APUNTES SOBRE PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL (PCI)

CUÁNDO DUDAR DEL DIAGNÓSTICO

Àngela Vidal Bataller, Eva María Canelo Torres, Andrea Juan Gisbert, Gabriel Suárez del Fueyo, Regina de los Ángeles Penalva Pérez, Rocío Jadraque Rodríguez, Francisco Gómez Gosálvez, Francisco Javier González de Dios

Hospital General Universitario de Alicante

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

ÍNDICE

- Conceptos generales
- Clasificación PCI
- Aproximación diagnóstica
- Cuándo dudar del diagnóstico de PCI
- Apuntes sobre los casos clínicos
- Conclusiones

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

CASO CLÍNICO #1

- Se deriva a CCEE de Neuropediatría niña de 2 años y 11 meses por torpeza en motricidad gruesa de miembros inferiores (MMII)
- AP: embarazo conseguido por FIV- ovodonación. Nace en *H. La Fe* RNPT 30+1sg, PEG (855 g). Apgar 5/8. Constan dos ecografías transfontanelares y RM cerebral normales en periodo perinatal
- EF: a la exploración física impresiona de **niña inteligente**. Camina con **aumento de base de sustentación, recurvatum de rodillas y pies talo valgo** con apoyo plantar. Consigue deambulación sobre los talones. **Hipotonía de MMII con debilidad de predominio proximal. ROT 3/2 sin clonus.** Resto normal
- Diagnóstico: **PCI CON PARAPARESIA ESPÁSTICA EN RECIÉN NACIDO DE RIESGO**
- Plan: se deriva a Rehabilitación y Atención Temprana. Revisión en 3 meses

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

CASO CLÍNICO #2

- Se deriva a CCEE de Neuropediatría niño de 2 años y 1 mes con diagnóstico de encefalopatía hipóxico isquémica II/III con imagen de hemorragia subependimaria izquierda y dilatación ventrículos laterales de predominio izquierdo. En seguimiento multidisciplinar (OFT estrabismo bilateral y Hematología por talasemia minor).
- AP: RNPT 33+3 sg, AEG (1970 g). Cesárea urgente por MFNS. Apgar 6/8.
- EF: estrabismo bilateral convergente de predominio en ojo derecho. Hipotonía axial. Tetraparesia espástica > derecha. Consigue sedestación
- Diagnóstico: **PCI CON PATRÓN DE TETRAPARESIA ESPÁSTICA MAYOR DERECHA EN RECIÉN NACIDO DE RIESGO**
- Plan: Revisión en 3 meses

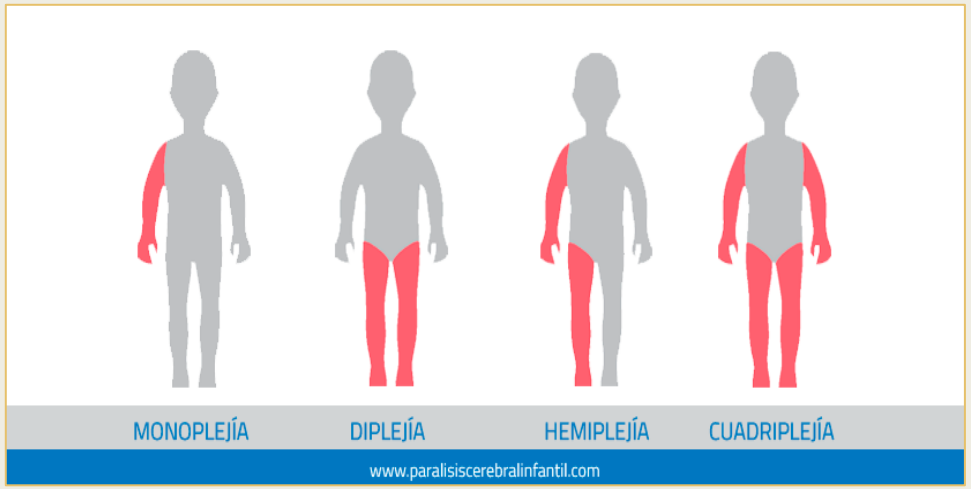
Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

CONCEPTOS GENERALES

- Epidemiología: 1,5 – 3 casos / 1000 recién nacidos vivos. Principal causa de discapacidad en la infancia.
- Definición: SÍNDROME. Lesiones sobre el cerebro inmaduro fetal o infantil (prenatal – 1 o 2 años) → trastornos no progresivos del sistema motor
  - La expresión clínica varía con la maduración del niño
  - Puede acompañarse de afectación o otros niveles:
    - Cognitivo (discapacidad intelectual: 50 % y trastornos del lenguaje: 40 - 60%) y conductual (25 – 40%)
    - Sensorial (déficit auditivo: 10 - 20 % y visual: 30 – 50 %)
    - Trastornos epilépticos (25 - 45%)
    - Dolor crónico y trastornos del sueño
    - Complicaciones musculoesqueléticas, respiratorias…

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

CLASIFICACIÓN



Característica principal de cada nivel (según GMFCS)	
I	Camina sin limitaciones
II	Camina con limitaciones
III	Camina usando dispositvos como muletas o andadores
IV	Movilidad independiente dificultosa, silla de ruedas eléctrica
V	Debe ser transportado

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

CONCEPTOS GENERALES

- Etiología (habitualmente multifactorial), según el momento de su adquisición:
  - Prenatal: malformaciones cerebrales, alteraciones genéticas y metabólicas, TORCH y exposición a tóxicos
  - Perinatal (MÁS FRECUENTE):
    - **Prematuridad** (factor de riesgo aislado más importante)
    - Otros factores de riesgo perinatales: corioamnionitis materna, crecimiento intrauterino retardado, parto complicado
  - Postnatal: lesión cerebral traumática, semi-ahogamiento, infecciones del SNC y kernicterus

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA

1. Historia clínica y exploración física detalladas
   - Importante el diagnóstico precoz
2. Imagen en todos: RM craneal
   - RM a los 2 años (mielinización completa)
3. *Estudio de trastornos asociados
   - Descartar TORCH
   - Derivar a OFT y ORL
   - EEG
   - Estudio de trombofilias
4. *Estudios metabólicos o genéticos
   - Metabólicos en las distonías

ES NECESARIO EL SEGUIMIENTO DE TODOS LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE PCI

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

CASO CLÍNICO #1

- 3 años y 6 meses: acude a Atención Temprana. Férulas por el día.
- 3 años y 7 meses: consultan por aumento de debilidad y temblor en contexto febril
- 4 años y 3 meses: los padres refieren **fluctuación** de la clínica de distonía, con empeoramiento vespertino. EF: **temblor de intención y marcha atáxica con aumento de la base de sustentación. ROT exaltados y clonus derecho**. Resto normal

EMPEORAMIENTO + FLUCTUACIÓN DE LA CLÍNICA

→ Segunda opinión en H. Sant Joan de Déu : **Distonía de Segawa** en tratamiento con Sinemet (carbidopa/levodopa)

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

CASO CLÍNICO #2

- 2 años y 4 meses: estrabismo bilateral. Escucha atento, muy inquieto, bisílabos aislados y referencias. Mueve la cabeza negando. Se desplaza ”culeando”. Bipedestación y algún paso con ayuda. Manipula bien. Hipotonía axial leve
  - *PEATc y EEG normales*
  - *No convulsiones, no regresión, mejoría lenta (aportan informe APSA)*
- 2 años y 10 meses: retraso psicomotor. Sin cambios significativos
- 3 años: se escolariza en colegio especial. Expresa sentimientos, señala ocasionalmente. Camina con apoyo
- 4 años: hipopsiquismo importante. Muy alegre, se mueve mucho. Impresiona facies sindrómica (occipucio plano, frente prominente, raíz nasal ancha, ojos antimongoloides). No clara hipotonía. Camina con su andador

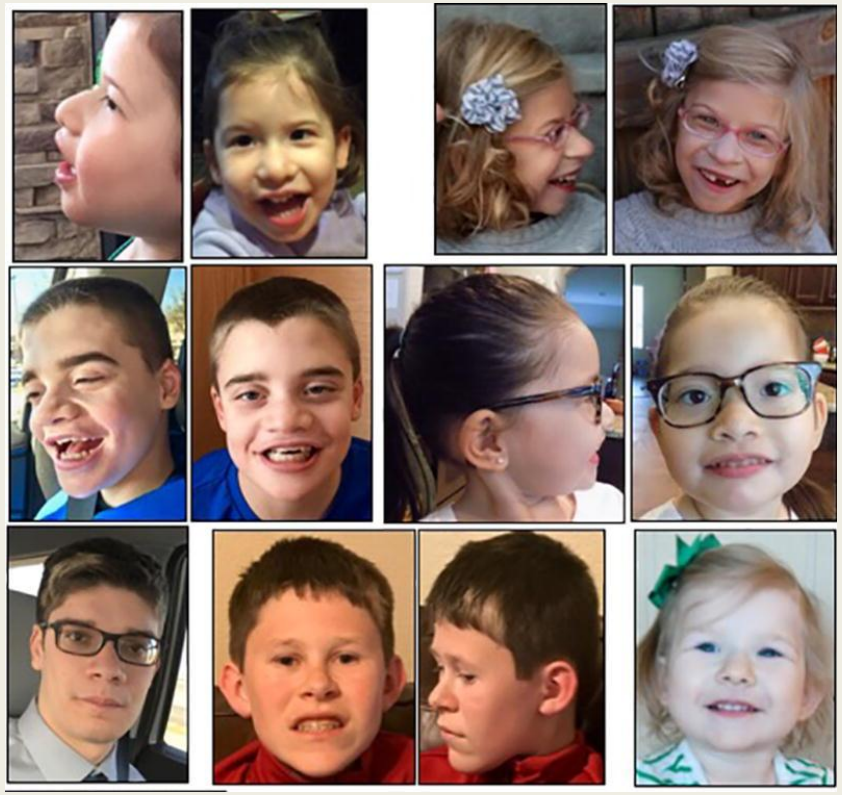
MEJORÍA + DISMORFISMO

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

CASO CLÍNICO #2

→ SE SOLICITA CARIOTIPO Y ARRAY: ¿ANGELMAN SIN CRISIS, X FRÁGIL?

- 5 años: **PITT HOPKINS. Del 18q21.2 (gen TCF4)**



Imágenes extraídas de: Goodspeed K, Newsom C, Morris MA, Powell C, Evans P, Golla S. Pitt-Hopkins Syndrome: A Review of Current Literature, Clinical Approach, and 23-Patient Case Series. J Child Neurol. 2018 Mar;33(3):233-244

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

CUÁNDO DUDAR DEL DIAGNÓSTICO DE PCI PERINATAL

Indicación de estudio genético y metabólico

- Ausencia de factores de riesgo para PCI
- Antecedentes familiares de manifestaciones neurológicas
- Dismorfismo
- Mejoría o deterioro progresivo con pérdida de habilidades alcanzadas
- Fluctuación en los periodos de catabolismo (ayuno, fiebre)
- Atrofia muscular mayor que el grado de desnutrición o de inmovilidad
- Debilidad igual o mayor que el grado de hipotonía
- RM normal o con imagen sugestivas de metabolopatías. Ej; ojo de tigre, atrofia bitemporal

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

APUNTES SOBRE LOS CASOS CLÍNICOS

DISTONÍA HEREDITARIA PROGRESIVA CON MARCADA FLUCTUACIÓN DIURNA - ENFERMEDAD DE SEGAWA – DISTONÍA SENSIBLE A DOPA

- Mutaciones en genes específicos: el déficit de GTP ciclohidrolasa 1 (GCH1) es la forma AD más común; forma AR más grave asociada a déficit de tirosina hidroxilasa (TH)
- Clínica típica:
  - Debut en la infancia, habitualmente alrededor de los 5 – 6 años
  - Distonía progresiva de MMII, que empeora al final del día y mejora con el sueño, con cognición normal
  - Respuesta a dosis bajas de L-dopa
- El análisis de LCR puede mostrar niveles bajos de biopterina, neopterina y ácido homovalínico
- El tratamiento con L-dopa mejora la clínica y evita la progresión

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

APUNTES SOBRE LOS CASOS CLÍNICOS

SÍNDROME DE PITT HOPKINS

- Enfermedad genética rara AR causada por una variante molecular del factor de transcripción 4 (TCF4), implicada en la diferenciación neuronal embriológica
- Clínica típica: rasgos dismórficos, retraso psicomotor y discapacidad intelectual que se acompañan de otros rasgos como miopía precoz, crisis comiciales, estreñimiento y patrones respiratorios de hiperventilación-apnea.
- Se encuentran en investigación tratamientos dirigidos a dianas moleculares específicas

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

CONCLUSIONES

- La mayoría de las PCI son pre o perinatales
- Los pacientes con factores de riesgo conocidos tienen seguimiento especializado con detección precoz de síntomas y signos de PCI. En pacientes sin factores de riesgo es necesario conocer los signos de alerta tempranos y aplicar evaluaciones estandarizadas durante los controles rutinarios de salud
- El seguimiento de los pacientes permite detectar alteraciones progresivas o síntomas/signos que orienten a una etiología concreta
- Son características sugestivas de enfermedad metabólica o neurodegenerativa subyacente los AF de alteración neurológica y la ausencia de factores de riesgo personales conocidos, la progresión clínica, los empeoramientos en situaciones de estrés metabólico y las pruebas de imagen normales
- El diagnóstico etiológico puede ofrecer medidas terapéuticas concretas, aportar un pronóstico más preciso y ser de valor en el consejo genético familiar

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

BIBLIOGRAFÍA

- Appleton RE, Gutpa R. Cerebral palsy: not always what it seems. Arch Dis Child. 2019, 104: 809-814
- Segawa M. Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation. Brain Dev. 2010; 33(3): 195-201
- Benini R, Dagenais L, Shevell MI. Normal imaging in patients with cerebral palsy: what does it tell us?. J Pediatr. 2013; 162(2):369-374.
- Garfinle J, Li P, Boychuck Z, Bussières A, Majnemer A. Early Clinical Features of Cerebral Palsy in Children Without Perinatal Risk Factors: A Scoping Review. Pediatr. Neurol. 2020. 102; 56-61
- Capute AJ, Shapiro BK. The Motor Quotient: A Method for the Early Detection of Motor Delay. *Am J Dis Child.* 1985;139(9):940–942
- Glader L, Brakoudah E. Cerebral palsy: Clinical features and classification. Uptodate. [en línea] [fecha de consulta: 6-2-2020]. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/cerebral-palsy-clinical-features-and-classification
- McIntyre S, Badawi N, Brown C, Blair E. Population case-control study of cerebral palsy: neonatal predictors for low-risk term singletons. Pediatrics. 2011;127:667- 673.

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

BIBLIOGRAFÍA

- Allen MC, Alexander GR. Using motor milestones as a multistep process to screen preterm infants for cerebral palsy. Dev Med Child Neurol. 1997;39(1):12
- Glader L, Brakoudah E. Cerebral palsy: Evaluation and diagnosis. Uptodate. [en línea] [fecha de consulta: 6-2-2020]. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/cerebral-palsy-evaluation-and-diagnosis
- Glader L, Brakoudah E. Cerebral palsy: Overview of management and prognosis. Uptodate. [en línea] [fecha de consulta: 6-2-2020]. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/cerebral-palsy-overview-of-management-and-prognosis
- Glader L, Brakoudah E. Cerebral palsy: Epidemiology, etiology, and prevention. Uptodate. [en línea] [fecha de consulta: 6-2-2020]. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/cerebral-palsy-epidemiology-etiology-and-prevention
- Goodspeed K, Newsom C, Morris MA, Powell C, Evans P, Golla S. Pitt-Hopkins Syndrome: A Review of Current Literature, Clinical Approach, and 23-Patient Case Series. J Child Neurol. 2018 Mar;33(3):233-244

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL