

Debilidad en el paciente pediátrico, diagnóstico diferencial

Dr. Guillermo Díez de Revenga Nieto - R4 Pediatría Hospital General Universitario de Alicante
Dra. Rocío Jadraque - Pediatra Adjunta Hospital General Universitario de Alicante
Dr. Francisco Gómez - Pediatra Adjunto Hospital General Universitario de Alicante



ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN
2. CASO CLÍNICO
3. CONCEPTOS DIAGNÓSTICOS
4. ALGORITMOS DIAGNÓSTICOS
5. CASO CLÍNICO 2 Y MANEJO
6. CONCLUSIONES

1 - INTRODUCCIÓN



¿Qué significa
DEBILIDAD?

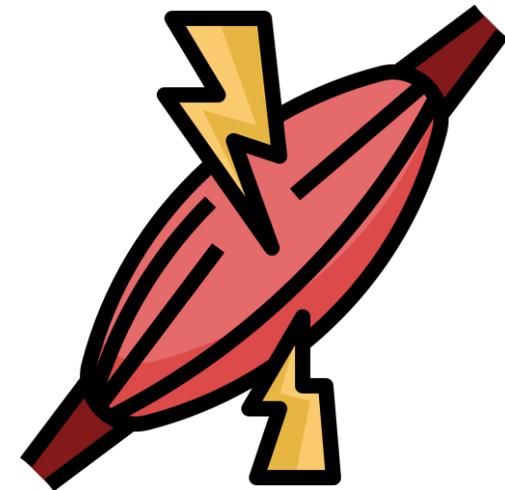


Reducción de fuerza muscular máxima que puede ser generada, por dificultad de contracción adecuada en relación al esfuerzo exigido

Diferenciar de **hipotonía**: disminución de la resistencia al movimiento pasivo, produce incremento de rango del movimiento articular. Más específico en lactantes y neonatos

El lactante con debilidad asocia siempre hipotonía, pero la hipotonía **no** siempre asocia debilidad

La presencia de debilidad es siempre patológica



Caso Clínico – Mujer 11 años

ANTECEDENTES

FAMILIARES

Padre miopía magna

PERSONALES

Ligero retraso escolar. No ingresos ni cirugías previas. Vacunación reglada
Varias consultas por traumatismos últimos meses

ANAMNESIS

Cuadro de **dificultad para deglutir sólidos, articular palabras y realizar mueca de risa de un mes de evolución**

Durante la entrevista clínica se descubre debilidad **progresiva**, que **no modificaba a lo largo del día y le afectaba en su actividad diaria**: vestirse, caminar, escaleras



EXPLORACIÓN FÍSICA

- Dificultad para sonrisa y mímica facial. Paresia de V, VII, IX y XI bilaterales y paresia intermitente del III par
- Disminución fuerza extremidades: predominio distal en superiores y proximal en inferiores. **Puntuación escala de fuerza MRC (Medical Research Council): movimiento activo contra gravedad con gran dificultad (2,5/5)**
- Reflejos presentes
- Marcha paraparética. Dificultad para marcha en tándem, de talones y puntillas. Gowers positivo
- Tono, coordinación y equilibrio normales

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Atención Primaria: hemograma anodino. Bioquímica: leve aumento. CPK orina normal. Rx tórax normal

- LCR: Citoquímica, bandas oligoclonales y serología VHS negativo
- Oftalmología: fondo de ojo normal
- RM craneal y tímica sin alteraciones
- **EMG: respuesta decremental** en musculatura facial
- **Test edrofonio positivo**



EVOLUCIÓN

- Diagnóstico de **miastenia gravis**
- Tratamiento con piridostigmina y corticoides
- Tres meses después retirada corticoides por síndrome cushinoide
- Primer ingreso en UCIP a los 6 meses por incumplimiento terapéutico
- Se realizó timectomía en su último ingreso en UCIP por refractariedad al tratamiento
- Actualmente en seguimiento por Neumología y Neurología Pediátrica y con tratamiento inmunosupresor

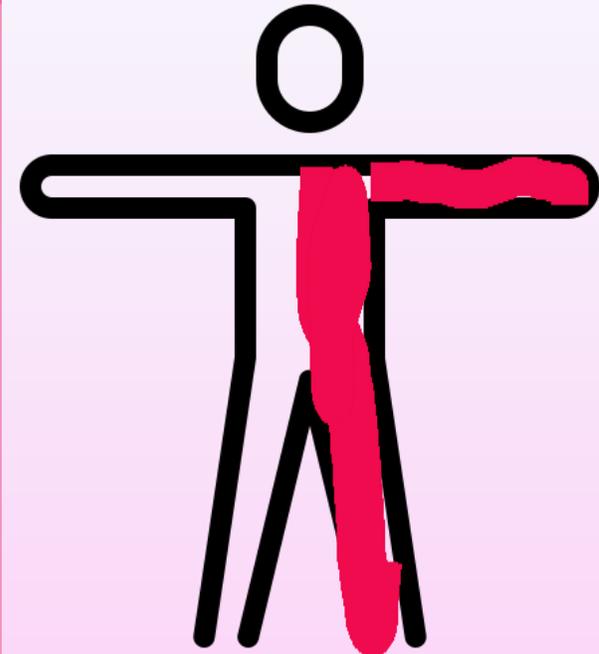
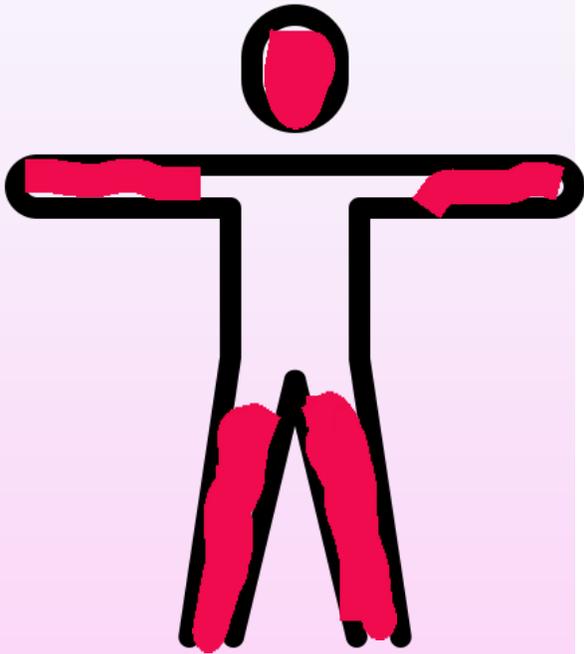
3 - ¿QUÉ DEBEMOS CONOCER DE LA DEBILIDAD MUSCULAR?

CLÍNICA	CARACTERÍSTICAS	SIGNOS EXPLORATORIOS	LOCALIZACIÓN
Debilidad simétrica	<ul style="list-style-type: none">- Incapacidad para mantener bipedestación- Caídas frecuentes- Rechazo a la deambulación- Postración e incapacidad para realizar movimientos	<ul style="list-style-type: none">- REM abolidos +/-- Alteraciones sensitivas +/-- Alteraciones esfinterianas +/-- Alteraciones pupilares (bilaterales)	Medular Nervio periférico Unión neuromuscular Músculo
Debilidad asimétrica	<ul style="list-style-type: none">- Pérdida de fuerza en un solo miembro		Medular Corteza Cerebral
Debilidad hemicorporal	<ul style="list-style-type: none">- Incapacidad para realizar movimiento contra fuerza o gravedad con MMSS y MMII del mismo lado	<ul style="list-style-type: none">- REM exaltados- Espasticidad (si larga evolución)- RCP extensor bilateral	Corteza Cerebral

Según esta **distribución** pensaremos en **distintas etiologías**

Tabla 3. **Diagnóstico diferencial de debilidad muscular según distribución**

Simétrica	Asimétrica
<ul style="list-style-type: none">• Streptococo grupo B (polirradiculoneuritis)• Difteria• Botulismo• Miopatía• Neuropatía• Distrofia cinturas• Alteración transmisión neuromuscular• Atrofia espinal• Distrofia muscular• Miositis• Miastenia <i>gravis</i>	<ul style="list-style-type: none">• Poliomiелitis• Mielitis transversa• Lesión medular/bulbo• Lesión hemisférica/troncoencefálica



DATOS A TENER EN CUENTA

1 – Diferenciar verdadera debilidad, psicógena o impotencia funcional -> mediante exploración física y escalas específicas

2 – Según temporalidad

- Edad de inicio y duración
- Evolución a lo largo del día: mejora/empeora, constante/episódica
- Forma de aparición
- Rapidez de instauración
- Progresión: no/ascendente/descendente

3 – Alteración de la marcha

4 – Distribución y localización: focalizado, difuso, global, proximal o distal, simétrica o asimétrica

5 – Sintomatología asociada

Tabla 5. Diagnóstico diferencial de debilidad muscular según síntomas neurológicos presentes

Afección	Patología relacionada
Sensibilidad	Mielitis transversa
Esfínteres	Procesos medulares
Pares craneales	Enfermedad de Lyme/difteria/miastenia <i>gravis</i> /botulismo
Ptosis palpebral	Sin oftalmoparesia: miopatías congénitas, desminopatía (miopatía miofibrilar), distrofia miotónica Con oftalmoparesia: miopatía centronuclear, miopatías mitocondriales, miopatía <i>multicore</i> , distrofia oculofaríngea, enfermedades de la unión neuromuscular (miastenia <i>gravis</i> , síndrome de Eaton-Lambert, botulismo)
Pupilas hiporreactivas/arreactivas	Botulismo
Fasciculaciones linguales	Atrofia muscular espinal
Disminución conciencia	Intoxicación/alteración 1.ª motoneurona
Calambres musculares	Distrofias musculares
Sistema nervioso autónomo	Botulismo/porfiria aguda intermitente/SGB
Fatigabilidad	Trastorno unión neuromuscular
Disartria	Distrofia oculofaríngea, miopatía miofibrilar, distrofia miotónica, miastenia <i>gravis</i> , posible en miopatías inflamatorias
Déficit intelectual, trastornos en la socialización o el lenguaje, trastornos por déficit atencional e hiperactividad o epilepsia	Distrofia muscular de Duchenne, distrofia miotónica de Steinert o algunas distrofias musculares congénitas

- Generalmente las alteraciones sensitivas van a ser más propias de afectación medular y en ocasiones del SGB
- Afectación esfinteriana es bastante frecuente en patología medular
- Midriasis bilateral fija o arreactiva es muy sugestiva de botulismo (si clínica acompaña)

Tabla 6. **Diagnóstico diferencial debilidad muscular según síntomas no neurológicos presentes**

Fiebre	Mielitis transversa, dermatomiositis, miositis viral, piomiositis
Cefalea	Enfermedad de Lyme, tumores, intoxicación, malformaciones arteriovenosas
Síntomas digestivos	Botulismo, porfiria, intoxicación, miopatía mitocondrial
Debilidad de la musculatura abdominal inferior Atrofia braquiorradial	Distrofia facioescapulohumeral
Dolor muscular	Miositis
Atrofia o hipertrofia muscular (lengua, pantorrillas)	Distrofinopatías, distrofia muscular relacionada con FKRP
Rigidez y dificultad para la relajación muscular	Miotonías y paramiotonías
Dolor de espalda	Mielitis transversa, poliomielitis, hematoma epidural
Cataratas	Distrofia miotónica
Exantema	Enfermedad de Lyme, dermatomiositis
Miocardopatía	Distrofias musculares
Tubulopatía, anemia	Miopatía mitocondrial
Intolerancia a la glucosa	Distrofia miotónica de Steinert

EXPLORACIÓN FÍSICA

Exámen neurológico: exploración de pares craneales, función motora, coordinación, marcha, sensibilidad y reflejos

Primer objetivo es diferenciar el origen de la lesión

SÍNDROMES DE

NEURONA MOTORA SUPERIOR







NEURONA MOTORA INFERIOR

Características	Motoneurona Superior	Motoneurona Inferior
Ubicación	Corteza Cerebral Motora	Asta anterior medula espinal
Nemotecnia	TODO PARA ARRIBA	TODO PARA ABAJO
Reflejos	Hiperreflexia	Hiporreflexia o Arreflexia
Tono	Hipertonía	Hipotonía o Atonía
Masa Muscular	Preservada	Atrofia
Fasciculaciones	Ausentes	Presentes
Signo de Babinski (Dedo gordo del pie se eleva al estimular la planta)	Presentes	Ausentes
Signo de Hoffman (El medico sostiene con una mano la del paciente y con la otra roza la falange distal del tercer dedo, [Chasquear], es positivo si el paciente flexiona el pulgar y sus dedos)		

PARA REALIZAR UNA VALORACIÓN OBJETIVA DE LA DEBILIDAD MUSCULAR

Tabla 2. **Escala del Medical Research Council**

0 Sin contracción muscular evidente.

1 Contracciones visibles, pero no producen movimiento.

2 Existe movimiento, pero no se logra vencer la gravedad.

3 Se puede vencer la gravedad, pero no la resistencia adicional.

4 Se logra soportar cierto grado de resistencia, pero no la resistencia completa.

5 Normal, vence sin problemas la resistencia completa.

Existen escalas adaptadas a niños con alteraciones del neurodesarrollo y PCI -> **Functional Strength Measurement**

Tabla 8. Distintas escalas de evaluación de función física

CHAS (<i>Childhood Health Assessment Questionnaire</i>) (Para evaluar la calidad de vida)	CMAS (<i>Childhood Myositis Assessment Scale</i>) (Más específico para casos de miositis)	MMT (<i>Manual Muscle Tester</i>) (La más recomendada)
Evaluación de la salud: <ul style="list-style-type: none"> • Vestirse/comer • Caminar • Higiene • Control: escribir • Capacidad: abrir, cerrar, localizar objetos, doblar hojas, recoger, levantarse • Actividad física 	Evaluación miositis infantil: <ul style="list-style-type: none"> • Levantar cabeza, pierna, brazo • Duración elevación miembros • Tocar objetos • Cambio de posición supino/prono y supino/sentado • Sentadillas • Sentarse, tumbarse, gateo • Recoger objetos • Subir escalones 	Test de fuerza muscular: <ul style="list-style-type: none"> • Ejercicios antigraedad de: deltoides, bíceps, muñecas, cuádriceps, tobillos, cuello, glúteos

ATENCIÓN PRIMARIA



- Hemograma, bioquímica, perfil lipídico y hepático, estudio tiroideo y paratiroideo, vitamina B12 y ácido fólico, ácido láctico (metabolopatías), CPK (miopatía, distrofia muscular)
- Coagulación
- Orina (mioglobinuria)
- Serologías

HOSPITAL



- **Estudio autoinmunidad:** ANA, ANCAS, anticuerpos antirreceptor de acetilcolina, anti-MUSK, antitiroglobulina, antimicrosomales, anticanales de calcio, anti-SRP, anti HMGCoA-R, anti-JO1, anti-Mi-2, factor reumatoide, complemento, crioglobulinas, proteinograma e inmunoglobulinas
- Estudio de porfirinas y metales pesados
- Gota seca alfa-glucosidasa (Pompe)
- Curvas de lactato-piruvato, acilcarnitinas (miopatía lipídica)

- Punción lumbar
- Tóxicos
- TAC y RMN si focalidad neurológica
- EMG
- Test Edrofonio
- Biopsia muscular
- Genética (paneles/exoma)

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

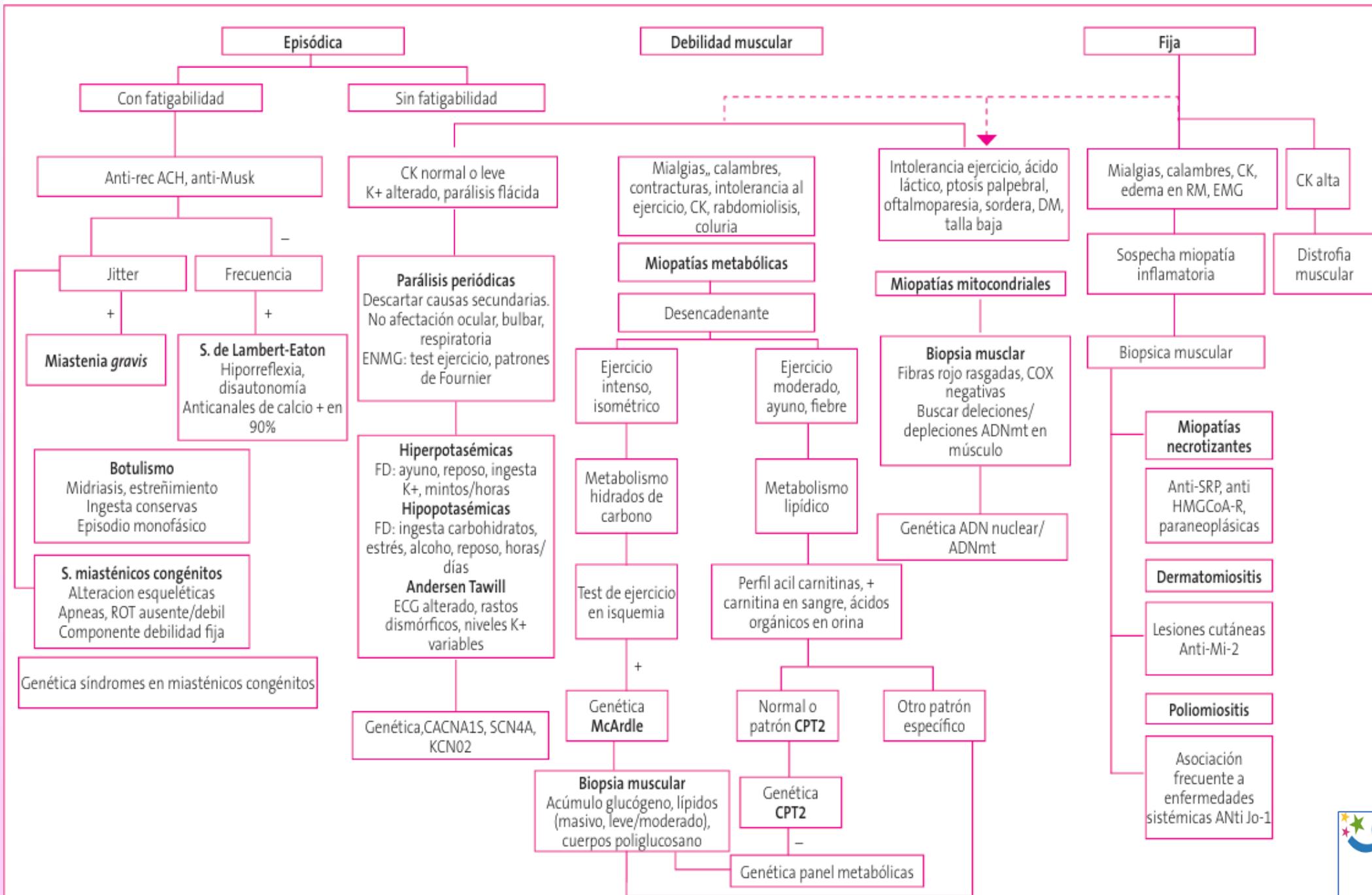
Generales

Hemograma, bioquímica con iones y CPK	<ul style="list-style-type: none">- CPK elevada (> 1000 U/L) → MIOSITIS- Kaliemia (hiper o hipopotasemia) → PARÁLISIS PERIÓDICA
Sedimento de orina	Detección de mioglobina
EKG	Arritmias en algunas intoxicaciones
Gasometría	Valorar intercambio de gases y necesidad de soporte respiratorio

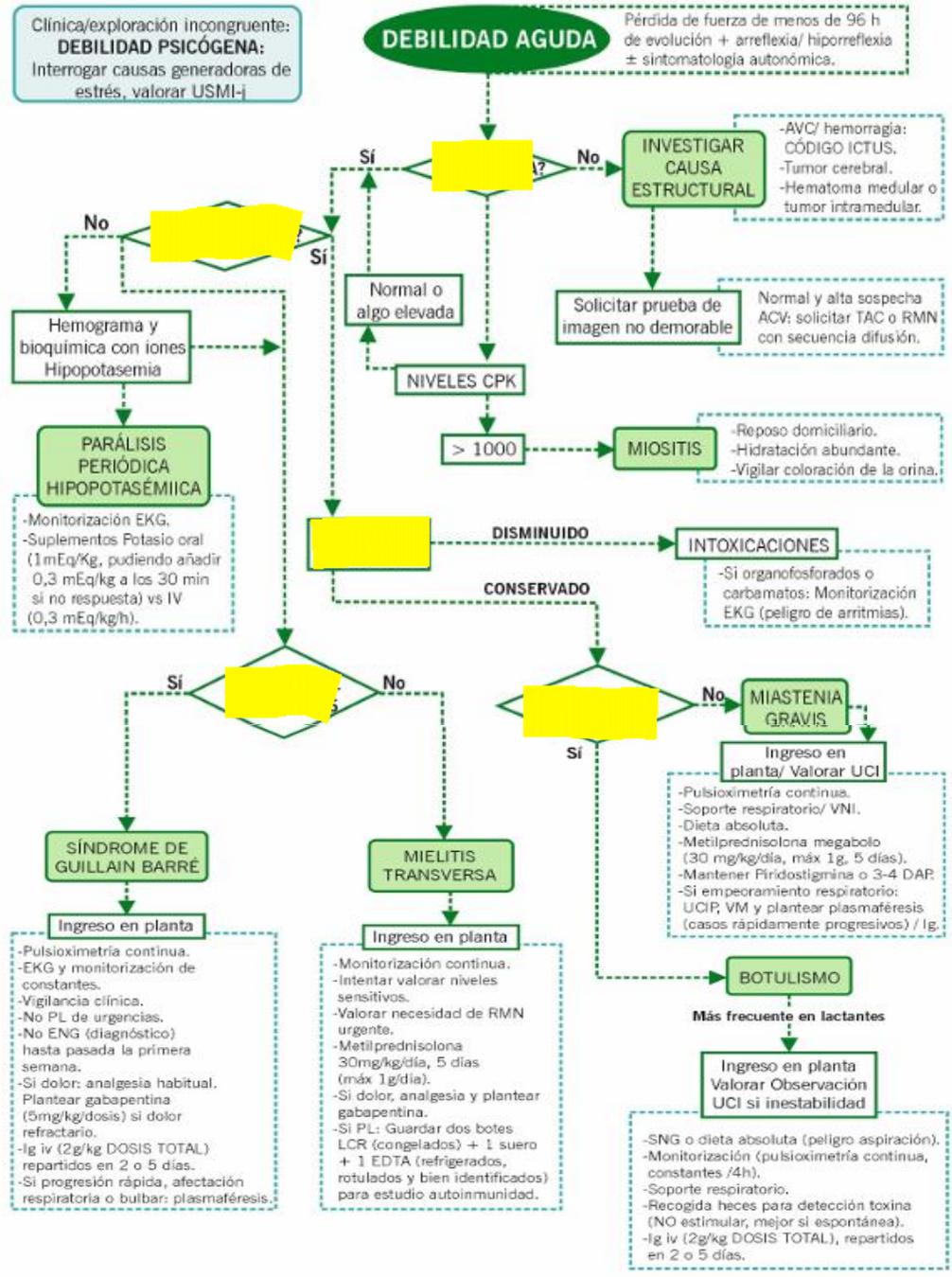
PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

En función de la sintomatología

Afectación hemicorporal (MMSS + MMII)	TAC craneal / angio TAC craneal o RMN craneal con secuencia difusión.
Afectación asimétrica de miembros + REM ausentes/hipoactivos +/- dolor lumbar u otra localización a lo largo de la columna vertebral	RMN medular
Traumatismo previo	TAC craneal urgente/RM medular urgente (dependiendo de los síntomas y localización del golpe)
Fiebre	TAC craneal/ columna + realización de punción lumbar
Debilidad (simétrica) + Afectación de nivel de conciencia	TAC + punción lumbar + tóxicos en orina/sangre
Debilidad generalizada + Ausencia de control de esfínteres	RMN espinal + Punción lumbar (citoquímica + serología gérmenes atípicos)



MANEJO CLÍNICO



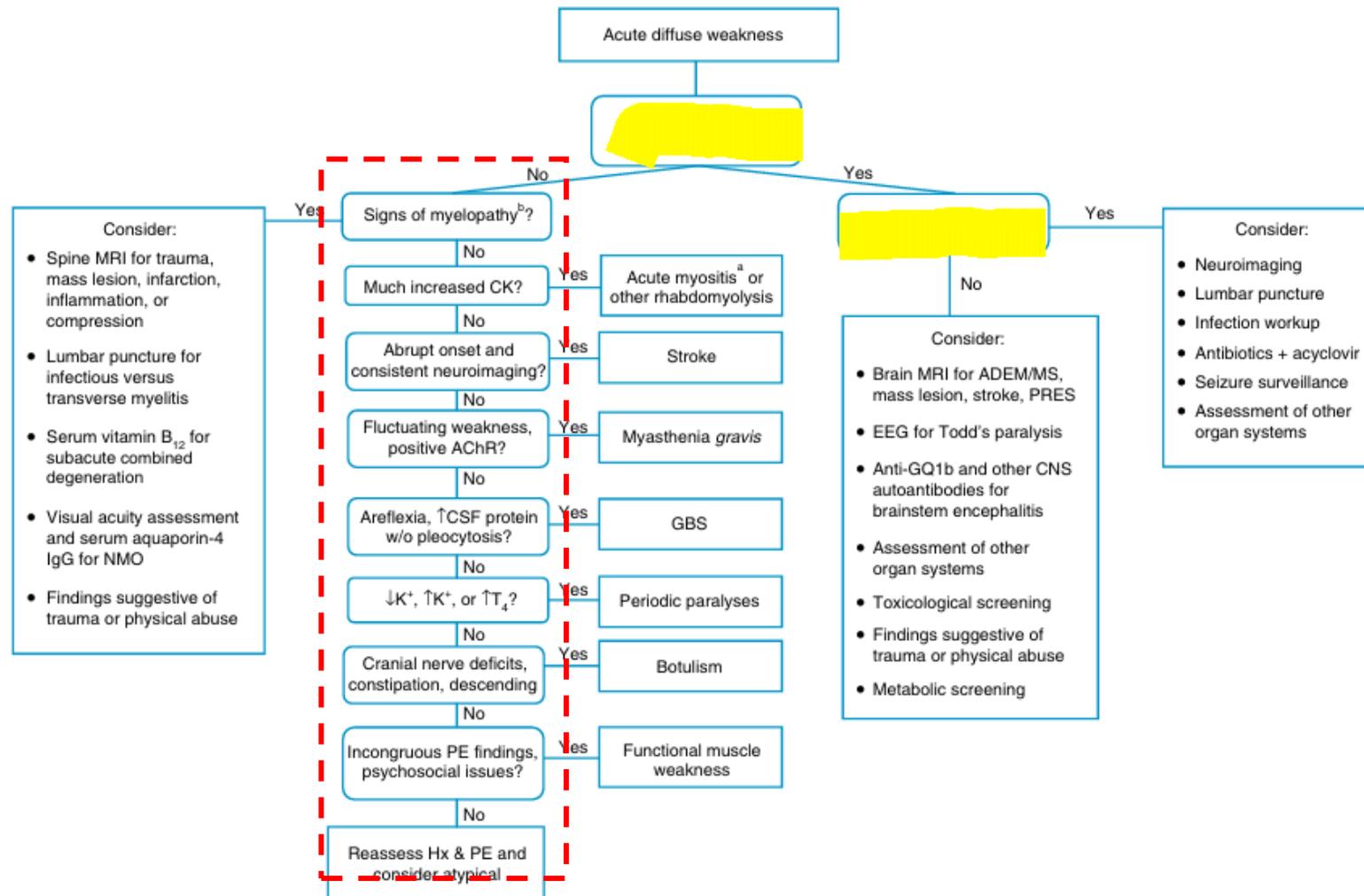


Figure 2 Algorithm for acute diffuse weakness investigation in the emergency setting.

AChR, acetylcholine receptor; CK, serum creatine-kinase; CNS, central nervous system; CSF, cerebrospinal fluid; EEG, electroencephalography; EMG, electromyography; GBS, Guillain-Barré syndrome; Hx, history; IgG, immunoglobulin G; K⁺, serum potassium; MS, multiple sclerosis; NMO, neuromyelitis optica; PE, physical examination; PRES, posterior reversible encephalopathy syndrome; RHS, Ramsay-Hunt syndrome; T₄, thyroxine; w/o, without.

^aA cause of pseudoparalysis.

^bMyelopathy signs include a sensory level, bladder and/or bowel dysfunction, and paraplegia or tetraplegia.

Caso Clínico – Varón 15 meses

ANTECEDENTES

FAMILIARES

Sin interés

PERSONALES

Sano. Vacunación al día

ANAMNESIS

Cuadro de instauración brusca de claudicación de ambas piernas, con imposibilidad para bipedestación

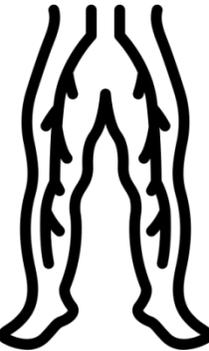
Afebril, no cuadro infeccioso intercurrente. No otra clínica



EXPLORACIÓN NEUROLÓGICA

- PPCC conservados
- Pares oculomotores conservados
- Pupilas isocóricas normorreactivas
- No signos meníngeos
- Tono, fuerza y sensibilidad de MMSS normal
- Ausencia de disimetría, temblor o nistagmo
- Fondo de ojo

- **Imposibilidad para bipedestación, dudosa inestabilidad**
- Exploración **MMII: Debilidad 2.5/5 (vence gravedad/no resistencia). Hipotonía. Ausencia de reflejos rotulianos y aquíleos bilateral. Dolor a movilización con afectación simétrica**
- Reflejo cutáneo-plantar nulo bilateral
- Ausencia de reflejos abdominales, cremastéricos y anal



Orientamos el caso

1 – ¿DEBILIDAD VERDADERA?

2 – TEMPORALIDAD

- Edad de inicio y duración
- Evolución a lo largo del día
- Forma de aparición
- Rapidez
- Progresión

3 – ¿MARCHA ALTERADA?

4 – ¿CÓMO ES LA DISTRIBUCIÓN?

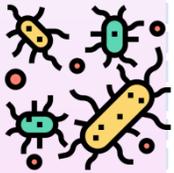
5 – ¿SÍNTOMAS ASOCIADOS?

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS



Analítica sanguínea anodina

Serologías normales (VHS, VVZ, VEB, VHA y VHC, CMV, parotiditis, sarampión, rubeóla, Coxackie, Legionella, Mycoplasma pneumoniae, Chlamydia)



Cultivos negativos

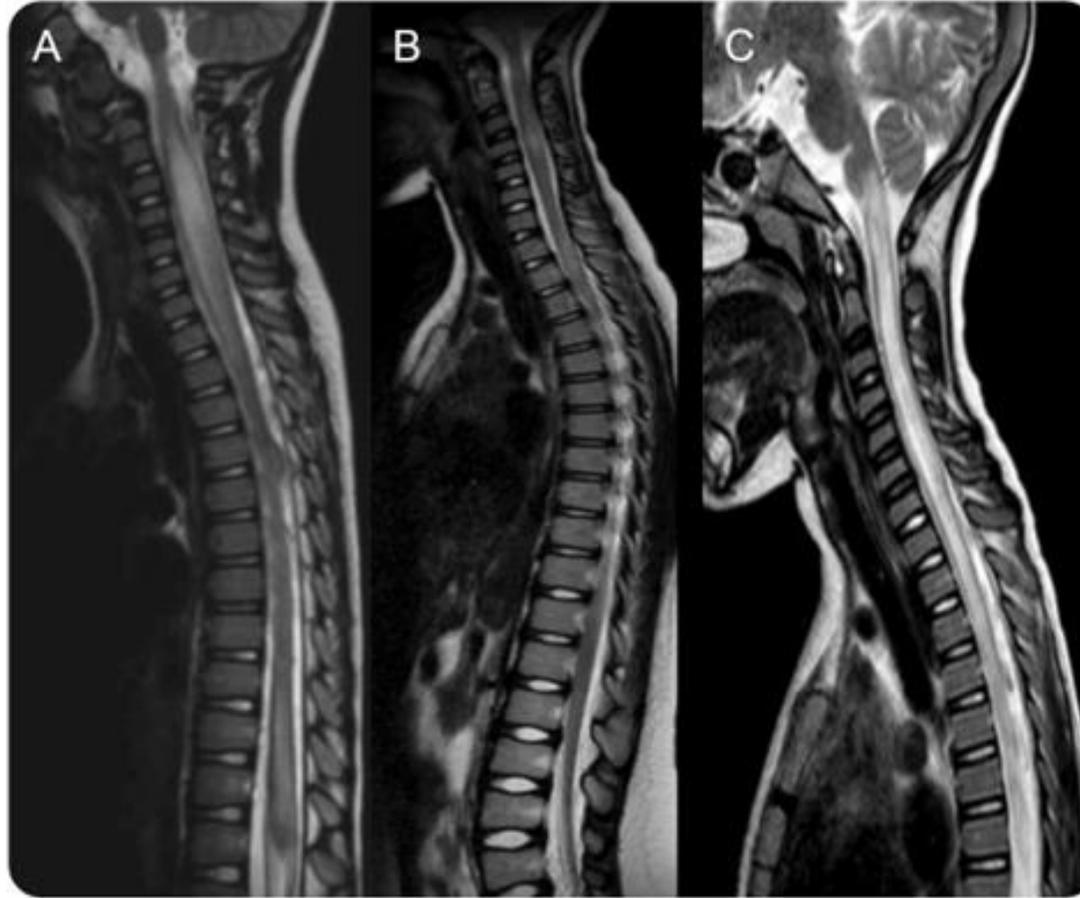


LCR (bioquímica, panel virus, cultivo, estudio de bandas oligoclonales, inmunoglobulinas) **todo normal**



Orina estudio urodinámico vejiga hiperdinámica con residuo postmicción (= **incontinencia**)

Figure MRI spinal images of children with ATM



(A) T2 sagittal image of a 3.5- year-old with sudden-onset paraplegia demonstrating a C2-10 longitudinally extensive transverse myelitis (LETM) alongside an L2-5 lesion. Anti-aquaporin-4 antibody was not detected and the final diagnosis was isolated idiopathic acute transverse myelitis (ATM). (B) T2 sagittal spinal image of an 8-year-old with multiple sclerosis showing 2 small short segment plaques within cervical cord. The clinical and radiologic syndrome was suggestive of a "partial" TM. (C) T2 sagittal image of an 8-year-old diagnosed with neuro-Behçet disease demonstrating an LETM with lesions extending into the medulla, dorsal pons, and brainstem.

Neurology[®] The most widely read and highly cited peer-reviewed neurology journal

ARTICLE | August 29, 2016

Check for updates

Pediatric transverse myelitis

Michael Absoud, MD, PhD, Benjamin M. Greenberg, MD, MHS, Ming Lim, MD, PhD, Tim Lotze, MD, Terrence Thomas, MD, and Kumaran Deiva, MD, PhD

[AUTHORS INFO & AFFILIATIONS](#)

Pauta corticoidea intravenosa descendente
(Dexametasona)
Sondaje intermitente + anticolinérgicos



Recuperación escasa con mucha dificultad para
bipedestación



A los 3 m puede deambular escasos segundos,
tendencia a pie equino
Recuperación de reflejos con hiperreflexia
Hipotrofia muscular de MMII
Continúa sondaje intermitente



No se encontró agente causal infeccioso

- 1 mg/kg/día durante 10 días
- 0,6 mg/kg/día durante 7 días
- Retirada progresiva 15 días



Tabla 4. Diagnóstico diferencial de debilidad muscular según respuesta a reflejos osteotendinosos

Pérdida de fuerza	ROT normales	ROT disminuidos/abolidos	ROT exaltados
Generalizada	Enf. sistémicas Miopatías congénitas Distrofia miotónica	Atrofas espinales Miopatías congénitas Polineuropatías	Lesión del SNC Distrofia neuroaxonal infantil Leucodistrofia metacromática
Distal	Distrofia miotónica Miopatías de Laing, Welander, Nonaka, disferlina, anoctamina-5, distrofia fascioescapulohumoral, Miopatías miofibrilares	Polineuropatías Síndrome de Guillain-Barré Síndrome de Charcot-Marie-Tooth Neuropatías tóxicas	Tumor medular
Proximal	Miopatía	Distrofia muscular Atrofas espinales	
Facial	Miastenia <i>gravis</i> (fluctuante) Distrofia miotónica		Tumor del tronco
Difuso	Enfermedad unión neuromuscular		

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL TOPOGRÁFICO

REGIÓN ANATÓMICA	PATOLOGÍA ASOCIADA
CORTEZA CEREBRAL	HSA TCE ACV Tumor Parálisis de Todd Migraña hemipléjica Hemiplejia alternante
MÉDULA ESPINAL	Traumatismo medular Tumor medular Mielitis transversa Discitis (osteomielitis vertebral) Absceso espinal
ASTA ANTERIOR	Poliomielitis
NERVIO PERIFÉRICO	SGB Otros: Metales pesados, porfiria aguda intermitente, Intoxicaciones...
UNIÓN NEUROMUSCULAR	Miastenia gravis Botulismo Intoxicación (carbamatos, organofosforados) Otros (garrapatas, picadura de serpiente...)
MÚSCULO	Miositis viral. Polimiositis /piomiositis /dermatomiositis Parálisis periódica
OTROS	Trastornos conversivos Desórdenes hidroelectrolíticos Intoxicación por fármacos

GENERALIDADES MANEJO

1. **Todas requerirán ingreso para completar el estudio** e iniciar tratamiento, excepto miositis vírica, cuyo manejo es sintomático
2. Una vez en el medio hospitalario, se empleará antibiótico en patologías de causa infecciosa, y terapia corticoidea en enfermedades inflamatorias
3. En caso de respuesta insuficiente al tratamiento corticoideo en la enfermedad inflamatoria, pueden asociarse inmunosupresores e inmunoglobulinas intravenosas
4. En todos los casos precisarán rehabilitación

BIBLIOGRAFÍA

- Ariza-Jiménez AB , Moreno-Muñoz G, Martínez-Antón JL, Ledesma-Albarrán JM. Diagnóstico diferencial de la debilidad muscular. Form Act Pediatr Aten Prim. 2013;6: 118-122
- Fernández Ramos JA, Madruga Garrido M. Abordaje y clasificación de enfermedades neuromusculares. Protoc diagn ter pediatr. 2022;1: 169-178
- Martí Carrera I, Lafuente-Hidalgo M. Enfoque diagnóstico del lactante hipotónico. Protoc diagn ter pediatr. 2022;1: 217-225
- Absoud M, Greenberg BM, Lim M, Lotze T, Thomras T, Deiva K. Pediatric transverse myelitis. Neurology. 2016;87 (9): 46-52

Debilidad en el paciente pediátrico, diagnóstico diferencial

Dr. Guillermo Díez de Revenga Nieto - R4 Pediatría Hospital General Universitario de Alicante
ermodrn@gmail.com

