SENEP 2019

Hojas informativas para pacientes sobre enfermedades neuropediátricas prevalentes de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica

Editores

Ignacio Málaga Diéguez – Hospital Universitario Central de Asturias
María Itxaso Martí Carrera – Hospital Universitario Donostia
Ana Camacho Salas – Hospital 12 de Octubre
Marcos Madruga Garrido – Hospital Virgen del Rocío
Rocío Sánchez-Carpintero Abad - Clínica Universitaria de Navarra
Alfons Macaya Ruiz – Hospital Vall d`Hebron

ISBN: 978-84-09-08575-0

Prólogo

El ejercicio de la pediatría es cada vez más complejo debido a los constantes avances científicos que obligan al profesional a estar constantemente actualizándose, lo que se une a la tremenda presión asistencial a la que nos vemos sometidos la mayoría (si no todos) los profesionales en nuestro entorno.

Esta situación afecta especialmente a las especialidades pediátricas, entre las que se sitúa de una forma muy destacada la Neuropediatría, no sólo por la elevada demanda asistencial, sino por la complejidad y la tremenda variedad de patologías que abarca.

Me imagino que todos nosotros nos sentimos identificados ante la situación cotidiana falta de tiempo debido a consultas masificadas de pacientes y sus familias para los que, a parte del proceso diagnóstico y terapéutico (de mayor o menor complejidad), la información clara y concisa sobre la patología que tiene su hijo / familiar juega un papel fundamental.

Desde la actual Junta Directiva de la SENEP, en un intento para intentar facilitar la labor de los profesionales y mejorar la información de las familias, hemos diseñado las siguientes hojas informativas para familias, con el fin de apuntalar la información que facilitamos en las consultas e intentar paliar, al menos en parte, la falta de tiempo a la que la mayoría nos vemos sometidos.

Como podréis observar, se trata de unas hojas informativas con un fin eminentemente práctico, de sencilla lectura y con un estilo y contenido claro y conciso, para que los pacientes y sus familiares, independientemente de su nivel socio-cultural, puedan consultar y entender un poco mejor la patología que les atañe, reforzando muy probablemente lo explicado durante la visita.

Desde la Junta Directiva esperamos que sean de vuestro agrado y sobre todo, que os sean de utilidad. Es nuestra intención que, las hojas informativas vayan incrementándose en número y mejorando en calidad, ya que esta es la versión inicial y esperamos que, con el tiempo, vayan actualizándose.

Un afectuoso saludo:

Ignacio Málaga

Presidente de la SENEP

ÍNDICE

CEFALEA TENSIONAL 9

Amagoia Elosegui Castellanos — *Hospital Universitario Cruces*

Marcos Madruga Garrido — *Hospital Universitario Virgen del Rocío*

MIGRAÑA 10

Belén Pérez Basterrechea — *Hospital Infanta Leonor*

Rocío Sanchez-Carpintero — *Clínica Universitaria de Navarra*

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 12

Saray Rekarte García — *Hospital Ramón y Cajal*

Patricia Smeyers — *Hospital Universitario La Fe*

COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA 14

Diana Ghandour Fabre — *Hospital Universitario Rafael Méndez*

Patricia Smeyers — *Hospital Universitario La Fe*

Teresa de Santos Moreno — *Hospital Clínico San Carlos*

STURGE WEBER 16

Alba Ramajo Polo — *Hospital Gregorio Marañón*

Teresa de Santos Moreno — *Hospital Clínico San Carlos*

TICS 18

Raquel Blanco Lago — *Hospital Universitario Central de Asturias*

Belén Pérez Dueñas — *Hospital Universitario Vall d´Hebrón*

SÍNDROME DE TOURETTE 20

Cristina Molina Anguita — *Hospital Sant Joan de Déu*

Belén Pérez Dueñas — *Hospital Universitario Vall d´Herbrón*

ESTEREOTIPIAS PRIMARIAS 22

Lorena Jiménez Marina — *Hospital Universitario Príncipe de Asturias*

Itxaso Martí Carrera — *Hospital Universitario Donostia*

TRASTORNOS PAROXÍSTICOS NO EPILÉPTICOS 24

Deyanira García-Navas Núñez — *Hospital Universitario de Cáceres*

Itxaso Martí Carrera — *Hospital Universitario Donostia*

AUTOESTIMULACIÓN 25

Prado Sánchez Ruíz — *Hospital General Universitario de Ciudad Real*

Itxaso Martí Carrera — *Hospital Universitario Donostia*

CRISIS FEBRILES 26

Inmaculada Martínez Albaladejo — *Hospital General Universitario Santa Lucia*

Helena Alarcón — *Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca*

EPILEPSIAS FOCALES EDAD DEPENDIENTES 28
María Daniela Revilla Orias — *Hospital Sant Joan de Déu*
María Pérez Poyato — *Hospital Universitario de Valdecilla*

EPILEPSIA GENERALIZADA IDIOPÁTICA 30
Diana Ghandour Fabre — *Hospital Universitario Rafael Méndez*
Patricia Smeyers — *Hospital Universitario La Fe*

EPILEPSIA Y RÉGIMEN DE VIDA 32
Virginia Ballesteros Cogollos — *Hospital General Universitari de Valencia*
Fernando Mulas — *Instituto Valenciano de Neurociencias*

FÁRMACOS ANTIEPILÉPTICOS 34
Beatriz Bernardino Cuesta — *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús*
Elena Miravet — *Hospital Universitario Son Espases*

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE 36
Laura Carrera García — *Hospital Sant Joan de Déu*
David Gómez Andrés — *Hospital Universitario Vall d´Hebrón*

SÍNDROME GUILLAIN-BARRÉ 38
Diana Ghandour Fabre — *Hospital Universitario Rafael Méndez*
David Gómez Andrés — *Hospital Universitario Vall d´Hebrón*

TDAH, GENERALIDADES 39
Amaia Salmón Rodríguez — *Hospital Universitario Cruces*
María Luisa Poch — *Hospital San Pedro de Logroño*

TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA 41
Leticia Pías Peleteiro — *Hospital Sant Joan de Déu*
María Luisa Poch — *Hospital San Pedro de Logroño*

TRASTORNOS DEL APRENDIZAJE 42
Nelly Álvarez Álvarez — *Hospital Universitario Cruces*
María Luisa Poch — *Hospital San Pedro de Logroño*

TRASTORNO DEL APRENDIZAJE NO VERBAL (TANV) 44
Nelly Álvarez Álvarez — *Hospital Universitario Cruces*
María Luisa Poch — *Hospital San Pedro de Logroño*

ESTUDIOS GENÉTICOS 45
Ignacio Bermejo Arnedo — *Hospital Universitario Infanta Cristina*
Alfons Macaya — *Hospital Universitario Vall d´Hebrón*

DESPERTAR CONFUSIONAL 47
Rebeca Losada del Pozo — *Fundación Jiménez Díaz*

**MOVIMIENTOS PERIÓDICOS DE LAS PIERNAS.
TRASTORNO DE MOVIMIENTOS PERIÓDICOS DE LAS EXTREMIDADES** 48
Gloria López Sobrino — *Hospital Universitario La Paz*

INSOMNIO INFANTIL 49
María Vaquero Garrido — *Hospital Provincial Rioja*

PAUTAS DE HIGIENE DE SUEÑO EN LACTANTES 50
Lucía Montfort Belenguer — *Hospital de Manises*

PAUTAS DE HIGIENE DE SUEÑO EN NIÑO MAYOR Y ADOLESCENTE 51
Milagros Merino Andreu — *Hospital Universitario La Paz*

PESADILLAS 52
Elena Miravent Fuster — *Hospital Universitario Son Dureta*

SÍNDROME DE APNEA-HIPOPNEA DEL SUEÑO 53
Alberto García Oguiza — *Hospital San Pedro Logroño*

SÍNDROME DE LAS PIERNAS INQUIETAS 54
Ana Pérez Villena — *Hospital Infanta Sofía*

SOMNILOQUIAS 55
Antonio Polo Antúnez — *Hospital Don Benito*

SONAMBULISMO 56
Cristina Castaño de la Mota — *Hospital de Arganda*

TERRORES NOCTURNOS 57
Fernando Martín del Valle — *Hospital Universitario de Torrejón*

BRUXISMO 58
Cristina Rodríguez Fernández — *Hospital de León*

SÍNDROME DE RETRASO DE FASE 59
David Conejo Moreno — *Hospital de Burgos*

CEFALEA TENSIONAL

Definición

El dolor de cabeza o cefalea es un síntoma relativamente común en los niños. Existen diferentes tipos siendo la cefalea tensional uno de ellos. Ésta se caracteriza por dolor en la zona de la frente, asociado a sensación de presión continua, de intensidad leve a moderada y que generalmente no impide al niño realizar sus actividades habituales.

¿Qué frecuencia tiene?

La cefalea tensional es el tipo de cefalea más común en la infancia, presentándose en un 30% de los niños en etapa escolar. Su frecuencia aumenta con la edad, siendo más común en niños mayores o adolescentes y con predominio en el sexo femenino.

Clínica

¿Cómo se manifiesta la cefalea tensional?

Se caracteriza por un dolor que ocupa toda la cabeza o preferentemente la zona de la frente, continuo y opresivo. Los niños lo describen "*como si tuvieran un casco que les aprieta la cabeza*". No asocian náuseas ni vómitos. Generalmente aparece al final del día (por la tarde o noche) y habitualmente aumenta en periodos de estrés, cansancio o problemas personales (colegio, familia, amigos...) mejorando en periodos vacacionales. Su duración es variable, desde 30 minutos a varios días, siendo un dolor que permite el descanso por la noche.

Signos/síntomas de alarma por los que consultar al médico

Cefalea que presenta una frecuencia e intensidad creciente que no cede con los analgésicos habituales, aparición de vómitos matutinos, dolor de cabeza que despierta al niño por la noche o que asocia cambios en su comportamiento, pérdida de peso o cansancio.

Recomendaciones y Tratamiento

Se recomienda ofrecer un ambiente relajado y tratar de solucionar aquellos conflictos o factores estresantes que empeoran este tipo de cefalea. Es recomendable mantener unas horas de sueño suficientes y un estilo de vida saludable.

Si el dolor es moderado o intenso o limita las actividades habituales se pueden administrar analgésicos como ibuprofeno o paracetamol evitando el uso excesivo de medicación en la medida posible. Además, puede ser útil anotar los episodios de cefalea en un calendario para mantener un mejor control.

Evolución y Pronóstico

La cefalea tensional tiene un buen pronóstico. Por lo general no requiere la realización de pruebas de imagen (TC o resonancia magnética). En cuanto a su evolución suele ser recurrente, especialmente en niños inquietos o con alto nivel de exigencia, por lo que es importante reconocer sus síntomas y favorecer ambientes que disminuyan el nivel de estrés.

Enlace de interés:

- https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/dolor-cabeza-cefalea-tensional

AUTORES

Amagoia Elosegui Castellanos — *Hospital Universitario Cruces*

Marcos Madruga Garrido — *Hospital Universitario Virgen del Rocío*

MIGRAÑA

Definición

La migraña es un tipo de cefalea primaria y recurrente, es decir, un dolor de cabeza que no se debe a ninguna causa identificable y que tiende a repetirse. En los episodios de migraña, la cefalea se caracteriza más por su intensidad y la afectación que produce al niño que por su frecuencia.

La causa de la migraña no está clara, aunque una de las teorías existentes defiende que está provocada por un estrechamiento y posterior dilatación de los vasos sanguíneos cerebrales, pero que no se ha comprobado. La herencia tiene un papel clave en la migraña, por lo que con gran frecuencia existen antecedentes familiares.

¿Qué frecuencia tiene?

Afecta a un 5-10% de niños/as. En edad escolar predomina en los varones, haciéndose más frecuente en las mujeres a partir de la pubertad. Es la causa de la cefalea en más de la mitad de los niños derivados a consulta de Neurología Infantil por dolor de cabeza.

Clínica

¿Cómo se manifiesta una migraña?

Se caracteriza por episodios de dolor pulsátil (que el niño más pequeño puede describir como "pinchazos"), de localización bilateral en los niños más pequeños y en un solo lado en los niños mayores. Es poco frecuente que el niño lo localice en la parte posterior de la cabeza. Es fácil de identificar ya que suele producir gran afectación en el estado general del niño, con palidez, ojeras, náuseas, vómitos o dolor abdominal. Con frecuencia asocia intolerancia a los ruidos y a la luz (en niños pequeños se puede apreciar por su actitud durante el episodio). Mejora con el sueño y empeora con la actividad física. Su duración puede oscilar entre 1 y 72 horas.

Clasificación

Se clasifica en dos grandes grupos: migraña sin aura (el tipo más frecuente) y con aura previa. Hasta el 14-30% de los niños presentarán aura, que se caracteriza por síntomas visuales (el niño se queja de ver "raro", lo más frecuente con visión de luces, manchas, líneas o pérdida transitoria de la visión), sensoriales (hormigueos o pérdida de sensibilidad) o alteraciones en el habla, que por lo general duran entre 5 y 60 minutos y se pueden presentar antes o a la vez que el dolor de cabeza.

Signos/síntomas de alarma por los que consultar al médico

Existen una serie de signos de alarma que es preciso vigilar en la migraña. En caso de que se presenten es necesario consultar con su médico:

- Cefalea que no cede con el tratamiento recomendado por su médico o que empeora con el paso de las horas.
- Cefalea que dura más de 72h, estando sin síntomas menos de 4h.
- Cefalea que despierta al niño de noche, habiéndose acostado sin dolor.
- Cambio de carácter acusado, confusión, adormilamiento o pérdida de consciencia.
- Crisis convulsivas asociadas.
- Vómitos persistentes.
- Alteraciones en la fuerza o parálisis de extremidades, alteraciones del equilibrio.
- Aura previo al inicio de la cefalea diferente del habitual.

Recomendaciones y Tratamiento

Para el tratamiento de cualquier tipo de cefalea es primordial mantener unos hábitos de vida saludables:

- Una adecuada higiene de sueño, durmiendo las horas necesarias (dormir en exceso o en defecto puede empeorar las cefaleas).
- Realizar actividad física regular y evitar el estrés, reduciendo la saturación de actividades diarias escolares y extraescolares.
- Limitar el uso de dispositivos electrónicos, especialmente al irse a dormir.
- Mantener una dieta equilibrada, realizando 5 comidas al día (el desayuno es la comida más importante del día) y bebiendo abundantes líquidos. Es importante resaltar que, en ocasiones, en la migraña existen ciertos alimentos "gatillo" que pueden precipitar las crisis de dolor (entre ellos, el chocolate, frutos secos, cítricos, leche, helado...). En caso de identificarse, estos alimentos deben evitarse.
- En la adolescencia y etapa adulta, evitar el alcohol y el tabaco.

Ante el inicio de un episodio de migraña, debe suspenderse toda actividad que esté realizando el niño, aislándole de la luz y el ruido y favoreciendo el descanso. Además, debe iniciarse tratamiento analgésico lo antes posible (su médico le recomendará el más apropiado y la dosis correspondiente, que puede variar entre paracetamol, ibuprofeno, metamizol u otros). También, podría recomendarle un tratamiento encaminado a reducir las náuseas o los vómitos en caso de que éstos estén presentes. En ocasiones, cuando la respuesta a analgésicos sea escasa, se podrá recomendar un tratamiento con fármacos de la familia de los "triptanes", que se pueden administrar por vía oral o intranasal.

Es preciso resaltar que no se debe abusar de los analgésicos puesto que, si se administran más de 15 días al mes, se podría producir cefalea "de rebote". Por ello si los episodios se producen con frecuencia o gran intensidad y repercuten en la calidad de vida del paciente, su médico le podría recomendar un tratamiento preventivo: Existen fármacos preventivos de la migraña de varios tipos y se eligen unos u otros en función del caso: betabloqueantes, calcio-bloqueantes o fármacos antiepilépticos y el tratamiento se mantiene durante unos meses.

Evolución y Pronóstico

Hasta en el 23% de casos puede ocurrir una resolución espontánea de la migraña antes de los 23 años, siendo el sexo masculino un factor favorable para la remisión. Sin embargo, en la gran mayoría de casos, y sobre todo en aquellos que se inician a edades más tempranas, persistirá en la etapa adulta, aunque es frecuente la disminución de la intensidad y de la frecuencia de los episodios.

Enlace de interés:

- http://neuropedwikia.es/content/cefalea-primaria-en-la-infancia
- https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/migrana

AUTORES

Belén Pérez Basterrechea — *Hospital Infanta Leonor*

Rocío Sanchez-Carpintero — *Clínica Universitaria de Navarra*

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1)

Definición

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1), también llamada enfermedad de Von Recklinghausen, es un **síndrome neurocutáneo** que puede afectar a varios órganos de nuestro cuerpo (fundamentalmente la piel y el sistema nervioso), y que predispone a la aparición de **tumores** generalmente benignos.

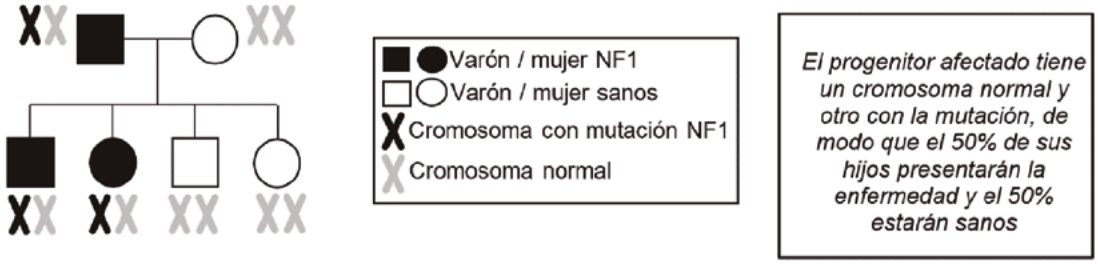
¿Qué frecuencia tiene?

1 de cada 3000 recién nacidos vivos presentarán la enfermedad.

¿Cómo se produce la NF1?

La NF1 es una **enfermedad genética**, que se produce por una alteración (mutación) en el gen de la NF1, localizado en el cromosoma 17. Este gen, que se encuentra en nuestro ADN, da lugar a una proteína, la neurofibromina, que impide que nuestras células crezcan de forma acelerada y se formen tumores. Los individuos sanos tienen dos copias normales del gen NF1, una heredada del padre y otra de la madre. El paciente con NF1 nace ya con la alteración genética, y basta con la alteración de una de las dos copias para producirse la enfermedad. La NF1 puede ser hereditaria o esporádica:

- El 50% de los individuos con NF1 heredan la enfermedad de uno de los padres, que también padecerá la enfermedad. Se trata de una forma de herencia autosómica dominante, en la que un progenitor afectado tiene un 50% de probabilidades de transmitir la enfermedad a su descendencia (ver imagen).
- El resto de individuos con NF1 (50%) son casos esporádicos, esto quiere decir, que los padres del afectado están sanos, y será el paciente el primer miembro de la familia con la enfermedad. En los casos esporádicos la alteración en los genes se produce en el momento de la concepción, es decir, cuando se une el óvulo y el espermatozoide.



Clínica

¿Cómo se manifiesta la NF1?

La NF1 tiene una **expresividad variable**, es decir, que la gravedad y las manifestaciones del trastorno varían entre personas afectadas dentro de la misma familia, y de unas familias a otras. Por ello, hay pacientes con afectación leve y síntomas fundamentalmente cutáneos, hasta otros con manifestaciones más graves.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS NF1

- **Seis o más MCL** > 5 mm de diámetro antes de la pubertad y > 15 mm en púberes.
- Dos o más neurofibromas de cualquier tipo un neurofibroma plexiforme.
- **Efélides** en axilas y/o ingles.
- **Glioma óptico**.
- Dos o más **nódulos de Lisch**.
- Una **lesión ósea** distintiva.
- Un familiar de primer grado con NF1.

Cursa con la presencia de manchas marronáceas en la piel (**manchas café con leche - MCL**) y de pecas (**efélides**) fundamentalmente en axilas e ingles, que pueden aparecer al nacimiento o en los primeros años de vida. Con la edad, y sobre todo en la pubertad, aparecen los **neurofibromas**, que son tumores benignos de las envueltas (vainas) que recubren nuestros nervios. Generalmente se localizan a lo largo de los nervios periféricos que hay debajo de la piel y se llaman neurofibromas cutáneos. Estos se manifiestan como pequeños bultos y su problema es fundamentalmente estético (aunque en algunos casos pueden producir dolor o picor). Los neurofibromas, también pueden afectar a nervios dentro de nuestro cuerpo, y, pese a ser benignos, producir síntomas por comprensión de órganos vecinos. Existe un tipo especial de neurofibromas, los **neurofibromas plexiformes**, que involucran a varios nervios y pueden aparecer ya al nacimiento. Aunque es poco frecuente (10% de los casos), existe riesgo de transformación maligna (cáncer) de los neurofibromas, particularmente de los plexiformes, en adolescentes y adultos jóvenes.

En la NF1 también pueden aparecer **nódulos de Lisch** en el iris, que son pequeños bultos benignos que no comprometen la visión y que no dan síntomas (son marcadores de la enfermedad). Otra lesión característica de la NF1, que sí que puede comprometer la visión, es **el glioma de la vía óptica**. Se trata de un tumor benigno localizado en el cerebro, concretamente

en las vías implicadas en la visión, que habitualmente no da síntomas. En una minoría puede crecer y producir una pérdida progresiva de visión, por lo que se requieren controles oftalmológicos periódicos, y cuando se considere necesario, la realización de una resonancia magnética cerebral para su detección y seguimiento. Los gliomas ópticos aparecen en el 15% de los niños menores de 6 años con NF1 (rara vez aparecen en niños mayores y adultos). En la NF1 pueden aparecer tumores en otras partes del cerebro y en otras localizaciones, aunque esto es poco frecuente.

Los pacientes con NF1 también pueden presentar **alteraciones óseas**, como deformidades en los huesos, escoliosis, talla baja..., así como **hipertensión arterial.**

La mayoría de los pacientes con NF1 tienen una inteligencia normal, aunque es frecuente su asociación con **trastornos del aprendizaje y TDAH** (trastorno por déficit de atención con o sin hiperactividad).

¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico de la NF1 es clínico, se confirma si se cumplen dos de los siete criterios que han sido expuestos. El inconveniente de estos criterios, es que muchas de las manifestaciones de la NF1 no están presentes desde el nacimiento y aparecen a lo largo de la infancia y la adolescencia. Por ello, en ocasiones, es difícil confirmar el diagnóstico en los primeros años de vida. Los niños con lesiones sospechosas deben realizar revisiones periódicas, a fin de detectar nuevas manifestaciones, y en algunos casos ser sometidos a **estudios genéticos.**

Recomendaciones y tratamiento

La NF1 en la actualidad **no dispone de un tratamiento médico eficaz que elimine por completo la enfermedad**. El manejo consiste en **detectar sus complicaciones** de forma precoz, para actuar en consecuencia. Por ejemplo, extirpando neurofibromas que produzcan dolor o que compriman órganos vecinos, tratamiento con quimioterapia de un glioma óptico que produzca síntomas, cirugía y radioterapia en los neurofibromas malignos, tratamiento de la hipertensión arterial con medicamentos si la hubiese...

Evolución y pronóstico

Los pacientes con NF1, necesitan realizar **revisiones médicas periódicas de por vida**, a fin de poder detectar complicaciones.

Se precisan de revisiones al menos anuales por el Neuropediatra, que será el médico de referencia para el manejo de la enfermedad, coordinándose con otros especialistas (Oftalmólogos, Dermatólogos, Traumatólogos, Endocrinólogos, Genetistas...). En las revisiones, se realizará un examen médico completo y un seguimiento del peso y la talla del niño (muchos pueden presentar talla baja), así como del desarrollo puberal (pueden presentar pubertad precoz o retrasada), y del desarrollo psicomotor (neurológico) del niño.

La mayoría de los pacientes con NF1 tienen una buena calidad de vida, si es que no presentan complicaciones graves, como la malignización de los tumores.

Enlace de interés:

- Asociación de Afectados de Neurofibromatosis (AANF): https://neurofibromatosis.es

AUTORES

Saray Rekarte García — *Hospital Ramón y Cajal*

Patricia Smeyers — *Hospital Universitario La Fe*

COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA (CET)

Definición

El complejo esclerosis tuberosa (CET) o enfermedad de Bourneville es una enfermedad genética hereditaria secundaria a la **mutación de los genes TSC1 o TSC2**. Pese a que un individuo con la enfermedad la transmitirá al 50% de su descendencia, en la mayoría de casos no hay otros familiares que previamente hayan presentado la enfermedad, por lo que se considera que son casos nuevos ("de novo"). La penetrancia es cercana al 100% (casi todos los pacientes con la mutación genética presentan síntomas) y la sintomatología y gravedad es variable entre individuos afectados

El sistema biológico alterado en esta enfermedad se encarga de controlar el crecimiento excesivo de las células por lo que su mal funcionamiento provocará una tendencia formar crecimientos anómalos celulares o sobrecrecimientos en forma de tumores benignos o hamartomas en muchos órganos, especialmente corazón, cerebro, riñón, pulmón, retina y piel, principalmente.

El diagnóstico definitivo se establece si a) presenta 2 ó más criterios mayores, b) 1 mayor y 2 ó más menores, o c) mutación identificada en el gen TSC1 o TSC2. (Ver Tabla)

ÓRGANO	CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
Piel	Manchas Hipomelanóticas (al menos 3)mayores a 5mm	Máculas hipocromas en confeti
	Angiomiofibroma facial (al menos 3) o placa en la frente	
	Placa de piel de zapa (nevus tejido conectivo)	
Uñas	Fibromas ungueales o periungueales (al menos 2)	
Ojo	Hamartomas nodulares de retina múltiples	Mancha acrómica retiniana
Cerebro	Tubérculos corticales (Tuberomas)	
	Nódulos subependimarios	
	Astrocitoma Subependimario de células Gigantes (SEGA)	
	Displasia Cortical	
Corazón	Rabdomioma Cardíaco, único o múltiple	
Pulmón	Linfangiomiomatosis pulmonar	
Riñón	Angiomiolipoma Renal (al menos 2)	Quistes Renales múltiples
Intestino		Pólipos rectales hamartomatosos
Hueso		Quistes óseos
Dientes		Piqueteado múltiple esmalte dental
		Fibroma gingival (más de 3)
Otros		Hamartoma no renal

¿Qué frecuencia tiene?

La incidencia estimada es de 1 caso por cada 5800 nacidos vivos. La mutación en el gen TSC 2 es la más frecuente, y presenta mayor gravedad clínica que los casos secundarios a mutación en el gen TSC1. En el 10-25% de casos no se encuentra ninguna mutación en estos dos genes.

Clínica

Cronológicamente las manifestaciones de la enfermedad son:

- **Cardiológicas:** Rabdomiomas cardíacos que pueden detectarse por ecografía en el feto, suelen ser asintomáticos, en pocos casos pueden ser causa de alteraciones del ritmo cardíaco y menos común es la probabilidad de insuficiencia cardíaca. La evolución de estos tumores benignos es a la desaparición con el crecimiento durante el primer año de vida.
- **Neurológicas:** Crisis epilépticas (80%), alteraciones en el neurodesarrollo (90%: retraso psicomotor, trastorno de espectro autista, alteración conductual, TDAH, alteraciones de aprendizaje).
- **Piel:** Máculas hipopigmentadas, pueden ser el primer signo de alarma, angiofibromas cutáneos (más evidentes en la adolescencia), máculas hipocromas en «confetti», fibromas ungueales.

Evolución y pronóstico

Esta enfermedad requiere **seguimiento multidisciplinar de por vida** y de especial atención durante la infancia es la vigilancia neurológica -por lo que el coordinador de esta vigilancia en la edad pediátrica debe ser el neuropediatra- y nefrológica. Por este motivo se han creado protocolos de atención al Complejo Esclerosis Tuberosa en los Hospitales de Referencia que mejoran la detección precoz de los nuevos casos y de las complicaciones de la enfermedad.

Tratamiento

Actualmente no existe un tratamiento curativo para este trastorno genético. Sin embargo, disponemos de diferentes tratamientos dirigidos para tratar las distintas manifestaciones clínicas en los distintos órganos.

Manifestaciones neurológicas:

- Epilepsia: disponemos de fármacos antiepilépticos como la vigabatrina que ha resultado ser el más específico en edades precoces (hasta los dos años). En caso de desarrollar una epilepsia no controlada los pacientes pueden ser evaluados para una eventual cirugía de la epilepsia.
- Astrocitoma Subependimario de células Gigantes (SEGA): inhibidores de la vía mTOR (es la vía bioquímica implicada en la enfermedad) como everolimus o en caso necesario cirugía.
- Trastornos del neurodesarrollo y neuropsicológicos atención temprana, apoyo psicopedagógico específico y terapias de neurorehabilitación y de habilidades sociales.

Manifestaciones renales:

- Angiomiolipomas renales: tratamiento con inhibidores mTor o cirugía.
- Manifestaciones Piel: Tratamientos locales con inhibidores via mTor.

Hay posibilidad de realizar consejo genético familiar, diagnóstico prenatal y preimplantacional.

¿Cuándo debe consultar con su pediatra?

- Al detectar manchas anormales hipopigmentadas múltiples en la piel.
- Lentificación del desarrollo normal del niño.
- Realización de movimientos anormales, en los primeros meses de vida estos pueden ser movimientos en flexión o extensión de 4 extremidades agrupados en el tiempo, que incomodan a su hijo.
- Alteración de la conducta e interacción social.
- Problemas de aprendizaje.

Recomendaciones

Seguimiento por parte de un equipo multidisciplinar que tenga en cuenta todos los aspectos de la enfermedad dónde el neuropediatra coordine periódicamente todas las visitas a los distintos especialistas.

Enlace de interés

- *Asociación nacional de esclerosis tuberosa: http://esclerosistuberosa.org/*
- *Complejo esclerosis tuberosa: Genreviewshttps://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1220/?report=reader#!po=23.8636*
- *TSCI. Tuberous Sclerosis Complex International. USA. Disponible: http://www.tscinternational.org/*

AUTORES

Diana Ghandour Fabre — *Hospital Universitario Rafael Méndez*
Patricia Smeyers — *Hospital Universitario La Fe*
Dra Teresa de Santos Moreno — *Hospital Clínico San Carlos*

SÍNDROME DE STURGE WEBER (SSW)

Definición

Es una enfermedad que presenta malformaciones vasculares (vasos sanguíneos anómalos) congénitas:

- Angioma facial: una malformación vascular en la piel en mancha en vino de Oporto en la región inervada por el nervio trigémino.
- Angioma leptomeningeo: malformación vascular en el cerebro.
- Angioma coroideo: malformación vascular en los tejidos del ojo, que provoca aumento de la tensión ocular (GLAUCOMA).

¿Qué frecuencia tiene?

Tiene una incidencia de 1/50000 – 1/230000 recién nacidos vivos. No tenía herencia conocida pero actualmente se asocia a mutación del gen GNAQ en el cromosoma 9, siendo los casos familiares excepcionales.

El origen se debe a una anomalía durante el primer trimestre de la gestación, que afecta a la piel, las meninges y el ojo.

NO HAY NINGÚN HECHO QUE LA MADRE HAYA PODIDO O DEJADO DE HACER DURANTE EL EMBARAZO QUE DE LUGAR A ESTA MUTACIÓN.

Clínica

Clasificación

TIPO 1: Es el más frecuente. Presenta afectación facial y cerebral y puede presentar glaucoma.

TIPO 2: Presenta afectación facial y la posibilidad de desarrollo de glaucoma, pero no presenta afectación cerebral.

TIPO 3: Sólo presenta afectación cerebral sin que exista mancha de vino de oporto ni afectación ocular. Es el tipo menos común de todos y el más difícil de diagnosticar.

TIPO	ANFIOMA FACIAL	ANGIOMA LEPTOMENINGEO	GLAUCOMA
SSW I	+	+	+/-
SSW 2	+	-	+/-
SSW 3	-	+	-

Síntomas

Los síntomas vienen derivados de forma independiente de las tres afectaciones:

Síntomas faciales

Se basa en la presentación de una mancha facial llamada en vino de Oporto o nevus flammeus, que afecta siempre al área facial de la primera rama del nervio trigémino, que es el nervio que recoge la sensibilidad de la cara, y otras áreas de este. Puede afectar a los tejidos de alrededor.

Síntomas neurológicos

La presencia del angioma leptomeningeo y la atrofia del cerebro da lugar a:

- Epilepsia: crisis epilépticas en el 75% – 90% de los pacientes, con inicio en el primer año de vida. Son más frecuentes las crisis parciales o parciales secundariamente generalizadas.
- Hemiparesia: es la dificultad para movilizar la mitad del cuerpo del lado contrario a la afectación del hemisferio afecto. La extremidad afectada generalmente no crece de manera normal, lo que produce una hemiatrofia de dicho lado.
- Hemianopsia homónima: reducción del campo de visión del lado contrario al hemisferio afectado.

Síntomas oculares

Se caracteriza por la presencia de lesiones vasculares en una de las capas que forman el ojo, que provocan aumento de la tensión ocular, patología llamada glaucoma. A veces puede presentar aumento de la coloración del iris.

¿Cómo se diagnostica?

La primera sospecha viene dada por la aparición de la mancha en vino de Oporto en la cara, lo que conlleva al inicio de estudio del paciente. En primer lugar es necesario la realización de una revisión oftalmológica para descartar la presencia de patología ocular. Y por otro lado, debido a que la ecografía cerebral no es suficiente para descartar patología cerebral,

es necesario la realización de una resonancia magnética cerebral con contraste intravenoso, siendo típica la afectación de calcificaciones en la zona más superficial del cerebro a nivel occipital.

En el caso del tipo 3, el diagnóstico se realiza cuando se inician las crisis epilépticas, debido a que no presenta afectación de la piel, precisando en ese momento la realización de la resonancia magnética.

Recomendaciones y tratamiento

No existe tratamiento específico para el SSW. La afectación cutánea puede ser tratada mediante técnicas de láser para matizarla. Las crisis epilépticas son tratadas mediante fármacos antiepilépticos, pero las crisis suelen ser resistentes a este tratamiento por lo que es necesaria la valoración para tratamiento quirúrgico de la epilepsia. Por último, el glaucoma puede ser tratado con gotas para reducir la tensión ocular, y si no es suficiente, valorar la cirugía.

Evolución y pronóstico

Los pacientes con SSW, debido a la afectación neurológica, puede presentar anomalías en el neurodesarrollo como discapacidad intelectual, déficit de atención y/o trastorno de la conducta. El riesgo aumenta cuanto más temprano aparece la sintomatología pero sobre todo en relación con las crisis epilépticas.

Enlace de interés:

- *http://sturge-weber.es*
- *https://www.childrensmn.org*
- *https://www.uptodate.com/contents/sturge-weber-syndrome*

AUTORES

Alba Ramajo Polo — *Hospital Gregorio Marañón*

Dra Teresa de Santos Moreno — *Hospital Clínico San Carlos*

TICS

Definición

Los tics son movimientos de tipo involuntario (no suelen ser controlados por el niño). Se trata de gestos o movimientos repetitivos, rápidos y arrítmicos. Es característico que suceden una y otra vez de la misma manera (son estereotipados) y carecen de sentido.

El niño, a menudo siente la "necesidad" de realizar dicho movimiento, a ésta sensación de "urgencia" por realizar el movimiento que, a veces, los niños describen como un "picor o molestia que se me pasa cuando hago el movimiento" es lo que llamamos "sensación premonitoria".

Los tics se clasifican dentro de los Trastornos del movimiento de la infancia y tienen una naturaleza benigna. Representan el tipo de trastorno de movimiento más frecuente en la edad pediátrica (1 de cada 5 niños puede presentarlos a lo largo de su infancia). Suelen aparecer a una edad media de 6-7 años y lo hacen de manera repentina, pudiendo durar desde semanas hasta años. Muchas veces el niño va cambiando el tipo de tic, existiendo periodos más tranquilos y otros más exacerbados. Algunas situaciones como el estrés pueden empeorarlos.

¿Por qué se producen los tics?

A día de hoy no se conoce con exactitud la causa de los tics. Suelen existir antecedentes familiares de tics, por lo que se presupone un componente genético. Éstas alteraciones genéticas condicionarían un fallo en el correcto desarrollo de las vías cerebrales inhibitorias de circuitos frontales-subcorticales (cortex motor a ganglios basales) responsables del control y modulación de los movimientos voluntarios. En síntesis, los tics responderían a un disbalance bioquímico a nivel cerebral de posible base genética. Aunque la vivencia de una situación estresante pueda exacerbar transitoriamente los tics de un paciente, la situación estresante en sí no es la causante de los tics.

Clasificación

¿Qué tipos de tics existen?

- Tics motores, simples y complejos.
- Tics fónicos, simples y complejos.

Tics motores

Los tics motores simples son los más frecuentes, estando presente en la gran mayoría (más del 95%) de pacientes e involucran un solo grupo de músculos, causando un movimiento breve y brusco.

Los tics motores complejos se definen como movimientos coordinados y secuenciales que se asemejan a actividades motoras normales o gestos excesivamente intensos y repetitivos.

La distribución corporal de los tics motores sigue un gradiente rostro-caudal, afectando de mayor a menor frecuencia la cara, cuello, hombros y extremidades superiores, extremidades inferiores y tronco.

Tics fónicos

Los tics fónicos simples se definen como sonidos sin significado verbal; y los tics fónicos complejos incluyen verbalizaciones y expresiones lingüísticas.

¿Es lo mismo tener tics que tener el Síndrome de Tourette?

No es lo mismo. El Sd. de Tourette se diagnostica cuando el niño lleva más de un año con diferentes tics, que incluyen al menos uno de tipo fónico.

¿Cómo se diagnostican?

A menudo el Pediatra o el Neuropediatra sólo precisa realizar una adecuada historia clínica y exploración neurológica para dar el diagnóstico. Si la exploración resulta normal y el niño no muestra otra sintomatología además de los tics, no suele ser necesario realizar pruebas complementarias. Es característico que el niño pueda repetir el tic "a voluntad", es decir, cuando le pedimos que lo realice. A diferencia de otros tipos de trastornos del movimiento en la infancia, los tics no deben impedir que el niño realice sus actividades habituales (comer, escribir, jugar...).

El diagnóstico diferencial debe incluir otros tipos de trastornos del movimiento (como las estereotipias o las mioclonías), epilepsia, trastornos funcionales, trastorno obsesivo compulsivo, y los tics secundarios a otras enfermedades neurológicas.

Resulta de gran utilidad para el diagnóstico aportar vídeos a la consulta donde puedan apreciarse los gestos o movimientos que realiza el niño en su día a día ya que algunos pequeños, con mucho esfuerzo, pueden llegar a "reprimir" los tics durante un tiempo y que éstos no se aprecien en la consulta.

Con relativa frecuencia, los niños con tics pueden asociar Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad, diferentes trastornos del aprendizaje, trastorno obsesivo-compulsivo, ataques de ira, trastorno oposicionista-desafiante, trastorno por ansiedad o migrañas. El médico del niño puede realizarle preguntas dirigidas a descartar estos trastornos y programará estrategias de tratamiento apropiadas en caso necesario.

Recomendaciones y tratamiento

El tratamiento de los tics en la infancia depende de la repercusión de los mismos en la calidad de vida del niño (vida social, autoestima, etc.).

Si los tics no interfieren en la actividad y vida social del niño, es suficiente que el niño, su familia, su entorno social y escolar conozcan la naturaleza del trastorno. **Se debe hacer comprender que los gestos o vocalizaciones que realiza el niño son involuntarios y que, por lo tanto, no se le debe llamar la atención cuando los realice.** El profesorado deber ser informado para evitar la estigmatización del niño en el aula. Algunas consideraciones a tener en cuenta en el ámbito escolar serían por ejemplo el permitir que el niño pudiera salir momentáneamente del aula cuando sienta la necesidad de hacer tics o bien permitir que el niño realice los exámenes en un aula aparte (si es que ésta situación le provoca una tormenta de tics que pudiera provocar malestar en sus compañeros y por ello estigmatizarle)...etc. La estrategia sería pues educar y normalizar la situación.

Por otro lado, si los tics produjeran un estrés significativo en el niño, interfirieran en la vida académico-social o bien provocaran una situación de aislamiento, depresión o bullying, se debería considerar un tratamiento. Una opción sería la terapia conductual como la "Intervención Global de Comportamiento para Tics" (CBIT), basada en el entrenamiento del niño para que identifique esa "necesidad de hacer el tic" y realice una "respuesta competitiva" que pueda llegar a sustituir el tic. Si la terapia no resultara efectiva o no pudiera ser aplicada, se pueden pautar diferentes tipos de fármacos que pueden disminuir la intensidad de los tics como la clonidina, la risperidona, la guanfancina, determinados ansiolíticos...etc. Su neuropediatra elegirá uno en función de la situación y comorbilidades del niño. Debe tenerse en consideración que los fármacos no siempre resultan efectivos y en ocasiones no son bien tolerados.

Otras opciones terapéuticas (excepcionales en niños) serían la toxina botulínica o los estimuladores cerebrales profundos.

Evolución y pronóstico

Los tics se consideran un trastorno de movimiento benigno y en su evolución natural, la mayoría de los niños experimentan una mejoría o remisión en la adolescencia/adultos jóvenes, por lo tanto, en general tienen un buen pronóstico.

AUTORES

Raquel Blanco Lago — *Hospital Universitario Central de Asturias*

Belén Pérez Dueñas — *Hospital Universitario Vall d´Hebrón*

SÍNDROME DE TOURETTE

Definición

El Síndrome de Tourette se define como un trastorno de tics crónico en el que coexisten durante más de un año tics motores y fónicos.

Los tics se caracterizan por ser movimientos o sonidos repetitivos, bruscos, reproducibles y no propositivos. Cabe remarcar que se trata de conductas involuntarias, aunque por el hecho de poderlas suprimir durante un cierto tiempo pueda parecer que se trata de comportamientos voluntarios. Son fluctuantes y cambiantes en el tiempo, empeorando en situaciones estresantes.

La edad más frecuente de inicio oscila entre los 5 y 10 años. Con frecuencia, primero aparecen los tics motores simples y posteriormente los fónicos.

Es más frecuente en niños que en niñas, con una relación 4:1.

Muchos niños y adolescentes con síndrome de Tourette asocian otras entidades que afectan a la conducta, como trastorno de déficit de atención con hiperactividad (TDAH), trastorno obsesivo compulsivo (TOC), problemas de aprendizaje, trastorno de ansiedad, conducta oposicionista-desafiante, trastornos del sueño y depresión.

¿Por qué se produce el Síndrome de Tourette?

No se sabe cuál es la causa exacta del síndrome de Tourette, pero algunas investigaciones apuntan a cambios a un desequilibrio en la comunicación de las células nerviosas (neurotransmisores) ya que los tics mejoran con fármacos que regulan la función dopaminérgica.

Algunos trastornos del neurodesarrollo asocian tics con mayor frecuencia que la población general, como el trastorno del espectro autista, por lo que siempre es necesario una adecuada anamnesis para descartar este tipo de patologías.

Existe una base genética, por lo que es común la existencia de una historia familiar de tics.

Diagnóstico

El diagnóstico de Síndrome de Tourette se basa en criterios clínicos por lo que una correcta evaluación y exploración física por un neurólogo infantil resulta suficiente para el diagnóstico.

En general, no precisan realizar estudios complementarios.

Recomendaciones y tratamiento

Ante todo, hay que tener en cuenta que no existe ningún tratamiento curativo.

El tratamiento farmacológico en niños con tics crónicos y síndrome de Tourette está encaminado a minimizar los síntomas y la discapacidad resultante del trastorno de tics y de sus comorbilidades asociadas. Su principal indicación en la edad pediátrica es el tratamiento de aquellos pacientes con una afectación moderada-grave medida en las escalas, que presenten algún grado de discapacidad y en los que o bien no se puedan aplicar terapias cognitivas con demostrada eficacia o éstas no han resultado eficaces.

Es de vital importancia que el niño, la familia y su entorno (profesores, compañeros y amigos) comprendan la patología y los trastornos asociados para mejorar la calidad de vida de los afectados.

Evolución y pronóstico

La evolución de los tics es fluctuante con periodos de exacerbaciones y remisiones, con un pico máximo en la pre-adolescencia (entre los 10-12 años).

Gran parte de los niños que padecen este síndrome son víctimas de: rechazo, burla, exclusión, dificultad de integración, frustración y baja autoestima, lo que hace que se agraven los síntomas.

La correcta comprensión del síndrome por el parte del niño y su entorno (padres, profesores, amigos, compañeros), **ayudará a mejorar el pronóstico**.

En la mayoría de los casos ocurre una remisión completa o casi completa en la adolescencia o en el inicio de la vida adulta.

Enlace de interés:

Asociaciones:

- Asociación Española para Pacientes con Tics y Síndrome de Tourette (APTT): Dirección: Avda./ Gran Vía de las Corts Catalanes, 562 Pral. 2ª. 08011. Barcelona. Teléfono: 934 51 49 88.
- Asociación Andaluza de pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (ASTTA): https://www.tourette.es
- Asociación Madrileña de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (AMPASTTA): http://www.ampastta.com
- Asociación Familias Aragonesas con Pacientes de Síndrome de Tourette (AFAPSTTA): http://www.aragontourette.org
- Asociación de la comunitat valenciana de síndrome de Tourette y trastornos asociados http://acovastta.org
- Asociación de Familias de Euskadi con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (AFESTTA): https://tourette-euskadi.com
- Asociación Castellano-Manchega de pacientes con Síndrome de Gilles de la Tourette y trastornos asociados (AMATOU): https://www.amatou.org
- Asociación Balear Síndrome de Tourette y Trastornos asociados: https://www.facebook.com/abstta
- Associació Tourette Catalunya: https://www.facebook.com/tourettecatalunya
- Asociación del Principado de Asturias del Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados: https://touretteasturias.wordpress.com/
- Federación Española De Enfermedades Raras (FEDER): www.enfermedades-raras.org

Libros:

- Bados, Arturo. Los tics y sus trastornos. Naturaleza i tratamiento en la infancia y adolescencia. Madrid: Piramide, 1995.
- Fernández Álvarez, Emilio. Entender los tics. Barcelona: Ediciones Medici, 2004.
- Vivir con Tics. Federico Micheli, Emilio Fernández Álvarez, Angeles Schteinschnaider. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 2003.
- Síndrome de tourette y trastornos asociados. I Congreso Nacional de Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados. 2003, Asociación Andaluza de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (A.S.T.T.A.).

Película:

- Font of the class (“Al frente de la clase”) Peter Werner, 2008.

AUTORES

Cristina Molina Anguita — *Hospital Sant Joan de Déu*

Belén Pérez Dueñas — *Hospital Universitario Vall d´Herbrón*

ESTEREOTIPIAS PRIMARIAS

Definición

Las estereotipias se consideran una alteración hipercinética del movimiento, es decir, un exceso de movimientos en el que puede estar implicada cualquier parte del cuerpo. Se trata de un movimiento involuntario, coordinado, no propositivo, rítmico y que se realiza de forma idéntica en cada repetición. Pueden suprimirse con la distracción del paciente y no impiden la realización de una actividad motora.

Entre estos movimientos se encuentran los balanceos, rascarse, bruxismo, dar cabezazos, lanzar objetos, vocalizaciones repetitivas, morderse labios o dedos, aplaudir sin motivo o cualquier reacción motora que siempre presente el mismo patrón.

¿Qué frecuencia tiene?

Se calcula que entre el 3 y el 9% de niños entre los 5 y 8 años presentan estereotipias primarias. La incidencia es mayor en el caso de estereotipias secundarias, hasta del 40-45%.

Sintomatología y clasificación

Las estereotipias se dividen en primarias y secundarias. Las estereotipias primarias son aquellas que ocurren en niños con un desarrollo psicomotor normal. Las secundarias se dan en pacientes con trastornos neurológicos asociados, como discapacidad intelectual, trastorno del espectro autista o déficits neurosensoriales.

Las estereotipias primarias suelen comenzar en los primeros años de vida, mayoritariamente antes de los 3 años. Suelen aparecer en racimos (clusters) o salvas, de segundos a minutos de duración, varias veces al día, durante actividades que generen una excitación (jugar a la consola, ver dibujos animados, ir a la piscina, etc.), y con menor frecuencia ante situaciones de estrés o ansiedad, cansancio o aburrimiento. En prácticamente la totalidad de los casos se pueden inhibir con la distracción del niño o con un estímulo, como llamarlo por su nombre.

Existen estereotipias relacionadas con el sueño, que conforman un ritual que el niño ejecuta para facilitarse el sueño, como balanceo del cuerpo (body rocking) o golpeteo cefálico contra la almohada (head banbing o jactatio capitis nocturna).

Cada niño tiene su propio repertorio de estereotipias motoras, que repite de forma idéntica prácticamente a diario. En ocasiones se observa una evolución del patrón del movimiento en un mismo niño, y con la edad suelen añadir mayor expresividad y complejidad al movimiento, asociando muecas, ruidos o posturas diversas. También es frecuente observar más de una estereotipia en un mismo niño.

Además, las estereotipias pueden ser comunes y complejas.

Se definen como **estereotipias comunes** aquellas que afectan a una proporción elevada de la población infantil (hasta un 20% de los niños sanos) y que persisten con frecuencia en la adolescencia y edad adulta. Las complejas consisten en movimientos o actividades motoras más complejas y coordinadas o de vocalizaciones.

Las estereotipias comunes más frecuentes en lactantes y preescolares son balancear el tronco (body rocking) o chuparse el dedo. Ejemplos de estereotipias en escolares son morderse las uñas, enroscarse el pelo, balancear el tronco y golpear o repiquetear con los dedos de las manos y los pies. Es frecuente la transición de unas estereotipias comunes a otras con la edad en un mismo niño.

En cuanto a las **estereotipias primarias motoras complejas**, se trata de movimientos en los que van a estar implicados los miembros superiores, que pueden ser rítmicos (clásico aleteo o dar palmas) o contracciones musculares sostenidas que pueden simular distonías posturales. Con frecuencia son asimétricos, con tendencia a realizarlos siempre en un mismo hemicuerpo. Suelen coexistir movimientos distales en forma de rotación de muñecas, frotamientos de las yemas de los dedos, etc. También es frecuente observar muecas faciales asociadas a los movimientos de miembros, así como la emisión de sonidos guturales o gritos. Pueden estar implicados los miembros inferiores, que de igual forma que los brazos, pueden manifestar rigidez o movimientos rítmicos (dar patadas, saltar, caminar en círculo, correr, etc.).

Es importante la detección de otros trastornos neuropsicológicos que pueden estar asociados (trastorno por déficit de atención e hiperactividad, tics, trastorno obsesivo-compulsivo).

Recomendaciones y tratamiento

La gran mayoría de los casos, no precisan tratamiento, ya que no suelen ser perjudiciales y con frecuencia remiten con el tiempo.

En los de mayor gravedad (como en casos de conductas autolesivas), o en los que exista repercusión psicosocial, se puede realizar un abordaje terapéutico bien a través de intervención psicológica o a través de tratamiento farmacológico.

Existe una gran variedad de terapias específicas, que han resultado ser eficaces, como la terapia de contención mecánica o la terapia de inversión de hábitos, en la que el niño aprende a identificar e inhibir la estereotipia.

Finalmente, a pesar de que se ha demostrado que el tratamiento farmacológico presenta una menor tasa de éxito, en ciertos casos se puede recurrir a la administración de fármacos como benzodiacepinas, agonistas adrenérgicos, antagonistas opiáceos, bloqueantes β, antiepilépticos, neurolépticos atípicos, inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina, etc.

Es importante identificar y tratar los trastornos comórbidos.

Evolución y pronóstico

Las estereotipias suelen comenzar en la lactancia o primera infancia, alcanzando su máxima incidencia en el tercer año de vida y disminuyendo de intensidad posteriormente. No es habitual su persistencia más allá de la adolescencia.

En ocasiones, son tan frecuentes que pueden interferir con las actividades escolares. En estos casos, es importante descartar otros trastornos comórbidos, como el trastorno por déficit de atención e hiperactividad, ansiedad, síntomas obsesivo-compulsivos etc.

Enlace de interés:

- http://www.apcontinuada.com/es/estereotipias-primarias-pediatria
- https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/noticia/estereotipias-infancia
- http://neuropedwikia.es/content/definicion-y-clasificacion-estereotipias-primarias-y-secundarias

AUTORES

Lorena Jiménez Marina — *Hospital Universitario Príncipe de Asturias*

Itxaso Martí Carrera — *Hospital Universitario Donostia*

TRASTORNOS PAROXÍSTICOS NO EPILÉPTICOS

Definición

Los trastornos paroxísticos no epilépticos (TPNE) son episodios caracterizados por tener una aparición brusca, una duración breve y un curso habitualmente recurrente.

Todos ellos tienen en común que su origen no es epiléptico, aunque algunos de ellos comparten manifestaciones clínicas con las crisis epilépticas y puede ser difícil diferenciarlos. La causa es variable, según el tipo de TPNE.

¿Qué frecuencia tienen?

La incidencia de los TPNE es elevada en la infancia, sobre todo en los primeros años de la vida, mucho más que la epilepsia. Se estima que hasta un 15% de los niños menores de 15 años han padecido algún tipo de TPNE y que por cada 10 niños con TPNE hay 1 niño con epilepsia.

¿Cómo se diagnostica?

El conocimiento de la edad de aparición típica y las manifestaciones clínicas características, hacen muy posible su diagnóstico sin la necesidad de pruebas complementarias. Éstas, deberán solicitarse sólo ante dudas razonables. Por ello, una historia clínica dónde se recojan rigurosamente las características los episodios será la herramienta diagnóstica más valiosa. Por último, los vídeos caseros pueden ser de gran utilidad.

Clasificación

Encontramos dos clasificaciones. Por un lado, atendiendo la edad de presentación: período neonatal (los primeros 28 días de vida), período de lactante (hasta los 2 años de edad) y por último, infancia y adolescencia. Y por otro lado, en base a las características clínicas o el contexto situacional. Aquí, los hay relacionados con situaciones de hipoxia (desencadenadas por llanto prolongado, miedo, frustración o traumatismo), con el sueño o con el dolor. También los secundarios a enfermedades sistémicas (reflujo gastroesofágico, cardiopatías o alteraciones metabólicas), las llamadas crisis psicógenas (rabietas, episodios de autoestimulación, ataques de pánico o ansiedad) y los que se manifiestan con síntomas motores. Tan sólo se han nombrado algunos ejemplos, ya que hay una gran lista de TPNE.

Recomendaciones y tratamiento

La mayoría de las veces no es necesario un tratamiento farmacológico. Bastará con la observación y seguimiento de estos episodios, asegurándonos de que la exploración neurológica y el desarrollo psicomotor es correcto.

Evolución y pronóstico

Los TPNE tienen en general una evolución favorable sin precisar pruebas diagnósticas, ni tratamiento farmacológico en la mayoría de los casos. Tienen un curso habitualmente recurrente, desapareciendo con el tiempo sin dejar secuelas. Es muy importante un diagnóstico correcto ya que podemos someter a los pacientes a pruebas complementarias, limitaciones en su vida diaria y a tratamientos farmacológicos innecesarios.

Aun así, en un paciente con epilepsia también puede presentar TPNE, y viceversa.

Enlace de interés:

- https://neuropediatra.org/2018/03/05/parece-epilepsia-pero-no-es/

Bibliografía

- J Campistol Plana. Trastornos paroxísticos no epilépticos en la infancia. Pediat Integral 2015; XIX (9): 622-631.
- C Cordero Castro, N Núñez Enamorado, A Camacho Salas y R Simón de las Heras. 2ª Edición. Madrid. Editorial Panamericada, 2014.

AUTORES

Deyanira García-Navas Núñez — *Hospital Universitario de Cáceres*

Itxaso Martí Carrera — *Hospital Universitario Donostia*

AUTOESTIMULACIÓN EN LA INFANCIA. CONDUCTAS DE GRATIFICACIÓN

Definición

Los fenómenos de gratificación en la infancia son un comportamiento normal del niño, que surge de su interés por la exploración aleatoria de su cuerpo. Este comportamiento debe entenderse de la misma manera que otras actitudes más habituales en el niño, como chuparse el dedo o mecerse para dormir (es decir, conductas que el niño realiza porque desencadenan una reacción agradable).

¿Qué frecuencia tiene?

Estos comportamientos pueden aparecer desde los 2 meses y suelen ser más frecuentes entre el primer y segundo año de vida. Es difícil estimar su frecuencia, ya que este tipo de movimientos muchas veces suelen pasar desapercibidos.

Clínica

Son movimientos repetitivos en los que se ven implicados las piernas y la pelvis. En estos movimientos los niños pueden frotar los muslos entre sí o la zona genital con alguna superficie de apoyo. A esto se puede añadir: dilatación de pupilas, enrojecimiento facial y gemidos o gruñidos. En ocasiones, asocian una actitud mantenida de estiramiento de cuello, tronco y piernas. Pero en estos episodios, los pacientes nunca perderán la conciencia. Además, dichos movimientos podrán ser interrumpidos por algún estímulo externo; lo cual en alguna ocasión generará que los niños se enfaden o lloren. La duración puede ser variable, desde minutos a horas (más raro) y se pueden repetir con distinta frecuencia.

Factores favorecedores:

- El aburrimiento, los estados de ansiedad o excitación pueden desencadenarlos.
- Las sillitas del coche pueden estimular la zona genital y dar lugar a este tipo de movimientos.
- Algunas patologías como las vulvovaginitis, las infecciones de orina y las parasitosis, entre otras, pueden aumentar la frecuencia de la estimulación.

Recomendaciones y tratamiento

Este comportamiento disminuirá a medida que el niño tenga capacidad para involucrarse en otras actividades, tendiendo a desaparecer hacia los 2-3 años. Al tratarse de una conducta normal, no precisa de ningún tipo de terapia. No es apropiado regañar al niño, ya que esto podría reforzar dicho comportamiento. Desviar la atención del niño durante los episodios, puede abortar o recortar la duración de los mismos.

Evolución y pronóstico

Estos niños tendrán un desarrollo psicomotor normal; así como una exploración física, incluyendo la genital, sin anomalías.

La mejor forma de llegar al diagnóstico de estos episodios es la realización de una buena historia clínica y la visualización directa de dichos comportamientos, para lo cual, los videos caseros serán de gran utilidad.

Sólo si a pesar de esto, existen dudas, se plantearán otras pruebas complementarias, dirigidas a la sospecha diagnóstica.

Enlace de interés:

- *https://enfamilia.aeped.es/edades-etapas/masturbacion-en-preescolares*
- *http://www.familiaysalud.es/podemos-prevenir/eventos-del-desarrollo/consejo-anticipado/masturbacion-en-el-nino-pequeno*

AUTORES

Prado Sánchez Ruíz — *Hospital General Universitario de Ciudad Real*

Itxaso Martí Carrera — *Hospital Universitario Donostia*

CRISIS FEBRILES

Definición

¿Qué es una convulsión febril simple?

Una convulsión es una situación brusca en la que el niño comienza a hacer movimientos anormales, no responde a estímulos y generalmente pierde la conciencia. Se produce por la aparición de una actividad eléctrica anormal en el cerebro. No es una enfermedad crónica, como la epilepsia, sino una situación provisional durante una edad determinada que luego desaparece.

Una convulsión febril es una respuesta del cerebro ante la fiebre que aparece en un niño sano de entre 6 meses y 5 años de edad. Ocurren normalmente en los 2 primeros días de fiebre. Según sus características clínicas, las convulsiones febriles se clasifican en simples, que suponen aproximadamente el 70% del total, y complejas. Las complejas se diagnostican cuando las crisis son de una duración superior a los 15 minutos, la fiebre es baja en el momento de la crisis, existen anomalías neurológicas previas y la primera crisis sucede con una edad inferior a los 12 meses de vida.

Cuando ocurre una convulsión febril, el niño se pone rígido, presenta movimientos de sacudidas o se queda sin fuerza y flácido. Pueden poner también la cara rígida, realizar movimientos con los ojos o permanecer con la mirada perdida. Suelen durar aproximadamente 5 minutos, aunque a veces se pueden prolongar hasta 10-15 minutos. Durante el episodio pueden perder el control de esfínter vesical y "hacerse pis". Después, poco a poco recuperan su estado previo y habitualmente el niño se queda muy somnoliento.

¿Son frecuentes?

Son bastante frecuentes, casi 5 de cada 100 niños las tienen. Además, algunos niños presentan más riesgo de que les vuelvan a suceder. Sobre todo si las han empezado a tener con < 15 meses de edad, con < 12 horas de fiebre, con temperatura no muy alta o si tienen familiares que las hayan padecido también.

La fiebre suele estar provocada por infecciones, de modo que cualquier infección trivial (catarro, gastroenteritis, faringoamigdalitis) con fiebre puede provocar una convulsión febril.

¿Qué puedo hacer?

Es difícil, pero lo más importante es intentar mantener la calma.

- Colocar al niño en un sitio seguro, tumbado de lado, con algo blandito debajo de la cabeza (como una almohada o una toalla), alejando los objetos con los que pueda golpearse.
- Es importante no sujetar al niño intentando impedir el ataque y NO introducir nada en la boca.
- Esperar a que ceda espontáneamente. Si es posible, controlar el tiempo que dura la convulsión.
- En caso de que no sea la primera vez que le pasa, si no ha cedido en 3 minutos y su médico le ha recetado una medicación, adminístrela. Si la convulsión continúa, llame al 112.

Debe ir al médico si es la primera vez que le ocurre, la crisis ha sido muy larga, el niño tiene dolor de cabeza, vómitos, ha sufrido un golpe en la cabeza, no se ha recuperado adecuadamente o está adormilado, decaído o irritable.

No debemos darle nada de comer o beber hasta que esté consciente, tampoco antitérmicos (medicinas para la fiebre) por boca.

Las convulsiones febriles se tratan solo si son muy largas, cortándolas con una medicación que se receta en urgencias o por su pediatra. Son muy pocos los casos en los que es necesario poner un fármaco antiepiléptico continuado.

Pronóstico

Las convulsiones febriles tienen buen pronóstico, después de padecerla el niño tendrá el mismo estado de salud que antes. En la mayoría de las ocasiones no se precisa hacerle ningún estudio especial.

No necesitan un tratamiento para la fiebre diferente del que se administra al resto de niños.

¿Suponen un mayor riesgo de padecer epilepsia?

Los niños con convulsiones febriles simples únicamente tienen un riesgo ligeramente mayor de desarrollar una epilepsia que la población general. Sin embargo, este riesgo es mayor si el niño presenta múltiples crisis febriles, si existen antecedentes familiares de epilepsia, las crisis febriles son de una duración superior a los 15 minutos, la fiebre era baja en el momento de la crisis, existen anomalías neurológicas previas y la primera crisis sucedió con una edad inferior a los 12 meses de vida.

Bibliografía y enlaces de interés:

- Sociedad Española de Urgencias Pediátricas: https://seup.org/pdf_public/ hojas_padres/ convul_fiebre.pdf
- Asociación Española de Pediatría: https://enfamilia.aeped.es/temas-salud /convulsiones-febriles
- J. Casado Flores y R. Jiménez García, Guía práctica de primeros auxilios para padres. Disponible en: https://enfamilia.aeped.es/noticias/primeros-auxilios-para-padres-guia-practica
- M.L. Carrasco Marina, M.V ázquez López, G. Iglesias Escalera. Convulsiones febriles. En: Verdú Pérez A. Manual de Neurología Infantil 2ª Edición, Madrid, Editorial Médica Panamericana 2014. p.474-480.
- Subcommittee on Febrile Seizures; American Academy of Pediatrics. Neurodiagnostic evaluation of the child with a simple febrile seizure. Pediatrics. 2011;127(2):389–394. https://doi.org/10.1542/peds.2010-3318.

AUTORES

Inmaculada Martínez Albaladejo — *Hospital General Universitario Santa Lucia*

Helena Alarcón— *Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca*

EPILEPSIAS FOCALES EDAD DEPENDIENTES

Definición

Los síndromes epilépticos focales edad dependientes, son un grupo de trastornos epilépticos de aparición en la infancia, caracterizados por un conjunto de síntomas y signos, un intervalo de edad bien definido, normalidad en la exploración neurológica y ausencia de lesión estructural en la neuroimagen. El pronóstico es bueno en la gran mayoría de los pacientes, aunque se han descrito casos con evolución atípica que puede incluir epilepsia refractaria al tratamiento y/o déficits neuropsicológicos.

¿Por qué se producen?

Actualmente la causa es desconocida ya que no se han descrito mutaciones genéticas específicas, pero se presupone que están determinados genéticamente. La hipótesis es una falta de equilibrio entre la excitación y la inhibición de la actividad eléctrica cerebral, lo que provocaría una condición de hiperexcitabilidad neuronal relacionada con la edad y limitada a una etapa concreta de la maduración cerebral.

¿Cuántas clases de epilepsias focales edad dependientes existen?

Según la última clasificación de la Liga Internacional contra la Epilepsia (2017). Las epilepsias focales edad dependientes más frecuentes y mejor descritas son:

- Epilepsia con puntas centro-temporales o epilepsia rolándica.
- Epilepsia occipital temprana o síndrome de Panayiotopoulos.
- Epilepsia occipital tardía o síndrome de Gastaut.

Epilepsia con puntas centro-temporales o epilepsia rolándica

Es la epilepsia focal edad dependiente más frecuente. Constituye el 15% de las epilepsias de la edad infantil. Se presenta entre los 3-10 años, con más frecuencia en varones con historia previa de convulsiones febriles.

Tipo de crisis: Se caracteriza por crisis motoras, que afectan preferentemente a la musculatura de la cara, lo que produce sacudidas rítmicas de la mitad de la cara, parpadeo, sonidos guturales, babeo y dificultades para articular palabra. Pueden evolucionar y presentar crisis motoras de la mitad del cuerpo o de todo el cuerpo. De 1 a 3 minutos de duración, se presentan habitualmente en la última hora del sueño o poco después de dormirse. La frecuencia de las crisis es muy variable.

Diagnóstico: La sospecha diagnóstica se realiza por las características de las crisis y se confirma con un EEG en vigilia y sueño, que evidencia descargas epileptiformes en las zonas centro temporales del cerebro y que se incrementan durante el sueño lento.

Tratamiento: Debe ser indicado por un neuropediatra y consensuado con la familia en función del número de crisis y la repercusión en la calidad de vida del paciente y su familia.

Pronóstico: En general es bueno, con desaparición de las crisis alrededor de los 12 años de edad en el 90% de los pacientes.

Epilepsia occipital de inicio temprano o Síndrome de Panayiotopoulos (SP)

Se puede presentar desde el año de vida, sin embargo, la presentación más frecuente es entre los 3-6 años y se resuelve por completo a los 11-13 años.

Tipo de crisis: Predominan los síntomas autonómicos: vómitos, palidez, sudoración, taquicardia/bradicardia, en el 80% de los pacientes. Pueden asociar desviación ocular y de la cabeza. Pueden evolucionar a crisis motoras generalizadas (convulsiones de todo el cuerpo) en el 25-30% y pueden ser crisis muy largas.

Diagnóstico: La sospecha diagnóstica se realiza por las características de las crisis y se confirma con un EEG en vigilia y sueño que evidencia anomalías epileptiformes de ciertas características en regiones occipitales. También se hace una resonancia para descartar otras causas.

Tratamiento: Debe ser indicado por un neuropediatra e iniciarse en el caso de crisis frecuentes. En caso de crisis aisladas, puede considerarse no iniciar el tratamiento con fármacos antiepilépticos, previo consenso con la familia. **Pronóstico:** El pronóstico es excelente, un tercio de los pacientes presenta una frecuencia de crisis muy baja y la curación generalmente ocurre 1 o 2 años después de la primera crisis.

Epilepsia occipital tardía o Síndrome de Gastaut (SG)

El SG representa el 2-7% de las epilepsias focales edad dependiente, siendo la menos frecuente de este grupo. Se inicia entre los 15 meses y 11 años (edad media 7 años) en niños con convulsiones febriles previas (15%) y antecedentes de epilepsia y/o migraña (35% y 15%).

Tipo de crisis: Las crisis son focales con síntomas visuales (alucinaciones, ceguera o pérdida parcial de visión) y/o motores con dolor de cabeza posterior de intensidad moderada (33%). Las crisis son breves y se desarrollan rápidamente, duran de 5 a 15 segundos, y rara vez exceden de 1 ó 2 minutos. Dado que el dolor de cabeza, durante o después de las crisis, es un síntoma común en estos pacientes, debemos realizar el diagnóstico diferencial con la migraña con aura visual.

Diagnóstico: El EEG muestra paroxismos epileptiformes occipitales que se bloquean con la apertura de los ojos. La RNM cerebral debe realizarse para descartar otras causas.

Tratamiento: El tratamiento farmacológico está recomendado en todos los niños con SG, debido a la alta frecuencia de crisis. La indicación del tratamiento, así como la elección del fármaco antiepiléptico, debe realizarla un neuropediatra.

Pronóstico: En general presenta buen pronóstico, responden bien a los fármacos antiepilépticos y la curación se produce en el 50-60% de los pacientes en un plazo de 2 a 4 años desde el inicio.

AUTORES

María Daniela Revilla Orias — *Hospital Sant Joan de Déu*

María Pérez Poyato — *Hospital Univrsitario de Valdecilla*

EPILEPSIA GENERALIZADA IDIOPÁTICA (EGI)

Definición

La epilepsia generalizada idiopática engloba a la **epilepsia ausencia infantil**, **epilepsia ausencia juvenil** y **epilepsia mioclónica juvenil** (Síndrome de Janz). Se caracterizan por presentarse en niños previamente sanos, desconocerse la etiología, aunque actualmente se atribuye un origen genético y presentar buen pronóstico.

¿Qué frecuencia tiene?

- La epilepsia ausencia infantil tiene una incidencia anual de 6.3-8/100000. Afecta predominantemente a niñas.
- En la epilepsia ausencia juvenil no hay predominio de ningún sexo y supone el 2-3% de los casos de epilpesia y el 10% de los casos de EGI.
- La epilepsia mioclónica juvenil es la EGI más frecuente y tiene el 10% de la incidencia de epilépticos y tiene predominio en niñas.

Clínica

Epilepsia ausencia infantil

Tiene un inicio entre los 4 y los 10 años, presentan crisis muy numerosas, de inicio y fin brusco con una duración entre 4-20 segundos, caracterizadas por presentar alteración brusca y profunda del nivel de conciencia, detención de actividad, mirada fija, pudiendo asociar parpadeo y reinicio de actividad realizada anteriormente. En el registro electroencefalográfico destaca aparición de descargas generalizadas tipo polipunta onda a 3Hz, pudiendo desencadenarse con maniobras de hiperventilación.

Epilepsia ausencia juvenil

Se inicia entre los 7 y los 17 años y cursa con crisis tipo ausencias, esporádicas que pueden asociar otros tipos de crisis (tónico clónicas y mioclónicas). Presentan el mismo registro electroencefalográficos que el grupo anterior.

Epilepsia mioclónica juvenil o síndrome de Janz

Suele iniciarse en la adolescencia y presentarse como crisis mioclónicas al despertar, aunque pueden asociar otros tipos de crisis (crisis tónico clónicas generalizadas y ausencias). El EEG típico se caracteriza por descargas de polipunta onda a 3-4 Hz. Es muy característico la aparición de este patrón ante estímulo luminoso intermitente.

Recomendaciones

¿Cuándo debe consultar con su médico?

- Alteración de la conducta e interacción social.
- Alteración del patrón del sueño.
- Reaparición o aumento del número de crisis.
- Problemas de aprendizaje.

¿Qué hacer en caso de que presente una crisis epiléptica >2-3 minutos? Posicionar en posición lateral de seguridad y administrar tratamiento indicado por su neuropediatra en cada caso.

¿Debo informar en el colegio del diagnóstico de mi hijo? Es preferible, para poder adecuar la atención que su hijo precisa en el centro.

Práctica de actividad deportiva frecuente, reglada y supervisada.

Tratamiento

El tratamiento de la EGI se basa en la prescripción de fármacos antiepilépticos óptimos para este grupo de epilepsias, entre los que se encuentra el ácido valproico, etosuximida, lamotrigina y clobazam. Así mismo, son muy importantes, sobre todo en la epilepsia mioclónica juvenil, las medidas higiénico-dietéticas de evitación de factores desencadenantes (realización de un adecuado ritmo sueño/vigilia, evitación de alcohol y tóxicos entre otros).

Evolución y pronóstico

Suelen ser epilepsias con buen pronóstico, con adecuada respuesta a tratamiento en torno al 80% de los casos. Sin embargo, en torno al 20% no se logra un control óptimo de las crisis. Entre los factores pronósticos desfavorables se encuentran la asociación de varios tipos de crisis, presencia de crisis de ausencia atípicas, retraso mental o trasfornos psiquiátricos.

Enlace de interés:

- *Manual de la epilepsia y mi hijo. Epilepsy Foundation. https://www.epilepsy.com/sites/core/files/atoms/files/Spanish_Toolkit_updated%202014.pdf*
- *Guia de epilepsia infantil para el paciente y sus familiares o cuidadores. Juan José García Peñas, Francesc Xavier Sanmartí. Esteve.*
- *https://www.seepnet.es/sites/default/files/GUIA%20EPILEPSIA%20INFANTIL%20para%20web%20ESTEVE.pdf*
- *¿Cómo actuar cuando un niño convulsiona? Asociación española de pediatría de atención primaria. https://www.aepap.org/sites/default/files/04_convulsiones_1.pdf*

AUTORES

Diana Ghandour Fabre — *Hospital Universitario Rafael Méndez*

Patricia Smeyers — *Hospital Universitario La Fe*

EPILEPSIA Y RÉGIMEN DE VIDA

Definición

La epilepsia es una enfermedad cerebral en la que existe una predisposición para sufrir crisis epilépticas. Existen muchos tipos de epilepsias que condicionarán un seguimiento, pruebas complementarias o tratamientos diferentes.

Cuando una hija/o es diagnosticada/o de epilepsia surgen muchas dudas acerca de cómo debemos actuar en el día a día.

¿Puede ir al colegio?

Se debe normalizar la vida e intentar retomar la escolarización tan pronto como sea posible. Es importante que el centro escolar conozca el diagnóstico y sepa actuar en caso de que suceda una crisis durante el horario lectivo, así como, si fuera necesaria la administración de medicación para que cese la crisis. Para ello su neuropediatra puede realizar un informe de salud y prescripción médica para la administración de medicamentos en horario escolar.

Es importante explicar qué es la epilepsia a maestros y amigos para que puedan entenderla y sepan cómo actuar en caso de una crisis. Esto generará mayor seguridad a su hijo/a y reducirá los estigmas que rodean a la enfermedad.

¿Puede hacer deporte?

Por supuesto que sí. El ejercicio físico supone un beneficio sobre la calidad de vida; asimismo los deportes en grupo generan una mejor integración social. Pueden realizarse cualquier tipo de deporte, salvo aquellos que puedan entrañar un riesgo mayor de lesiones en caso de que ocurriera una crisis epiléptica, por ejemplo el submarinismo, la escalada o el alpinismo. Respecto a la natación y baños, al igual que cualquier menor, puede bañarse tanto en piscinas como en el mar, siempre que esté presente un adulto responsable. Recuerde la utilización de cascos para evitar lesiones mayores en la práctica de ciclismo, skate, esquí....

¿Cuántas horas debe dormir?

El adecuado descanso es uno de los factores más importantes en el día a día de la epilepsia, dado que un descanso insuficiente puede desencadenar crisis epilépticas.

Las horas de sueño recomendadas en función de la edad son:

- Recién nacidos (0-3 meses): entre 11 y 13 horas.
- Bebés (4-11 meses): entre 11 y 13 horas.
- Niños pequeños (1-2 años): entre 11 y 14 horas.
- Preescolares (3-5 años): entre 10-13 horas.
- Escolares (6-13 años): entre 9 y 11 horas.
- Adolescentes (14-17 años): entre 8-10 horas.

¿Debe cambiar la dieta?

Salvo que se haya prescrito una dieta con finalidad terapéutica, las recomendaciones dietéticas en un niño/a con epilepsia son las mismas que para cualquier menor. Es importante no realizar periodos de ayuno prolongados y realizar 5 comidas al día. Se desaconseja el consumo excesivo de estimulantes tipo café, refrescos de cola, dado que podrían bajar el efecto protector de los fármacos anticonvulsionantes.

¿Qué sucede si consume drogas?

El alcohol y las drogas ilegales pueden desencadenar crisis epilépticas y alterar el metabolismo de los fármacos antiepilépticos por tanto es muy importante realizar una buena prevención durante la adolescencia.

¿Puede ver al televisión o utilizar móvil/tablet?

Si no se trata de una epilepsia fotosensible debe seguir las recomendaciones generales, el tiempo de pantalla debe ser limitado a 1,5 horas los días lectivos y a 2 horas en vacaciones, evitando el uso de pantallas 1 hora antes de ir a dormir.

Respecto a las epilepsias fotosensibles, en la vida cotidiana, es imposible evitar toda estimulación fótica, por tanto se deberán implementar medidas que reduzcan el riesgo de crisis;

- Utilización pantallas de 100 Hz o LCD
- La habitación debe estar bien iluminada.
- Mantener una distancia a la pantalla de al menos 2 metros.
- Evitar otros factores de riesgo estrés, falta de sueño, ingesta de estimulantes o alcohol.

El uso teléfono móvil (uso habitual, evitando videojuegos) no está contraindicado en pacientes con epilepsia, además móvil puede ser una herramienta de ayuda, con aplicaciones que pueden ayudar en el día a día de la epilepsia, con recordatorios

de toma de fármacos, registro de crisis... En epilepsias fotosensibles se debe evitar la utilización de flash LED pulsado para permitir la reducción de ojos rojos en un entorno oscuro dado que se han provocación de crisis por este motivo.

El uso de videojuegos debe limitarse en pacientes con epilepsia fotosensible.

Si tuviera alguna otra duda de las que se han planteado en esta hoja informativa, por favor consulte a su neuropediatra.

Enlace de interés:

Algunos recursos que pueden ser útiles para explicar qué es una crisis en la infancia

- *https://www.ilae.org/files/dmfile/Super_Lepticos-espanol1.pdf*
- *http://www.viddler.com/v/a74f6349*

APLICACIONES PARA EPILEPSIA

- *https://play.google.com/store/apps/details?id=es.refr3sh.shire.convulsiones*
- *https://play.google.com/store/apps/details?id=com.myepilepsy.diary*

AUTORES

Virginia Ballesteros Cogollos — *Hospital General Universitari de Valencia*

Fernando Mulas — *Instituto Valenciano de Neurociencias*

FÁRMACOS ANTIEPILÉPTICOS: GENERALIDADES

Tratamiento de la epilepsia

El objetivo inicial del tratamiento de la epilepsia será evitar la aparición de nuevas crisis.

Para ello, será importante seguir una serie de recomendaciones generales, evitando posibles desencadenantes conocidos: mantener una higiene del sueño adecuada (evitar dormir en exceso o en defecto, mantener unos horarios de sueño regulares), evitar el consumo de alcohol o drogas de abuso, tener precaución con las luces parpadeantes (en el caso de que exista fotosensibilidad)...

Existen algunos tipos de epilepsia que no precisan tratamiento farmacológico. Será su neuropediatra quien valorará la necesidad de un fármaco para tratar las crisis, tras evaluar el riesgo teórico de recurrencia según las pruebas realizadas, el tipo de crisis que ha presentado, su edad... Hay que tener en cuenta que estos medicamentos disminuyen el riesgo de que aparezcan nuevas crisis, pero no curan la epilepsia. La epilepsia es una tendencia del cerebro a generar crisis y en algunos casos puede desaparecer con el tiempo.

Generalidades de los fármacos antiepilépticos

Actualmente existen más de 20 fármacos con efecto antiepiléptico, con diferentes mecanismos de acción a nivel de las neuronas. Cada uno tiene sus indicaciones, contraindicaciones y sus efectos secundarios. No todos los fármacos sirven para todos los tipos de crisis, incluso a veces un fármaco puede empeorar algunas crisis concretas. Será el neuropediatra el que, una vez tomada la decisión de comenzar un tratamiento farmacológico, elegirá el medicamento que considere que se ajuste mejor al tipo de crisis y al perfil del paciente a tratar.

Manejo del tratamiento con fármacos antiepilépticos

Una vez seleccionado el fármaco, su neuropediatra le indicará la dosis con la que debe comenzar, de acuerdo con la edad y peso del paciente, así como el número de dosis al día que deberá tomar. Se recomienda que la introducción (así como la retirada) de estos fármacos se realice de forma paulatina, ya que de esta manera aumenta la probabilidad de que sea bien tolerado y disminuye el riesgo de efectos secundarios. No deben ser suspendidos de forma brusca, ya que existe el riesgo de aparición de una nueva crisis. En el caso de algunos medicamentos, su neuropediatra podrá solicitar la realización de una analítica para la medición de los niveles del fármaco en sangre, dato que ayudará a realizar el ajuste de dosis si fuera necesario. Dichos niveles de medicación se realizan "en valle", es decir, antes de una dosis (generalmente se solicitará que el paciente acuda a hacerse la analítica a primera hora de la mañana, sin haberse tomado la medicación correspondiente al desayuno, salvo que su médico le indique lo contrario). Según la respuesta al medicamento (entendiendo como tal la evolución en el número y tipo de crisis epilépticas, la tolerancia y en algunos casos los cambios en el electroencefalograma, el médico realizará el ajuste de la dosis del fármaco, procurando siempre que sea la mínima dosis eficaz para el paciente, con los mínimos efectos secundarios posibles y equilibrando los riesgos del medicamento frente al beneficio obtenido. En caso de que el medicamento no resulte eficaz, su médico podría plantear añadir un segundo fármaco antiepiléptico al primero.

Es muy importante el adecuado cumplimiento del tratamiento pautado. Estas medicaciones se deben tomar a diario, con unos horarios lo más estables posibles según la pauta dada por el neuropediatra. En caso de duda sobre qué hacer ante el olvido de una dosis, o qué margen horario tienen para dar la medicación al niño (por ejemplo, por horarios diferentes entre días lectivos y fin de semana), hable con su neuropediatra.

Efectos secundarios de los fármacos antiepilépticos

A pesar de que los fármacos de nueva generación tienen cada vez menos efectos secundarios, estos medicamentos no están exentos de riesgos, igual que cualquier otro. Su neuropediatra realizará un seguimiento de estos efectos, y le dará pautas sobre qué hacer ante la aparición de síntomas que sugieran que el medicamento no está siendo bien tolerado.

Algunos pueden producir un aumento de transaminasas (enzimas del hígado) o alteraciones en los iones (sodio, calcio...), u otros efectos que su médico vigilará mediante la realización de analíticas de sangre y/u orina periódicas. Otros de los efectos secundarios más habituales, al ser fármacos que actúan a nivel cerebral, pueden ser mareos, somnolencia, irritabilidad, problemas de sueño. Además habrá que vigilar la aparición de lesiones en la piel, especialmente con fármacos como carbamazepina, lamotrigina, o fenitoína. Se recomienda acudir a su médico ante la aparición de algún síntoma inusual. Su médico valorará el ajuste de la dosis del medicamento, o en caso de que lo considere necesario, su retirada y sustitución por otro.

En caso de precisar más de un fármaco antiepiléptico para el control de las crisis, su neuropediatra tendrá en cuenta las posibles interacciones entre medicamentos. Respecto a los medicamentos de uso habitual en los niños, como pueden ser el paracetamol, ibuprofeno, o antibióticos como la amoxicilina, el riesgo de interacción con los antiepilépticos es mínimo. En caso de que su hijo precise un tratamiento menos habitual, consulte siempre con su pediatra o farmacéutico las posibles interacciones con el tratamiento habitual del niño.

Eficacia y pronóstico

En general, en torno a entre el 50 y el 90% de los pacientes quedan sin crisis con el primer fármaco antiepiléptico utilizado a dosis adecuadas, en el 20-30% restante el control se logra con un segundo fármaco. En el caso de falta de control de las crisis tras un año de uso de dos medicamentos adecuados para el tipo de crisis del paciente y las dosis correctas, se habla de epilepsia refractaria.

En los casos en los que se consigue un control de las crisis, su neuropediatra mantendrá la medicación durante un tiempo que es variable (generalmente al menos dos años tras la última crisis), al tratarse de una enfermedad crónica, y valorará cuándo es el momento

adecuado para la retirada de la medicación antiepiléptica, teniendo en cuenta diferentes factores (el tipo de epilepsia, patología neurológica asociada, características del paciente, evolución de las pruebas complementarias...).

Alternativas al tratamiento farmacológico

En los casos en los que no se consigue un control adecuado de las crisis tras haber probado dos o más fármacos, su neuropediatra se puede plantear otras opciones de tratamiento, entre las que destacan la cirugía de la epilepsia, el estimulador del nervio vago o la dieta cetógenica.

La valoración de estas alternativas será individualizada para cada paciente, ya que a veces se debe plantear incluso como una opción precoz en determinadas epilepsias concretas. En caso de considerar que el paciente puede ser candidato a estos tratamientos, su neuropediatra valorará la necesidad de derivarlo a una unidad de referencia para el tratamiento de epilepsias refractarias.

Enlace de interés:

- https://www.seepnet.es/pacientes/tratamiento
- https://www.youtube.com/watch?v=q36j2ih3_2Y

AUTORES

Beatriz Bernardino Cuesta — *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús*

Elena Miravet — *Hospital Universitario Son Espases*

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD)

Definición

DMD es la distrofia muscular más frecuente (1/3500 recién nacidos hombres al año). Se trata de una enfermedad hereditaria que ocurre por diferentes mutaciones que afectan al gen DMD que codifica la proteína distrofina presente en los músculos.

Este gen se encuentra en el cromosoma X por lo que la enfermedad afecta principalmente a hombres y muy rara vez a mujeres, quienes habitualmente son portadoras de la enfermedad presentando pocos o ningún síntoma.

En la distrofia muscular de Duchenne, la afectación del gen DMD conlleva una ausencia de distrofina en las fibras musculares, lo que produce que no funcionen de forma adecuada, se pierdan y el niño presente una debilidad progresiva.

El diagnóstico de la distrofia muscular de Duchenne suele realizarse entre los 3-5 años de edad. Inicialmente se sospecha por los síntomas que presenta el paciente y por la elevación de enzimas musculares marcadas (creatinkinasa o CK). El diagnóstico se confirma con estudios genéticos. En ocasiones, también puede ser necesario realizar otras pruebas como biopsia muscular, electromiograma, resonancia magnética muscular,...

Cuando la mutación condiciona una disminución de distrofina pero no una ausencia, hablamos de Distrofia Muscular de Becker, presentando los pacientes una clínica de menor gravedad y síntomas muy variables.

En cuanto a las portadoras, el 10% pueden tener alguna manifestación de la enfermedad como problemas cardiológicos (lo más frecuente) una afectación muscular de menor intensidad o problemas cognitivos o emocionales.

Clínica

Fases de la enfermedad

La DMD es una enfermedad progresiva, se distinguen una serie de fases de la enfermedad que ayudan a proporcionar el soporte adecuado al paciente en cada una de ellas.

- **Etapa presintomática (primeros 3 años de vida)**

  Síntomas sutiles de retraso en la adquisición de la marcha o del lenguaje. La historia familiar de la enfermedad o si de forma casual se halla una alteración analítica de las enzimas musculares o las transaminasas ayuda a realizar un diagnóstico temprano.

- **Ambulatoria temprana (desde los 3 a los 6 años)**

  Aparece la clínica de debilidad, el niño presenta dificultades para levantarse del suelo (maniobra de Gowers: se apoya sobre sus piernas para levantarse del suelo), tendencia a caminar de puntillas, hipertrofia de pantorrillas y puede subir escaleras.

- **Ambulatoria tardía (desde 6 años a pérdida de marcha)**

  Progreso de la debilidad y aparición de retracciones, aumentan las dificultades para caminar, con marcha balanceada, problemas para levantarse del suelo y subir escaleras. La deambulación se hace cada vez más dificultosa llegando un momento en que se pierde, habitualmente antes de los 12-14 años aunque constituye un periodo variable.

- **No ambulatoria temprana-No ambulatoria tardía**

  El niño precisa el uso de silla de ruedas para desplazarse. La falta de movilidad y atrofia muscular son factores que predisponen al desarrollo de escoliosis y complicaciones respiratorias. La fase tardía se caracteriza por el desarrollo de debilidad progresiva en las extremidades superiores. Es frecuente la presencia de cardiomiopatía que junto al aumento del compromiso respiratorio favorece la aparición de infecciones respiratorias con un pronóstico desfavorable.

Evolución y Pronóstico

Como consecuencia de la degeneración muscular pueden surgir complicaciones ortopédicas, cognitivas, respiratorias, nutricionales, cardíacas y óseas.

El seguimiento precoz del paciente por un equipo multidisciplinar con un adecuado manejo de las complicaciones, tratamiento de soporte y el uso de corticoides, ha hecho que la esperanza de vida se haya prolongado actualmente hasta los 30-40 años mejorando también la calidad de vida de los pacientes.

Es importante destacar que un porcentaje significativo de pacientes pueden asociar síntomas neurocognitivos como dificultades de aprendizaje, problemas de atención o de conducta, discapacidad intelectual o trastorno del espectro autista. Estos problemas se evaluarán también desde su neurólogo.

Recomendaciones y tratamiento

En el momento actual no existe cura para esta enfermedad.

El tratamiento se basa en medidas de soporte multidisciplinar llevadas a cabo en colaboración por diferentes profesionales y orientadas a mejorar la calidad de vida de los pacientes, estabilizar o disminuir el ritmo de la enfermedad y prevenir la aparición de complicaciones. Algunas de estas medidas son programas de fisioterapia, psicomotricidad, soporte nutricional, terapia cognitiva, manejo psicosocial, prevención y tratamiento de complicaciones.

Dentro de los tratamientos farmacológicos el uso de corticoides ha demostrado retrasar la edad de pérdida de la marcha. El paciente también puede precisar el uso de fármacos para mejorar la función cardiaca, asistencia respiratoria, tratamiento de la osteoporosis...

Hoy en día se están investigando nuevas terapias que pueden retrasar la progresión o evitar la aparición de complicaciones secundarias. Otras terapias dirigidas a mutaciones concretas han sido recientemente aprobadas.

Su neuropediatra le informará sobre las recomendaciones y tratamiento a seguir.

Enlaces de interés:

- Asociación Duchenne Parent Project España: https://www.duchenne-spain.org/
- Treat NMD, neuromuscular Network: http://www.treat-nmd.eu/
- Guía para padres Treat NMD en castellano: http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/spanish/dmdmdffg_master_spanish_upa.pdf
- European Organisation for Rare Diseases: https://www.eurordis.org/es

AUTORES

Laura Carrera García — *Hospital Sant Joan de Déu*

David Gómez Andrés — *Hospital Universitario Vall d´Hebrón*

SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ

Definición

Grupo heterogéneo de entidades caracterizadas por una parálisis progresiva de causa inmunológica desencadenada por una infección.

Es una de las causas más frecuentes de debilidad aguda en población infantil.

Clínica

¿Cómo se manifiesta el Síndrome de Guillain-Barré?

Se caracteriza por una pérdida aguda de la fuerza muscular de forma simétrica, ascendente (progresa de extremidades inferiores hacia superiores) y rápidamente progresiva.

Puede presentarse desde una mínima debilidad de extremidades inferiores hasta la parálisis total de la musculatura de las extremidades y tronco, orofaríngea, facial y de la musculatura ocular.

Asocia característicamente la pérdida o disminución significativa de los reflejos osteotendinosos.

El 70% de los pacientes tienen antecedentes de infecciones inespecíficas, respiratorias o gastrointestinales.

¿Cómo evoluciona el cuadro?

El cuadro se instaura de forma aguda o subaguda en días o semanas, hasta llegar a un punto máximo de gravedad seguido de un período de meseta variable y una recuperación progresiva.

Recomendaciones y tratamiento

Ante la sospecha clínica de SGB se ingresará al paciente para confirmación diagnóstica, observación e inicio de tratamiento.

Según los diferentes estudios, entre el 15-25% de los pacientes afectos de SGB requieren soporte respiratorio en una unidad de cuidados intensivos.

Con respecto al tratamiento, dada la variabilidad clínica y el curso natural autolimitado de la enfermedad, se ajustará a cada paciente y a su evolución. Se utiliza por lo general el tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas.

Pronóstico

Existe una gran variabilidad en la gravedad, evolución y recuperación de los pacientes.

Puede afectar a personas de cualquier edad y los niños presentan una mejor evolución y pronóstico que los adultos,

La mayoría de los pacientes pediátricos se recupera completamente en un plazo de 6 meses.

AUTORES

Diana Ghandour Fabre — *Hospital Universitario Rafael Méndez*

David Gómez Andrés — *Hospital Universitario Vall d´Hebrón*

TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH)

Definición

El Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (o TDAH por sus siglas) se define como un trastorno del neurodesarrollo originado en la infancia y cuyos síntomas principales son el **déficit de atención, hiperactividad y/o impulsividad.**

¿Qué frecuencia tiene?

Se estima que en España el TDAH afecta a un 3-7% de niños en edad escolar, siendo algo más frecuente en niños que en niñas. Se calcula que afecta al 2,5% de los adultos. En el origen de este trastorno influyen varios factores, con un peso importante de los factores genéticos y ambientales.

Clínica

- Los síntomas de **déficit de atención** pueden manifestarse en la infancia como dificultad para mantener la atención de forma mantenida, cometer errores por descuidos, distracciones frecuentes, dificultad para organizar tareas, no terminar tareas o deberes, olvidos frecuentes, no parecer escuchar cuando se le habla directamente, evitar o rechazar realizar tareas que supongan un esfuerzo etc.
- Los síntomas de **hiperactividad e impulsividad** pueden manifestarse como moverse de forma excesiva en situaciones inadecuadas, necesidad de movimiento de manos y pies cuando está sentado, levantarse a menudo de la silla, dificultad para relajarse o practicar juegos donde deba permanecer quieto, actuar como si "lo impulsara un motor", hablar excesivamente, contestar o actuar antes de que se terminen de formular las preguntas, dificultad para esperar los turnos en el juego, interrumpir conversaciones etc.

Clasificación

No todos los niños con TDAH manifiestan los mismos síntomas ni con la misma intensidad. El Trastorno por Déficit de Atención se puede dividir en 3 subtipos:

- **TDAH de predominio inatento:** cumple criterios solo o predominantemente de inatención.
- **TDAH de predominio hiperactivo-impulsivo:** cumple criterios solo o predominantemente de hiperactividad.
- **TDAH de presentación combinada:** cumple criterios de inatención y de hiperactivdad.

A su vez, se valorará la gravedad (leve, moderado o grave) según la intensidad y frecuencia de los síntomas y/o del deterioro que impliquen en el funcionamiento social o académico del niño.

¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico del TDAH se realiza por criterios clínicos bien establecidos, en base a la historia clínica y la entrevista realizada a los padres y el niño. No existe una prueba específica que por sí misma dé el diagnóstico.

Para su diagnóstico, algunos de los síntomas deben estar ya presentes antes de los 12 años de edad y deben mantenerse en el tiempo como mínimo 6 meses. Además, los síntomas de inatención o hiperactividad-impulsividad deben estar presentes en al menos 2 ámbitos de la vida del niño (por ejemplo, en casa y en el colegio) y tener un impacto significativo en su rendimiento académico, social u ocupacional.

Aunque pueda existir sospecha diagnóstica en niños menores de 6 años, el diagnóstico de TDAH requiere que el niño haya cumplido al menos esta edad.

Los síntomas del TDAH pueden ser mínimos o incluso estar ausentes cuando reciben recompensas frecuentes por comportamientos apropiados, están bajo supervisión, ante actividades especialmente interesantes para ellos (como jugar a videojuegos, pantallas electrónicas...) etc.

Evolución y pronóstico

En líneas generales, los síntomas que comienzan en la infancia tienden a persistir hasta la adolescencia y la vida adulta. Se calcula que un 50-80% siguen con síntomas en la adolescencia y entre el 35-65% en la vida adulta. Un diagnóstico temprano y un tratamiento adecuado permiten una evolución positiva. Algunos pacientes pueden recuperarse completamente o presentar síntomas mínimos que les permita tener una buena calidad de vida.

Hasta un 50% de los pacientes diagnosticados de TDAH puede asociar otro tipo de problemas, siendo los más habituales los trastornos de conducta, los trastornos de ánimo, la ansiedad, las dificultades de aprendizaje y el bajo rendimiento académico.

Recomendaciones y tratamiento

Es importante que la familia conozca estas características para facilitar la regulación y el autocontrol estructurando el ambiente, dando señales externas para la mejor organización, guiando las actividades, priorizando los problemas, etc. En el entorno escolar seguir las recomendaciones de las guías para los alumnos con este trastorno, adaptando las tareas en cuanto a tiempo, distribución de contenidos, estrategias para favorecer la atención mantenida, evitar distractores en el aula, etc. Se pueden instaurar programas cognitivo-conductuales y tratamiento médico para mejorar atención, concentración, control de impulso, etc. debidamente supervisada por el médico responsable.

Enlace de interés:

- *www.tdahytu.com*
- *www.fundacioncadah.org*

AUTORES

Amaia Salmón Rodríguez — *Hospital Universitario Cruces*

María Luisa Poch — *Hospital San Pedro de Logroño*

TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Definición

El autismo se define como un trastorno del neurodesarrollo. Los niños o niñas con síntomas dentro del espectro autista (TEA) se caracterizan por presentar dificultades persistentes en la interacción social, alteración en la comunicación y lenguaje, así como un repertorio de intereses poco variado.

Los síntomas se producen por una alteración en el desarrollo cerebral, condicionada por una base genética, y a la que pueden contribuir factores ambientales.

¿Qué frecuencia tiene?

La prevalencia de TEA es muy variable según los estudios poblacionales, de 2 a 25 por cada 1000 personas. Es hasta 3-4 veces más frecuente en varones que mujeres.

Clínica

Los primeros indicadores de TEA suelen apreciarse entre los 18 y 24 meses de edad, aunque a veces pueden observarse señales desde los 12 meses. Los síntomas generalmente abarcan un retraso en la adquisición de lenguaje, dificultades en interacción social y problemas conductuales.

Algunas de las **señales de alerta** que puede observarse son las siguientes: falta de contacto visual, no respuesta a llamada por su nombre, pérdida de lenguaje o habilidades sociales, falta de uso de gestos, preferencia por jugar solo/a, patrones de conducta o movimientos repetitivos, fijación por objetos concretos, ausencia de juego funcional, caminar de puntillas, hipersensibilidad a sonidos o texturas, rabietas intensas y dificultad para adaptarse a cambios, entre otros.

Cuando en un niño o niña se aprecian indicadores de alerta es necesario consultar con el pediatra de referencia para realizar una valoración más detallada. Puede ser necesario realizar una comprobación de la audición.

Un diagnóstico de TEA se establece tras una evaluación específica en centros de atención precoz y servicios de neurología infantil. Para completar el estudio puede ser necesario indicar estudios complementarios dirigidos (analíticas, estudios genéticos), que se individualizan en cada niño/a.

Hay un espectro variable en las manifestaciones de TEA, desde síntomas que son más leves a una afectación más global. La limitación funcional varía en cada niño según su edad, entorno, nivel de desarrollo, habilidades intelectuales y estrategias de adaptación.

Recomendaciones y tratamiento

La identificación temprana de síntomas de TEA facilita una intervención precoz, y abordaje de las dificultades concretas de cada niño/niña, una orientación y soporte familiar, así como una planificación de los apoyos escolares y pedagógicos que el niño/a necesite.

El tratamiento de niño/as con TEA tiene como premisa básica un carácter individualizado. El abordaje ha de ser integral y multidisciplinar, con seguimiento médico neuropediátrico, intervención psicológica, y otras orientaciones individualizadas. En algunos casos puede ser necesario un tratamiento farmacológico concomitante.

Evolución y pronóstico

La evolución es muy variable según las características concretas de cada niño/niña, su desarrollo psicomotor y condiciones médicas asociadas. El progreso en la adquisición de lenguaje y un adecuado rendimiento cognitivo se asocian a un mejor pronóstico. Algunos/as niños/as también pueden presentar o desarrollar habilidades y cualidades especiales.

La instauración precoz de una intervención específica en centros de atención temprana también se asocia a una evolución e inclusión social más favorables.

Enlace de interés:

- Asociación proyecto autismo: señales de alerta. http://www.aspau.org/el-autismo/senales-de-alerta-ante-el-autismo/
- Confederación autismo España: detección y diagnóstico de TEA. http://www.autismo.org.es/sobre-los-TEA/deteccion
- Blog de divulgación de neurodesarrollo: TEA. https://neuropediatra.org/2017/04/10/definicion-epidemiologia-y-deteccion-del-autismo/

AUTORES

Leticia Pías Peleteiro — *Hospital Sant Joan de Déu*

María Luisa Poch — *Hospital San Pedro de Logroño*

TRASTORNOS DEL APRENDIZAJE

Definición

Los Trastornos del aprendizaje son un grupo heterogéneo de diferentes alteraciones del neurodesarrollo que se ponen de manifiesto en la niñez.

Los niños con esta afectación no son capaces de dominar las habilidades académicas propias de su edad, de su capacidad intelectual y de su nivel educativo.

Las dificultades en el aprendizaje empiezan en la etapa escolar pero pueden no ser completamente manifiestas hasta que la demanda para aquella habilidad afectada exceda la capacidad individual.

¿Qué frecuencia tiene?

Se considera que el 20% de los niños presentan dificultades escolares y/o no consiguen todo lo que su potencial les permite.

Clínica

En función del área académica afectada podemos diferenciar los siguientes tipos:

Con limitación en la lectura: DISLEXIA

El más frecuente afectando a un 5-10% de la población infantil.

Supone una dificultad para la descodificación o lectura de palabras. Lo/as niño/as con dislexia tienen dificultades para recitar el alfabeto, denominar letras, realizar rimas simples y para analizar o clasificar los sonidos. Además, la lectura se caracteriza por las omisiones, sustituciones, inversiones o adicciones, lentitud, vacilaciones, problemas de seguimiento visual y de comprensión.

El principal problema que tiene la dislexia es que, en nuestro sistema educativo, todos los aprendizajes se realizan a través del código escrito, por lo cuál el niño disléxico no puede asimilar ciertos contenidos porque no es capaz de llegar a su significado a través de la lectura.

El niño disléxico debe poner tanto esfuerzo en las tareas de lectoescritura que tiende a fatigarse, a distraerse y a rechazar este tipo de tareas. Los padres y profesores entendemos esta conducta como desinterés, sin comprender que estos niños, realizando estas tareas, se sienten como si de repente, cualquiera de nosotros, nos viéramos inmersos en una clase de escritura china.

Con limitación en la expresión escrita: DISORTOGRAFÍA

Afecta al contenido y composición de las palabras que se escriben; es decir, existe un problema para reconocer, comprender y reproducir los símbolos escritos.

Los niños con disortografía cometen, de manera reiterada, una serie de errores al escribir que pueden hacer incluso ininteligible su escritura, la cual, además, es lenta. Los más comunes son: rotación de letras similares (p, q, b, d, u, n), omisiones, inversiones (“sol” en lugar de “los”), sustitución de fonemas (“t” por la “d” y la “p” por la “b”), unen palabras al escribirlas o las separan por las sílabas que las componen.

Con limitación en matemáticas: DISCALCULIA

Afecta a la correcta adquisición de las habilidades aritméticas. En el colegio, esta dificultad queda reflejada en repetidos suspensos en el área de matemáticas, mientras que en el resto de asignaturas el rendimiento se sitúa en valores normales.

Los niños con discalculia cometen errores en las operaciones matemáticas básicas, (suma, resta, multiplicación y división), confusión de los signos +, -, / y ×, problemas en el cálculo mental, dificultades relacionadas con la orientación espacial, tanto la propia como al de los objetos, y dificultad con los conceptos abstractos del tiempo y la dirección.

Recomendaciones y tratamiento

El único tratamiento eficaz de los trastornos del aprendizaje es una correcta enseñanza, un proceso de reeducación con técnicas específicas individualizadas, que debe iniciarse lo antes posible.

El abordaje directo de estas dificultades debe hacerse desde una perspectiva global que cuente con el apoyo de familiares y profesores, mediante programas individualizados para cada dificultad específica y siempre en colaboración con los profesionales específicos en cada área (logopedas, psicopedagogos, psicólogos, etc).

Evolución y pronóstico

El pronóstico es favorable siempre que se detecte de forma precoz y se instaure el tratamiento correcto.

Cuando el tratamiento establecido es apropiado, la mayoría de los niños pueden superar o aprender a compensar los problemas escolares que se hayan podido presentar.

Enlace de interés:

- *www.pediatriaintegral.es/publicacion-2017-01/trastornos-del-aprendizaje-2017/*
- *www.disfam.org*

AUTORES

Nelly Álvarez Álvarez — *Hospital Universitario Cruces*

María Luisa Poch — *Hospital San Pedro de Logroño*

TRASTORNO DEL APRENDIZAJE NO VERBAL (TANV)

Definición

También llamado trastorno de aprendizaje procedimental (TAP).

Es un trastorno del neurodesarrollo debido a un defecto en:

- Percepción táctil y visual.
- Habilidades de coordinación motriz.
- Comunicación no verbal.

¿Qué frecuencia tiene?

No se conoce la proporción exacta de población afectada ya que los síntomas de TANV se confunden frecuentemente con otros trastornos del aprendizaje.

Clínica

Se trata de niños con un nivel de inteligencia normal, en los que existe una discrepancia entre las habilidades verbales (no afectadas) y las perceptivo-manipulativas.

Los niños con TANV tienen dificultad para entender la comunicación que no es verbal. Esto incluye el lenguaje corporal, el tono de voz, las expresiones faciales y el contexto (ironías, dobles sentidos). Todo ello, hace que, aunque literalmente entiendan la semántica de las palabras y oraciones, no sean capaces de procesar otros significados, no puedan "leer entre líneas". Estas dificultades tienen una gran repercusión en las relaciones sociales.

La limitación en la percepción táctil y visual implica dificultad en orientación espacial. Esto dificulta la lectura y escritura, dibujo, construir y otras habilidades necesarias para transformar la información recibida por el sistema visual para realizar tareas complejas.

A nivel escolar, estos niños suelen tener mala letra, son muy lentos, no terminan las actividades ni exámenes en el tiempo previsto.

Las dificultades en la coordinación repercuten tanto en motricidad fina (disgrafía, recortar, uso de cubiertos, abrocharse etc.), como gruesa (torpeza general, repercusión en actividades deportivas como correr, jugar a la pelota, atrapar, etc.).

Recomendaciones y tratamiento

Es importante que en el entorno escolar se realice una adaptación metodológica, por ejemplo: darles más tiempo en los exámenes, utilizar hojas cuadriculadas o con pauta, evitar caligrafía con el propósito de que mejore la letra, evitar realizar tareas de copia, sobre todo de la pizarra (se le puede ayudar facilitándole el material ya preparado), etc.

Dado que los niños con TANV no interpretan ninguna otra comunicación que no sea verbal, es fundamental que en el abordaje terapéutico se trabajen los siguientes puntos:

- Favorecer su integración y participación en actividades de recreo y juego.
- Ayuda para interpretar adecuadamente el comportamiento de los demás.
- Trabajo de habilidades sociales de manera planificada.

Evolución y pronóstico

La repercusión social, académica y personal de su problemática afecta de forma negativa a su autoestima y hace que los niños con TANV sean propensos a ansiedad y depresión. Por ello es fundamental que se detecte a tiempo.

El pronóstico, al igual que en otros trastornos del aprendizaje, es favorable siempre y cuando se detecte de forma precoz y se instaure el tratamiento correcto.

Enlace de interés:

- *www.tanv.es*
- *www.universidadviu.es/tanv-trastorno-aprendizaje-no-verbal/*

AUTORES

Nelly Álvarez Álvarez — *Hospital Universitario Cruces*

María Luisa Poch — *Hospital San Pedro de Logroño*

ESTUDIOS GENÉTICOS

¿Qué son las enfermedades genéticas?

Algunas enfermedades que se inician en la edad pediátrica, especialmente las enfermedades neurológicas, pueden tener un origen genético. Esto quiere decir que se deben a una alteración en la estructura o la lectura del genoma, el conjunto de genes que establece las instrucciones por las que se definen la mayor parte de las características físicas y fisiológicas de los seres humanos.

Estas enfermedades suelen denominarse raras o minoritarias, por afectar a un pequeño número de personas de la población general, y pueden tener un origen hereditario o haberse producido por primera vez ("de novo") en el niño.

Conocer el origen genético de una enfermedad, nos ayuda a elaborar un diagnóstico precoz y anticiparnos a posibles problemas o complicaciones que puedan aparecer en el futuro, además de plantear un tratamiento específico.

Estudios genéticos

¿Qué tipos de estudios genéticos se pueden realizar?

Existen varias técnicas para estudiar el genoma, la decisión sobre cuál es la más adecuada en cada caso será llevada a cabo por su Neuropediatra o Genetista en función de los síntomas y signos que presente el niño, y de la sospecha diagnóstica.

Para ello se extraerá una muestra de sangre mediante los procedimientos habituales, como en otros tipos de análisis sanguíneos, pero será procesada de forma distinta y enviada a un laboratorio especialista en pruebas genéticas para su estudio. En casos muy concretos, puede ser necesaria la obtención de muestras diferentes a la sangre, como saliva, piel o tejido muscular, algo que le será explicado previamente en la consulta.

Algunos de los estudios genéticos más habitualmente utilizados en Neuropediatría son el cariotipo, el array-CGH, el MLPA, los paneles de genes relacionados con una enfermedad, el exoma o la secuenciación de un gen concreto, entre otros. La elección de uno u otro dependerá de la enfermedad sospechada, teniendo en cuenta además que algunas de estas pruebas permiten analizar el genoma de forma más general, y otras de forma más detallada.

¿Cuánto tiempo lleva conocer el resultado?

Los estudios genéticos necesitan de un análisis minucioso y en algunos casos deben ser comprobados por más de una técnica antes de establecer un resultado definitivo. Por todo ello son pruebas que generalmente requieren un mayor tiempo que otros tipos de análisis para conocer el resultado.

¿Cómo interpretar los resultados?

Su Neuropediatra le explicará los resultados y cuál es la interpretación de los mismos en cada caso. En función del estudio solicitado se podrán establecer conclusiones más o menos definitivas sobre la enfermedad sospechada. Es posible que, tras un análisis genético, se necesite ampliar el estudio de forma más detallada o con un método diferente para confirmar o descartar la presencia de alteraciones en un gen o grupo de genes.

Hemos de recordar que, aunque la ciencia avanza deprisa, existen alteraciones que serán definidas "de significado incierto", esto quiere decir que a día de hoy todavía no hay información suficiente en la comunidad científica, que pueda explicar la naturaleza de determinados hallazgos que surgen en el análisis de estas pruebas. Estas alteraciones serán revisadas de forma periódica para determinar en el futuro si son o no las responsables de algunas enfermedades o grupos de síntomas. Con esa finalidad, es posible que su neuropediatra o genetista solicite su consentimiento para que sus datos genéticos o los de su hijo/a puedan ser depositados, una vez anonimizados, en bases de datos o plataformas nacionales o internacionales.

Los estudios pueden detectar otras alteraciones o riesgos futuros y, caso de detectarlos, ¿debo ser informado sobre ellos?

En los casos en que se efectúen estudios de secuenciación masiva (especialmente exoma o genoma) es posible que se detecten variantes "incidentales" que informan sobre enfermedades o riesgos no directamente relacionados con el motivo del estudio actual. Usted tendrá la oportunidad de señalar, en el consentimiento informado que deberá firmar, si desea conocer dichas alteraciones.

¿Es necesario estudiar a los padres o a otros familiares?

Algunos hallazgos encontrados en los estudios genéticos, por su trascendencia o para su confirmación, hacen necesario su análisis en los progenitores u otros familiares cercanos. Será su Neuropediatra el que determine la necesidad de realizar dichos estudios adicionales.

Si la enfermedad se confirma a través del estudio genético puede ser necesario acudir a una consulta de consejo genético, sobre todo si la pareja desea tener más descendencia.

Enlace de interés:

- FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras https://enfermedades-raras.org/
- ORPHANET, Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. https://www.orpha.net/
- ORPHANET, Enciclopedia para público general https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_PatientEncyclo.php?lng=ES

AUTORES

Ignacio Bermejo Arnedo — *Hospital Universitario Infanta Cristina*

Alfons Macaya — *Hospital Universitario Vall d´Hebrón*

DESPERTAR CONFUSIONAL

¿Qué es el despertar confusional?

El despertar confusional, también conocido como “borrachera del sueño”, “confusión al despertar” o “inercia del sueño”, es un trastorno frecuente en niños. Aparece en el 17,3 % de los niños entre los 3-13 años de edad, siendo especialmente frecuente en niños menores de 5 años.

El inicio típico del episodio es el primer tercio de la noche durante el sueño profundo NREM, a las 2 o 3 horas de haberse iniciado el sueño, aunque también puede ocurrir en cualquier despertar nocturno o incluso al despertar por la mañana. El niño normalmente se despierta confuso, se sienta en la cama, puede llorar, gemir, gritar o incluso mostrar un comportamiento agresivo, y aunque parezca que el niño está alerta no responde cuando se le habla. Los padres suelen describirlo como una rabieta. Generalmente no hay síntomas autonómicos (sudoración, palpitaciones…).

Al intentar consolarlo los síntomas empeoran, aumenta la agitación y se prolonga el episodio. El inicio y el final de episodio suele ser progresivo. Los episodios pueden durar entre unos minutos y varias horas, aunque lo más frecuente es que duren entre 5 y 15 minutos. A la mañana siguiente el niño no tiene recuerdo del episodio.

Hay una serie de factores que predisponen a tener un despertar confusional o cualquier otro trastorno del despertar. El más importante de todos los factores es tener antecedentes familiares, hasta un 60% de niños que tiene trastornos del despertar tienen un familiar de primer grado con parasomnias. Otros factores son cualquier condición que provoque una fragmentación del sueño o que incremente el sueño lento profundo (fiebre, privación de sueño o sueño insuficiente), así como algunos tóxicos y fármacos.

¿Cuándo debemos sospecharlo?

Se debe sospechar ante cualquier despertar atípico durante el sueño del niño.

¿Son necesarias pruebas?

El diagnóstico se basa en realizar una adecuada historia clínica con una descripción detallada del episodio y una exploración física.

La polisomnografía (estudio de sueño) no suele ser necesaria para establecer el diagnóstico. Puede ser útil en niños que tengan episodios atípicos o que tengan algún otro trastorno de sueño primario asociado.

¿Tiene tratamiento?

No hay un tratamiento específico.

Los episodios tienen carácter benigno y son autolimitados, tendiendo a disminuir su frecuencia con la edad.

Es fundamental tener una adecuada higiene de sueño: dormir las horas suficientes, no suprimir la siesta si el niño sigue durmiéndola, horarios regulares de sueño y evitar aquellos posibles factores desencadenantes.

Durante los episodios hay conducir de vuelta a la cama al niño, evitar despertarle e interferir, permaneciendo a su lado en silencio, asegurando su seguridad, pero sin interactuar con él, y evitando discutir sobre el episodio al día siguiente.

Si los episodios son más graves o intensos, o tienen repercusión durante el día se debe derivar a una unidad especializada en trastornos del sueño.

AUTORES

Rebeca Losada del Pozo — *Fundación Jiménez Díaz*

MOVIMIENTOS PERIÓDICOS DE LAS PIERNAS. TRASTORNO DE MOVIMIENTOS PERIÓDICOS DE LAS EXTREMIDADES

¿Qué es el Movimiento Periódico de las Piernas (PLMS)?

Los PLMS son movimientos estereotipados de las piernas, que consisten en una extensión del pie, acompañada a veces de flexión de la rodilla y de la cadera, o en forma de sacudidas de las piernas, que aparecen en secuencias de movimientos periódicos durante la noche, que pueden durar desde minutos hasta horas.

Los PLMS están presentes en más del 80% de los pacientes con SPI, siendo uno de los fenómenos característicos de esta enfermedad.

¿Qué es el Trastorno de Movimientos Periódicos Extremidades?

Los PLMS deben diferenciarse del trastorno de movimientos periódicos de extremidades (PLMD, del inglés periodic leg movement disorder), en el que, además de un índice de PLMS anormal, aparece clínica de alteración del sueño o fatiga diurna en ausencia de otra causa que la explique. Es decir, los PLMS son la causa de insomnio, fatiga o somnolencia diurna excesiva.

¿Cuándo debemos sospecharlo?

Es importante considerar esta citación en niños que se levantan cansados y presentan durante el día tendencia al sueño en horas inapropiadas y/o comportamientos muy inquietos . Se acompaña de un sueño inquieto, con mucho movimiento mientras el niño duerme.

¿Son necesarias pruebas?

La polisomnografía permite la identificación y cuantificación de los PLMS y descarta la existencia de otros trastornos de sueño (ej. apneas de sueño).

¿Tiene tratamiento?

En todos los casos existen una serie de medidas generales y conservadoras que pueden ayudar. Las prácticas adecuadas de la higiene del sueño pueden ser útiles e incluyen: un horario regular de sueño-despertar; evitar comidas copiosas o el ejercicio intenso en las horas previas a acostarse y reducir las actividades estimulantes, como ver la televisión o los videojuegos antes de ir a la cama. Además, se debe revisar detalladamente el consumo de cafeína, chocolate, antihistamínicos y antagonistas de dopamina.

Tratamiento farmacológico

En niños muchos casos están relacionados con deficiencias de hierro. En otros casos en los que haya una afectación moderada serán necesarios otros tratamientos (gabapentina, benzodiacepinas, agentes dopaminergicos).

AUTORES

Gloria López Sobrino — *Hospital Universitario La Paz de Madrid*

INSOMNIO INFANTIL

¿Qué es el insomnio infantil?

El insomnio es el trastorno del sueño más frecuente en todas las etapas de la vida. El insomnio es la incapacidad para conciliar y mantener el sueño durante la edad infantil, pudiendo manifestarse en el niño como irritabilidad, rechazo, dependencia excesiva de los padres o incluso llegar a constituir una autentica crisis familiar.

El insomnio del bebé y del niño pequeño se caracteriza, más que por una falta de sueño, por un desequilibrio entre las necesidades de dormir del propio niño, su entorno social y familiar y el ritmo vigilia. Un niño que duerme bien suele ser un niño tranquilo, que realiza actividades ordinarias y estables durante el día y que se relaciona bien con su entorno.

Salvo casos extraordinarios, no podemos hablar de insomnio en niños menores de 6 meses de vida, (tiempo a partir del cual se establecen los patrones normales de sueño).

Básicamente existen tres tipos de insomnio, que pueden presentarse de forma aislada o relacionados entre sí: insomnio de conciliación, insomnio de mantenimiento y/o despertar precoz o temprano por la mañana.

¿Qué puede originar insomnio en la infancia?:

Las causas pueden ser diversas pero lo habitual es que el origen esté en los hábitos incorrectos que se crean para la conciliación del sueño y en sus despertares nocturnos.

Es enormemente importante considerar que el niño necesita horarios regulares y rutinas establecidas en la mayoría de sus hábitos cotidianos (levantarse, acostarse, paseos, etc.) lo que incluye también el sueño, esto facilita la creación de unos adecuados ritmos biológicos.

¿Qué hacer?

Es fundamental comprender qué le ocurre a un niño que no duerme correctamente, detallar sus hábitos de sueño, la edad de comienzo del trastorno y las circunstancias en que apareció, así como la existencia de enfermedades asociadas o factores desencadenantes. Habitualmente, para descartar enfermedades orgánicas desencadenantes el pediatra que trata al niño deberá realizar un examen físico general. En ocasiones, será necesaria una evaluación psicológica. Excepcionalmente si el trastorno persiste serán necesarias pruebas más complejas (polisomnograma).

Signos que nos harán sospechar si existe algún problema con el sueño en el niño son:

- ¿Pasa mucho tiempo intentando que su hijo se duerma?
- ¿Su hijo se despierta varias veces durante la noche?
- ¿El comportamiento de su hijo y el humor están afectados por el sueño insuficiente?
- ¿Duerme poco y mal como resultado del “mal dormir” de su hijo?

¿Qué medidas se pueden tomar?:

Inicialmente medidas higiénicas para ayudar al niño a aprender a desarrollar unas pautas o patrones de sueño regulares y apropiados, (establecer rituales a la hora de acostarse, ayudará al niño a afrontar la angustia de la separación de sus padres).

Es muy importante que los padres tomen conciencia de que un bebé debe aprender a dormir solo.

La mejor prevención del insomnio infantil es la constante educación de sus ritmos vitales.

No son recomendables los medicamentos sedantes o hipnóticos, salvo casos concretos.

AUTORES

María Vaquero Garrido — *Hospital Provincial Rioja*

PAUTAS DE HIGIENE DE SUEÑO EN LACTANTES

Hasta un 30% de los niños menores de 2 años tiene dificultades bien para iniciar el sueño o para mantenerlo. Existen recomendaciones diversas para intentar prevenir el desarrollo de malos hábitos de sueño que pueden llevar a la aparición de estos problemas o bien a empeorar su intensidad.

Es importante saber que cada familia tiene su nivel de tolerancia en relación a los trastornos del sueño. Por tanto no hay sistemas buenos ni malos, sólo diferentes, aunque siempre hay que mostrar sensibilidad a las necesidades del niño y entender que hay circunstancias en que el sueño se trastorna (enfermedades, cambios o crisis familiares...).

Desde recién nacido hasta los 5-6 meses

Es importante establecer una rutina a la hora de acostar al niño para desarrollar el hábito del sueño. Se recomienda que el niño duerma siempre boca arriba, en un colchón firme, sin edredones, ni almohadas. No hay que abrigar a los niños en exceso para dormir.

Es recomendable mantener despierto al bebe durante las tomas, para que las asocie con la vigilia y unos 15 minutos después de las mismas, para eructar y poder cambiarle el pañal. Posteriormente, dejarlo despierto en la cuna para que aprenda a dormirse solo. Durante la noche son recomendables tomas cortas, con la luz apagada y en silencio para que el bebe la relacione con el sueño más prolongado.

Se debe evitar fumar en el domicilio.

Desde los 6 a los 12 meses

Se recomienda sacar al bebe de la habitación de los padres alrededor de los 6 meses, antes de que aparezca la angustia ante el extraño, y también porque es el mejor momento para establecer rutinas y adquirir la capacidad de dormirse por sí solo. Hay que completar cada día la rutina presueño que se haya establecido (baño-pijama- canción-cuento o cualquier otra acción rutinaria y tranquila) y ésta debe finalizar en el dormitorio del niño. La hora de irse a dormir y la de despertarse debe ser aproximadamente la misma todos los días (incluidos fines de semana). Hay que evitar siestas muy prolongadas o tardías.

Durante los primeros 8-9 meses puede ser habitual y normal que el bebé se despierte por la noche. Hay que procurar no alterar el ambiente, encendiendo la luz o sacándolo de la cuna. Se le puede proporcionar un objeto transicional por ejemplo, un peluche o un juguete seguro, que le sirva de compañero de cuna. Puede dejarse en la cuna o la cama somnoliento pero aún despierto para darle la oportunidad de aprender a dormirse por sí solo.

El ambiente debe ser tranquilo y oscuro y la temperatura de la habitación confortable.

Desde los 12 meses a los 2 años

Mantener las rutinas establecidas en las edades previas. Hay que evitar una actividad física intensa unas 1-2 horas antes de acostarlo. Se evitarán ciertos alimentos, como los refrescos de cola, el chocolate...

AUTORES

Lucía Montfort Belenguer — *Hospital de Manises*

PAUTAS DE HIGIENE DE SUEÑO EN NIÑO MAYOR Y ADOLESCENTE

El sueño es una función biológica necesaria para el bienestar y la salud del sujeto cuya relevancia es mayor durante la infancia y la adolescencia. Dormir es tan importante como el oxígeno que respiramos o los alimentos que consumimos porque el sueño favorece la recuperación del organismo y el almacén de conceptos aprendidos durante el día. Existen unas particularidades a estas edades:

- Los preadolescentes y los adolescentes necesitan dormir, respectivamente, alrededor de 9-12 horas y 8-10 horas al día para funcionar mejor.
- El episodio de sueño nocturno "se desplaza", y existe una tendencia fisiológica a retrasar el inicio y el final del sueño. Esta característica se interrelaciona con el uso de dispositivos electrónicos que tienen una pantalla iluminada, que sirven de entretenimiento y, a la vez, de factor que agrava el insomnio.
- Los niños mayores y adolescentes tienen patrones irregulares de sueño durante la semana o episodios de sueño cuya duración es insuficiente, recuperando horas de sueño los fines de semana.
- El sueño insuficiente repercute desfavorablemente en el funcionamiento diario, en su ánimo y en su rendimiento escolar.

La modificación de alguno o varios de estos factores provoca alteraciones de sueño por lo que es necesario insistir en el papel formativo de profesores y familia en la promoción de un estilo de vida saludable y, particularmente, en la higiene del sueño. Proponemos las siguientes recomendaciones para establecer unos hábitos correctos relativos al sueño:

- Diseñar un plan de actividades de estudio o deporte sin alterar las horas destinadas al sueño.
- Mantener **horarios de sueño regulares**, acostándose y levantándose siempre a la misma hora.

ANTES DE ACOSTARSE / AL FINAL DE LA TARDE

- **No** tomar sustancias **excitantes** como café, té, tabaco, bebidas con cola, bebidas energéticas, etc.
- Tomar una **cena ligera** y esperar al menos 1 hora antes de acostarse.
- **No realizar ejercicio físico intenso** a última hora del día.
- **Evitar siestas prolongadas** (no más de 20-30 minutos).
- **Evitar la exposición a una pantalla** (ordenador, tablet, móvil) a última hora de la tarde y por la noche.
- Intentar ver la televisión en una habitación distinta del dormitorio

EN LA CAMA

- **La cama** solo sirve para dormir.
- Mantener un **ambiente** adecuado que favorezca y ayude a mantener el sueño (temperatura, ruidos, colores, cama, etc).
- Si no se consigue conciliar el sueño en unos 15 minutos, **salir de la cama** y relajarse en otro lugar para volver a la cama cuando aparezca el sueño.

AUTORES

Milagros Merino Andreu — *Hospital Universitario La Paz*

PESADILLAS

¿Qué son las pesadillas?

Las pesadillas son ensoñaciones que ocurren en una fase del sueño conocida como fase REM que predomina en la segunda parte de la noche.

Generalmente suelen hacer que el niño se despierte. La persona suele recordar lo que ha soñado aunque no siempre y cuando lo hace suele tratarse de una ensoñación desagradable o incluso aterradora que puede llegar a acompañarse de taquicardia y sudoración. Habitualmente es difícil para la persona el volver a conciliar el sueño.

Las pesadillas suelen comenzar entre los 3 y 6 años, siendo la franja de edad entre los 6 y 10 años la edad en la que se producen con mayor frecuencia.

¿Porqué se producen?

Se han descrito asociaciones de pesadillas con situaciones estresantes, patologías psiquiátricas y con algunos fármacos. Es recomendable consultar con su médico si ha habido un aumento de pesadillas significativo relacionable con alguno de estos factores.

¿Son necesarias pruebas?

El diagnóstico se basa en una historia clínica y exploración física completa. Estudios más específicos como la polisomnografía nocturna no están indicadas de manera rutinaria aunque pueden considerarse si las pesadillas se acompañanan de otros signos no habituales como movimientos repetitivos o comportamientos anómalos que hagan pensar en otras enfermedades.

¿Tiene tratamiento?

Las pesadillas por sí solas no precisan tratamiento farmacológico.

Las recomendaciones generales para el manejo de las pesadillas incluyen en primer lugar una buena higiene de sueño. El momento del sueño debe ser precedido por una actividad relajante, restringiendo la ingesta de líquidos después de la cena.

Cuando se produce la pesadilla, se recomienda calmar al niño restando importancia al evento, ayudándose de objetos que le den tranquilidad (juguete, mascota,...). Es recomendable dejar para el día siguiente el análisis de la pesadilla y cuando se haga hay autores que refieren una mejoría si se analiza la pesadilla cambiándose el final de la misma.

Otras técnicas empleadas en el tratamiento de las pesadillas son las técnicas cognitivo-conductuales y las técnicas de desactivación que deben ser llevadas a cabo por personal especializado.

AUTORES

Elena Miravent Fuster — *Hospital Universitario Son Dureta*

SÍNDROME DE APNEA-HIPOPNEA DEL SUEÑO

¿Qué es el Síndrome de Apnea-Hipopnea del Sueño?

El Síndrome de Apnea-Hipopnea del Sueño (SAHS), anteriormente conocido como Síndrome de Apnea Obstructiva del Sueño (SAOS) es el trastorno respiratorio asociado al sueño más frecuente.

Se estima que aparece entre el 0.7 y el 5% de la población. Sin embargo probablemente aparece en más personas debido a que todavía existe la falsa creencia de que la persona que ronca al dormir está teniendo el más reparador y placentero de los descansos, por lo que no se considera un problema. De manera global es más frecuente en varones.

Está causado fundamentalmente por la obesidad en el caso de la población adulta, siendo la obstrucción al paso del aire por la hipertrofia de amígdalas y/o adenoides (vegetaciones) la razón más frecuente en la edad pediátrica. El ronquido es un fenómeno compensador de las apneas que aparecen durante el sueño. A largo plazo puede producir problemas en el sistema nervioso central, el sistema cardiovascular y/o el sistema respiratorio como la hipertensión arterial o cambios de conducta entre otros.

¿Cuándo debemos sospecharlo?

En niños mayores puede aparecer aumento de la somnolencia durante el día, cefalea matutina, sensación de sueño no reparador, dificultades de aprendizaje y alteraciones del comportamiento. Puede generar también retraso del crecimiento, hipertensión arterial e hipertensión pulmonar. En niños pequeños suele generar efecto paradójico de hiperactividad

La observación durante el sueño de: ronquido, apneas, posturas anómalas para apertura de la vía aérea, sudoración profusa, sueño intranquilo-agitado acompañado de parasomnias (pesadillas) e incluso enuresis; debe ponernos en alerta en la sospecha de este problema.

¿Son necesarias pruebas?

El diagnóstico se basa en la correcta anamnesis y exploración. Puede ayudar la realización de video doméstico en el que se observe la posición de la cabeza, cuello y tórax a la vez que el sonido del ronquido y sus pausas. Si existen dudas sobre el diagnóstico o se sospecha de otros trastornos con sintomatologías similares se podrían realizar estudios de sueño mediante poligrafía respiratoria y/o polisomnografía nocturna.

¿Tiene tratamiento?

Como todo trastorno del sueño, es recomendable la corrección de los malos hábitos de sueño para evitar aquellos factores que empeoran la situación.

En la edad pediátrica la adenoamigdalectomía resulta curativa hasta en el 75% de los casos obstructivos. En los casos con contraindicación quirúrgica o fracaso de la misma, se pueden emplear dispositivos de ventilación no invasiva (CPAP) que dan soporte ventilatorio eficaz durante el sueño. En algunos casos el tratamiento ortodóncico puede suponer una alternativa eficaz.

AUTORES

Alberto García Oguiza — *Hospital San Pedro Logroño*

SÍNDROME DE LAS PIERNAS INQUIETAS

¿Qué es el Síndrome de las Piernas Inquietas?

El síndrome de las piernas inquietas (SPI), también conocido como la enfermedade de Willis-Ekbom, es una enfermedad neurológica común. Aparece en un 5-10% de la población. La aparición de SPI en niños es menor, en adolescentes se estima en torno a 2-4% y los casos moderados a severos son en torno a un 0,5-1%.

El SPI está relacionado con factores genéticos, carencias de hierro y alteraciones del metabolismo de la dopamina. Los niños presentan síntomas en cualquier momento del día, especialmente cuando están sentados. Los adolescentes y/o adultos refieren una necesidad urgente de mover las extremidades por una sensación desagradable en las piernas. El movimiento alivia la sensación.

A veces se acompañande movimientos periódicos de las piernas (MPP). Los MPP son sacudidas estereotipadas, repetitivas, de las piernas durante el sueño, producen un pequeño despertar y se diagnostican mediante polisomnografía nocturna. No son exclusivas del SPI.

El diagnóstico de SPI se basa en criterios clínicos establecidos en 2013. La gravedad del SPI se determina en relación a si los síntomas general disfunción.

¿Cuándo debemos sospecharlo?

El niño tiene molestias en las piernas en la tarde o inicio de la noche y calma con el movimiento.

Sueño no reparador.

El niño se mueve mucho en la cama.

El niño es muy inquieto.

¿ Son necesarias pruebas?

En principio el diagnóstico lo realizará su médico con una historia clínica y exploración física general y neurológica completa.

En caso de duda su médico le podría solicitar un estudio de sueño para ver si el niño cumple criterios de MPP.

¿Tiene tratamiento?

El tratamiento se basa dos pilares:

Hábitos saludables

Establecer hábitos de sueño saludables.

El ejercicio físico mejora el SPI y aumenta la cantidad de sueño profundo.

Se deben evitar factores que empeoren el SPI (falta de sueño, el sueño irregular, el consumo de cafeína o nicotina)

Los antihistamínicos orales, los inhibidores de la recaptación de serotonina y los bloqueantes de la DOPA pueden agravar tanto el SPI como los MPP.

Se debe recomendar en el colegio permitir actividad física y evitar largos períodos de inmovilidad en clase.

Tratamiento farmacológico

En niños muchos casos están relacionados con deficiencias de hierro. En otros casos en los que haya una afectación moderada serán necesarios otros tratamientos (gabapentina, benzodiacepinas, agentes dopaminérgicos...).

AUTORES

Ana Pérez Villena — *Hospital Infanta Sofía*

SOMNILOQUIAS

¿Qué son las somniloquias?

Consiste en hablar durante el sueño, se considera una parasomnia y no entraña una patología específica. Se trata normalmente de la emisión de palabras ininteligibles o conjunto de ellas formando frases cortas. Pueden ir acompañadas de risas, gritos o llantos. Pueden aparecer en sueño NoREM (predominante en primera mitad de la noche) o en sueño REM (predominate en segunda mitad de la noche).

Quien presenta los episodios no es consciente de su vocalización y lo que dice no tiene porqué tener relación con algo real. No suelen despertar al niño y éste no recuerda lo ocurrido al día siguiente. No es molesto para el que lo presenta, pero pueden resultar molesto para otras personas, sobre todo si comparten habitación.

Estas manifestaciones son muy frecuentes en la población infantil, alrededor del 50% de los/as niños/as de 3 a 10 años presenta somniloquias al menos una vez al año, es muy típico cuando el niño inicia la guardería o la escuela. Afecta por igual a niños y a niñas. Puede asociarse a alguna otra parasomnia como sonabulismo, terrores nocturnos, pesadillas, etc.

¿Debo preocuparme?

No, como ya hemos dicho es una parasomnia muy frecuente en la edad pediátrica, solo si son muy reiteradas hay que descartar la presencia de circunstancias que desencadenen los episodios como por ejemplo apneas (pausas prolongadas en la respiración), procesos febriles subyacentes, cansancio extremo o uso abusivo de TV o videojuegos de contenido violento.

¿Debemos tratarlo?

No, como ya hemos dicho, no es una patología y la evolución natural es a desaparecer. Solo si son muy reiterados los episodios o con alta carga emotiva y/o de violencia durante el suceso hay que comentarlo con el pediatra y valorar cómo se encuentra la situación emocional del niño y su entorno sociofamiliar.

¿Podemos prevenirlo?

Sí, pues aunque no es una patología, puede ser molesto para el resto de la familia. Se pueden seguir unas recomendaciones para que los episodios sean menos frecuentes:

- Evitar actividades que exciten demasiado al niño en horas cercanas al sueño.
- Evitar consumo de TV o videojuegos en los que predomine la violencia.
- Actividades relajantes antes de dormir (leer un libro, contar un cuento…).
- Regularidad en las rutinas y horas de sueño.

Si esto falla y persiste molestias a otros familiares podemos amortiguar el sonido cerrando la puerta o separando a niños que comparten habitación.

AUTORES

Antonio Polo Antúnez — *Hospital Don Benito*

SONAMBULISMO

¿Qué es el sonambulismo?

El sonambulismo es un trastorno del sueño incluido dentro del grupo de las parasomnias (aparición de fenómenos físicos o conductas no deseables o molestas que ocurren predominante o exclusivamente durante el sueño) que consiste conductas complejas.

Durante los episodios de sonambulismo el niño se levanta de la cama y camina sin ser completamente consciente de lo que le rodea. Las conductas pueden ser variadas: sentarse dormido en la cama, correr agitado, o tareas más complejas como abrir puertas cerradas con llave, sacar alimentos de la nevera y comer, bajar las escaleras, e incluso salir de casa o al balcón. Durante los episodios suele mantener los ojos abiertos y puede murmurar o dar respuestas ininteligibles o carentes de significado.

Es difícil despertarle y raramente el niño recuerda lo sucedido al día siguiente. Aparecen durante la fase N3 del sueño NREM, en la primera mitad de la noche siendo el niño incapaz de despertarse completamente de esta fase, y conducen a un despertar parcial.

Es muy común en niños, más frecuente entre los 4 a 8 años. Puede aparecer o mantenerse a lo largo de toda la infancia e incluso la edad adulta. El curso es generalmente benigno y autolimitado.

¿Cuándo debemos sospecharlo?

Niño que deambula durante el sueño, con dificultad para despertarle y que no recuerda total o parcial del episodio.

Niño con comportamientos rutinarios que ocurren en momentos inapropiados (sueño).

Niño con comportamientos peligrosos o que potencialmente lo sean durante el sueño.

¿Son necesarias pruebas?

El diagnóstico es clínico a través de la historia clínica detallada de los episodios (edad de inicio, hora en la que se produce, frecuencia, regularidad y duración de los episodios, antecedentes familiares de trastornos del sueño, factores asociados que predispongan o precipiten los episodios e impacto que el trastorno causa en la vida diaria del paciente) así como una exploración física y neurológica completas.

En caso de dudas con otras enfermedades que puedan confundirse con el sonambulismo o en casos atípicos del mismo, se podría valorar realizar una videopolisomnografía nocturna.

¿Tiene tratamiento?

En general no requieren tratamiento específico (no existe ningún fármaco con indicación autorizada en niños), pero sí se pueden dar estas recomendaciones:

- Mejora de la higiene del sueño: dormir las horas suficientes y mantener horario regular de sueño, no suprimir las siestas si la siguen haciendo, mantener un horario regular de sueño y evitar posibles desencadenantes.
- Medidas dirigidas a mejorar la seguridad del niño para que él mismo no se haga daño o hiera a otros durante los episodios.
- Conducir de vuelta a la cama al niño, evitar despertarle e interferir en el episodio, permaneciendo a su lado en silencio, velando por su seguridad, pero sin interactuar con él.
- Despertares programados que pueden eliminar los episodios de sonambulismo en niños con episodios frecuentes y de larga evolución.
- Podrían ser útiles algunas técnicas/intervenciones psicológicas en niños con episodios graves o refractarios a otras medidas.

AUTORES

Cristina Castaño de la Mota — *Hospital de Arganda*

TERRORES NOCTURNOS

¿Qué son los terrores nocturnos?

Los terrores nocturnos son trastornos del sueño en los cuales el niño pasa rápidamente de estar profundamente dormido a una agitada actividad caracterizada por la sudoración, la taquicardia, la hiperventilación y, en algunos casos, el forcejeo. Suelen ocurrir en el primer ciclo de la noche, dos o tres horas después de que el niño haya conciliado el sueño. Por lo general durante los episodios el niño mantiene los ojos abiertos con una mirada de pánico con evidentes síntomas de terror y ansiedad. A pesar de su intensa actividad, el niño se encuentra profundamente dormido. Por eso no suelen responder a los estímulos externos, siendo muy difícil tranquilizarlo. El episodio puede durar de 10 a 20 minutos y luego el niño se vuelve a dormir. A la mañana siguiente el niño no recuerda nada de lo sucedido.

Son más comunes en los niños de entre 4 y 12 años de edad, aunque se pueden dar a cualquier edad.

¿Por qué se producen?

Suelen tener un componente hereditario, ya que alrededor del 60% de los niños con terrores nocturnos tienen familiares cercanos que presentaron este trastorno. Otras causas del trastorno pueden ser la ansiedad el estrés y la privación de sueño. Por lo general, situaciones de ansiedad vividas durante el día inducen al niño a acostarse en un estado de agitación, predisponiendo a estos episodios.

¿Son necesarias pruebas?

El diagnóstico se basa en la historia clínica. Sólo son necesarias pruebas complementarias como la polisomnografía o el electroencefalograma en los casos en los que existan dudas sobre el diagnóstico por la duración, frecuencia o por los síntomas acompañantes (Movimientos anormales o repetitivos, vómitos, síntomas diurnos, etc.).

¿Tiene tratamiento?

Los episodios no requieren ningún tratamiento específico. Resulta muy difícil tranquilizarle ya que el niño está profundamente dormido. No se recomienda despertarle, ya que se mostrará confuso.

Para prevenir los episodios es fundamental mantener una buena higiene de sueño, con horarios regulares a la hora de acostarse, evitando la privación de sueño y situaciones activadoras antes de acostarse, como videojuegos, ejercicio físico o bebidas estimulantes. Reducir el estrés durante el día o usar mecanismos de afrontamiento pueden reducir los terrores nocturnos. Existen algunas técnicas psicológicas como los despertares programados que pueden ayudar a disminuir los episodios. Los tratamientos farmacológicos se utilizan en casos excepcionales, ya que la evolución suele ser favorable, desapareciendo espontáneamente en la mayoría de los casos.

AUTORES

Fernando Martín del Valle — *Hospital Universitario de Torrejón*

BRUXISMO

¿Qué es el Bruxismo?

El bruxismo consiste en la contracción de los músculos mandibulares durante el sueño ocasionando un cierre enérgico de la mandíbula. El resultado es una actividad masticatoria rítmica intensa que hace golpear las piezas dentales ocasionando un característico ruido o rechinar de dientes. Su duración es de pocos segundos, repitiéndose varias veces a lo largo del sueño. La prevalencia en la infancia se encuentra en torno a un 15%. Puede ocurrir a cualquier edad.

¿A qué se debe?

La causa del bruxismo es desconocida. Se han relacionado diferentes factores como la mala oclusión dentaria, factores psicosociales como el estrés o la ansiedad, algunos fármacos como los antidepresivos o incluso durante algún tiempo se relacionó con la infestación por parásitos intestinales (*Oxiuros vermicularis*); sin embargo no se ha demostrado una asociación concluyente con ninguno de ellos.

¿Qué consecuencias tiene el bruxismo?

Puede provocar desgaste del esmalte dental, dolor mandibular, cefalea... Además parece existir asociación con otros trastornos de sueño como el Síndrome de Apnea-Hipopnea del sueño (SAHS).

¿Es necesario hacer pruebas complementarias?

El diagnóstico del bruxismo es clínico, no siendo necesaria la realización de otros exámenes complementarios.

¿Cómo se trata?

No existe un tratamiento específico por lo que el manejo irá dirigido fundamentalmente al tratamiento sintomático para evitar complicaciones, especialmente el desgaste dentario mediante la colocación de férulas acrílicas nocturnas. En algunos casos podría estar indicada la psicoterapia y técnicas de relajación mandibular aunque con resultados variables. No se ha podido demostrar la eficacia de tratamientos farmacológicos.

¿Cómo suele evolucionar?

La prevalencia del bruxismo disminuye con la edad. En la mayoría de los casos la evolución suele ser favorable; sin embargo, hasta en un 3% de los casos puede persistir en la edad adulta, llegando a producir afectación de la articulación témporo-mandibular con dolor facial importante.

AUTORES

Cristina Rodríguez Fernández — *Hospital de León*

SÍNDROME DE RETRASO DE FASE

¿Qué es el Síndrome de retraso de fase?

El síndrome de retraso de fase (SRF) se caracteriza por un tiempo de inicio y finalización del sueño retrasados, generalmente, con tiempos totales de sueño normales. Los pacientes afectados tienen dificultad para dormirse en las horas socialmente aceptadas, pero una vez el sueño se inicia, éste es de características normales.

En el SRF no sólo los parámetros de sueño están retrasados, sino también la melatonina y el ciclo de la temperatura corporal. Esta situación puede ocurrir a cualquier edad, pero la prevalencia es mayor en la adolescencia, edad en la que lo padecen entre un 5% y un 10%.

Estos pacientes muestran preferencias vespertinas para su actividad. Si intentan dormirse precozmente, el resultado es un incremento de la latencia y la aparición de ansiedad con un incremento de la alerta, que dificulta el inicio del sueño. A pesar de tener una estructura normal de sueño poseen, tendencia al insomnio de inicio. Si se les fuerza a levantarse pronto, tienen tendencia a volverse a dormir, por lo que las horas de las mañana suelen ser una experiencia desagradable para ellos, y un modo sencillo de evitarlo es dormir por las mañanas.

¿Cuándo debemos sospecharlo?

Niños con inicio de sueño tardío de manera persistente (generalmente después de medianoche en adolescentes), escasa dificultad para mantener la continuidad del sueño, gran dificultad para despertarse a la hora requerida para realizar actividades sociales y/o académicas, disminución del nivel de alerta por las mañanas, dificultad persistente para iniciar el sueño en una hora más temprana, insomnio si se le obliga a acostarse antes y somnolencia diurna por el déficit crónico de sueño.

¿Qué asocian habitualmente niños con SRF?

Resistencia a acostarse, uso de tecnología en el momento de acostarse (Internet, chat, móviles...), funcionamiento óptimo a últimas horas del día y primeras de la noche, recuperación del sueño durante los fines de semana y vacaciones, mal rendimiento escolar y frecuentes faltas de puntualidad en las mañanas con tendencia al absentismo escolar.

¿Son necesarias pruebas complementarias?

El diagnóstico es clínico y se realizará en base a una correcta historia clínica y exploración física. Pueden ser de utilidad los diarios de sueño y la actigrafía (registro de los movimientos de la mano durante las horas de sueño). La polisomnografía en general no está indicada.

¿Tiene tratamiento?

El primer objetivo es emplear estrategias de prevención con una correcta higiene del sueño y hábitos saludables. En estos pacientes se pueden emplear diferentes combinaciones de terapia lumínica, melatonina, cronoterapia (modificar progresivamente la hora de acostarse hasta que se alcance la hora deseada) y terapia cognitivo conductual.

AUTORES

David Conejo Moreno — *Hospital de Burgos*

SENEP

