable este cuerpo en el agua, conociendo y teniendo el control de sus posibles cambios según qué movimiento accione, estará en condiciones de trasladarse.

Algunos lo harán siguiendo los lineamientos convencionales de la natación y sus estilos, mientras que otros lo intentarán con adaptaciones, pruebas, marcha y contramarcha, buscando llevar a la mínima reacción posible a un cuerpo invadido, tal vez, de reacciones asociadas y reflejos patológicos. Debe entenderse en cada caso cuáles de ellos pueden volverse a favor en una determinada acción, sabiendo que por su naturaleza, siempre responderán del mismo modo. De esta manera se logra el mayor desplazamiento de agua posible en una misma dirección, y del modo más rítmico y repetitivo, lo que provoca un avance, la traslación; lo que los mismos protagonistas definen como lo más cercano a la libertad.

ORGANIZACIÓN DEL DEPORTE Y DISCIPLINAS DEPORTIVAS

El deporte en la Argentina, al igual que en el ámbito internacional, cuenta con una organización superior y rectora, el Comité Paralímpico Argentino, quien tiene a su cargo la conducción, administración, desarrollo, divulgación y representación del deporte paralímpico. En lo referente a la discapacidad motriz, lo integran organizaciones nacionales como: FADESIR (Federación Argentina de Deportes sobre Silla de Ruedas), FADEPAC (Federación Argentina de Deportes para Paralíticos Cerebrales), FACPyR (Federación Argentina de Ciclismo de Pista y Ruta – Subcomisión de Ciclismo Adaptado), AARA (Asociación Argentina de Remeros Aficionados), AATA (Asociación Argentina de Tenis Adaptado), FEA (Federación Ecuestre Argentina), quienes a su vez poseen como miembros a clubes deportivos. Todos los deportes se basan en las reglamentaciones "convencionales" con las adaptaciones necesarias para que los atletas con discapacidad puedan practicarlos (p. ej., el basquetbol sobre sillas de ruedas considera el *dribbling* legal realizando dos remadas en las ruedas y un pique de la pelota o el pase o tiro al aro; en tenis sobre silla de ruedas, una vez que la pelota pasa la red hacia el

campo contrario, puede realizar dos piques y ser devuelta; en natación, las partidas podrán realizarse desde dentro del agua en el caso de las pruebas libre, pecho y mariposa).

En todos los deportes paralímpicos existe un sistema de clasificación para los deportistas (Buckley, 2009), de esta manera se garantiza la justa competencia y el agrupamiento según la capacidad funcional de cada competidor. Cada disciplina deportiva tiene su propio sistema, el cual se fundamenta en aspectos biomecánicos, reglamentarios y de habilidad/discapacidad de cada uno de ellos.

Citaremos las disciplinas deportivas correspondientes al programa paralímpico para atletas con discapacidad motriz que se practican en la Argentina, aunque hay muchas otras que aún no han sido desarrolladas en nuestro país. Para conocer el programa completo deportivo se podrá consultar la página de Internet del Comité Paralímpico Internacional: atletismo, basquetbol sobre silla de ruedas, bochas, ciclismo, equitación, esgrima, fútbol 7, natación, tenis, tenis de mesa y rugby sobre silla de ruedas.

Así como se habla de la transición de la niñez a la adolescencia y la adultez (Johnson, 2004) de los niños/jóvenes con discapacidad, también se debe considerar la transición (en lo relacionado a la actividad física en general y el deporte) de las actividades que contienen al niño a las deportivas, al promover que comiencen a tomar decisiones, responsabilidades, protagonismo, y a crearse y recrearse a sí mismos con elevadas expectativas de sus propias vidas.

Siempre hay que tener presente que la voluntad de las personas hacen que las expectativas no tengan límites y que es muy importante poder brindar oportunidades. Oportunidades para hacer, aprender, vivenciar y promover un completo desarrollo de los niños y adolescentes para alcanzar una plena calidad de vida.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

A través de un adecuado análisis de la capacidad funcional de los niños y adolescentes con discapacidad motriz y el conocimiento técnico de las variadas posibilidades en cuanto a la actividad física en general y el deporte, se los podrá iniciar en el aprendizaje y hacerles vivenciar la importancia de llevar una vida activa que redundará en beneficio directo de su salud.

BIBLIOGRAFÍA

Beresford B. On the road to nowhere? Young disabled people and transition. Social Policy Research Unit, University of York, Heslington, York, Reino Unido, 2004.

Buckley J. Classification and the Games. En: Gilbert K, Maidenhead OS (Eds.). The Paralympic Games: empowerment or side show. Meyer & Meyer Verlag, Reino Unido, 2008.

Chawla JC. Sport for people with disability. BMJ. 1994; http://www.jstor.org/stable/29723743.

Comité Paralímpico Internacional, www.paralympic.org, 2010.

Green A. Swimming Against the Current: for swimmers with disabilities. JYT, Australia, 2010. pp. 20-22. http://www.disabilityswimming.com/.

Johnson CP, Dorval J. Transitions into Adolescence. Spina Bifida Association of America. 2004, http://www.sbaa.org.

Kelly M, Darrah J. Aquatic exercise for children with cerebral palsy. Department of Physical Therapy, Faculty of Rehabilitation Medicine, University of Alberta, Edmonton, Alberta, Canadá. 2005.

Webborn AD. Fifty years of competitive sport for athletes with disabilities: 1948-1998. Br J Sports Med 1999; 33(2):138.

46

SEXUALIDAD EN ADOLESCENTES CON DISCAPACIDADES MOTORAS

PATRICIA GARCÍA ARRIGONI Y MARIANA NASTRI

INTRODUCCIÓN

Gracias a los avances médicos de las últimas décadas, cada vez más pacientes con discapacidades y enfermedades crónicas llegan a la adolescencia. Uno de los principales problemas que ellos enfrentan es la negación de su sexualidad por la sociedad y la familia, ante la creencia generalizada de que no son sexualmente activos (Luengo y cols., 2000). Tienen los mismos intereses que otros adolescentes e incluso presentan, como ellos, embarazos inesperados (Blum, 1992). El retraso de la pubertad y las alteraciones motoras limitan sus oportunidades sociales y sexuales (Cole y cols., 1995). La información y la educación en afectividad y sexualidad son un instrumento eficaz para desarrollar una responsabilidad individual frente a la actividad sexual y sus implicaciones (Blum, 1997).

Los jóvenes con discapacidades motoras no sólo poseen menos información que sus pares, sino que ésta es menos precisa y verídica. Los primeros trabajos sobre el tema fueron publicados en la década de 1970 pero recién en los años noventa reaparece el interés en esta área. Berman (1999) y Cromer y col. (1990) compararon jóvenes con espina bífida con adolescentes sanos. Los primeros tuvieron menores conocimientos sobre sexualidad y mayor dificultad para expresar el deseo de casarse y tener hijos. Según Stevens y cols. (1996), los adolescentes con disminuciones físicas no recibían información referente a temas importantes, como casamiento, paternidad, anticoncepción, enfermedades de transmisión sexual y abuso sexual.

La información, la educación y la reflexión sobre la sexualidad ligada a los afectos y valores los conduce a ser protagonistas de sus propias decisiones y responsables de sus consecuencias (Luengo y cols., 2000).

INFLUENCIA DEL ENTORNO

Los adolescentes con discapacidades se enfrentan a problemas que el resto de los adolescentes no tendrán. No se debe minimizar o negar esta realidad. Es evidente que, para adaptarse, deberán realizar un esfuerzo y resolver su conflicto. Puede ser beneficioso trabajar sobre su autoestima, sus habilidades sociales y técnicas de afrontamiento.

Autorización de la Sociedad Argentina de Pediatría.

Deben lograr un equilibrio entre lo que quieren y lo que pueden. En pacientes con espina bífida se observó que el 75% quería casarse y el 63,7% tener hijos, pero ninguno de ellos deseaba hacerlo con una persona discapacitada (Strax, 1976). Los adolescentes con discapacidad aspiran a una sexualidad igual a la de los jóvenes de su edad y tienen sus mismas necesidades, pero para satisfacerlas necesitan ayuda. Carecen de intimidad, ya que su cuerpo está desde edades muy tempranas en manos de otros: sus padres, médicos, fisiatras. Generalmente, no se habla con ellos sobre sexualidad, tanto por falta de información y entrenamiento como por inhibiciones del paciente y de los mismos profesionales. Se niega así un área fundamental, lo cual provoca gran angustia e impide la rehabilitación integral. La aceptación del cuerpo, una actitud positiva ante la sexualidad y sentir que pueden generar "atracción" en su entorno son elementos básicos para vivir una sexualidad placentera. Varios estudios coinciden en que la información que adquieren los chicos sobre sexualidad proviene en más del 60% de los casos de sus compañeros. Muchos relatan sus fantasías como si no tuvieran discapacidades, lo cual aumenta en el oyente la ansiedad y el aislamiento al compararlas con su propia realidad. En el 27% de los casos, la información proviene de integrantes del equipo de rehabilitación y en el 11% es aportada por los médicos, quienes generalmente hablan de anatomía y fisiología sexual y no de sexualidad. El 2% restante se resigna a ser autodidacta. De ese modo, se construyen los prejuicios que "desexualizan" al adolescente discapacitado. Las familias con hijos discapacitados hacen grandes esfuerzos para minimizar sus limitaciones y se plantean diversos interrogantes. La actitud del adolescente hacia su deficiencia probablemente refleje la actitud de los adultos que lo rodean, en particular sus padres. Si éstos están angustiados o avergonzados, él también lo estará. Si los padres encaran en forma objetiva y madura la discapacidad es más probable que el joven sea capaz de aceptarla. Desde el seno familiar deben recorrer el camino hacia la adultez y lograr la autonomía en un contexto de acercamiento y de apertura hacia el mundo exterior (Posse y Verdeguer, 1991). La sociedad debería fomentar medidas concretas para igualar las oportunidades de participación social y eliminar los prejuicios, que imponen barreras a veces más fuertes que las arquitectónicas.

CONDUCTA SEXUAL EN LA DISCAPACIDAD MOTORA: ¿SEXUALIDAD SATISFACTORIA?

Se debe distinguir entre las discapacidades congénitas y las adquiridas, y en estas últimas diferenciar las que se adquieren antes de la adolescencia o durante su transcurso. Una forma práctica de clasificar las discapacidades motoras es partir del tipo de secuelas que presentan: neurológicas, miopáticas, ortopédicas y reumatológicas. Las secuelas neurológicas son aquellas producidas por una lesión en el sistema nervioso:

- Central (hemiplejía, parálisis cerebral).
- Extrapiramidal (distonías).
- Medular (traumática o espina bífida).
- Periférica (polineuritis).

Las secuelas miopáticas se producen como consecuencia de la lesión del tejido muscular (distrofias musculares, etc.). Las secuelas ortopédicas surgen secundariamente a la alteración en la alineación del cuerpo o por deformidades o ausencias articulares (amputaciones, escoliosis). Las secuelas reumatológicas son aquellas relacionadas con el dolor, la limitación y la deformidad articular (artritis reumatoidea, lupus, etc.) (Blum, 1992) (cuadro 46-1).

Las alteraciones motrices dificultan la exploración y el aprendizaje del medio ambiente, lo cual genera mayor dependencia. Una nueva organización de las estructuras indemnes suple las deficiencias funcionales, el cerebro también deberá adaptarse y este proceso será más fácil cuanto menos organizada sea la función deficitaria. Las personas discapacitadas desde edad temprana se comportan en forma diferente de aquellas que tuvieron oportunidad de ejercitar las destrezas sociales básicas. La mayoría debe aprender, por ensayo y error, las actitudes de acercamiento, se-

CUADRO 46-1. DISCAPACIDADES MOTORAS: CAUSAS, ALTERACIONES E IMPACTO EN LA SEXUALIDAD

Sistema alterado	SNC/SNP periférico	Sistema muscular	Osteoarticular	Piel, músculo, articulaciones
Patologías	Parálisis cerebral Hemiplejías Neuropatías Lesión medular Mielomeningocele	Miopatías	Malformaciones luxaciones, secuelas postraumáticas, infecciosas	Artritis reumatoidea, dermatomiositis, lupus eritematoso
Alteraciones	Déficit motor Déficit sensitivo Movimientos involuntarios	Debilidad muscular	Deformidades	Dolor cansancio
Alteraciones secundarias	Contracturas Espasticidad	Contracturas atrofia	Anquilosis dolor	Deformidades Contracturas
Alteraciones sexuales por:	Según el nivel medular comprometido (erección, eyaculación, sensibilidad) Movilidad Postura	Movilidad Postura	Posturales	Posturales
Fertilidad	Normal o comprometidos	Normal	Normal	Normal
Problemas comunes	Dificultades para trasladarse, adoptar posiciones, moverse durante el coito, acariciar o estimular al compañero sexual, autoestimularse			

SNC, sistema nervioso central; SNP, sistema nervioso periférico.

ducción, conquista, y superar las barreras que los separan de los demás.

Los principales obstáculos serán la autopercepción negativa, las emociones negativas (vergüenza, enojo, culpa), el estilo de vida limitado, la incontinencia esfinteriana. Según Posse y Verdeguer (1991): "El cuerpo que ha experimentado placer forma un yo corporal fortalecido; el cuerpo que no experimentó placer es un cuerpo no querido y, por lo tanto, tiene una inscripción psíquica donde el placer no es permitido". En el año 2000, la Asociación Mundial de Sexología definió: "Salud sexual es la experiencia del proceso continuado de consecución de bienestar físico, psicológico y sociocultural relacionado con la sexualidad". Ésta se observa en las expresiones libres y responsables de las capacidades sexuales que propician un bienestar armonioso, personal y social. No se trata de la ausencia de disfunción o enfermedad o de ambos (Organización Panamericana de la Salud, 2000). Los derechos sexuales de las personas se deben reconocer y garantizar como parte de los derechos humanos universales basados en la libertad, la dignidad y la igualdad (Declaración del Congreso Mundial de Sexología, 1999).

La sexualidad es dinámica, se construye, se aprende. Cada milímetro de nuestra piel es capaz de brindar sensaciones placenteras siempre que éstas se encuentren inscritas a nivel cerebral como erógenas (mapas) y se haya realizado un aprendizaje por medio de la autoestimulación que prepara para un encuentro sexual satisfactorio.

Existen cuatro áreas implicadas en la conducta sexual: la satisfacción genital, el amor, la vida en pareja y la procreación. Estas cuatro áreas responden a distintas necesidades y pueden encontrarse

gravemente afectadas. Sin embargo, las sensaciones de placer pueden compensarse con la estimulación de zonas erógenas supralesionales que facilitarían la obtención de un "paraorgasmo". El deseo sexual y el placer sexual se experimentan a nivel cerebral y, por lo tanto, no son equivalentes a la excitación fisiológica, ni a la intensa sensación de placer con respuesta orgásmica. A pesar de las graves consecuencias neurofisiológicas producto de una lesión o enfermedad de origen neurológico, podría mantenerse la capacidad de tener relaciones sexuales satisfactorias, obtener y proporcionar placer, y procrear (Posse y Verdeguer, 1991).

ABORDAJE DE LA SEXUALIDAD EN ADOLESCENTES CON DISCAPACIDAD MOTORA

La recuperación de la sexualidad es un elemento importante en el éxito de la rehabilitación y mejora tanto la autoestima como los vínculos familiares y sociales. Los pacientes con desajustes sexuales presentan mayor ansiedad, depresión, irritabilidad y preocupación por su cuerpo. En los centros de atención y rehabilitación no suelen tratarse aspectos relacionados con la sexualidad. Estos deberían incluirse desde las primeras consultas y la sexualidad reafirmarse como una actividad normal del ser humano. El profesional debe mostrar una conducta proactiva y atraer la confianza del paciente, respetar sus creencias religiosas y morales y, sin forzarlo, generar espacios que le permitan hablar del tema. No finaliza aquí su función.

A partir del reconocimiento de que el componente principal es el deseo, la excitación y la reacción sexual permanecen inalteradas en el cerebro, se deberán considerar diferentes aspectos y elaborar estrategias de tratamiento para cada caso en particular. El punto de partida es la recolección de datos de la historia sexual del paciente y la evaluación de catéteres, ortesis, prótesis y otros elementos que pudieran interferir con la actividad sexual. Los aspectos más importantes que se considerarán son las capacidades para la comunicación, la predisposición para ensayar alternativas sexuales placenteras, tanto para el discapacitado como para su pareja, la valorización de la fantasía, la instrumentación de cuidados higiénicos adecuados y la incorporación de las técnicas necesarias para cada caso.

Puede ser necesario ayudar al paciente a encontrar posiciones adecuadas para realizar el coito. En este aspecto la presencia de la pareja es muy valiosa.

ENFOQUES Y RECOMENDACIONES

Cuando el adolescente discapacitado no tiene pareja, el asesoramiento se centra en brindar información sobre sexualidad y aspectos específicos de la discapacidad. Muchos jóvenes evitan las relaciones sociales por miedo a verse involucrados en relaciones sexuales (Posse y Verdeguer, 1991).

Al brindar información, los médicos deben tener en cuenta que:

- Estos pacientes poseen un aislamiento significativo.
- No tienen la misma experiencia que sus pares.
- El desarrollo puberal puede ser retrasado.
- La información debe ser clara, simple y reiterada.
- Se debe respetar su privacidad.
- Se deben transmitir valores con claridad.
- No hay que suponer que la persona es heterosexual.
- No necesariamente sus padres u otros profesionales les darán información adecuada (Blum, 1997).

El asesoramiento se puede dividir en tres áreas: información sexual, cuidados higiénicos y preparación, y búsqueda fisiológica de la respuesta sexual.

Información sexual

Se deberá brindar información básica y clara para disminuir la ansiedad, comprometer al paciente para que asuma su propia sexualidad y buscar establecer confianza en la relación "paciente-terapeuta".

Cuidados higiénicos, preparación

La actividad sexual requiere la incorporación de cuidados higiénicos específicos. Si el varón usa sonda vesical permanente, ésta puede ser doblada y plegada a lo largo del pene, por medio de un preservativo o elástico, para acomodar el pene en la vagina sin causar irritación.

En la mujer, la vía uretral no interfiere en la relación coital, ya que la vagina resulta permeable. Cuando el uso de sonda permanente produce molestias que inhiben el contacto sexual, se puede entrenar al paciente para que la retire y vuelva a colocar después del coito. Para lograr mayor seguridad en el control vesical se debe disminuir la ingesta hídrica y evitar tomar líquidos una hora antes de sacar la sonda vesical.

Si el varón usa preservativo con derivación a una bolsa colectora, éste puede ser retirado antes de la actividad sexual. Existen técnicas para el vaciado vesical, como el autocateterismo intermitente, la percusión en la región hipogástrica, maniobra de Credé, que evitan las molestias originadas por pérdidas de orina durante la relación sexual.

Incluso después de tomar todas estas precauciones, existe una pequeña posibilidad de goteo de orina, que tiene que ser conocida por la pareja para comprender mejor la situación.

La encopresis se evita con programas de entrenamiento que enseñan a vaciar el recto regularmente. Prepararse significa, además, desvestirse y trasladarse de un lugar a otro. Los pacientes cuadripléjicos pueden necesitar que la pareja ayude en la preparación.

Cuando ninguno de los miembros de la pareja es independiente, puede intervenir una tercera persona. Esto implica la pérdida de privacidad, pero es una opción necesaria y válida para poder expresarse sexualmente.

Búsqueda fisiológica de la respuesta sexual

La exploración manual del cuerpo permite el conocimiento de las zonas corporales que, al ser estimuladas, pueden servir como punto de partida para desencadenar el arco reflejo que interviene en la erección. La búsqueda es amplia; las zonas más frecuentes en el hombre son: el glande, la región interna del muslo, la región anal, la planta del pie (regiones relacionadas con la inervación sacra).

Las caricias pueden brindarse con diferentes ritmos y presiones. Llegados a este punto puede suceder que la erección sea: suficiente, de buena duración y permita la penetración en el tiempo deseado; suficiente pero de corta duración, lo cual requiere una adecuada estimulación de la pareja para que el orgasmo se consiga independientemente de la penetración; o insuficiente, en cuyo caso se puede recurrir a tratamiento farmacológico o implantación de prótesis.

Para las personas con lesión medular sin sensibilidad genital, acceder a la erección no incrementa de por sí el placer corporal, por lo tanto corresponde preguntar cuál es el objetivo de buscar la erección. Puede ser que la búsqueda sea importante por el significado que tiene para el hombre el pene erecto como signo de valoración e incremento de su autoestima, porque es importante para el goce de la pareja, y para incorporar las zonas paralizadas y sin sensibilidad al esquema corporal como pertenecientes a la sexualidad (y no sólo referidas a la micción). Es posible que la persona discapacitada no sienta el pasaje de semen por los conductos y, por lo tanto, la experiencia no contribuya al placer orgásmico, salvo que la lesión medular sea incompleta.

En la mujer la exploración manual del cuerpo permite el conocimiento de las zonas corporales que, al ser estimuladas, pueden servir como punto de partida para desencadenar el arco reflejo que interviene en la vasocongestión pelviana. Las mujeres sin sensibilidad genital pueden suplir la falta de lubricación vaginal con el uso de lubricantes artificiales para evitar la irritación del pene y la vagina. A través de la exploración corporal se pueden conocer las propias respuestas sexuales, que además de ser placenteras, instruyen sobre la capacidad del cuerpo. Cada persona encontrará la estimulación más adecuada para lograr sensaciones de placer. Existen inscripciones corporales de placer que se archivan a nivel cerebral y se manifiestan como goce frente a la repetición de los mismos estímulos recibidos en el pasado. En sín-

tesis, si el paciente es varón y tuvo experiencias sexuales previas a la lesión, es probable que se resista a la nueva modalidad, añore la anterior y esté más inhibido corporalmente, pero tendrá mayor facilidad para la fantasía al recordar sus orgasmos, lo que favorecerá el tratamiento. Si no tuvo experiencias previas a la lesión es más fácil informar y educar para la sexualidad, sobre todo si se trata de un niño o un joven. Si el paciente es mujer y tuvo experiencias sexuales previas a la lesión, especialmente si ha experimentado goce con zonas extragenitales, la terapia resultará menos compleja. Si no tuvo experiencias sexuales previas a la lesión, es más fácil lograr la gratificación corporal a partir de una adecuada información y orientación.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

La aceptación del cuerpo resulta un proceso difícil para cualquier persona en esta sociedad y en la adolescencia es especialmente complicado cuando no se lo realiza desde la normalidad. Un adolescente discapacitado no sólo tiene que elaborar el duelo por la pérdida del cuerpo infantil, sino que, en su lugar, aparece un cuerpo que molesta y plantea dudas, como temor a las primeras manifestaciones sexuales. La sexualidad en esta etapa de la vida cobra una importancia vital. Es esencial para el desarrollo, para la consolidación de la personalidad y un importante medio de comunicación interpersonal. Si desde pequeños se ha facilitado el desarrollo afectivo sexual, sus problemas serán los de cualquier otro adolescente en su proceso de adaptación. Esto no es lo habitual. El tema de la sexualidad se debe incluir, desde el comienzo de la rehabilitación, como una actividad normal en el contexto de otros problemas, respetando los tiempos del adolescente y no los de los profesionales.

BIBLIOGRAFÍA

Berman H, Harris D, Enright R. Sexuality and the adolescent with a physical disability: understandings and misunderstandings. Issues Compr Pediatr Nurs 1999; 22:183-96.

Blum R. Sexual health contraceptive needds of adolescents with chronic conditions. Arch Pediatr Adolesc Med 1997;151:290-7.

Blum R. Chronic illness and disability in adolescence. Adolesc Health 1992;13:364-8. Buenos Aires: Fundación Creando Espacios; 1991; pp. 63-77.

Cole Th M, Cole SS. Temas de sexualidad y estrategias de rehabilitación para adultos y niños con discapacidad física. En: Frederic J. Kottle, editores. Publicaciones Científicas Nº 533; Washington: OPS; 1995.

Cromer B, Enrile B, Mc Coy K, et al. Knowledge, attitudes and behavior related to sexuality in adolescens with chronic disability. Dev Med Child Neurol 1990; 32:602-9.

Declaración del Congreso Mundial de Sexología (Valencia, España, 1977). Revisada y aprobada por la Asamblea General de la WAS en el 14 Congreso Mundial de Sexología. Hong Kong, República Popular China, 1999.

Luengo M, Toledo V, Fuentes CM y cols. Adolescentes discapacitados: talleres de afectividad y sexualidad. Rev Chil Pediatr 2000;71:24-31.

Organización Panamericana de la Salud. Organización Mundial de la Salud. Promoción de la Salud Sexual. Recomendaciones para la acción. Actas WAS. Guatemala, mayo de 2000.

Posse F, Verdeguer S. Aspectos psicológicos de las personas con una discapacidad congénita o adquirida durante la infancia. La sexualidad de las personas discapacitadas. Buenos Aires: Fundación Creando Espacios; 1991; pp. 63-77.

Posse F, Verdeguer S. El tratamiento sexual de los discapacitados motores. La sexualidad de las personas discapacitadas. Buenos Aires: Fundación Creando Espacios; 1991; pp. 201-27.

Posse F, Verdeguer S. Discapacitados neurolocomotores. La sexualidad de las personas discapacitadas. Buenos Aires: Fundación Creando Espacios; 1991; pp. 151-93.

Stevens AE, Steele CA, Jutai J, et al. Adolescents with physical disabilities: some psychosocial aspects of health. J Adolesc Health 1996; 19:157-64.

Strax T. Adolescence: a period of stress, the search for identity. Birth Defects 1976; 12:63-70.

47

DISEÑO Y ARQUITECTURA PARA NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS EN SU HOGAR Y EN LA COMUNIDAD

ENRIQUE FORSOLLOZA, FLORENCIA NESSI Y VIVIANA BANDE

OBJETIVOS

- Dar pautas sobre las modificaciones arquitectónicas o físicas necesarias a la hora de aconsejar a las familias de los niños y adolescentes con trastornos motores crónicos, para realizar tanto en su hogar como en los diferentes espacios de la comunidad.
- Establecer referentes para solicitar consultas profesionales gratuitas y denuncias.
- Referenciar al marco legal en cuanto al derecho de éstos a los requerimientos.
- Brindar datos acerca del apoyo de instituciones oficiales y entidades no gubernamentales para el asesoramiento de las familias.

DEFINICIONES (LEY 962, GOBIERNO DE LA CIUDAD DE BUENOS AIRES, 2002)

Accesibilidad al medio físico

Es aquella que posibilita a las personas que con discapacidad permanente o con circunstancias discapacitantes, desarrollen actividades en edificios y en ámbitos urbanos, y utilicen los medios de transporte y sistemas de comunicación.

Barreras físicas

Expresión que involucra las barreras arquitectónicas, las barreras urbanísticas, las barreras en el transporte y las barreras en la comunicación.

- Barreras arquitectónicas

Impedimentos físicos que presenta el entorno construido frente a las personas con discapacidad o con circunstancias discapacitantes.

- Barreras urbanísticas

Impedimentos que presentan la infraestructura, el mobiliario urbano y los espacios públicos (parquizados o no) frente a las personas con discapacidad o con circunstancias discapacitantes.

SITUACIONES Y ACCIONES

En el uso cotidiano de cada espacio se suelen dar por sentado medidas y usos estandarizados que no siempre son inclusivos. Para poder adaptar los espacios a las necesidades reales de cada per-

sona sin que éstos generen barreras físicas, arquitectónicas o urbanísticas, se deberá tomar en cuenta los casos particulares de cada discapacidad para dar una respuesta adecuada a los requerimientos específicos.

Los niños necesitan los desafíos cotidianos para ir logrando su autonomía y valorando sus capacidades. Se parte, entonces, de que cada ser humano tiene capacidades por desarrollar que el medio debe valorar y ayudar a descubrir, independientemente de su estado físico.

En este sentido es fundamental otorgar a los niños y adolescentes que sufren trastornos motores crónicos la seguridad de un uso independiente de las instalaciones, y las calles, evitando las barreras físicas que dificulten su crecimiento, que provocarán de manera indefectible una desvalorización de la autoestima al verse siempre necesitados de la ayuda de otro.

A continuación se detallarán modificaciones que pueden ser sugeridas a las familias que conviven con esta realidad para los diferentes ámbitos de crecimiento de estos chicos.

Tanto en el ámbito de las barreras urbanísticas como en el de las arquitectónicas, se tratará de garantizar el libre desplazamiento y circulación de todas las personas para acceso tanto a viviendas como a todo tipo de construcciones, espacios verdes, y ámbitos públicos o privados. Para este análisis se establecieron tres grupos de características que deben considerarse. El primer grupo incluye los elementos que garantizan y promueven la accesibilidad: rampas, medios de elevación (sillas y ascensores), escaleras y puertas. El segundo grupo comprende las modificaciones a nivel habitacional, centradas en el uso de la vivienda. Mientras que el tercero considera las recomendaciones para la integración a nivel comunitario.

Grupo 1: elementos de accesibilidad

Las rampas tendrán una pendiente suave de fácil accesibilidad, con solado antideslizante. Sus barandas deberán estar adaptadas y contemplar una superficie libre al comienzo y finalización de ésta para permitir la movilidad. Se tomará en cuenta que la altura a salvar será de 0,1 m por metro. Si su ancho es mayor o igual a 2,4 m, deberá disponer de una baranda central con distancia mínima a lateral de 0,9 m para un mejor desplazamiento. Dispondrá de un ancho mínimo de 1 m de superficie de rodamiento plana sin alabeos o cambios de dirección. No tendrá un desarrollo mayor a 6 m sin un descanso intermedio. El zócalo será de una altura mayor o igual a 0,1 cm para evitar el deslizamiento lateral de bastones y muletas. Los pasamanos serán dobles para cubrir las alturas de una persona parada (0,9 m) y una en silla de ruedas (0,75 m) (fig. 47-1).

Los medios de elevación deberán estar presentes si la edificación tiene más de un piso. Éstos dispondrán de botonera externa y en cabina, a una altura accesible desde una silla de ruedas; tendrán ventana de visión y de alarma de fácil acceso.

Todos los espacios de paso y circulaciones en general serán de un ancho no menor a 1 m, y de 1,5 m de ancho para posibilitar la rotación de una silla de ruedas.

En cuanto a las escaleras, tiene una normativa detallada para cumplir con los planes de evacuación. Las especificaciones están explicadas en la ley 962, en su modificación al punto 4.6.3.4. "Escaleras principales: sus características", del Código de Edificación de la CABA.

Respecto a las escaleras mecánicas, no se considera un elemento de circulación viable ni apto para personas con discapacidad o circunstancias discapacitantes, por lo que se hace indispensable presentar medios alternativos de elevación en el caso de contar con ellas. Para saltear la diferencia de nivel se podrá colocar una silla mecanizada que se deslice sobre la escalera, que deberá permanecer plegada en el rellano superior o inferior de la escalera sin invadir el ancho mínimo de salida de ésta (fig. 47-2A y B).

Con relación a las puertas, no podrán abrir sobre las escaleras directamente sino que deberán tener un rellano o plataforma anterior. El ancho mínimo será de 0,9 m para que pueda pasar

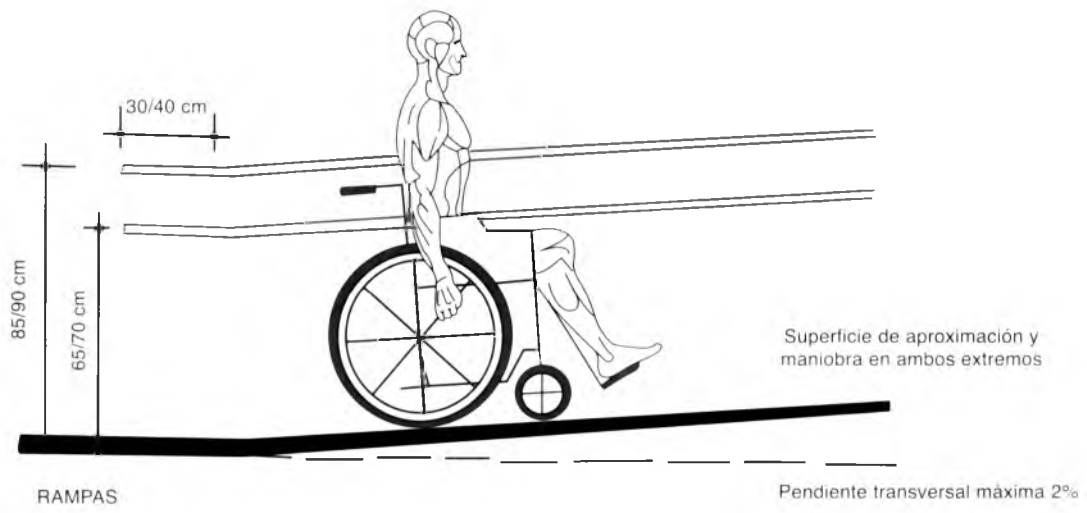


Fig. 47-1. Plano de construcción de una rampa.

cómodamente una silla de ruedas. Aun siendo mecánicas, deberán disponer de una sistema de accionamiento manual para casos de emergencia. La apertura manual no deberá presentar esfuerzo en el accionamiento.

Grupo 2: modificaciones a nivel habitacional

En el hogar, al margen de si está constituido por una vivienda unifamiliar o un edificio, se tomarán medidas básicas para la libre circulación a éste y para el uso de sus instalaciones.

Una casa deberá disponer de un ingreso accesible. El acceso sorteará la diferencia entre niveles de piso que pudiera haber, así sea éste de un solo escalón. Esto se logrará mediante la construcción de rampas de acceso o sillas mecanizadas para elevación en escalera. Una vez dentro de la vivienda, la disposición del mobiliario, su altura y las dimensiones deberán posibilitar el libre uso de todos los espacios.

La visión desde una ventana de una persona sentada en una silla de ruedas varía según su edad. En niños de 6 a 9 años, la línea del horizonte esta a 1,03 m, en niños de 10 a 13 años, a 1,1 m y en adultos, a 1,2 m.

En las habitaciones, la cama estará separada de la pared 0,9 m, lo que garantiza el paso de una silla de ruedas o la asistencia de muletas. Habrá que disponer de un sector de rotación en algún lugar del cuarto que posibilite un giro de 1,5 m de diámetro; por lo general podrá ubicarse próximo a la puerta de acceso (fig. 47-3A, B y C).

Los sanitarios garantizarán la aproximación y el traslado entre artefactos, permitiendo un radio de giro de 1,5 m para la silla de ruedas. Las puertas de acceso (de 1 m de ancho) siempre abrirán hacia afuera con cerrojo de seguridad que permita destrabarse y abrirse desde el exterior en caso de emergencia. A su vez, se colocará una alarma en la pared a una distancia de 0,4 m del nivel del piso para que se pueda accionar fácilmente en caso de necesidad. Se fijarán al muro barrales rebatibles para el ingreso desde la silla a los artefactos, y también deberán estar los fijos para sostenimiento; ambos estarán dispuestos a una altura de entre 0,75 y 0,85 m (fig. 47-4).

Deberá contarse con artefactos especiales o adaptados con pedestal que no sobrepase el ancho ni el largo del artefacto. En el caso del inodoro, tendrá una altura de asiento de 0,5 m del piso (que es superior al estándar). El espejo estará dispuesto con una inclinación de 10 grados para obtener mejor visión, fijado a 1 m del piso, y tendrá una altura de 0,8 m.

La ducha estará integrada al baño o dispondrá de un espacio especial según las posibilidades y

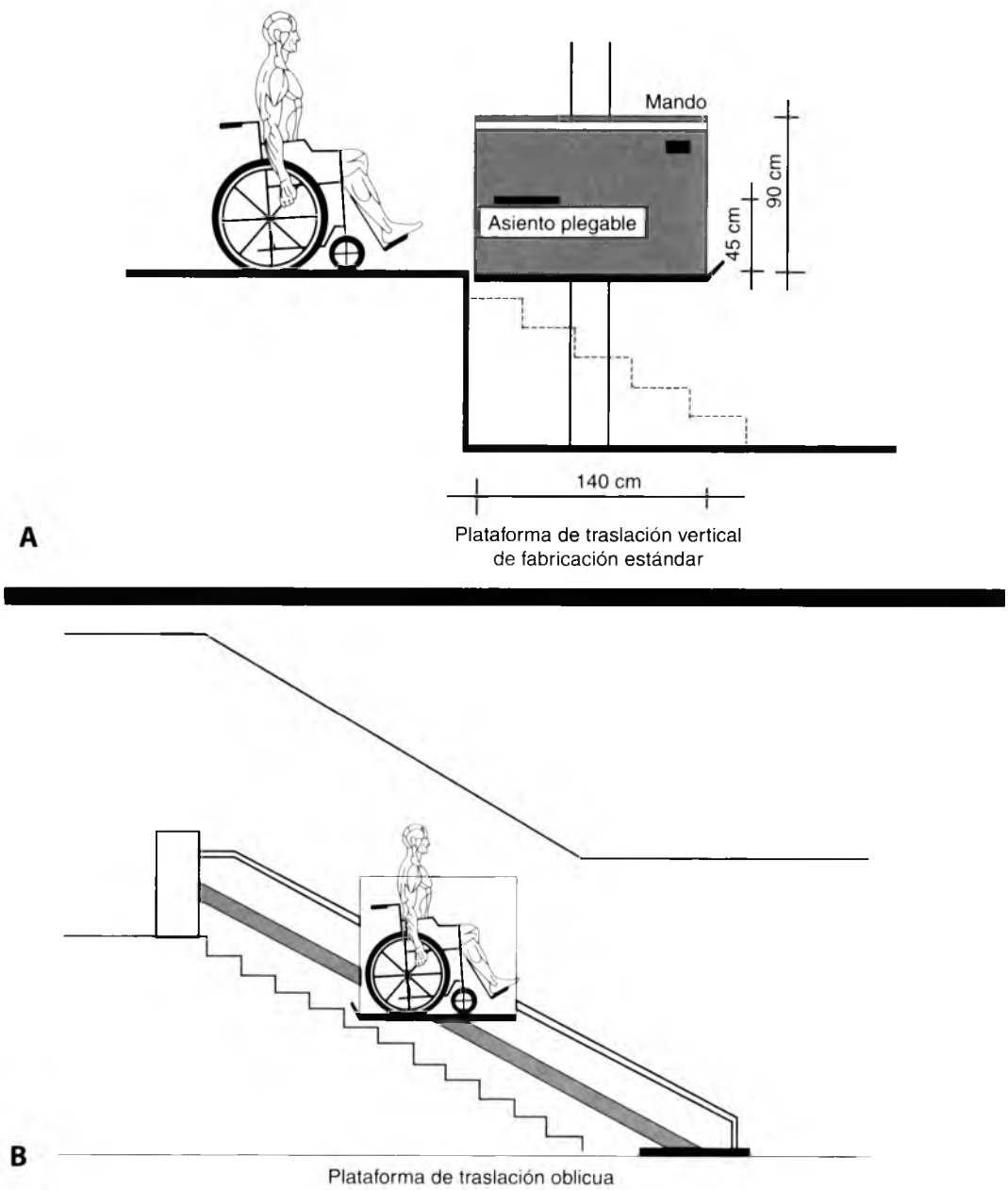


Fig. 47-2. A. Plataforma de traslación vertical. **B.** Plataforma de traslación oblicua.

necesidades. Tendrá dos sectores: uno húmedo (de 0,9 m ancho por 1,3 m de largo) y otro seco, como área de aproximación de una dimensión similar (0,8 m de ancho y 1,3 m de largo). Con asiento abatible en la parte húmeda, dispondrá de barrales fijos para sostenimiento y grifería acorde.

El material de los pisos será antideslizante en toda la casa, sobre todo en los baños. En el resto de la vivienda se evitarán alfombras y *moquettes* para eliminar dobleces que impidan la circulación o generen tropiezo de bastones o muletas.

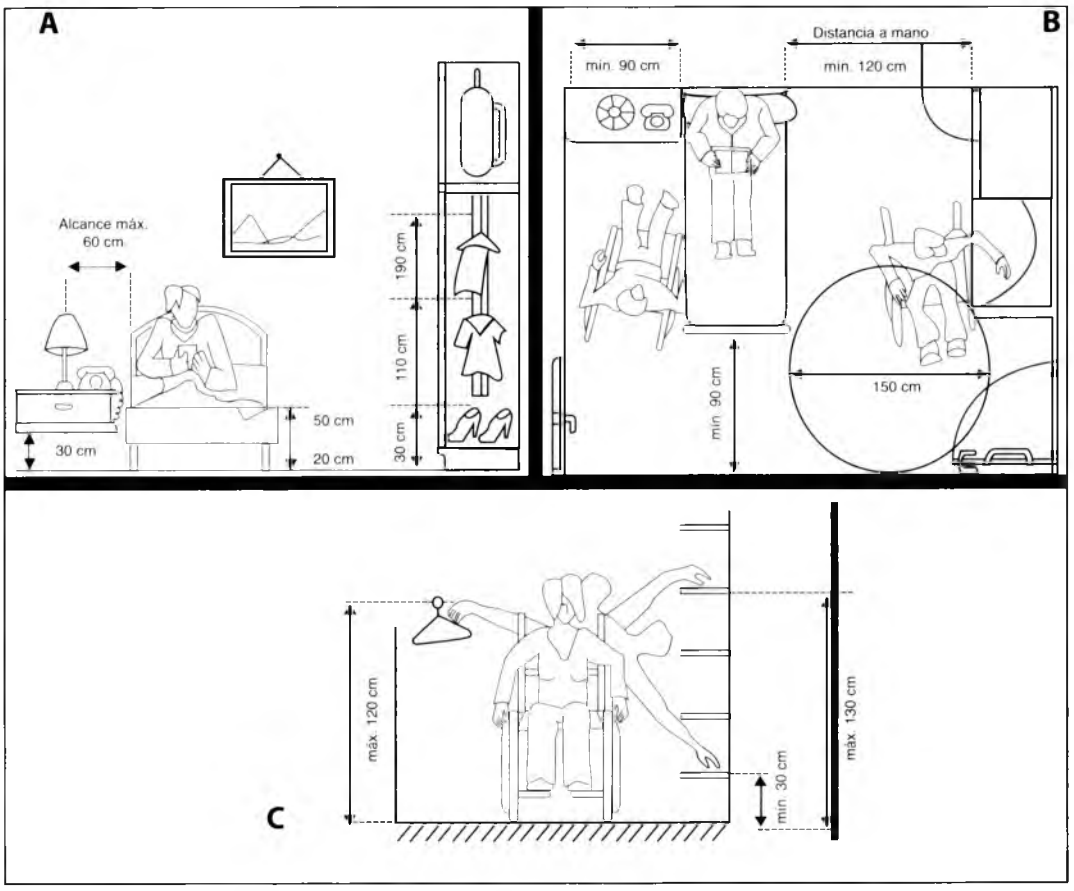


Fig. 47-3. A, **B** y **C.** Plano con las distancias y alturas de una habitación.

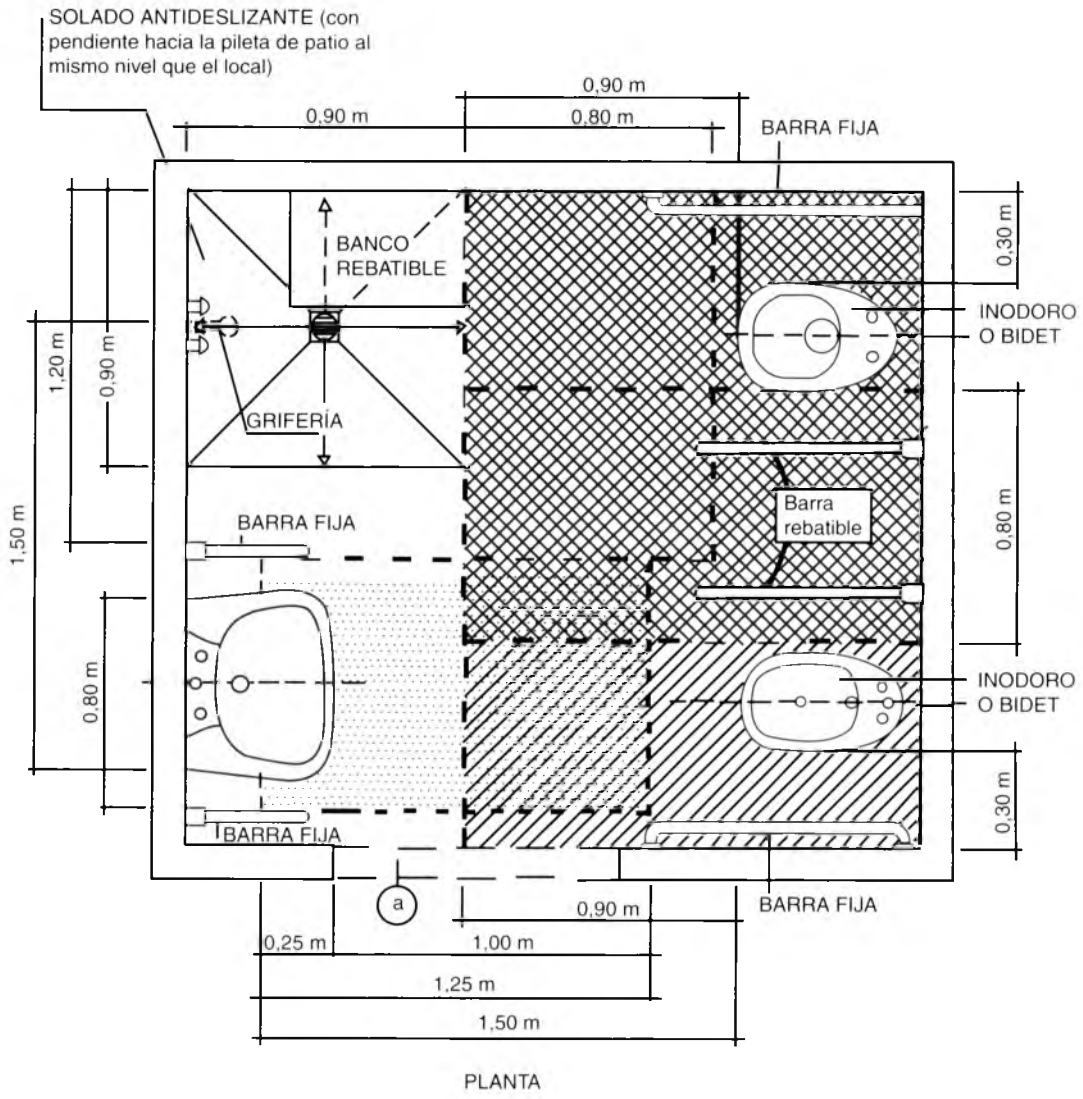
En la cocina se destacará la importancia de tener un bajomesada con una altura de 0,7 m y una profundidad que permita el libre acceso para sillas de ruedas. Su altura será de 0,8 m a nivel de la mesada terminada, con un radio de giro en algún sector de 1,5 m y un ancho mínimo de 1,2 m. La altura de la alacena estará fijada a 1,4 m.

Dentro de las generalidades es conveniente tener en cuenta: que no haya cables ni enchufes en el piso, ni nada que entorpezca la libre circulación; que los interruptores de luz tengan en lo posible un marco luminoso a la altura de una silla de ruedas (0,7 m), de ser posible ventanas con persianas con accionamiento automático, ventanas corredizas con sistemas de fácil apertura, clara identificación de paneles de vidrio fijos por medio de canteros, muretes, barandas, franjas opacas o cualquier otro elemento de clara identificación. Es conveniente evitar lámparas de pie (se propone el uso de las de pared o techo) y propiciar el uso de mandos a distancia para TV, equipos de audio y aire acondicionado.

Grupo 3: integración a nivel comunitario

En sectores para niños es importante que se disponga de juegos adaptados para sostener espacios lúdicos de plaza accesibles, similares a los desarrollados en algunas plazas públicas inclusivas.

Los escritorios y bancos serán accesibles, teniendo la posibilidad de, en el caso particular, disponer de mobiliario adaptado, integrado al resto, cuidando de mantener cercanía a accesos, pizarrones y pantallas.



a - POSICIÓN PREFERENCIAL DE LA PUERTA QUE ABRE HACIA AFUERA O ES CORREDIZA

Superficie de aproximación al inodoro

Superficie de aproximación al bidet

Superficie de aproximación a la zona de duchado

Superficie de aproximación al lavadero

Fig. 47-4. Plano de un baño.

En todo lugar de trabajo, para dar accesibilidad al medio físico a personas con discapacidad o circunstancias discapacitantes, se dispondrá de un servicio sanitario especial, y si se dispone de una cantidad mayor a 20 puestos de trabajo, se deberá prever un sanitario especial para cada sexo, e ir

incrementando la cantidad de artefactos según la capacidad de carga del lugar, para lo que el Código de Edificación establece los mínimos necesarios.

Se debe disponer de una señal luminosa y sonora en toda salida de vehículos para dar aviso de sus movimientos de ingreso y egreso. También, de una alarma luminosa y sonora en sanitarios especiales.

Se velará por la presencia de rampas o la existencia de plataformas elevadoras o deslizantes sobre la escalera para salvar la diferencia de niveles entre los locales.

Las instituciones tienen la obligación de presentar planos de itinerarios accesibles con plantas en escala 1:100 y cortes 1:20, con descripción de los sanitarios especiales.

Se habilitará una accesibilidad a lugares de espectáculos por medio de la disposición de asientos especiales con ubicación próxima al escenario y a los medios de salida con capacidad para acompañante, en una cantidad igual o mayor a un 2% de la capacidad de plazas de la sala.

En hoteles o lugares de alojamiento, deberán contar con una habitación por cada 50 habitaciones, con distribución y mobiliario accesible y servicio sanitario especial, de acceso franco.

Las veredas deberán ser de material antideslizante; se podrán usar baldosas, losetas u hormigón. En los cruces se ubicarán vados o rampas antideslizantes para facilitar la transitabilidad de las personas con discapacidad o circunstancias discapacitantes.

MARCO LEGAL DE REQUERIMIENTOS ESPECIALES DE ACCESIBILIDAD

Frente a la complejidad de traslado y uso que presenten algunos espacios, medios de transporte y calles para niños, adolescentes y adultos con trastornos motores crónicos, se hace necesario saber que se dispone del derecho a la accesibilidad para todos, que está resguardado por la legislación vigente. En él se cuenta principalmente con el aval jurídico de la ley 962/02, "accesibilidad física para todos" que introduce modificaciones en todo el Código de Edificación del GCBA y, a nivel nacional, con en el Decreto Nacional 914/97, ley 22.431 modificada por ley 24.314 y las normas IRAM desarrolladas por el Subcomité "Accesibilidad de las personas al medio físico". En éstas se cuenta con estandarización de productos, dimensiones necesarias y señalética, además de las publicaciones en la temática y el asesoramiento integral de la Comisión para la Plena Participación e Inclusión de las Personas con Discapacidad (COPIDIS), dependiente de la Secretaría de Inclusión y Derechos Humanos de la Jefatura de Gabinete de Ministros del Gobierno de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Todo el apoyo que se les pueda brindar a las familias de niños y adolescentes con trastornos motores crónicos para la adaptación de espacios y reconocimientos de los derechos de accesibilidad será de fundamental ayuda porque en la mayoría de los casos no se cuenta con el conocimiento ni asesoramiento específicos ni las referencias de las instituciones que pueden guiar.

Estas pautas básicas que se sugieren intentan generar la ausencia de barreras físicas para el fortalecimiento de la confianza con el medio, la autonomía en los casos posibles y la seguridad en el desarrollo de una autoestima equilibrada. Para ello se cuenta con medios de inclusión y adaptabilidad de espacios, en la medida de lo posible, en todos los ámbitos cotidianos donde se desenvuelve la vida. No sólo los padres deberán velar por procurar la natural y necesaria inclusión de sus hijos, también la comunidad y el Estado deberán garantizar para todos una accesibilidad de todos los medios, tomando conciencia de los derechos, el compromiso en la implementación de cambios hacia una ciudad accesible y planificando la disminución de las barreras arquitectónicas.

BIBLIOGRAFÍA

"Deporte y recreación accesible", 1994 Arq. Aldo Barbieri y Arq. Otto Papis CE, Código de la Edificación, GCBA.

Ley 962, "Accesibilidad física para todos", 5 de diciembre de 2002, GCBA.
Manual "Diseño accesible: construir para todos", Capítulo 2: Edificios www.cuidadaccesible.cl
Manual de señalética accesible, Arq. Viviana Bande, Copidis.
Normas de accesibilidad del IRAM: www.iram.org.ar
Ponencia en 1.º "Simposio de discapacidad, rehabilitación y accesibilidad", Academia Nacional de Medicina de Buenos Aires, Arq. Viviana Bande, agosto 2010.

48

DERECHOS DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD

ELIZABETH AIMAR

INTRODUCCIÓN

La legislación de la República Argentina establece que todos los habitantes de la Nación son iguales ante la ley. En consecuencia, todas las personas con discapacidad motora poseen los mismos derechos humanos y son dignos de consideración, respeto y protección de la ley, al igual que sus conciudadanos.

En concreto, el ordenamiento legal vigente reserva una serie de derechos específicos para las personas con discapacidad. Es necesario destacar que a partir del año 2006, con la aprobación de la Convención de Derechos de las Personas con Discapacidad por parte de las Naciones Unidas,[1] se ha dado un paso gigantesco en el reconocimiento de derechos para este colectivo social.

Este reconocimiento se afianzó en nuestro país a través de la incorporación de dicha Convención al orden jurídico interno por medio de la ley 26.378, que vino a perfeccionar lo relativo al plexo normativo que rige la materia. Este conjunto de derechos se orienta a obtener las garantías suficientes para que la persona con discapacidad se encuentre en igualdad de oportunidades con los otros ciudadanos a fin de obtener servicios de salud acordes a sus necesidades, oportunidades laborales, además de acceso a la seguridad social, a la recreación y a la erradicación de barreras arquitectónicas.

Como contrapartida, las leyes sólo requieren que la persona con discapacidad haya obtenido el certificado de discapacidad. Este certificado es un documento público, otorgado por un organismo oficial y que determina un diagnóstico funcional que permitirá delimitar una orientación prestacional. El diagnóstico funcional describe las limitaciones funcionales que repercuten en la vida familiar, laboral y social del solicitante. Brinda numerosos beneficios y las personas con discapacidad pueden utilizarlo o no según su necesidad o deseo. No representa ninguna limitación ni obstáculo para la búsqueda de empleo, la inserción en el sistema educativo, etc. El certificado deberá renovarse según lo establezca la junta médica dado que la discapacidad puede ser permanente

[1] Convención de Derechos de las Personas con Discapacidad, www.un.org

y/o transitoria.[2] Una vez obtenido este documento, la persona con discapacidad puede exigir el cumplimiento de las normas que garantizan sus derechos.

Se puede distinguir entre derechos destinados específicamente a las personas con discapacidad motriz y aquellos que este grupo de la población comparte con quienes presentan otro tipo de discapacidad. Dentro del primer grupo encontramos:[3]

PRESTACIONES DE SALUD Y REHABILITACIÓN

- Tratamiento de rehabilitación: las personas con discapacidad ocasionada por afecciones neurológicas, osteoarticulomusculares, traumáticas, congénitas, tumorales, inflamatorias, infecciosas, metabólicas, vasculares o de otra causa, tendrán derecho a recibir atención especializada, con la duración y alcances que establezca la reglamentación.
- Provisión de ortesis, prótesis, ayudas técnicas u otros aparatos ortopédicos: se deberá proveer los necesarios de acuerdo con las características del paciente, el período evolutivo de la discapacidad, la integración social del paciente y según prescripción del médico especialista en medicina física y rehabilitación y/o equipo tratante, o su eventual evaluación ante la prescripción de otro especialista.
- Acceder a la atención de especialistas que no pertenezcan a las cartillas de los agentes de salud y que deban intervenir en forma imprescindible en virtud de la patología que presenta el paciente.[4]
- Acceder a los servicios de apoyo y a los recursos auxiliares, ya sea técnicos o humanos (asistente domiciliario), a fin de favorecer su vida autónoma, evitar la institucionalización o acortar tiempos de internación.[5]
- Obtener apoyo económico a fin de facilitar a la persona con discapacidad mantenerse en el ámbito social donde reside y/o realizar adaptaciones edilicias, o adquisición de apoyos para la educación, por ejemplo, computadoras.[6]
- Franquicia para la compra de un automotor según la ley 19.279. El Servicio Nacional de Rehabilitación informa que este beneficio es únicamente para aquellas personas con discapacidad que no pueden hacer uso del transporte público de pasajeros y que tenga capacidad económica (condición que se acredita ante la Administración Federal de Ingresos Públicos [AFIP]) para poder comprar y mantener el vehículo.

Para la mayoría de las personas, el vehículo es un elemento de lujo o una herramienta. Pero para las personas con capacidades de movilidad reducidas es uno de los medios para integrarse, acceder a los lugares en los que realizan su recuperación o llegar al trabajo.

ELIMINACIÓN DE BARRERAS ARQUITECTÓNICAS: LEY NACIONAL 24.314 DE LA REPÚBLICA ARGENTINA

La accesibilidad debe ser concebida no sólo como la remoción de barreras arquitectónicas y eliminación de cualquier obstáculo que impida el libre acceso de las personas con discapacidad motriz a diversos espacios, sino como la llave para que éstas puedan acceder a otros derechos propios del habitar físico y social.[7]

La normativa vigente garantiza la eliminación de toda barrera u obstáculo para acceder a todo lugar, con la colocación de las respectivas rampas de acceso, incluso en el domicilio del beneficiario, y la incorporación de unidades de transporte adecuadas.

[2] Para mayor información sobre cómo obtener el Certificado de Discapacidad consultar www.snr.gov.ar
[3] Art. 27 ley 24.901 www.infoleg.gov.ar
[4] Art. 39, inc. a), ley 24.901.
[5] Art. 33, norma citada.
[6] Art. 33, norma citada.
[7] Resulta muy ilustrativo el análisis que realiza Silvia Coriat en el capítulo "Accesibilidad: espacios física y socialmente inclusivos" en "Los Derechos de las Personas con Discapacidad". Carlos Eroles y Hugo Fiamberti compiladores. Secretaría de Extensión Universitaria UBA (2008).

TRANSPORTE

- Pase libre de transporte para transporte urbano y de larga distancia.[8]
- Obtención de la oblea para libre estacionamiento de vehículos.[9]
- Derecho a reservar un espacio para estacionamiento exclusivo en la vía pública, frente al domicilio.

También se encuentran aquellos derechos que las personas con discapacidad motriz "comparten" con el resto del universo de personas con discapacidad. Entre ellos encontramos: beneficios patrimoniales como exenciones en pago de determinados impuestos y beneficios laborales consistentes en la existencia de cupos obligatorios en empleo público.[10]

Existen también beneficios de seguridad social: pensiones por discapacidad para menores de 18 años; asignaciones familiares más altas para jubilados, pensionados y beneficiarios de subsidios de desempleo o aseguradoras de riesgo de trabajo (ART), que tengan a cargo personas con discapacidad sin límite de edad y que acreditan la discapacidad con el respectivo certificado de discapacidad.

Se reconoce el derecho a la asignación universal por hijo a aquellas personas desempleadas, con trabajos no registrados, personal del servicio doméstico y monotributistas sociales.[11]

Han sido establecidos también derechos en el área de educación: derecho a recibir educación formal en centros especializados o comunes. En concordancia con esto, la Ley Federal de Educación establece al enunciar en los principios de la política educativa que se brindará a las personas con discapacidades, temporales o permanentes, una propuesta pedagógica que les permita el máximo desarrollo de sus posibilidades, la integración y el pleno ejercicio de sus derechos.[12]

Finalmente se reconoce el derecho al juego de los niños y niñas con discapacidad, que ha sido aceptado por la Convención de los Derechos del Niño: "Los Estados partes reconocen el derecho del niño al descanso y el esparcimiento, al juego y a las actividades recreativas propias de su edad",[13] criterio aceptado también en las Normas Uniformes de la Organización de las Naciones Unidas sobre la igualdad de oportunidades para las personas con discapacidad en su Art. 11, que promueve medidas encaminadas a asegurar por parte de los Estados las actividades recreativas y deportivas.

SÍNTESIS CONCEPTUAL

Las personas con discapacidad se encuentran en un mismo plano que el resto de los habitantes ante la ley. Sin embargo, debido a las particulares circunstancias que rodean el quehacer diario de éstas, la normativa establece una serie de leyes que promocionan a este sector de la población, garantizándole justamente el desarrollo de las actividades diarias y el beneficio de los derechos que la Constitución Nacional reserva a todos los habitantes de la Nación, sin distinción alguna.

El punto más débil de todo este entramado legal es justamente la imposibilidad de este colectivo social de acceder a sus derechos, muchas veces por ignorar que éstos existen. Es por ello el valor que tiene la difusión de los derechos como el inicio de un futuro ejercicio de éstos, y a su vez para una mayor concientización de todo el cuerpo social para que se incorpore todo el entorno de las personas con discapacidad como propio y no resulte un "elemento extraño" en la vida de la comunidad.

En algunos países europeos se ha puesto muchísimo énfasis en este aspecto y se logró la "visualización" de la persona con discapacidad en la sociedad con los beneficios que esto trae para toda la comunidad.[14]

[8] Ley 25.644.
[9] Ley 19.279.
[10] El cupo no debe ser inferior al 4% de la totalidad del personal.
[11] Para mayor información acerca de los beneficios especiales de la seguridad social consultar www.anses.gov.ar
[12] Art. 11 inc. n) Ley 26.206 www.infoleg.org.ar
[13] Art. 30 inc. 5, Convención Internacional de los Derechos de las Personas con Discapacidad y su correlato en la ley 26.378.
[14] Un ejemplo de ello son los trabajos de difusión de ANPACE y la Fundación Once en España www.aspace.org y www.fundaciononce.es

BIBLIOGRAFÍA

Ley Nacional de la República Argentina N° 19.279/71. Asistencia Social. Automotores para lisiados. http://www.infoleg.gov.ar/infolegInternet/anexos/20000-24999/20621/texact.htm

Ley Nacional de la República Argentina N° 24.314/94. Sistemas de Protección Integral de los Discapacitados. http://www.infoleg.gov.ar/infolegInternet/anexos/0-4999/713/norma.htm

Ley Nacional de la República Argentina N° 24.901/97. Sistema de Prestaciones Básicas en Habilitación y Rehabilitación Integral a favor de las Personas con Discapacidad http://www.infoleg.gov.ar/infolegInternet/anexos/45000-49999/47677/norma.htm

Ley Nacional de la República Argentina N° 25.644/02. Sistema de Proteccion Integral de las Personas con Discapacidad. http://www.infoleg.gov.ar/infolegInternet/anexos/75000-79999/77720/norma.htm

Ley Nacional de la República Argentina N° 26.206/06. Ley de Educación Nacional. http://www.infoleg.gov.ar/infolegInternet/anexos/120000-124999/123542/norma.htm

Ley Nacional de la República Argentina N° 26.378/08. Convenciones. http://www.infoleg.gov.ar/infolegInternet/anexos/140000-144999/141317/norma.htm

49

NUESTRO HIJO CON PARÁLISIS CEREBRAL

ANÓNIMO

TESTIMONIO DE UNA FAMILIA

Algo parecía no andar bien. Si bien nuestro hijo era un bebé con mucho ímpetu, pasaban los meses y lo notábamos tenso, le costaba sentarse. También tenía un ojito un poco desviado y un pie torcido.

Adelantamos la visita al traumatólogo porque estábamos preocupados. Un minuto le tomo al traumatólogo hacer el diagnóstico. Nos hablo de hipertonía, de problemas en el desarrollo, de palabras como "estimulación". Fue cauteloso pero nos planteó una situación seria: teníamos que llevarlo a un neurólogo. Al poco tiempo, después del primer impacto y de no entender demasiado lo que pasaba, fuimos a ver a un neuropediatra. Él nos comunicó con total claridad la situación y la importancia del tratamiento kinésico y de otros que quizás necesitaría. Así comenzó todo. A partir de ahí nos pusimos a trabajar: kinesiología, terapia ocupacional, tratamiento de oclusión visual, férulas en las piernas.

Siempre se mostró bien dispuesto a las distintas terapias. Era un chiquito muy alegre, con un nivel de lenguaje muy bueno. Antes de los dos años hablaba un montón, cantaba y hasta rezaba con su bisabuela. Más o menos para esa fecha tuvimos otro susto: tuvo una convulsión. El neuropediatra empezó a medicarlo, y comenzaron los electroencefalogramas y los análisis para tratar su epilepsia. Con el tiempo nos fuimos adaptando a esta otra nueva situación.

Con tres añitos ya cumplidos, nos abocamos a la búsqueda de un jardín de infantes. Después de bastante andar, conseguimos uno que estaba dispuesto a hacer integración. Por suerte, todo anduvo bien. Él sociabilizaba perfectamente y tenía muchas ganas de jugar.

Alrededor de sus cuatro años, fuimos a un centro especializado en tratamiento kinésico intensivo. Fue en ese momento cuando logró ponerse de pie y empezar a caminar con andador. Fue un gran avance para él y lo vivimos con mucha alegría. ¡Cuánta voluntad tuvo este chico! Después acá continuamos con los tratamientos de siempre y le incluimos psicopedagogía por algunos problemas de aprendizaje que comenzaban a aparecer. Por este motivo, se me ocurrió enseñarle a leer en casa. Me costó un montón pero él comenzó su primer grado prácticamente leyendo.

Durante toda su escolaridad primaria tuvo apoyo psicológico, importantísimo para sortear todas las dificultades que surgen en el camino. Tuvimos que lidiar, como muchos padres de chicos con discapacidad, con temas como la integración social, las amistades, la aceptación de las limitaciones, la mirada de los otros, muchas veces comprensiva y comprometida, y otras tantas veces, esquiva.

A los nueve años tuvo su primera operación traumatológica, a cargo de un neuroortopedista, quien también le hizo sucesivas aplicaciones de toxina botulínica para bajar el tono muscular y trabajar mejor en sus sesiones. Gracias a esta cirugía mejoró su postura y pudo pararse más derecho.

Los años fueron pasando, nuestro hijo continuó con su andador y silla de ruedas para trayectos largos. Siempre le gustó la natación, deporte que continúa hasta el día de hoy. Según él, en el agua se siente realmente liberado de sus limitaciones físicas.

En el año 2003 nació nuestro segundo hijo, hecho que cambió de manera rotunda nuestra vida familiar: a nosotros como padres y a él, porque por fin tenía un hermano. ¡Acabó así sencillamente su reinado de diez años! Para nosotros, diez años de exclusividad que valieron la pena.

Al año siguiente, ya casi con doce años, tuvo dos cirugías realmente complejas y largas. Múltiples tenotomías, desrotaciones, y se operaron sus rodillas con una técnica prácticamente nueva en el país para ese momento. La rehabilitación fue ardua, tuvo que trabajar mucho, más que nunca. Inclusive por las noches, mientras él dormía, debía utilizar un aparato para mover sus rodillas constantemente. También estudiaba mientras estaba en la cama. Volvió al colegio después de unos cuantos meses. Durante todo este tiempo, nuestro hijo nos mostró su gran fortaleza y fue un ejemplo para nosotros y para todas las personas que nos rodean.

Más tarde tuvimos que encarar otra cuestión: el cambio de colegio. No fue fácil para él porque quería mucho a su escuela, pero por desgracia la escolaridad común tiene sus limitaciones para chicos con capacidades diferentes. Comenzó a asistir a un colegio especial, donde todos los chicos tienen algún tipo de dificultad, donde pudo hacer una secundaria con menos exigencias. Actualmente cursa su tercer año. ¡Increíble!

Hace poco ya cumplió sus dieciocho años. Sigue con su medicación anticonvulsiva dada por su doctor, aunque estamos seguros de que será por poco tiempo debido a que está prácticamente curado en este aspecto. Continúa viendo a su pediatra desde hace quince años, que tanta paciencia nos tiene a toda la familia y que nos ha dedicado tanto tiempo a lo largo de estos años. Y, por supuesto, siempre su terapia física. Y está más entusiasmado que nunca porque desde hace algunos meses está practicando caminar con bastones canadienses, y ¡completamente solo! Su kinesiólogo está muy contento con sus avances. Inclusive, un día, hace ya algunos meses, caminó unos cuantos metros solo, ¡y sin ningún tipo de asistencia! Fue increíble y milagroso verlo venir hacia mí esforzándose por mantener el equilibrio.

Siempre fue un chico especial. Hoy es un hombrecito especial. Su hermano también lo es, como ocurre en tantas familias con un hijo discapacitado. Es que, al vivenciar el esfuerzo permanente de su hermano por salir adelante y las dificultades a las que se enfrenta, se ha convertido en un chico con una gran empatía, siempre atento a las necesidades del prójimo.

Desde hace un año forma parte de un grupo de oración misionero de jóvenes que se reúnen para cantar, rezar y trabajar por ellos y por los demás. Nos ha contagiado su gran espiritualidad, que lo consuela en los momentos difíciles y lo llena de alegría casi todo el tiempo.

Sabemos como padres que seguramente tendrá que afrontar más inconvenientes en el futuro, pero cuando conversamos en familia, y miramos hacia atrás y vemos todo el trabajo cumplido, sabemos que lo seguirá logrando. Por supuesto, siempre con la ayuda de Dios y con la misma fuerza del llanto de su primer día.

LÁMINAS EN COLOR

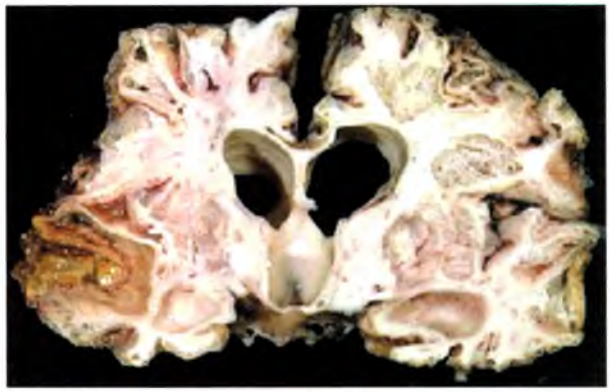


Fig. 3-6. Encefalopatía multiquística. Pieza anatómica.

Fig. 3-8. B. Hemorragia de la matriz germinal, grado I. Pieza anatómica (gentileza del Dr. J. Lipschif).

Fig. 3-9. B. Hemorragia intraventricular con dilatación ventricular parenquimatosa grado III. Pieza anatómica (gentileza del Dr. J. Lipschif).

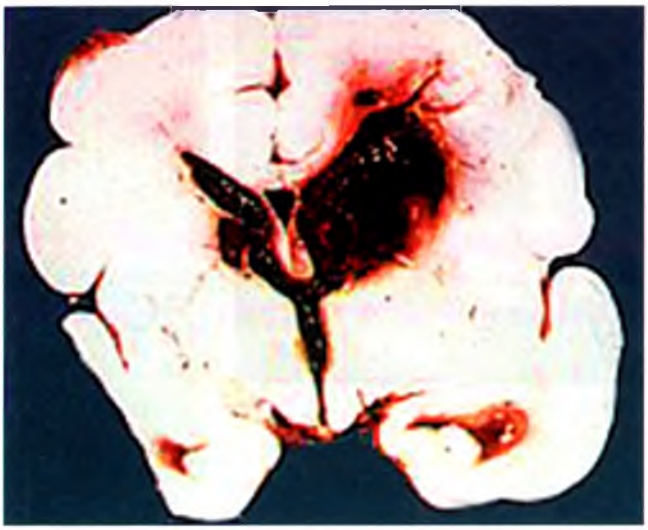


Fig. 3-10. B. Hemorragia parenquimatosa grado IV. Pieza anatómica (gentileza del Dr. J. Lipschif).

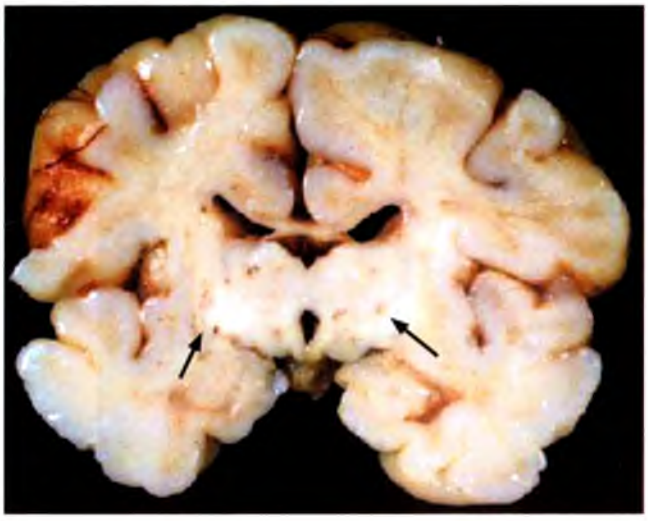


Fig. 3-12. Pieza anatómica que muestra *status marmoratus* cerebral (flechas).

Fig. 5-3. Ataxia-telangiectasia: telangiectasias conjuntivales características (gentileza de la Dra. Carla Castro).

Fig. 10-1. Placa medulovasculosa rodeada de piel sana.

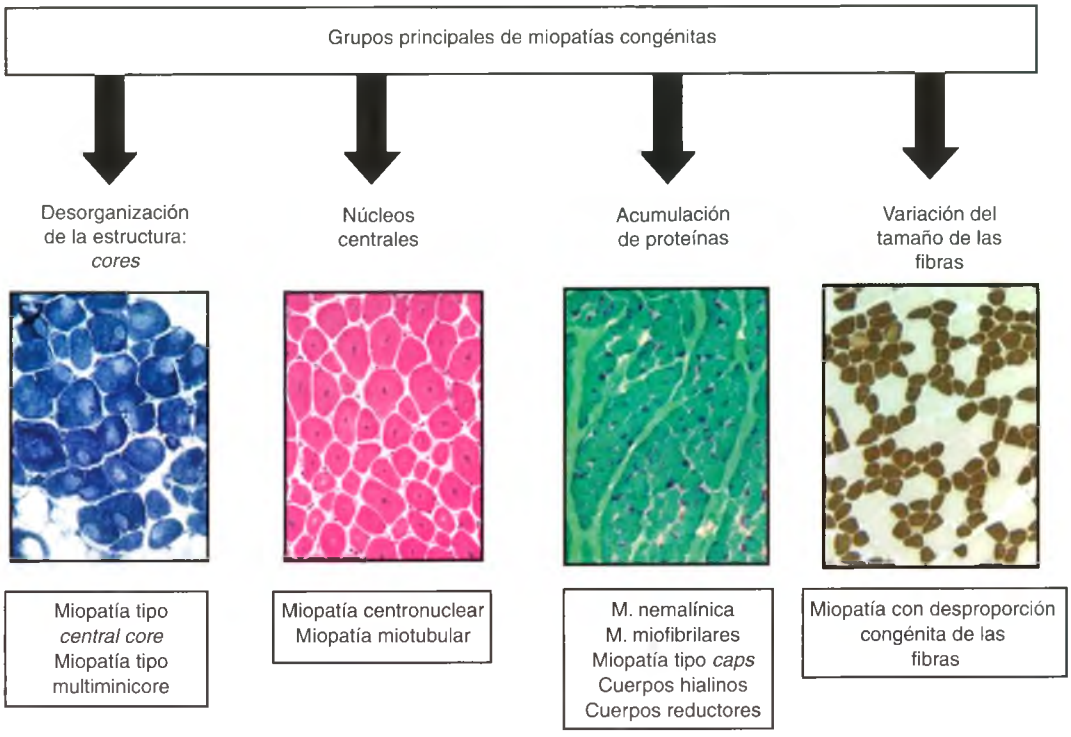


Fig. 13-1. Grupos principales de miopatías congénitas.

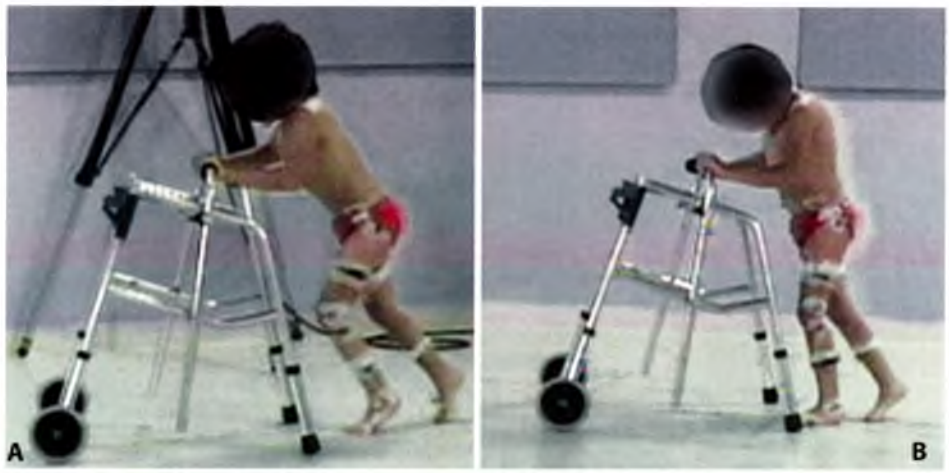


Fig. 18-1. Tratamiento del equino dinámico. **A**. Captura de video antes de la aplicación de toxina botulínica multinivel en un paciente de 4 años, GMFCS III, FMS 2,2,N. Nótese el equino bilateral, la flexión de rodillas y caderas, y la inclinación anterior de pelvis y tronco. Se realizó una aplicación de toxina botulínica multinivel, bajo anestesia, dosis total 200 U (Botox®), 14 U/kg. **B**. Captura de video posterior a la aplicación de toxina botulínica multinivel. Se observa mejoría del equino bilateral, flexión de rodillas y caderas, e inclinación anterior de pelvis y tronco.

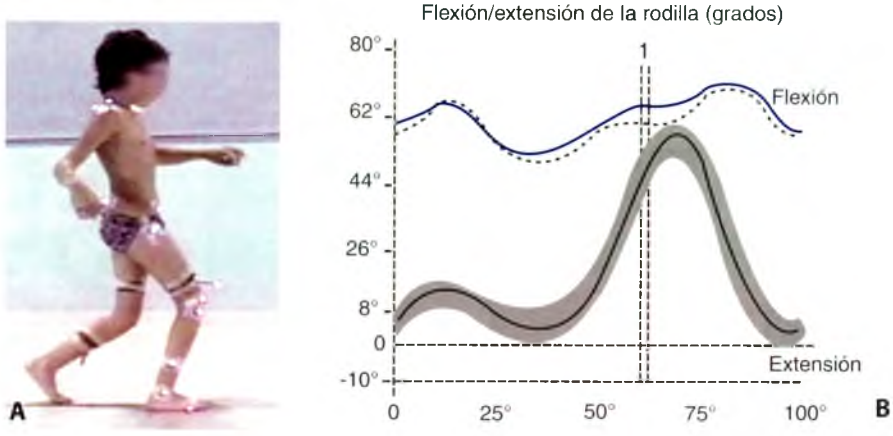


Fig. 18-3. Características del patrón de *crouch* (agazapado) en un niño con marcha patológica. **A**. Captura de video en donde se observa flexión de rodillas en apoyo. **B**. Gráfico de cinemática de rodilla, plano sagital: se observa el patrón de *crouch* con flexión de rodillas durante todo el ciclo. El eje de las ordenadas representa grados de movimiento; las abscisas, el porcentaje del ciclo de marcha; la línea negra, el valor normal; las bandas grises, los desvíos estándar; en azul el lado derecho y en trazos punteados el izquierdo; las líneas verticales marcan el despegue de los dedos que separa la fase de apoyo de la de balanceo.

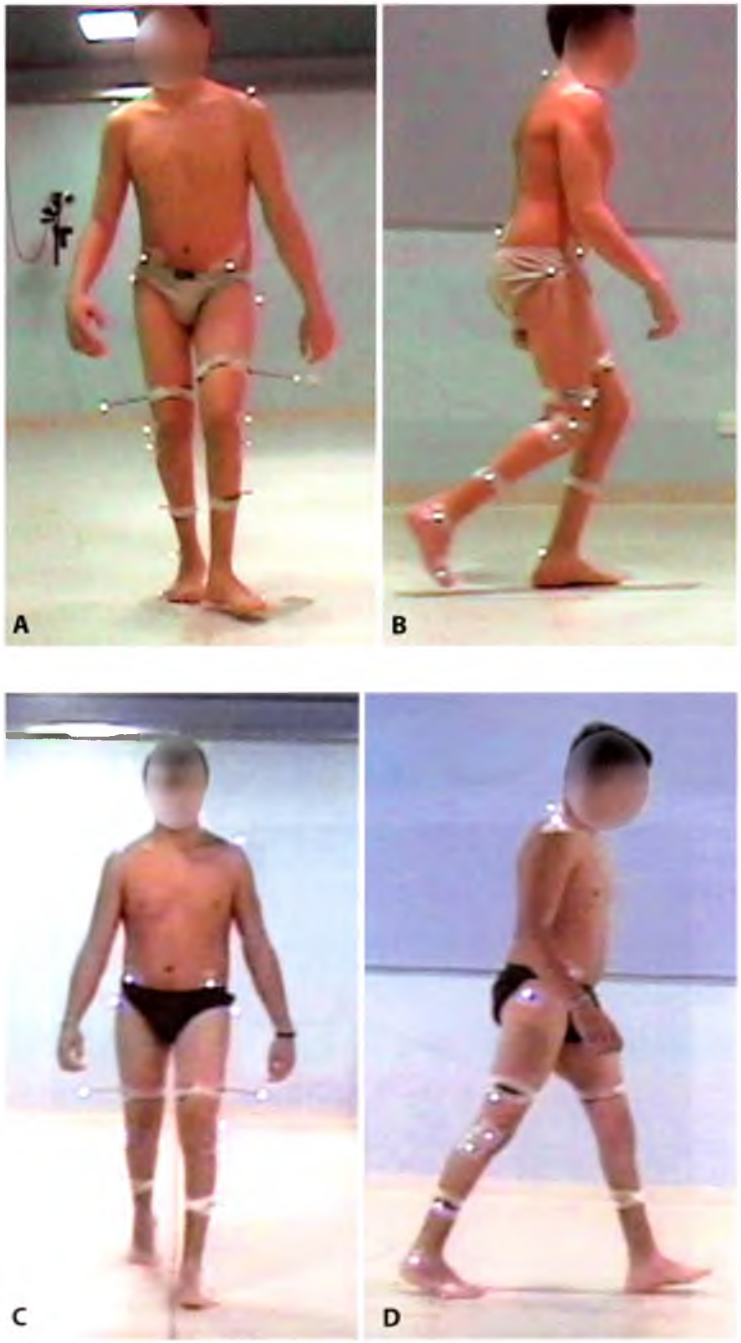


Fig. 18-4. Tratamiento quirúrgico en un niño con patrón de *crouch* y rodilla rígida bilateral. **A** y **B**. Paciente de 13 años, GMFCS I, FMS 6,5,5. En la captura de video preoperatoria en los planos frontal y sagital se observan: ángulo de progresión externo izquierdo, inclinación lateral del tronco, flexión de caderas y rodillas, y pies talos. Presenta flexión fija de rodillas con rótulas altas, rotación tibial externa, pies talos, pie varo derecho. **C** y **D** El mismo paciente a los 10 meses del posoperatorio, FMS 6,6,6. Los procedimientos realizados fueron: transferencia de rectos anteriores a recto interno, transferencia de semitendinosos a tercer aductor, retensado del aparato extensor con descenso de rótulas, osteotomía desrotadora de tibias, osteotomía de calcáneo, primera cuña y cuboides en pie derecho. En la captura de video posoperatoria en los planos frontal y sagital se observa mejoría del ángulo de progresión externo izquierdo, de la flexión de caderas y rodillas, y pies talos.

Fig. 18-5. Tratamiento quirúrgico del pie cavo. **A**, **B** y **C**. Aspecto preoperatorio. **D**, **E** y **F**. Pie cavo posoperatorio. Se realizaron los siguientes procedimientos: transferencia del tibial posterior al dorso, transferencia del peroneo lateral largo al peroneo lateral corto, técnicas de Steindler, Jones, Hooke, osteotomía de primera y segunda cuñas.

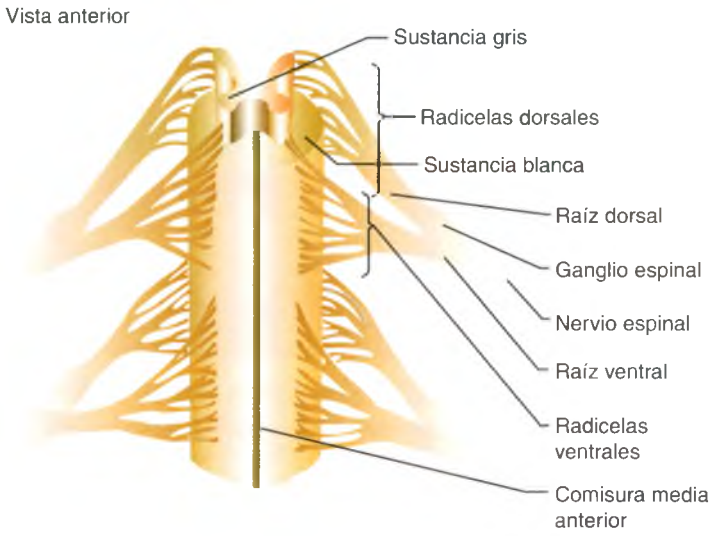


Fig. 19-1. Las raíces y radicelas dorsales son el blanco de las diferentes técnicas ablativas de rizotomías, ya sea a nivel de la "cola de caballo" (L2-L5) o del "cono medular" (D11-L1) respectivamente.

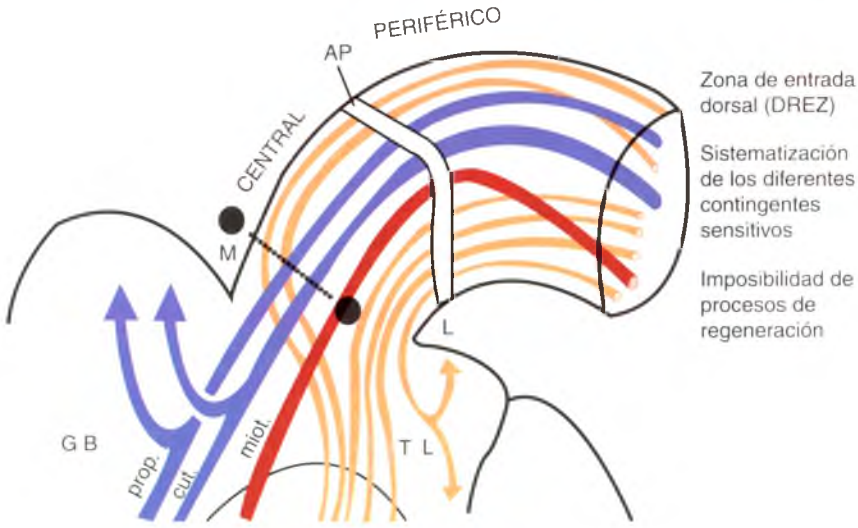


Fig. 19-2. El anillo pial (AP) marca la unión entre el segmento central y periférico de cada radicela; sólo en su porción central las distintas modalidades sensitivas están organizadas. En esta interfase entre el sistema nervioso periférico y el central la interacción entre los dos tipos de células gliales (Schwann y astrocitos) genera barreras moleculares que impiden la regeneración axonal. (GB) Goll y Burdach; (TL) tracto de Lissauer. La línea punteada marca en donde se realiza principalmente la sección de los contingentes propioceptivos (prop.) y miotáticos (miot.). Modificada de Sindou 1972).

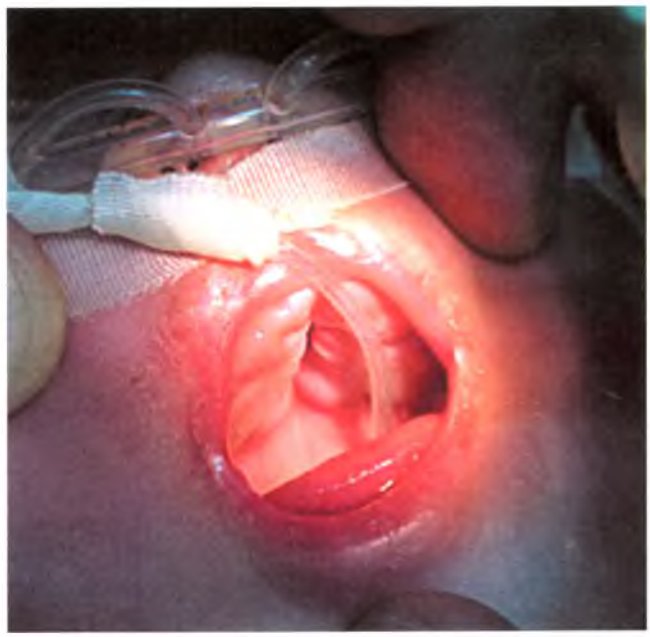


Fig. 23-1. Fisura submucosa.

Fig. 23-2. Placa de Mac Naill con la sonda que pasa por el canal.

Fig. 24-1. Caries a edad temprana.

Fig. 24-2. Enfermedad gingivo-periodontal, inflamación importante de encías.

Fig. 24-3. Hipoplasia dental y maloclusión.

Fig. 24-4. Hiperplasia grave, caries e hipoplasia de esmalte.

Fig. 24-7. Adaptación de mangos de cepillos y auxiliares de higiene.

Fig. 24-8. Aplicación de gel de clorhexidina.

Fig. 24-9. Placa miorrelajante.

Fig. 24-10. Aparatologia funcional.

Fig. 24-12. *Mouth stick.* Fuente: http://www.iadh.org/pdf/2011Winter.pdf.

Fig. 25-1. Puntos de inyección de toxina botulínica en las glándulas parótida y submaxilar.

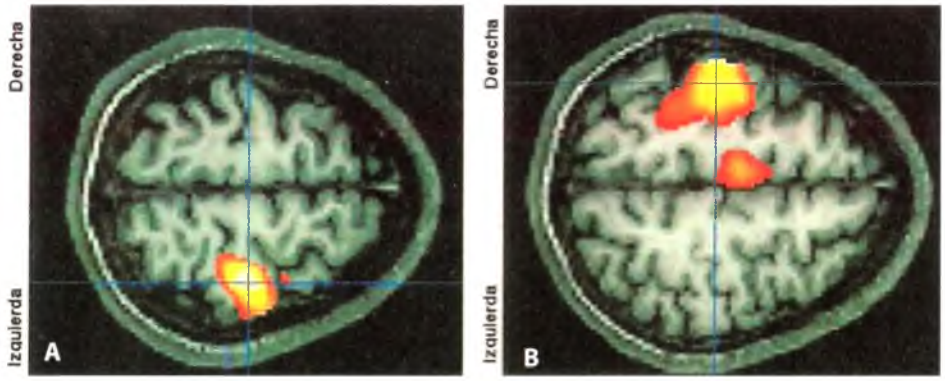


Fig. 27-1. RMf utilizada para evaluar la actividad motora en ambas manos en un niño de 8 años con hemiparesia izquierda. Se instruyó al paciente a realizar movimientos rítmicos y alternados de los dedos correspondientes. **A**, con la activación de la mano derecha se obtuvo señal en proyección prerrolándica del hemisferio izquierdo. **B**, con la activación de la mano izquierda se obtuvo señal en proyección prerrolándica del hemisferio derecho y a nivel del área suplementaria bilateral.

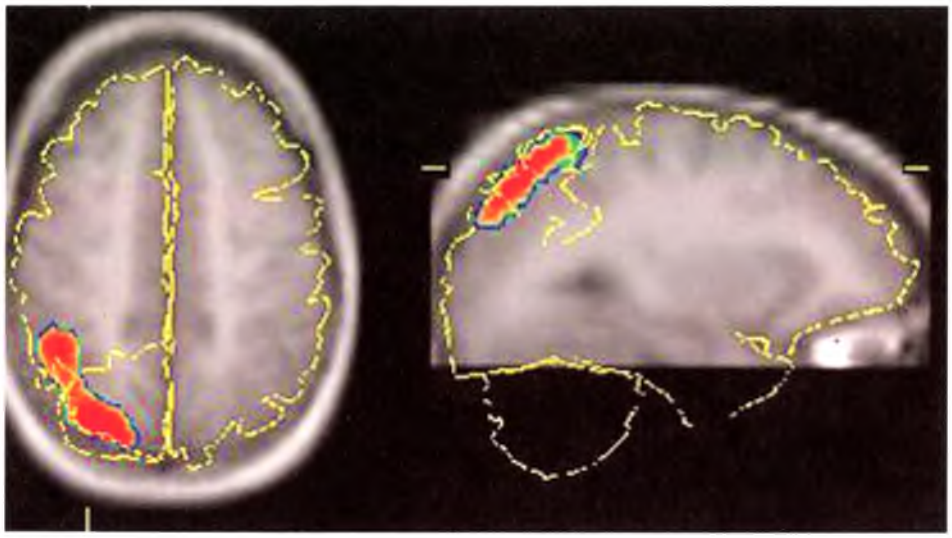


Fig. 27-2. PET superpuesta con las imágenes de RM que muestra la función cerebral de un estudiante sano cuando realiza un cálculo matemático. Se observa un aumento de la actividad en la corteza parietal posterior izquierda.

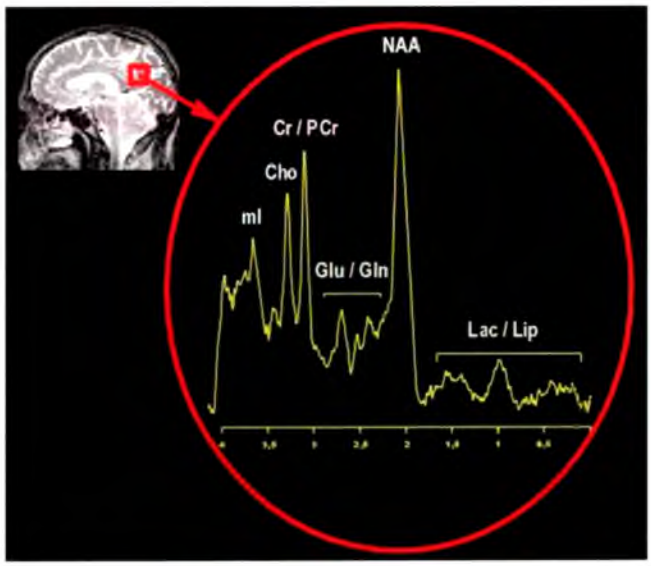


Fig. 27-3. RM espectroscópica normal.

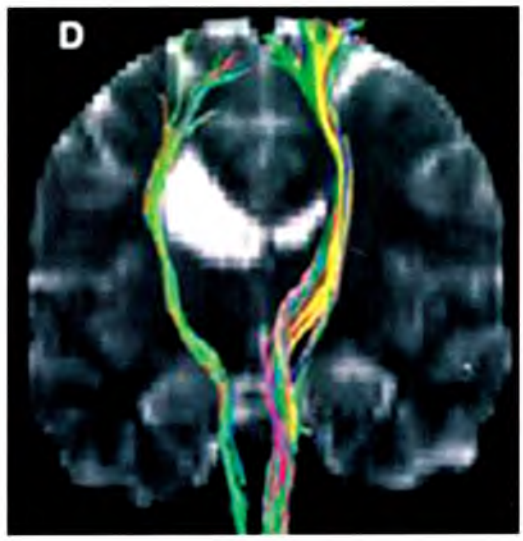


Fig. 27-4. Tractografía por RM en un niño con hemiparesia izquierda en la que se visualiza la trayectoria de las fibras somatosensitivas aferentes que saltean la lesión en su camino hacia la corteza.

Fig. 33-1. Uso de recursos de comunicación aumentativa alternativa (CAA) no asistidos. Lengua de señas argentina.

Fig. 33-2. Uso de recursos de CAA asistidos de baja tecnología.

ÍNDICE ANALÍTICO

Los números de página seguidos por "c" indican un cuadro, y los seguidos por "f" una figura.

A

Abetalipoproteinemia o síndrome de Bassen-Korzweig, 77
Abordaje psicológico de las familias, 373
- acomodación, 374
- asimilación, 374
- asociaciones de padres, 375
- el niño y su familia, 373
- grupos de padres, 374
- relación terapéutica entre la familia y el equipo profesional, 376
- resiliencia, 375
Accidente cerebrovascular, 45
- cardiopatías congénitas, 109
- fetal, 45
- perinatal, 45
- - factores de riesgo, 46c
Ácido fólico, 132
- defectos del tubo neural, 132
Acompañante terapéutico, 346
Actividades asistidas con animales, 357
Actividades de la vida diaria (AVD), 327
- deporte, 387
Acto motor voluntario, 36
Actos motores reflejos, 37
ADHD, Véase *Déficit de atención con hiperactividad*
Adiadococinesia, 71
Alcohol, 45
Alendronato, 231
Alimentación, 321
- control neurológico, 322
- deglución, 321
- respiración, 321
- succión, 321
Alteraciones del procesamiento sensorial, 334
Amaurosis, 4
Ambliopía, 233
- plasticidad desfavorable, 264
American Academy for Cerebral Palsy, 4
Amusia, 362
Anencefalia, 131
Angelman, síndrome, Véase *Síndrome de Angelman*
Apgar, 8
Apoptosis, 265
Arnold-Chiari II, síndrome, Véase *Síndrome de Arnold-Chiari II*
Articulación temporomandibular, 245
Asfixia intraparto, 52
- criterios, 53c
- encefalopatía hipóxica-isquémica, 53
- marcadores, 53
- riesgo de parálisis cerebral, 107
Assisting Hand Assessment (AHA), 328
Ataxia, 71
- adquirida, 72, 73c
- - accidente vascular, 72
- - cerebelo del prematuro extremo, 72
- - tumores de la fosa posterior, 72
- congénita, 73c
- crónica en la infancia y adolescencia, 73c
- de Friedreich, 75
- - deformidades vertebrales, 221
- enfoque diagnóstico, 79, 80c
- errores congénitos del metabolismo, 73c, 77
- - abetalipoproteinemia, 77
- - enfermedad de Niemann-Pick tipo C, 77
- - enfermedad de Refsum, 77
- genética o hereditaria, 73c
- - autosómica dominante, 76, 78c
- - - espinocebelosas, 76
- - degenerativa, 75
- - - ataxia de Friedreich, 75
- - - ataxia-telangiectasia, 75
- malformaciones congénitas, 74
- - Dandy-Walker, 74
- - hipoplasia cerebelosa, 75
- - malformación de Arnold Chiari, 74
- - síndrome de Joubert, 74
- parálisis cerebral, 74
- tratamiento, 79
Ataxia-telangiectasia, 75
- conjuntivitis, 76f

Atresia de esófago, 111
Atrofias espinales, 117
- deformidades ortopédicas, 197
- deformidades vertebrales, 221, 224
- enfermedad de Kugelberg-Welander o tipo 3, 119
- enfermedad de Werdnig-Hoffman (atrofia muscular espinal 1), 118
- enfoque diagnóstico, 119
- - análisis molecular para el gen SMN1, 119
- epidemiología, 117
- etiología, 117
- fisiopatogenia, 117
- - gen SMN1, 117
- formas clínicas, 118c
- manifestaciones clínicas, 118
- tipo 2, 119
- tipo 4 o del adulto, 119
- tratamiento, 120, 120f
- - intervención interdisciplinaria, 120, 121c
- variantes atípicas, 117
Autismo, 180, 187
- epilepsia, 180
- forma de presentación, 181
- interacción social, 181
- parálisis cerebral, 180
Autolesiones, 176
- tratamiento, 177
- - farmacológico, 177
AVD, Véase *Actividades de la vida diaria (AVD)*
Axón, 145
Ayres, Jean, 333

B

Babeo, Véase *Sialorrea*
Baclofeno, 21
- bomba, 215
- - indicaciones, 215
- complicaciones, 215
- espasticidad, 211
- intratecal, 24
- oral, 21
- parálisis cerebral, 181
- prueba intratecal, 215
Balismo, 60, 60c
Barry-Albright Dystonia Scale (BADS), 16
Beckwith-Wiedeman, síndrome, Véase *Síndrome de Beckwith-Wiedemann*
Bobath, técnicas, Véase *Técnicas de Bobath*
Bruxismo, 245, 257
- deterioro de las piezas dentarias, 257
- incontinencia salival, 257
- tratamiento, 258
- - toxina botulínica, 258

C

Cardiopatías congénitas, 108
- encefalopatía hipóxica-isquémica, 108
- factores de riesgo de alteraciones neurológicas, 108
- lesiones cerebrales disgenéticas, 108
- reparación quirúrgica, 108
- repercusión neurológica a largo plazo, 109
- - accidentes cerebrovasculares, 109
- - lesión de la médula espinal, 110
Caries, 243, 244f
- flúor, 246
Cartilla de Snellen, 236
Cerebelo, 71
- adiadococinesia, 71
- ataxia, 71
- base de sustentación inestable ("marcha de ebrio"), 71
- correlato clínico de las lesiones, 72c
- dismetría, 71
- hipoplasia, 44, 75
- temblor de intención, 71
- trastornos oculomotores, 71
Certificado de discapacidad, 405
CI, Véase *Coeficiente intelectual (CI)*
Cirugía ortopédica, 201, 203f
- osteotomías, 202
- patrón de *crouch*, 203f
- - equipo interdisciplinario, 204
- pie cavo, 207f
- tenotomías, 202
Citomegalovirus, 19
Clasificación de la función motora gruesa (GMFCS), 197
lasificación internacional del funcionamiento de la discapacidad y la salud (CIF) (de la OMS), 4, 289f, 315
Clonazepam, 22
Clorhexidina, 246
- gel, 247f
Cocaína, 45
Coeficiente intelectual (CI)
- enfoque psicopedagógico, 347
- evaluación, 169
- mielomeningocele, 136
- parálisis cerebral, 169
Comité Paralímpico Argentino, 388
Compresión espinal, 126
Comunicación, 312
- funciones comunicativas, 312
- períodos del desarrollo, 312
Comunicación aumentativa alternativa (CAA), 317
- planteo de objetivos, 318

- - coordinación fonatoria-respiratoria, 318
- - del lenguaje, 318
- - focalizado, 318
- recursos asistidos, 317, 317f
- recursos no asistidos, 317, 317f
Concepto de inteligencias múltiples, 172
Concusión espinal, 126
Conducta sexual, 393
- amor, 393
- procreación, 393
- satisfacción genital, 393
- vida en pareja, 393
Contusión espinal, 126
Convención de Derechos de las Personas con Discapacidad de las Naciones Unidas, 405
Convulsiones, 4
Corea, 60, 60c, 65
- benigna familiar, 65
- crónica, 65
- - causas, 66c
- diagnóstico, 66
- de Huntington, 67
- trastornos de la coordinación motora, 94
Corioamnionitis, 47
Corsé de Milwaukee, 225
CPK, Véase *Creatina cinasa (CPK)*
Creatina cinasa (CPK)
- atrofias espinales, 117
- distrofia muscular, 157
Cretinismo endémico, 44
- pesquisa neonatal, 45
- suplementación de yodo en la sal, 45
Cuidados paliativos, 275
- causas del dolor, 276
- control de síntomas, 276
- final de la vida, 277
- objetivos y alcances, 275
- tratamiento del dolor, 277
- - farmacológico, 278c
- - no farmacológico, 278c
- valoración del dolor, 276
Currículum, 381
- adaptaciones curriculares, 381

D

Dantroleno, 22
- parálisis cerebral, 181
Defectos del tubo neural, 131
- anencefalia, 131
- encefalocele, 131
- epidemiología, 131
- espina bífida, 131
- etiopatogenia, 132
- - ácido fólico, 132
- no sindrómicos, 131
- sindrómicos, 131
Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa, 47
Deficiencia de adenilosuccinato liasa, 47
Deficiencia de la biosíntesis de serina, 47
Deficiencia de cofactor de molibdeno, 46
Deficiencia de sulfito oxidasa, 46
Deficiencia de transporte de glutamato por mutación del gen EAAT1, 47
Deficiencia de yodo, 44
- cretinismo endémico, 44
Déficit de atención con hiperactividad (ADHD), 86
- asociación con el trastorno de la coordinación motora, 97
- parálisis cerebral, 179
- - escala abreviada de Conners, 179
- tratamiento con metilfenidato, 179, 182
Deformidades musculoesqueléticas, 4, 9
Deformidades ortopédicas, 197
- cirugía ortopédica, 201
- disfunciones de marcha, 200
- distrofias musculares, 197, 207
- luxación de cadera, 199
- neuropatías sensitivomotoras hereditarias, 206, Véase también *Polineuropatía*
- - enfermedad de Charcot Marie Tooth, 206
- parálisis cerebral, 197
- - clasificación de la función motora gruesa (GMFCS), 197
Deformidades vertebrales, 221
- cifoescoliosis neuropática, 227f
- escoliosis, 221
- etiología, 221
- evaluación del paciente, 222
- - capacidad respiratoria, 223
- - contracturas, 223
- - convulsiones, 222
- - descompensación del tronco, 223
- - diagnóstico, 222
- - estabilidad, 223
- - estado nutricional, 224
- - estado de la visión, 222
- - marcha, 223
- - nivel cognitivo y madurativo, 222
- - nivel de la pelvis, 223
- historia natural, 221
- patrón de la curva, 222
- - clasificación de Lonstein, 222f
- prevalencia, 221
- tracción preoperatoria, 226
- tratamiento kinésico, 225
- tratamiento ortopédico, 225
- - corsé de Milwaukee, 225

Deformidades vertebrales *(Cont.)*
- tratamiento preoperatorio, 226
- tratamiento quirúrgico, 225
- - complicaciones, 225
- - - falla de implantes, 226
- - - osteopenia, 225
- - - seudoartrotis, 226
- - fijación hasta la pelvis, 226
Deglución, 321
- control motor, 322
- etapas, 323
- métodos de diagnóstico, 323
- - videofluoroscopia interdisciplinaria, 323
- rehabilitación, 324
- válvulas, 322
Densidad mineral ósea (DMO), 230
Deporte, 385
- disciplinas deportivas, 388
- medio acuático, 388
- organización, 388
- paralímpico, 389
- - sistema de clasificación para deportistas, 389
Depresión, 178
Derechos de las Personas con Discapacidad, 382, 405
- apoyo económico, 406
- asignación universal por hijo, 407
- atención de especialistas, 406
- beneficios de seguridad social, 407
- descanso, esparcimiento, juego y actividades recreativas, 407
- educación, 407
- eliminación de barreras arquitectónicas, 406
- igualdad de oportunidades, 407
- provisión de ortesis y prótesis, 406
- rehabilitación, 406
- servicios de apoyo y recursos auxiliares, 406
- transporte, 406
Derivación ventrículo-peritoneal, 132
Desarrollo motor, 90c
Diabetes, y polineuropatía, 146
Diálogo tónico, 306
Diazepam, 22
Diplejía espástica, 9
Disartria, 314
Discapacidad motora, 351
- abordaje de la sexualidad en adolescentes, 394
- alteraciones e impacto en la sexualidad, 393c
- causas, 393c
- conducta sexual, 392
- deporte, 385
- educación física, 385
- evaluación funcional, 387
- funcionalidad, 387
- relación empática profesor/alumno, 387
- secuelas miopáticas, 392
- secuelas neurológicas, 392
- secuelas ortopédicas, 392
- secuelas reumatológicas, 392
- sexualidad, 391
- tecnología de asistencia, 351
Discinesias, 60
- clasificación de los movimientos anormales, 60c
- retraso mental, 171
Disdiadococinesia, 71, 93
Diseño y arquitectura para niños y adolescentes con trastornos motores crónicos, 397
- barreras arquitectónicas, 397
- barreras urbanísticas, 397
- ley 962 del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires, 2002, 397
Disfunción cerebral mínima, 84, 84c
- características clínicas, 91c
Dismetría, 71
Dispraxia, 91, 307
- constructiva, 92
- de la marcha, 92
- ideomotora, 92
- oromotriz, 92
- trastornos de coordinación motora, 308
Distonía, 11, 60c
- *Barry-Albright Dystonia Scale* (BADS), 16
- causas, 61
- clasificación, 61
- - primaria, 62
- - secundaria, 62, 63c
- - - enfermedad de Wilson, 64
- - - plus, 64
- - - sensible a dopa, 64, 67
- de comienzo retrasado (*delayed-onset dystonia*), 16
- de torsión, 61
- diagnóstico, 63
- estimulación cerebral profunda, 25
- evaluación del paciente, 64
- focal, 272
- oromandibular, 257
- - tratamiento, 258
- - - toxina botulínica, 258
- presentación clínica, 61, 63
- primaria, 25
- - mutaciones del gen DYT, 25
- secundaria, 25
- transitoria del lactante, 60
- tratamiento, 65
Distrofia(s) muscular(es), 99
- anatomía patológica, 157
- asociada al colágeno 6 (enfermedad de Ulrich/Bethlem), 156
- calpainopatía, 156

- congénitas, 152, 153c, 155f
- de Duchenne, 155, 207
- - alendronato, 231
- - corticosteroides, 208
- - deformidades vertebrales, 221, 225
- - tratamiento quirúrgico, 208
- de Emery-Dreifuss, 156
- deformidades ortopédicas, 197
- enfoque diagnóstico, 157
- - CPK, 157
- escala de movilidad para extremidad inferior o de Vignos, 284
- fascio-escápulo-humeral, 156
- laminopatía, 156
- por proteína relacionada con la fukutina, 156
- sarcoglicanopatías, 156
- tratamiento, 158
- - cirugía, 158
- - corticoterapia, 158
- - enfoque interdisciplinario, 158

DMO, Véase *Densidad mineral ósea (DMO)*
Documento de Educación Especial, 379
Dolor, 276
- causas, 276
- mecanismos, 276
- tratamiento, 277
- - farmacológico, 278c
- - no farmacológico, 278c

DSM-IV TR, 187
DYT, mutaciones del gen, en la distonía primaria, 25

E

Ecografía cerebral, 18
- hemorragia de la matriz germinal, 49f
- leucomalacia periventricular, 51f

Educación física, 385
- áreas de influencia, 386f
- especial, 386
- injerencia en lo asistencial, 385
- injerencia en lo educativo, 385
- injerencia en lo social, 385

Educación inclusiva, 383
EEG, Véase *Electroencefalograma (EEG)*
Electroencefalograma (EEG), 18, 163
- epilepsia, 163
- mioclonías rítmicas asociadas, 165f
- polimicrogiria unilateral, 164
- síndrome de Angelman, 164
- síndrome de Rett, 190

Electromiograma
- atrofias espinales, 117
- polineuropatías, 146

Elevación tónica paroxística de la mirada, 60
Embarazos múltiples, 56
- fertilización asistida, 56

Encefalocele, 131
Encefalopatía por glicina, 47
Encefalopatía hiperbilirrubinémica (kernícterus), 62
Encefalopatía hipóxico-isquémica, 53
- compromiso motor discinético, 54
- encefalomalacia multiquística, 55
- gravedad y pronóstico, 54c
- hemiplejía espástica, 55
- infarto de áreas limítrofes, 54
- lesiones focales, 55
- necrosis neuronal selectiva, 54
- resonancia magnética cerebral, 55f
- riesgo de parálisis cerebral, 107
- *status marmoratus*, 54, 55f
- tomografía computarizada cerebral, 55f

Encefalopatía multiquística, 55
- resonancia magnética cerebral, 56f

Enfermedad gingivo-periodontal, 243, 244f
Enfermedad de Kugelberg-Welander (atrofia muscular espinal tipo 3), 119
Enfermedad motriz cerebral, 3, Véase también *Parálisis cerebral*
Enfermedad de Nieman-Pick tipo C, 77
Enfermedad de Parkinson, 60, 67
Enfermedad de Pompe, 152
- miopatía, 152

Enfermedad de Refsum, 77
Enfermedad renal, 135
- mielomeningocele, 135

Enfermedad de Ulrich/Bethlem, 156
Enfermedad de Wernig-Hoffman (atrofia muscular espinal 1), 118
- diagnósticos diferenciales, 119

Enfermedad de Wilson, 64
- parkinsonismo juvenil, 67

Enfermedades bucodentales, 243
- caries, 243
- estrategias de prevención, 246, 246c
- - clorhexidina, 246
- - flúor, 246
- gingivo-periodontal, 243
- maloclusión, 244f
- - ortopedia maxilar interceptiva, 247
- *mouth stick*, 248
- tratamiento odontológico, 245
- - anestesia general, 245

Enfermedades musculares, 151, Véase también *Distrofia(s) muscular(es)* y *Miopatías*
Enfermedades neuromusculares, 283
- *Medical Research Council Scale*, 284
- Medida de independencia funcional, 284
- rehabilitación, 283

Enfoque psicopedagógico, 345
- coeficiente intelectual, 347
- evaluación cognitiva, 345
Enfoque psicopedagógico *(Cont.)*
- evaluación de la destreza motora, 348
- - composición de objetos, 348
- - construcción con cubos, 348
- guía Portage para la educación preescolar, 349c
- sistema de incentivos para aumentar tiempo de atención, 346f
- tablero de elección de juegos, 347f
- teclado expandido con planillas intercambiables, 347, 349f
- test de WISC III, 349c
- tratamiento, 346
Engramas motores, 35
Enterocolitis necrosante, 111
Epilepsia, 163
- del sobresalto, 165
- refractaria, 374
- - estrés para la familia, 374
- síndrome de Lennox-Gastaut, 166
- síndrome de Ohtahara, 166
- síndrome de Rett, 189
- síndrome de West, 166
Equinoterapia, 357
- parálisis cerebral, 358
Equipo interdisciplinario
- cirugía ortopédica, 204
- mielomeningocele, 135
- toxina botulínica, 194
- tratamiento neuroortopédico, 252
Errores congénitos del metabolismo, 73c
- diagnóstico diferencial con trastornos de la coordinación motora, 99
Escala Ann Arbor de desarrollo infantil de la Universidad de Michigan, 315
Escala de Ashworth modificada, 15
Escala de lenguaje infantil de Rosetti, 315
Escala de movilidad funcional (*Functional Mobility Scale*, FMS), 13, 15f
Escala de Tardieu modificada, 16
Escalas de Bayley de Desarrollo infantil (*Bayley Scales of Infant Development*, BSID), 171, 314
Escoliosis, 207
- clasificación de Lonstein, 222f, 223
- inclinación pelviana, 223
Esotropía, 234
Espasticidad, 8
- bomba de baclofeno, 211, 215
- bruxismo, 257
- escala de Ashworth modificada, 15
- estrategia terapéutica, 212
- evaluación, 213
- focalizada, 26
- - tratamiento con neurotomía periférica, 26
- neurorehabilitación, 211
- rizotomía dorsal, 211
- tratamiento, 21c
- - farmacológico, 21c
- - quirúrgico, 21c
Espectro de paraplejía espástica hereditaria/Pelizaeus-Merzbacher, 44
Espina bífida, 131
- mielomeningocele, 131
Esquema del equipo de *Brain, Music and Sound Research* (BRAMS), 364
Estereotipias, 60, 60c
- síndrome de Rett, 188
Estimulación cerebral profunda (ECP), 25
Estimulación temprana, 298
- intervención en el hogar, 302, 303f
- parálisis cerebral, 298, 299f
- recién nacidos prematuros, 298
- síndrome de Down, 298
Estrabismo, 233
- ambliopía, 233
- convergente, 233
- divergente, 233
- etiología, 233
- evaluación del paciente, 235
- - cartilla de Snellen, 236
- - fondo de ojo, 236
- hendiduras palpebrales de tipo mongoloide, 234f
- mielomeningocele, 233
- nistagmo, 233
- parálisis cerebral, 233
- patrones, 234, 234f
- tratamiento, 236
- - cirugía, 236
- vertical, 233
Evaluación neuropsicológica (WISC IV), 367
- dramatizaciones, 368
- entrevista parental, 368
- horas de juego, 369
- modificaciones en la dinámica familiar, 369
- preparativos preoperatorios, 368
- vinculación con el cuerpo, 368
Exotropía, 234

F

Familia, 409
- abordaje psicológico, 373
- evaluación neuropsicológica, 369
- hermanos, 410
- testimonio, 409
- trastornos visuales, 342
FAQ (*Functional Assesment Questionaire*), 13

Federación Argentina de Ciclismo de Pista y Ruta (FACPyR), Subcomisión de Ciclismo Adaptado, 388
Federación Argentina de Deportes para Paralíticos cerebrales (FADEPAC), 388
Federación Argentina de Deportes sobre Silla de Ruedas (FADESIR), 388
Fertilización asistida, 56
Fisiatría, 281
- equipamiento, 284
- - ortesis, 285
- - sillas de ruedas, 284
- médico fisiatra, 281
- psicólogo, 281
- psicopedagogo, 281
- rehabilitación, 281
- terapista físico y del lenguaje, 281
- terapista ocupacional, 281
- trabajador social, 281
- transición de la niñez a la adolescencia en la población vulnerable, 285
Flúor, 246
Fluoxetina, 178
FMS (Escala de movilidad funcional, *Functional Mobility Scale*), 13
Fonoaudiología, 311
- evaluación, 314
- - baterías de test del lenguaje, 315
- - - escala de lenguaje infantil de Rosetti, 315
- - - ITPA 3 (*Illinois Test of Psycholinguistic Abilities*), 315
- - - PLS 4 (*Preschool Language Scale*), 315
- - - test de vocabulario expresivo Gardner, 315
- - - test de vocabulario receptivo Peabody, 315
- - entrevista de juego interactivo, 314
- - escala Ann Arbor de desarrollo infantil de la Universidad de Michigan, 315
- - escalas de Bayley de Desarrollo infantil, 314
- - test oromotor, 315
- organización de un plan terapéutico, 315
- - Clasificación internacional del funcionamiento de la discapacidad y la salud (CIF), 315
- - técnicas de Bobath, 315
- tratamiento, 316
- - comunicación aumentativa alternativa, 317
- - planificación de las sesiones, 316
Fracturas, 229
- y osteoporosis, 229
Freud, Sigmund, 4
Función práxica, 307
Functional Assesment Questionnaire (FAQ), 13

G

Ganglios basales, 35
- afectación, 38
- síndrome discinético, 36
Gardner, test de vocabulario expresivo, Véase *Test de vocabulario expresivo de Gardner*
Gastrostomía, 241
GMFCS (Sistema de clasificación de la función motora gruesa, *Gross Motor Function Classification*), 13
Guía Portage para la educación preescolar, 349c
Guillain-Barré, síndrome, Véase *Síndrome de Guillain-Barré*

H

Hemiplejía espástica, 55
Hemorragia cerebelosa, 49
Hemorragia intraventricular, 48, 50f
Hemorragia de la matriz germinal, 48
- clasificación, 48c
- ecografía cerebral, 49f
Hernia diafragmática, 112
Herpes virus simple, 19
Hidrocefalia, 49
- con mielomeningocele, 132
- ligada al cromosoma X, 44
Hiperplasia gingival medicamentosa, 244, 244f
Hipertonía, 8
- escala de Ashworth modificada, 15
- escala de Tardieu modificada, 16
Hipoplasia cerebelosa, 44, 75
Hipoplasia dental, 244f
Hipoplasia pontocerebelosa, 44
Hipoterapia, 357
Hipotonía, 11, 36
Hipsarritmia, en el síndrome de West, 166
HIV, Véase *Virus de la inmunodeficiencia humana (HIV)*
Huso neuromuscular, 33
- fibras extrafusales, 33
- fibras intrafusales, 33

I

Illinois Test of Psycholinguistic Abilities (ITPA 3), 315
Injerto nervioso autógeno, 142
Instituto de Rehabilitación Psicofísica (IREP), 282
Integración escolar, 382
- inclusión, 382
Integración sensorial, 334
- multisensorial, 335
- tratamiento de los trastornos de regulación sensorial, 337
Interfaces cerebro-ordenador, 354
Intervención psicomotriz, 308
- trabajo con la propiocepción y la movilidad activa, 309
IREP, Véase *Instituto de Rehabilitación Psicofísica*

J

Joubert, síndrome, Véase *Síndrome de Joubert*

K

Katcher, Aaron, 357
Kernícterus, Véase *Encefalopatía hiperbilirrubinémica*

L

Laboratorio de marcha, 206
- deformidades vertebrales, 223
- estudios de marcha, 205
Laceración espinal, 126
Lenguaje y habla, 313
- alteraciones, 313
- - aspectos fonéticos, 313
- - aspectos lexicales, 313
- - aspectos morfosintácticos, 313
- - aspectos pragmáticos, 313
Lennox-Gastaut, síndrome, Véase *Síndrome de Lennox-Gastaut*
Leucomalacia periventricular, 48, 51f
- retraso mental, 171
Levodopa-carbidopa, 24
Little, Francis W., 3
Luxación de cadera, 199
- cirugía, 200
- - de rescate, 200
- - preventiva, 200
- - reconstructiva, 200
- radiografías de pelvis, 199f
- tratamiento, 199

M

MACS (Sistema de evaluación de las habilidades manuales, *Manual Ability Classification System*), 13
MADDSP (*Metropolitan Atlanta Develpmental Disabilities Surveillance Program*), 6
Malformación de Arnold Chiari, 74
Malformaciones del grupo Dandy-Walker, 74
Maloclusión dentaria, 244f, 247
- aparatología funcional, 247f
- prevalencia en trastornos motores crónicos, 247
- terapia orofacial, 247
Manual Ability Classification System (MACS), 328
Marcha, 200
- deformidades vertebrales, 223
- disfunciones, 200
- - clasificación en hemiparéticos, 201
- - neuropatías hereditarias sensitivomotoras, 206
- - parálisis cerebral, 200
- - patrón de *crouch*, 201f
- laboratorio, 206, Véase también *Laboratorio de marcha*
MASA, síndrome, Véase *Síndrome MASA*
Medición funcional de la motricidad gruesa (*Gross Motor Function Measure*, GMFM), 292
Meningitis bacteriana neonatal, 112
Metilfenidato, 179
Metropolitan Atlanta Develpmental Disabilities Surveillance Program (MADDSP), 6
Mielomeningocele, 131
- clasificación según el nivel funcional IREP, 282
- deformidades ortopédicas, 197
- deformidades vertebrales, 221
- estrabismo, 233
- estudios de marcha, 205
- evaluación, 132
- evaluación y tratamiento urológico, 134
- - vejiga neurogénica, 134
- hidrocefalia, 132
- luxación de cadera, 205
- médula anclada, 134
- ortesis, 205
- - bipedestador, 205
- - desrotador mecánico, 205
- - reciprocador mecánico, 205
- placa medulovasculosa, 132, 133f
- rehabilitación, 282
- - apoyo psicológico, 283
- - asesoramiento escolar, 283
- - asesoramiento sobre sexualidad, 283
- - asesoramiento vocacional y ocupacional, 283
- síndrome de Arnold-Chiari II, 133
- tratamiento clínico pediátrico, 135
- - aspectos nutricionales, 135
- - control del crecimiento, 135
- - cuidado nefrológico, 135
- - equipo interdisciplinario, 135
- - escolaridad, 136
- - - coeficiente intelectual, 136
- - - necesidades educativas especiales, 136
- - prevención de la alergia al látex, 135
- - tratamiento gastroenterológico, 136
- - - seudocontinencia fecal, 136
- tratamiento neuroortopédico, 204
- - clasificación según el nivel neurológico, 205
- - equipo interdisciplinario, 205
- tratamiento quirúrgico, 132
- - cirugía fetal, 133
- - derivación ventrículo-peritoneal, 132
Miembro fantasma, 264
Mioclonías, 60, 60c
- benignas de la infancia temprana, 61
- benignas neonatales del sueño, 60

Miopatías, 151, Véase también *Distrofia(s) muscular(es)*
- deformidades ortopédicas, 197
- distrofias musculares congénitas, 152
- epidemiología, 151
- etiología, 151
- fisiopatogenia, 151
- forma clásica de enfermedad de Pompe, 152
- manifestaciones clínicas, 152
- tabla de genes de las enfermedades neuromusculares, 151

Modelo funcional del sistema nervioso, 335f
Modelo de psicomotricidad de hipertonía del llamado e hipotonía de la satisfacción, 306
Modelos de procesamiento, 334
- de simbolización, 334
- gnósico práxico, 334
- sensoriomotor, 334

Modificaciones arquitectónicas, 398
- comunitarias, 401
  - escritorios y bancos, 401
  - juegos adaptados, 401
- elementos de accesibilidad, 398
  - accesibilidad física para todos, 403
  - escaleras, 398
  - marco legal, 403
  - medios de elevación, 398
  - plataforma de translación, 400
  - puertas, 398
  - rampas, 398, 399f
- habitacional, 399, 401f
  - artefactos especiales o adaptados, 399
  - baños, 400

Monóxido de carbono, 45
Motoneuronas, 34
- alfa, 34
- gamma, 34

Mouth stick, 248
Movimiento(s), 3
- acto motor voluntario, 36
- actos motores reflejos, 37
- anormales, 60
  - bradicinéticos, 67
    - enfermedad de Parkinson, 67
  - clasificación, 60c
  - involuntarios, 92
  - parkinsonismo, 68
  - trastornos de movimientos psicógenos, 68
- automático y asociado, 37
- circuitos involucrados, 34f, 36
- del aire y el alimento en niños con parálisis cerebral, 321
  - control neurológico, 322
  - epiglotis, 322
  - esfínter cricofaríngeo, 322
  - faringe, 322, 322f
  - labios, 321
  - lengua, 321
  - paladar blando, 321
- naturaleza, 37
- niveles de afectación, 38
  - cerebelo y sus conexiones, 38
  - cortical y subcortical, 38
  - ganglios basales, 38
- teoría del control del movimiento, 38
- teoría de los sistemas, 37
- tipos, 36

Musicoterapia, 361
- cerebro, 363
- grupal, 365
- individual, 365
- instrumentos musicales, 363
- integrativa, 364
- pasos y tiempos, 363

Mutación del gen *ANKRD15*, 44
Mutación del gen *AP4M1*, 44
Mutación del gen *GAD1*, 44
Mutación del gen *L1CAM*, 44

N

Nacimiento extremadamente pretérmino, 47
- cerebelo, 72

Nacimiento "muy pretérmino", 47
- factores prenatales y posnatales predisponentes de parálisis cerebral, 47c

Nacimiento prematuro, 47
- hemorragia cerebelosa, 49
- hemorragia intraventricular, 48
- hemorragia de la matriz germinal, 48
- hidrocefalia, 49
- leucomalacia periventricular, 48
- riesgo de parálisis cerebral, 107
- sonda nasogástrica, 239
  - placa tipo Mac Naill, 239, 240f

NCCPP (*Northern California Cerebral Palsy Project*), 6
Necesidades educativas especiales, 136, 380
- caracterización diagnóstica, 380
- currículum, 381
- información específica para la toma de decisiones en los contextos educativos, 380
- integración escolar, 382
- mielomeningocele, 136

Neurodesarrollo, 297
Neuronas espejo, 88
Neuropatía periférica, 197
- deformidades ortopédicas, 197

Neuropatías hereditarias sensitivomotoras de Charcot Marie Tooth, 147

Neuropatías hereditarias sensitivomotoras de Charcot Marie Tooth *(Cont.)*
- alteraciones moleculares, 148
- deformidades ortopédicas, 206
- - displasia de cadera, 207
- - escoliosis, 207
- - pie cavo, 206
- disfunciones de la marcha, 206
- herencia, 147
- tipo 1, 148
- tipo 2 o axonal, 148
- tipo 3 o de Dejerine-Sottas, 148
- tipo 4, 148
Neuropatías motoras, 99
Neurorrehabilitación, 211
Neurotomía periférica (NP), 26
- espasticidad focalizada, 26
Nistagmo, 233
Northern California Cerebral Palsy Project (NCCPP), 6
Núcleos de la base, 59, Véase también *Ganglios basales*
- síndromes hipercinéticos, 60
- síndromes rígido-acinéticos, 60
- - enfermedad de Parkinson, 60
- - Parkinsonismos secundarios, 60
- sistema extrapiramidal, 59
- trastornos, 59
- - movimientos anormales, 59
- - movimientos involuntarios, 59
- - postura, 59

O

Odontología, 243
Ohtahara, síndrome, Véase *Síndrome de Ohtahara*
Órgano tendinoso de Golgi, 34
Ortesis, 204
- mielomeningocele, 205
- parálisis cerebral, 204
Osteogénesis imperfecta, 229
Osteopenia, 225
- definición de la Organización Mundial de la Salud, 229
Osteoporosis, 229
- definición de la Organización Mundial de la Salud, 229
- diagnóstico, 230
- - clínico, 230
- - densidad mineral ósea, 230
- - radiológico, 230
- etiología, 229
- factores de riesgo, 230
- fracturas, 229
- idiopática juvenil, 229
- manifestaciones clínicas, 230
- niño discapacitado, 231
- patogenia, 229
- tratamiento, 231
- - bifosfonatos, 231
- - - alendronato, 231
- - - pamidronato, 231
- - calcio, 231
- - vitamina D, 231

P

Pamidronato, 231
Parálisis braquial obstétrica, 139
- asociación con el síndrome de Claude Bernard-Horner, 139
- clasificación, 140c
- de Erb-Duchenne, 139
- etiopatogenia, 139
- - avulsión nerviosa, 141
- - lesiones en el parto en cefálica, 139
- - lesiones en el parto en podálica, 140
- factores de riesgo, 139
- - fórceps, 139
- - pelvis materna estrecha, 139
- - recién nacido con alto peso al nacer, 139
- métodos de diagnóstico, 141
- tratamiento, 141
- - fisioterapia, 141
- - injerto nervioso autógeno, 142
- - inmovilización, 141
- - neurólisis, 142
- - quirúrgico, 141
- - técnicas microquirúrgicas, 141
- - transferencias nerviosas, 142
Parálisis cerebral, 3
- abordaje psicológico de las familias, 374
- alteraciones del tono muscular, 35
- amaurosis, 4
- asociación con déficit de atención con hiperactividad, 179
- autismo, 180, 188
- bruxismo, 257
- capacidad funcional y motora en niños, 292
- - *Gross Motor Function Measure* (Medición funcional de la motricidad gruesa, GMFM), 292
- comorbilidades, 19, 19c
- - estreñimiento, 20
- control neurológico de la deglución, 322
- control neurológico de la respiración, 322
- convulsiones, 4
- crisis epilépticas focales, 163
- - diagnóstico diferencial con apneas obstructivas seguidas de crisis tónicas no epilépticas, 163
- - diagnóstico diferencial con sacudidas o espasmos no epilépticos durante el sueño, 163

- deformidades musculoesqueléticas, 4
- deformidades ortopédicas, 197
- deformidades vertebrales, 221, 224
- diagnóstico, 16
- diagnósticos diferenciales, 16
  - deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa, 47
  - deficiencia de adenilosuccinato liasa, 47
  - deficiencia de la biosíntesis de serina, 47
  - deficiencia de cofactor de molibdeno, 46
  - deficiencia de sulfito oxidasa, 46
  - deficiencia de transporte de glutamato por mutación del gen *EAAT1*, 47
  - encefalopatía por glicina, 47
  - trastorno de la biosíntesis de la creatina, 47
  - trastornos mitocondriales, 47
  - trastornos de neurotransmisores, 46
  - trastornos del transporte de glucosa, 46
- dificultades en la alimentación, 239
  - cirugía, 241
  - evaluación fonoaudiológica, 240
  - evaluación gastroenterológica, 241
  - evaluación neumonológica, 240
  - gastrostomía, 241
  - riesgo de desnutrición o sobrepeso, 240
  - sonda nasogástrica, 239
- disfunción sensoriomotora, 257
  - primaria, 257
  - secundaria, 257
- disfunciones de marcha, 200
- epidemiología, 5
- epilepsia, 163, Véase también *Epilepsia*
  - polimicrogiria unilateral, 164
- equinoterapia, 358
- estimulación temprana, 298
- estrabismo, 233
- estudios complementarios, 17
  - coagulación, 19
  - ecografía, 17
  - EEG, 18
  - genéticos y neurometabólicos, 19
  - potenciales evocados auditivos de tronco (PEAT), 19
  - potenciales evocados visuales (PEV), 18
  - RM cerebral, 17
  - TC cerebral, 17
  - TORCH, 19
- etiopatogenia, 41, 42f
  - asfixia intraparto, 52
  - causas periconcepcionales o del embarazo temprano, 42
  - causas periconcepcionales o del embarazo temprano, 42, 43c
    - accidente cerebrovascular fetal, 45
    - accidente cerebrovascular perinatal, 45
    - alcohol, 45
    - cocaína, 45, 45f
    - deficiencia de yodo, 44
    - hidrocefalia ligada al cromosoma X, 44
    - hipoplasia cerebelosa, 44
    - hipoplasia pontocerebelosa, 44
    - infecciones transmitidas por vía vertical, 44
    - monóxido de carbono, 45
    - mutación del gen *ANKRD15*, 44
    - mutación del gen *AP4M1*, 44
    - mutación del gen *GAD1*, 44
    - mutación del gen *L1CAM*, 44
    - otros tóxicos ambientales, 45
    - síndrome de Angelman, 44
    - síndrome MASA, 44
    - síndrome de Rett, 44
    - TORCH, 44
  - causas posneonatales, 56
  - corioamnionitis, 47
  - distonía secundaria, 62
  - embarazos múltiples, 56
  - hemorragia cerebelosa, 49
  - hemorragia intraventricular, 48
  - hemorragia de la matriz germinal, 48
  - hidrocefalia, 49
  - leucomalacia periventricular, 48
  - malformaciones del SNC, 43
  - modelo causal único, 41
  - peso excesivo para su edad gestacional, 52
  - retraso de crecimiento intrauterino, 52
  - vías causales según Stanley, 42c
- evaluación kinésica funcional, 289, 291f
- evaluación del paciente, 12
  - anamnesis, 12
  - escalas, 13
  - examen físico, 12
  - examen neurológico, 12
  - *Functional Assessment Questionnaire* (FAQ), 13
- evolución, 26
- factores de riesgo, 6
  - perinatales, 7
    - infección por HIV materno, 7
  - posnatales, 7
    - Apgar, 8
  - prenatales, 7
- formas clínicas, 8
  - atáxica, 11, 74
    - retraso mental, 171
  - coreoatetósica, 11
    - vías causales, 42f
  - discinética, 10
    - retraso mental, 171
  - distónica, 10

Parálisis cerebral *(Cont.)*
- - espástica, 8
- - - retraso mental, 170
- - hipotónica, 11
- - paraparética o diplejía espástica, 9, 9f
- - - cuadriparética, 10, 170
- - - hemiparética, 9, 10f, 43f, 170
- - - por lesión medular perinatal, 17
- - síndrome de desequilibrio, 11
- habilidades adaptativas, 180
- ideas de muerte, 180
- interacciones farmacológicas, 182, 183c
- - antidepresivos, 182
- - antipsicóticos, 182
- manifestaciones clínicas, 8
- mixta, 12
- modelo de la Clasificación internacional del funcionamiento de la discapacidad y la salud, 287
- movimiento, 3
- ortesis, 204
- plasticidad cerebral, 270
- postura, 3
- recién nacidos con alto riesgo, 107, 108, Véase también *Recién nacidos con alto riesgo de parálisis cerebral*
- registros, 6
- rehabilitación, 282, 324
- - objetivos específicos, 282
- - objetivos generales, 282
- restricciones sociales, 180
- retraso mental, 4
- riesgo de aspiración, 323
- seguimiento de recién nacidos con alto riesgo, 107
- síndrome de Angelman, 164
- síndrome de Rett, 188
- sordera congénita, 4
- técnicas de Bobath, 297
- teorías de control motor, 288
- terapia ocupacional, 327
- transición a la etapa adulta, 26
- - adolescencia, 27
- - autoestima, 28
- - calidad de vida, 28
- - discapacidad, 27
- - sexualidad, 28
- - sociabilización, 28
- trastornos de la deglución, la succión y la respiración, 323
- trastornos generalizados del desarrollo no especificados, 188
- trastornos psiquiátricos, 175
- - autoagresión, 175
- - cuadros psicóticos, 178
- - de conducta, 175
- - depresión, 178
- - emocionales, 175
- - trastorno bipolar, 178
- trastornos de regulación sensorial, 333
- trastornos del sueño, 177
- tratamiento, 20
- - farmacológico, 20
- - - baclofeno, 21
- - - bloqueo neuromuscular con toxina botulínica, 24
- - - bomba de baclofeno intratecal, 24
- - - clonazepam, 22
- - - dantroleno, 22
- - - diazepam, 22
- - - levodopa-carbidopa, 24
- - - tizanidina, 23
- - - trihexifenidilo, 23
- - quirúrgico, 14c, 25
- - - estimulación cerebral profunda (ECP), 25
- - - Neurotomía periférica (NP), 26
- - - rizotomía dorsal selectiva, 25
- tratamientos e interacciones farmacológicos de las afecciones comórbidas, 181
- - baclofeno, 181
- - dantroleno, 181
- - tinazidina, 181
- - toxina botulínica tipo A, 181
- zooterapia, 358

Parálisis de Erb-Duchenne, 139
Paraplejía espástica hereditaria, 127
- enfoque diagnóstico, 127
- etiología, 127
- fisiopatogenia, 127
- manifestaciones clínicas, 127
- tratamiento, 127

Parkinsonismo, 60, 60c
- causas, 67c
- corea de Huntington, 67
- juvenil, 67
- - distonía sensible a dopa, 67
- - enfermedad de Wilson, 67

Patologías medulares agudas, 127, 128c
- desmielinizantes, 127
- infecciosas, 127
- vasculares, 127

Peabody, test de vocabulario receptivo, Véase *Test de vocabulario receptivo de Peabody*
Pediatric evaluation of dissability inventory (PEDI),328
Perfil sensorial, 329
PET, Véase *Tomografía por emisión de positrones (PET)*
Pie cavo, 206
- tratamiento quirúrgico, 207f

Placa bacteriana, 243

Placa tipo Mac Nail, 239, 240f
Plasticidad cerebral, 263
- adaptativa, 264
- alterada, 265
- desfavorable (ambliopía), 264
- distonía focal, 272
- estudios neurofisiológicos, 266c
- estudios de neuroimágenes, 266c
- excesiva, 265
- lesiones cerebrales, 269
- - lenguaje, 271
- - parálisis cerebral, 270
- - sistema visual, 269
- - técnica de restricción del miembro no afectado, 271
- - tecnología de realidad virtual, 271
- mecanismos, 265
- mecanismos moleculares durante el desarrollo cerebral, 267
- - resonancia magnética, 267
- - tomografía por emisión de positrones, 267
- miembro fantasma, 264
- recuperación de lesiones cerebrales tempranas, 264
- rehabilitación, 263
Plasticidad sináptica, 265, 339
- corto plazo, 267
- largo plazo, 267
- - depresión a largo plazo, 267
- - potenciación a largo plazo, 267
Polimicrogiria perisilviana, 100
- resonancia magnética cerebral, 100f
Polimicrogiria unilateral, 164
- electroencefalograma, 164
- parálisis cerebral hemiparética, 164
- tratamiento, 165
Polineuropatía(s), 145
- adquiridas, 148
- - déficits vitamínicos, 149
- - diabetes, 146
- - enfermedades del colágeno, 149
- - metabólicas, 149
- - polirradiculoneuropatía inflamatoria desmielinizante crónica, 146, 148
- - tóxica, 146
- - uremia, 146
- - vasculitis, 149
- estudios complementarios, 146
- - electromiograma, 146
- etiología, 147
- - neuropatías hereditarias sensitivomotoras (Charcot Marie Tooth), 147
- hereditarias, 146
- manifestaciones clínicas, 145
- síndrome de Guillain-Barré, 146
Postura, 3
Potenciales evocados auditivos de tronco (PEAT), 19
Potenciales evocados visuales (PEV), 18
Preschool Language Scale (PLS 4), 315
Psicoanálisis vincular, 367
Psicomotricidad, 305
- diálogo tónico, 306
- enfoque diagnóstico, 308
- - estructura de representación, 308
- - organización instrumental, 308
- - organización tónico-postural-gestual, 308
- intervención, 308
- modelo de hipertonía del llamado e hipotonía de la satisfacción, 306
Psicopedagoga, 346
Psicosis, 178
- en la parálisis cerebral, 178
- psicofármacos, 178

Q

Quality Upper Extremity Skills Test (Quest), 328

R

Radicelectomía posterior selectiva, 213
Recién nacido con peso excesivo para la edad gestacional, 52
- síndrome de Beckwith-Wiedemann, 52
Recién nacido pequeño para la edad gestacional, 52
Recién nacidos con alto riesgo de parálisis cerebral, 107
- asfixia perinatal, 107
- cardiopatías congénitas, 108
- encefalopatía hipóxica-isquémica, 107
- meningitis bacteriana neonatal, 108
- muy bajo peso al nacer, 107
- patología quirúrgica compleja, 108
- prematuros, 107
Recién nacidos con patología quirúrgica compleja, 110
- atresia de esófago, 111
- enterocolitis necrosante, 111
- hernia diafragmática, 112
Reflejo de estiramiento, 33
Rehabilitación, 281
- de la succión-deglución, 324
- en enfermedades neuromusculares, 283
- mielomeningocele, 282
- en la parálisis cerebral, 282
- - guías, 293
Relación terapéutica entre la familia y el equipo profesional, 376
Resiliencia, 375
Resonancia magnética (RM)
- cerebral, 18, 43f, 46f
- - con técnicas de volumetría, 335

Resonancia magnética (RM) *(Cont.)*
- - encefalopatía hipóxica-isquémica, 55f
- - leucomalacia periventricular, 51f
- - retraso mental, 171
- de columna, 128
- - tumores medulares, 128
- espectroscópica, 268f
- funcional, 88
- - hemiparesia, 268f
- - pensamiento sensorio-musical, 363
- mecanismos moleculares durante el desarrollo cerebral, 267
- tractografía, 269f
Respiración, 321
Respite care ("cuidado de los que cuidan"), 275
Retraso de crecimiento intrauterino, 52
- causas, 52c
Retraso mental, 169
- coeficiente intelectual, 169
- enfoque diagnóstico, 171
- - *Bayley Scales of Infant Development* (escalas de desarrollo infantil de Bayley), 171
- - escala de inteligencia de Stanford-Binet, 171
- - resonancia magnética cerebral, 171
- - tests de inteligencia de Wechsler para preescolares y escolares, 171
- epidemiología, 170
- manifestaciones clínicas, 170
- - parálisis cerebral atáxica, 171
- - parálisis cerebral discinética, 171
- - parálisis cerebral espástica, 170
- - - cuadriparética, 170
- - - hemiparética, 170
- - - paraparética, 170
- tratamiento, 172
- - concepto de inteligencias múltiples, 172
Rett, síndrome, Véase *Síndrome de Rett*
Rigidez, 36
Rizotomía dorsal, 211
- radicelectomía posterior selectiva, 213
- raíces y radicelas dorsales, 213f
- selectiva, 25
Rubéola, 19

S

Salud bucal, 243
Salud sexual, 393
Sertralina, 179
Sexualidad, 391
- alteraciones motrices, 392
- búsqueda fisiológica de la respuesta sexual, 395
- cuidados higiénicos, 395
- discapacidad adquirida, 392
- - antes de la adolescencia, 392
- - durante la adolescencia, 392
- discapacidad congénita, 392
- enfoques, 394
- impacto de la discapacidad motora, 393c
- información sexual, 394
- preparación, 395
- recomendaciones, 394
- recuperación, 394
Sialorrea, 251
- epidemiología, 251
- escala de evaluación, 252c
- etiología, 251, 252c
- fisiopatogenia, 251
- manifestaciones clínicas, 252
- tratamiento, 252
- - anticolinérgicos, 253
- - - escopolamina, 253
- - - glicopirrolato, 253
- - - trihexifenidilo, 253
- - medicamentoso, 253c
- - - toxina botulínica, 254f
- - quirúrgico, 254
- - - ligadura unilateral de los conductos parotídeos, 254
- - - reubicación de los conductos submaxilares, 254
- - rehabilitación, 253
- - - fonoaudiología, 253
- - - kinesioterapia, 253
- - - terapias cognitivas conductuales, 253
Sífilis, 19
Sillas de ruedas, 284, 285f, 292f
Sincinesias, 93
Síndrome de Angelman, 44, 164
- electroencefalograma, 164
Síndrome de Arnold-Chiari II, 133
Síndrome de Bassen-Korzweig (abetalipoproteinemia), 77
Síndrome de Beckwith-Wiedemann, 52
Síndrome de Claude Bernard-Horner, 139
Síndrome *DAMP*, 98
Síndrome de desequilibrio, 11, 74
Síndrome discinético, 35
Síndrome de disociación de la maduración motora, 98
Síndrome de Guillain-Barré, 146
Síndrome de Joubert, 74
- resonancia magnética cerebral, 75f
Síndrome de Lennox-Gastaut, 166
- electroencefalograma, 167
- tratamiento, 167
Síndrome MASA, 44
Síndrome de Ohtahara, 166
Síndrome de Rett, 44, 188
- criterios de diagnóstico, 189c
- electroencefalograma, 190

- epilepsia, 189
- estadios clínicos, 190
- estereotipias, 188, 190f
- evolución, 191
- genética, 191
- - mutación del gen *MECP2*, 191
- manifestaciones motoras, 188
- tratamiento, 191
- variantes clínicas, 190
Síndrome de West, 166
- electroencefalograma, 166
- tratamiento, 166
- - vigabatrina, 166
Síndromes hipercinéticos, 60
Síndromes rígido-acinéticos, 60
Sistema de clasificación de la función motora gruesa (*Gross Motor Function Classification*, GMFCS), 13, 14c, 292
Sistema de evaluación de las habilidades manuales (*Manual Ability Classification System*, MACS), 13
Sistema extrapiramidal, 59
Sistema nervioso central (SNC), 145
Sistema nervioso periférico (SNP), 145
Sonda nasogástrica, 239
Sordera congénita, 4
Spasmus nutans, 60
Succión, 321
- rehabilitación, 324
Sueño, trastornos, 177

T

Técnicas de Bobath, 297, 315
Tecnología de asistencia, 351, 352c
- acceso a Internet, 353
  diseño de páginas web, 353
- diseño universal, 352
- - para el aprendizaje, 352
- inclusión social, 353
- interfaces cerebro-ordenador, 354
- realidad virtual, 354
- sistemas de posicionamiento global, 354
- tabletas digitales, 353
- táctil, 352
- teléfonos inteligentes, 353
Temblor, 60, 60c, 66
- causas, 66
- de intención, 71
- esencial, 66
- trastornos de la coordinación motora, 94
Teoría del control del movimiento, 38
Teoría de integración sensorial, 329
Teoría de los sistemas, 37
Teorías de control motor, 288
- ecológica, 288
- jerárquica, 288
- refleja, 288
- sistema, 288
Terapia de la comunicación y el lenguaje, 311
Terapia ocupacional, 327
- actividades con propósito, 330
- actividades de la vida diaria, 327
- evaluación, 327
- - *Assisting Hand Assessment* (AHA), 328
- - Clasificación internacional del funcionamiento de la discapacidad y la salud (CIF), 329
- - desempeño en áreas de ocupación, 328c
- - habilidades de desempeño, 328c
- - habilidades senso-perceptuales, 329
- - - perfil sensorial, 329
- - *Manual Ability Classification System* (MACS), 328
- - *Pediatric evaluation of dissability inventory* (PEDI), 328
- - *Quality Upper Extremity Skills Test* (Quest), 328
- métodos preparatorios, 329, 330f
- - análisis de puntos llave de control, 329
- - técnicas de inhibición y facilitación, 329
- - teoría de integración sensorial, 329
- ocupaciones, 331
- perfil ocupacional, 327
- rehabilitación, 334
- - integración sensorial, 334
- uso restringido del miembro superior no afectado, 331
Test de vocabulario expresivo de Gardner, 315
Test de vocabulario receptivo de Peabody, 315
Test de WISC III, 349c
Tics, 60, 60c
Tizanidina, 23
- parálisis cerebral, 181
Tomografía computarizada (TC)
- cerebral, 18
- - encefalopatía hipóxica-isquémica, 55f
- - encefalopatía multiquística, 45f
- cuantitativa de esqueleto total (TCQ), 230
- cuantitativa periférica (pTCQ), 230
Tomografía por emisión de positrones (PET), 267
- función cerebral, 268f
- pensamiento sensorio-musical, 363
Tono muscular, 33
- alteraciones en parálisis cerebral, 35
- circuitos involucrados, 34f
TORCH, 19, 44
- citomegalovirus, 19, 44
- herpes virus simple, 19, 44
- HIV, 44
- otros (sífilis y HIV), 19
- parvovirus, 44
- rubéola, 19, 44

TORCH *(Cont.)*
- sífilis, 44
- toxoplasmosis, 19, 44
Tortícolis paroxístico benigno, 60
Toxina botulínica, 24
- bruxismo, 258
- control del tono, 198
- distonía oromandibular, 258
- equipo interdisciplinario, 198
- sialorrea, 254f
- tratamiento del equino dinámico, 199f
Toxoplasmosis, 19
Trastorno de la biosíntesis de la creatina, 47
Trastorno bipolar, 178
- tratamiento con citalopram, 179
- tratamiento con fluoxetina, 178
- tratamiento con sertralina, 179
Trastornos auditivos de origen cortical, 364
- esquema del equipo de *Brain, Music and Sound Research* (BRAMS), 364
- taxonomía, 364, 364f
Trastornos de conducta, 175
Trastornos de la coordinación motora, 83, 85, 308
- *Adult Developmental Co-ordination Disorders/Dyspraxia Checklist* (ADC), 95
- batería de evaluación del movimiento para niños (M-ABC), 95
- comorbilidades, 96, 96c
- - síndrome *DAMP*, 98
- - síndrome de disociación de la maduración motora, 98
- - trastornos mentales, 96
- déficit de atención con hiperactividad, 86
- diagnóstico temprano, 308
- diagnósticos diferenciales, 98
- - distrofia muscular, 99
- - errores congénitos del metabolismo, 99
- - neuropatías motoras, 99
- epidemiología, 85
- etiología, 86
- evolución, 102
- examen sensorio-perceptual de Reitan-Klove, 95
- intervención psicomotriz, 308
- manifestaciones clínicas, 88
- - dispraxias, 91
- - signos motores suaves o menores, 89
- - torpeza motora, 89
- movimientos involuntarios, 92
- - coreas, 94
- - dincinesias, 93
- - disdiacocinecia, 93
- - maniobra de marionetas, 94
- - temblores, 94
- patogenia, 86
- - desnutrición, 87
- - factores genéticos, 87
- pronóstico, 102
- resonancia magnética funcional, 88
- - neuronas espejo, 88
- test de Bruininks-Oseretsky, 95
- tratamiento, 101
- - psicomotricistas, 101
- - terapistas ocupacionales, 101
Trastornos emocionales, 175
Trastornos específicos del desarrollo, 83, 84c
- trastornos de las habilidades académicas, 83
- trastornos en habilidades motoras, 83
- trastornos del lenguaje y el habla, 83
Trastornos generalizados del desarrollo, 187
- autismo, 187
Trastornos mitocondriales, 47
Trastornos motores crónicos, 351
- educación, 379
- exigencia para las familias, 373
- modificaciones arquitectónicas, 397
Trastornos de los movimientos psicógenos, 68
Trastornos de los neurotransmisores, 46
Trastornos de la organización práxica, 307
Trastornos de la regulación sensorial, 333
- clasificación clínica, 336
- - subtipos, 336c
- estereognosia, 333
- evaluación, 336
- - escala de hiporrespuesta e hiperrespuesta sensorial (SensOUR), 336
- - escala de Miller para preescolares (MAP), 336
- - escalas de Ayres (escala de integración sensorial y de praxias, SIPT), 336
- fisiopatogenia, 334
- hiperreactividad, 333
- hiporreactividad, 333
- propiocepción, 333
- tratamiento, 337
Trastornos del sueño, 177
Trastornos del transporte de glucosa, 46
Trastornos visuales, 340
- causas, 340
- clínica, 340
- dificultades en la maduración motora, 341
- tratamiento, 341
- - estimulación polisensorial asociada, 342
- - estimulación visual, 342
- - familia, 342
Tratamiento kinésico funcional, 293
- guía para el desarrollo de estrategias, 293
Traumatismo de cráneo, 197
- deformidades ortopédicas, 197
Traumatismo medular, 125

- biomecánica, 125
- deformidades ortopédicas, 197
- deformidades vertebrales, 221, 225
- enfoque diagnóstico, 126
- epidemiología, 125
- etiología, 125
- fisiopatogenia, 125
- - compresión espinal, 126
- - concusión espinal, 126
- - contusión espinal, 126
- - laceración, 126
- manifestaciones clínicas, 126
- tratamiento, 126
- - quirúrgico, 126
Trihexifenidilo, 23
- sialorrea, 253
Tubo neural, defectos, 131, 132
Tumores medulares, 127
- anatomía patológica, 127
- clasificación, 127
- enfoque diagnóstico, 128
- epidemiología, 127
- manifestaciones clínicas, 128
- pronóstico, 128
- tratamiento, 128

U

Uremia, y polineuropatía, 146
Urodinamia, 134

V

Vejiga neurogénica, 134
- enfoque diagnóstico, 134
- - cistouretrografía miccional, 134
- - ecografía renal y vesical, 134
- - urodinamia, 134
- tratamiento, 134
- - anticolinérgicos, 134
- - cateterismo intermitente limpio, 134
Videofluoroscopia, 323
- contraindicaciones, 324
- criterios, 323
- ventajas, 324
Vigabatrina, 166
Virus de la inmunodeficiencia humana (HIV), 19
- infección, 7
Visión, 339
- desarrollo, 339
- - en la parálisis cerebral, 340f
- trastornos visuales, 340

W

West, síndrome, Véase *Síndrome de West*
WISC III, test, Véase *Test de WISC III*

Z

Zooterapia, 357
- equinoterapia, 357
- hipoterapia, 357

París • Sánchez • Beltramino • Copto
Meneghello. Pediatría. 6ª edición.
2 Tomos
2.600 páginas / Cartoné / 20 x 28 / 2013

Leal Quevedo
Plata Rueda. El Pediatra Eficiente.
7ª edición.
1.085 páginas / Rústica / 17 x 24 / 2013

Fejerman • Arroyo

Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes

Los importantes cambios conceptuales sobre las causas de los trastornos motores crónicos, las nuevas tecnologías diagnósticas y enfoques terapéuticos, y una concepción cada vez más amplia de las necesidades de los niños y los adolescentes que los padecen motivaron el surgimiento de *Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes*, obra que, por sus singulares características, viene a llenar un vacío en el mercado de la especialidad. Entre sus puntos sobresalientes se encuentran:

- Contenidos que reflejan el estado actual de la especialidad, desde los trastornos motores más leves, como el trastorno de la coordinación motora, hasta los más graves, como la parálisis cerebral.
- Descripción de las etiologías, la fisiopatogenia y las manifestaciones clínicas de cada trastorno, así como los métodos de diagnóstico, las comorbilidades más frecuentes, y los tratamientos médicos, quirúrgicos y de rehabilitación.
- Una última sección dirigida a la adaptación de los pacientes y sus familiares en la sociedad, la educación y los deportes, con capítulos que describen las barreras arquitectónicas y los aspectos legales relacionados con la mejor atención de los pacientes.
- La inclusión de un capítulo final, "Nuestro hijo con parálisis cerebral", escrito por una familia que, desde el dolor, cuenta el recorrido por la niñez y la adolescencia de su hijo, ofreciendo así un testimonio conmovedor y seguro, pleno de enseñanzas para toda la comunidad.
- Un especial tratamiento didáctico de los contenidos, con la inclusión de textos destacados y una síntesis conceptual al final de los distintos capítulos.

Fruto de la amplia experiencia de sus autores, este libro se convertirá en una referencia invalorable para los pediatras, los neuropediatras, los fisioterapeutas y todos los profesionales de la salud y de la educación que trabajan en el tratamiento y la rehabilitación de los pacientes con trastornos motores crónicos.

ISBN: 978-950-06-0307-2

9 789500 603072

ISBN: 9789500603072
FEJERMAN:Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes
PRECIO Bs 1 725,00
V.A. Bs. 0,00
P.V.P. Bs 1 725,00
EXENTO I.V.A. 11/08/2014

EDITORIAL MEDICA panamericana