

6 TEMAS DE FORMACIÓN



Cuestionario de Acreditación

A continuación, se expone el cuestionario de acreditación con las preguntas y respuestas de este número de Pediatría Integral, que deberá contestar "on line" a través de la web: www.sepeap.org.

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 85% de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario "on-line".

Alteraciones del perímetro cefálico: macrocefalia y microcefalia

1. ¿Qué factor de los siguientes, es el de MENOR importancia en el análisis de un valor de perímetro cefálico en un lactante?
 - a. Las mediciones previas.
 - b. El cierre de fontanelas.
 - c. El perímetro cefálico de los padres.
 - d. La exploración neurológica.
 - e. Hallazgos dismorfológicos.

Respuesta correcta: b.

El cierre de fontanelas es un dato poco fiable en comparación con los otros datos expuestos.

2. De las siguientes enfermedades, ¿Cuál NO presenta macrocefalia como manifestación diagnóstica relevante?
 - a. Algunas displasias esqueléticas.
 - b. Aciduria glutárica tipo I.
 - c. Síndrome de Hunter.

- d. Hidrocefalia post-hemorrágica del prematuro.
- e. Hiperparatiroidismo.

Respuesta correcta: e.

El hiperparatiroidismo no se relaciona con macrocefalia, mientras que algunas displasias esqueléticas, Hunter, aciduria glutárica o hidrocefalia del prematuro, pueden presentarse como macrocefalia.

3. ¿Cuáles de los siguientes NO es un dato de alarma en el contexto de macrocefalia?
 - a. Hipertensión.
 - b. Prematuridad.
 - c. Maltrato infantil.
 - d. Antecedentes familiares de macrocefalia.
 - e. Manchas café con leche.

Respuesta correcta: d.

Los antecedentes familiares de macrocefalia orientan hacia una macrocefalia benigna familiar, mientras que: la hipertensión es un signo de hidrocefalia; la prematuridad es un factor de riesgo de hidrocefalia posthemorrágica; el maltrato infantil puede asociar un traumatismo craneoencefálico no accidental que puede asociar

una hemorragia; y las manchas "café con leche" pueden indicar síndromes neurocutáneos que son susceptibles de complicaciones intracraneales o trastornos graves del neurodesarrollo.

4. De las siguientes pruebas, ¿cuál presenta un MENOR rendimiento diagnóstico en el estudio etiológico de un paciente con microcefalia congénita?
 - a. Resonancia magnética craneal.
 - b. Ecografía transfontanelar.
 - c. Exoma completo.
 - d. Array de hibridación comparativa (aCGH).
 - e. Cariotipo.

Respuesta correcta: b.

La ecografía transfontanelar rara vez aporta información en pacientes con microcefalia y rara vez está indicado.

5. En cuanto a la microcefalia postnatal, señale la respuesta FALSA:
 - a. Existen causas adquiridas, como la encefalopatía hipóxica neonatal o las infecciones de transmisión vertical, que pueden presentarse como microcefalia postnatal.

- b. Existe un número importante de enfermedades genéticas que pueden presentarse como una microcefalia de aparición postnatal.
- c. Uno de los mecanismos causales en la microcefalia postnatal es la neurodegeneración.
- d. Una de las pruebas con mayor rendimiento diagnóstico es el exoma.
- e. Dado que la aparición de la microcefalia puede preceder a las manifestaciones neurológicas, la exploración y la valoración del neurodesarrollo no son los datos principales en la toma de decisiones diagnósticas.

Respuesta correcta: e.

Las manifestaciones neurológicas suelen preceder a las microcefalias en las enfermedades potencialmente graves y que son sugestivas de mayor estudio diagnóstico.

Caso clínico

6. Respecto al tipo de microcefalia que presenta el paciente, el diagnóstico clínico más PROBABLE es:
- a. Microcefalia progresiva.
 - b. Microcefalia congénita adquirida.
 - c. Microcefalia congénita primaria aislada.
 - d. Microcefalia postnatal.
 - e. Microcefalia congénita asociada a malformación del desarrollo cortical.

Respuesta correcta: c.

La presencia de una microcefalia sin dismorfias con talla normal o casi normal, y sin antecedentes de alto riesgo, sugiere una microcefalia congénita primaria aislada.

7. En cuanto al abordaje diagnóstico, ¿qué prueba clínica sería recomendable en PRIMER lugar?
- a. La resonancia magnética, porque el paciente tiene una microcefalia y hay que estudiar si asocia una malformación cerebral.

- b. El array CGH, porque el paciente tiene una enfermedad genética y esta es una prueba sencilla por la que empezar.
- c. El exoma, por los antecedentes de consanguinidad y la alta probabilidad de presentar una enfermedad recesiva fruto de una mutación puntual.
- d. La ecografía abdominal, porque es una prueba sencilla y nos ayudaría a saber si hay malformaciones asociadas.
- e. Una analítica general con creatinina, lactato y lactato, para descartar que el paciente asocie una enfermedad mitocondrial.

Respuesta correcta: c.

Tanto el cuadro clínico como la consanguinidad, sugieren una enfermedad autosómica recesiva fruto de una mutación en homocigosis, dentro de un grupo amplio de formas genéticas y poco predecibles por datos fenotípicos, cuyo diagnóstico puede realizarse mediante exoma.

8. Respecto al resultado encontrado en el exoma que orienta a una microcefalia primaria autosómica recesiva, señale la respuesta CORRECTA:
- a. Existe un riesgo del 50% de recurrencia en las futuras gestaciones de la pareja.
 - b. El pronóstico motor del paciente es malo.
 - c. No encaja con la presencia de un patrón girar alterado; la resonancia debería ser normal.
 - d. El cuadro está relacionado con la consanguinidad.
 - e. Existe un riesgo alto de epilepsia farmacorresistente.

Respuesta correcta: d.

Las microcefalias congénitas primarias autosómicas recesivas son particularmente frecuentes en familias con consanguinidad. El riesgo de recurrencia es del 25%. Generalmente, asocian un pronóstico motor aceptable con deambulación independiente y, rara vez, presentan epilepsias farmacorresistentes. Pueden presentar alteraciones leves en la resonancia

magnética, aunque el fenotipo es variable.

Crisis febriles

9. Para informar a una familia sobre riesgo de recurrencia tras una primera crisis febril (CF), debemos SABER:
- a. Las CF son únicas, nunca recurren.
 - b. Presenta más riesgo si existen antecedentes familiares.
 - c. Las recurrencias se producen cada 6 meses, aproximadamente.
 - d. No tiene importancia a qué edad aparece la primera crisis.
 - e. Acudir a guardería es un factor de protección.

Respuesta correcta: b.

De forma general, el riesgo de recurrencia se sitúa en torno al 30%. No hay un patrón temporal para las recurrencias. El riesgo aumenta si la primera crisis se produce antes de los 15 meses. La guardería aumenta el riesgo de recurrencia, igual que la existencia de antecedentes familiares.

10. Lactante de 16 meses que acude a urgencias refiriendo cuadro febril de unas 12 horas. Estando en casa, aprecian sacudidas de las cuatro extremidades y acuden a centro hospitalario. Los padres aseguran que durante las sacudidas mantenía el estado de alerta, no hubo pérdida de conciencia. DIAGNÓSTICO más probable:
- a. Crisis febril compleja.
 - b. Sincope febril.
 - c. Crisis febril simple.
 - d. Temblor febril.
 - e. Crisis parainfecciosa.

Respuesta correcta: d.

La característica fundamental que diferencia el temblor febril o "tiritona" de una crisis febril es la persistencia de un adecuado nivel de conciencia.

11. Lactante de 2 años que acude sin cita al centro de salud. Refieren que ha presentado un episodio de desconexión y rigidez de unos 30 segundos de duración. Estaba previamente bien, pero al cogerlo lo han notado caliente. A la llegada al centro sanitario, se encuentra: consciente, activo, con llanto enérgico. En la exploración, se encuentra hiperemia faríngea sin exudados, resto rigurosamente normal. **ACTITUD:**

- Derivación a hospital, es el tercer episodio, es necesario hacer una prueba de imagen urgente.
- La prueba de imagen no es urgente, pero sí recomendable, debería ingresar.
- Debemos tener un hemograma y una bioquímica para decidir actitud.
- Aunque esté bien tiene que ingresar.
- No precisa ingreso, tras comprobar exploración normal puede irse a casa.

Respuesta correcta: e.

Niño mayor de 18 meses, con tercer episodio de crisis típica, si la exploración es normal, no requiere realización de estudios complementarios ni ingreso.

12. Una familia acude a consultar sobre las vacunas. Refiere que su hijo hizo una crisis febril simple a las 48 horas de la vacuna DTP a los 18 meses. No ha presentado ninguna otra crisis y el desarrollo psicomotor ha sido totalmente normal. Actualmente, tiene 6 años y sabe que le toca una nueva dosis de esa vacuna, ¿qué respuesta es INCORRECTA?

- Revisamos el calendario y se considera una vacuna innecesaria.
- En general, la vacuna que se administra es la DTPa, que presenta muy bajo riesgo para crisis febriles.
- Es excepcional la aparición de crisis más allá de los 5 años.
- En general, las crisis febriles postvacunales no se diferencian

de las ocasionadas por otras causas.

- Salvo excepción, los beneficios vacunales superan a los riesgos.

Respuesta correcta: a.

Para conseguir una adecuada inmunidad debe completarse la pauta vacunal.

13. En un paciente que a los 6 años sigue con crisis febriles y también presenta alguna afebril, nos planteamos hacer estudio genético de epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus (EGCF+). ¿Qué ESTUDIO GENÉTICO solicitaría?

- Genes *TSC1* y *TSC2*.
- HLA-DQ2 y/o HLA-DQ-8.
- SCN1A* y *SCN1B*.
- NIPBL*, *SMC1A* y *SMC3*.
- SMN1* y *SMN2*.

Respuesta correcta: c.

*Los genes *TSC1* y *TSC2* se asocian al complejo esclerosis tuberosa, *HLA-DQ2* y/o *HLA-DQ-8* se relacionan con la enfermedad celíaca, *NIPBL*, *SMC1A* y *SMC3* son genes asociados al síndrome de Cornelia de Lange, y *SMN1* y *SMN2* están relacionados con la atrofia muscular espinal.*

Caso clínico

14. A su llegada a urgencias con la primera crisis febril, deberíamos SOLICITAR como estudio complementario:

- TAC craneal.
- Solo los que estuvieran indicados para la valoración del cuadro febril.
- Perfil metabólico completo.
- Punción lumbar siempre en menores de 2 años.
- Hemograma y bioquímica con reactantes de fase aguda siempre.

Respuesta correcta: b.

Solo debemos solicitar prueba de imagen si presenta sospecha de una lesión estructural subyacente, persisten signos neurológicos focales, alteración de

conciencia u otros signos sospechosos de hipertensión intracraneal. La punción lumbar se limita a los cuadros con sospecha de infección intracraneal o vacunación incompleta o desconocida. La realización de análisis de rutina no está indicado, solo si el cuadro febril lo requiere.

15. Dentro de los diagnósticos diferenciales, qué debemos PLANTEARNOS en función de la evolución:

- Epilepsia mioclónica-astática de Doose.
- Síndrome de Dravet.
- Epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus (EGCF+).
- Síndrome FIRES (*fever-induced refractory epileptic encephalopathy syndrome*).
- Crisis parainfecciosas.

Respuesta correcta: c.

Aunque se suele incluir en este síndrome a los pacientes con crisis fuera del rango de edad habitual y que suelen presentar crisis afebriles, la presencia de un número elevado de crisis y sus antecedentes familiares nos deben hacer pensar en este posible diagnóstico. La ausencia de alteraciones del neurodesarrollo descarta: epilepsia mioclónica-astática, síndrome de Dravet y síndrome FIRES. En las crisis parainfecciosas, se produce una agrupación de crisis afebriles en un proceso infeccioso.

16. Tras la sexta crisis, la abuela pregunta si no sería mejor ponerle tratamiento con FENOBARBITAL como hicieron al padre:

- Claramente indicado, se inicia pauta ascendente.
- Actualmente, se prefiere pauta intermitente con ácido valproico.
- El mejor fármaco es la carbamazepina.
- No se recomienda la profilaxis con fármacos antiepilepticos, debido a sus efectos secundarios.
- Realizaremos pauta intensiva de antitérmicos.

Respuesta correcta: d.

No se ha demostrado que la administración de antitérmicos tenga efectos sobre las recurrencias de las crisis febriles. La carbamacepina no disminuye las recurrencias las CF. El fenobarbital y el ácido valproico, aunque se han demostrado efectivos para disminuir el riesgo de crisis, presentan unos efectos secundarios significativos, por lo que no se recomienda su utilización en la prevención de CF, salvo en casos muy seleccionados. El riesgo de efectos secundarios supera el de beneficios, por lo que la profilaxis con fármacos antiepilépticos no se recomendaría en este caso.

Síndromes epilépticos según la edad

17. Unos padres consultan sobre su bebé, a causa de unos episodios en los días previos mientras duerme; le describen lo mejor que pueden los movimientos, al parecer alterados, que realiza durante el sueño. Cuando termina la descripción, no tiene muy claro qué tipo de movimiento están describiendo. Explora al paciente y encuentra todo normal, sin signos de patología aparente. ¿Qué ACTITUD le parece más adecuada de las siguientes?
- Realizar EEG.
 - Realizar ecografía cerebral.
 - Tranquilizar a los padres, si la exploración es normal, no sugiere patología.
 - Pedir que aporten vídeo con teléfono móvil para apreciar los episodios.
 - Enseñar vídeos demostrativos de tipos de crisis a ver si los padres saben identificar alguna.

Respuesta correcta: d.

En caso de situaciones no urgentes y "previsibles" (lleva varios días mostrando movimientos y son en sueño), se ha demostrado la utilidad de la valoración por parte de un observador de dichos episodios, pero debe existir

cierto entrenamiento para que exista capacidad diagnóstica.

18. Unos padres consultan, porque notan que su hijo de 5 meses lleva aproximadamente unas semanas en una actitud que denotan como fuera de lo normal: está triste, no sonríe, parece haber cambiado de temperamento y llora con más frecuencia, pero no son capaces de concretar más ningún síntoma. Cuando llega a consulta está dormido y al pedir que le saquen del carro y le despierten para explorarle, el paciente realiza 10 o 12 episodios separados por unos segundos en los que, estando tumbado en la camilla, eleva y flexiona algo los brazos hacia delante de manera súbita. ¿Qué debe SOSPECHAR de los siguientes?
- Espasmos tónicos.
 - Síndrome de West.
 - Reflejo de Moro no inhibido.
 - Mioclonus de sueño.
 - Epilepsia mioclónica infantil.

Respuesta correcta: b.

La semiología y contexto descritos corresponden a espasmos epilépticos, pero puede avanzarse que si, además existe regresión en el desarrollo insaurado desde hace semanas, es probable que el EEG confirme una hip-sarritmia y, por tanto, un síndrome de West. Es importante insistir en la relación clínica inicial de la aparición de espasmos en rachas, en la transición vigilia-sueño.

19. Una niña de 4 meses presenta crisis focal motora febril de aproximadamente 5 minutos, la tarde de su vacunación DTP. Un mes y medio después, durante un proceso cataral febril, presenta una crisis clónica generalizada de 8-10 minutos. ¿Qué estudio de los siguientes cree que es más probable que esté ALTERADO?
- EEG.
 - Resonancia cerebral.
 - Análisis de sangre.
 - Estudio de líquido cefalorraquídeo.

- Estudio genético *SCN1A*.

Respuesta correcta: e.

*Las crisis febriles atípicas por focalidad, precocidad y duración son muy sugerentes de mutaciones en *SCN1A*; las epilepsias relacionadas con este gen son variadas y muestran un espectro que va desde el síndrome de Dravet a las crisis febriles atípicas sin crisis no provocadas.*

20. Un varón de 9 años afecto de autismo y discapacidad intelectual, presenta periodos de un par de minutos, en los que se muestra aparentemente desconectado, no reaccionando a su nombre, sin movimientos anómalos, ni pérdida de tono. Recibe una nota de su profesor del aula de Educación Especial, en la que indica que tiene "crisis de ausencia". ¿Qué actitud entre las siguientes es más ADECUADA?
- Solicitar EEG.
 - Pedir interconsulta a Neuropediatría.
 - Intentar que hiperventile en consulta para provocar posible ausencia.
 - Indicar a la profesora que toque y zarandee a la paciente para comprobar reactividad.
 - Iniciar tratamiento con etosuximida oral a prueba.

Respuesta correcta: d.

Los episodios de ensimismamiento son frecuentes en pacientes con patología de desarrollo, incluyendo autismo y discapacidad intelectual. La duración superior a un minuto y, especialmente, la reactividad completa del paciente con estímulos energéticos, orienta la situación, sin precisar estudios complementarios o tratamiento alguno.

21. Una niña de 12 años presenta episodios de algunos segundos en las que se muestra aparentemente desconectada, no reacciona a su nombre, sin movimientos anómalos, ni pérdida de tono. Consulta por ello y realiza EEG, en el que indican que presenta en la hiperventilación descargas de punta-onda a 3,5-4 Hz.

Cuando la vuelve a citar para iniciar tratamiento, le indica la madre que también le parece reseñable que, desde hace unos meses, tras levantarse para ir al instituto, algunas mañanas se le ha caído el desayuno al mostrar un temblor breve en las manos. ¿Qué EPILEPSIA cree que presenta la paciente?

- Epilepsia tipo ausencias.
- Epilepsia mioclónica juvenil.
- Epilepsia de ausencias juvenil.
- Epilepsia con ausencias mioclónicas.
- Epilepsia mioclónica infantil.

Respuesta correcta: b.

La epilepsia mioclónica juvenil cursa siempre con mioclonías, que son típicamente matutinas, pero también puede mostrar otros tipos de crisis, como ausencias. El EEG puede mostrar descargas generalizadas de diferentes tipos, según la crisis registrada o la provocación realizada.

Caso clínico

22. ¿Qué TIPO de epilepsia o síndrome epiléptico sospecha inicialmente?

- Epilepsia de tipo ausencias.
- Epilepsia focal benigna de puntas centro-temporales.
- Epilepsia focal secundaria a lesión cerebral.
- No es probablemente epilepsia, sino crisis provocada por estrés/insomnio.
- No es posible catalogar por ahora el tipo de epilepsia.

Respuesta correcta: b.

La semiología y contexto es típica en todos los sentidos de este tipo de epilepsia. Una única crisis típica sin EEG no diagnóstica este síndrome, pero sí hace sospecharlo fuertemente, que es lo que se pide. Las crisis de este tipo de epilepsia son frecuentemente favorecidas por disminución de horas de sueño el día previo.

23. El paciente ingresa para estudio y permanece asintomático y afebril, desapareciendo la focalidad. ¿Qué

ESTUDIO le parece más adecuado realizar en próximas horas/días?

- Resonancia magnética cerebral.
- Electroencefalograma.
- Electroencefalograma tras privación parcial de sueño.
- Analítica con enzimas musculares.
- Punción lumbar para estudio de líquido cefalorraquídeo.

Respuesta correcta: c.

Tras una crisis típica/sospechosa de epilepsia focal rolándica, la prueba que puede confirmar el diagnóstico síndromico es un EEG con privación. La resonancia cerebral no orientará dicho diagnóstico específico, aunque descartará lesiones cerebrales. Dado que la crisis y contexto han sido típicos, no sugerentes de dichas lesiones, y que el objetivo primario es el diagnóstico específico, creemos que es recomendable priorizar EEG sobre imagen.

24. Tras los estudios, se confirma un patrón en EEG de puntas aisladas centro temporales bilaterales, de predominio izquierdo. El paciente no muestra más crisis. Al dar de alta, tenemos dudas de la actitud terapéutica. ¿Cuál de las siguientes le parece más ADECUADA?

- Iniciar tratamiento con sedantes en horario nocturno para favorecer sueño.
- Iniciar tratamiento con clobazam nocturno.
- Iniciar tratamiento con levetiracetam dos veces al día.
- Iniciar tratamiento con cualquiera de las dos opciones previas, si muestra una segunda crisis.
- No iniciar tratamiento antiepiléptico mantenido.

Respuesta correcta: e.

En la epilepsia focal rolándica, se recomienda una actitud expectante y siempre individualizada. En caso de EEG típico, sin comorbilidades psiquiátricas y con una frecuencia baja de crisis no amenazantes, es preferible no iniciar tratamiento mantenido.

En cualquier caso, la consideración de “baja frecuencia” y “crisis amenazantes” es muy diferente según familias, y el pediatra debe adaptarse en buena parte a las consideraciones individuales del caso.

Trastornos paroxísticos no epilépticos en la infancia (TPNE)

25. Ante la sospecha de un trastorno paroxístico no epiléptico, deben SOLICITARSE exámenes complementarios:

- Siempre, y así me cubro de cualquier eventualidad.
- Nunca.
- Solo en caso de duda.
- Mejor consultar al especialista.
- Un registro EEG siempre es obligado.

Respuesta correcta: c.

En general, solamente se solicitan en caso de duda y para descartar otra patología responsable del cuadro, como puede ser ante la sospecha: de epilepsia, de una enfermedad metabólica o degenerativa, de un proceso expansivo o de una patología extraneurológica de origen cardíaco o digestivo.

Solicitarlo sin una mínima hipótesis no aportara nada y, además, nos exponemos a que aparezcan alteraciones inespecíficas en el EEG o una imagen en resonancia magnética craneal sin relación con el proceso, o una elevación del ácido láctico, porque el niño estaba llorando durante la extracción, datos que no tendrán ningún valor diagnóstico.

26. En un neonato con reacción de sobresalto exagerada, ¿qué OPCIONES de tratamiento disponemos?

- Diacepam.
- Topiramato.
- Ya desaparecerá solo, como todos los TPNE.
- Valproato sódico, que es muy eficaz.

- e. Clonacepam y aplicar la manobra de Vigevano si precisa.

Respuesta correcta: e.

En la forma más leve, el neonato solo presenta respuestas de sobresalto exageradas, que se caracterizan por: espasmo tónico generalizado con flexión tónica de extremidades y tronco, con cierre de puños y apnea durante el espasmo, debido a la rigidez de la pared torácica. En formas más graves, se asocia: rigidez muscular generalizada en vigilia, además del mioclono nocturno y apnea más prolongada, que obliga a iniciar tratamiento profiláctico con clonacepam (0,1-0,2 mg/kg/día) y maniobras de recuperación. La maniobra de Vigevano es útil para abortar el episodio de sobresalto que dificulte la respiración, al forzar la flexión del neonato presionando la cabeza hacia las rodillas

27. El espasmo del sollozo pálido aparece desencadenado por situaciones de dolor y, con frecuencia, por leves traumatismos craneoencefálicos, **ESPECIALMENTE** en la región:
- Occipital.
 - Parietal.
 - Frontal.
 - En cualquier lado del cráneo o de miembros superiores.
 - En la nariz.

Respuesta correcta: a.

El espasmo del sollozo pálido es básicamente un síncope vasovagal por un mecanismo cardio-inhibitorio neurológicamente mediado, que aparece desencadenado por situaciones de dolor, con frecuencia, tras leves traumatismos craneoencefálicos, especialmente en la región occipital, que conlleva un factor de sorpresa desagradable e inesperado. Claro que puede aparecer con cualquier golpe inesperado, pero en general, se manifiesta con golpes muchas veces banales, pero a nivel occipital mayoritariamente.

28. Un niño de 2 años que debuta hace 1 mes con episodios breves y espontáneos de nistagmo asimétrico asociado a inclinación y movimientos de

negación de la cabeza, puede estar AFECTO de:

- Head banging.
- Estremecimientos cefálicos.
- Tics cefálicos.
- Spasmus nutans.
- Debut hemiplejía alternante infancia.

Respuesta correcta: d.

El spasmus nutans se presenta en lactantes-niños pequeños y se caracteriza por episodios espontáneos de nistagmo asimétrico asociado a inclinación y movimientos de asentimiento o negación de la cabeza. La duración de los episodios es de escasos segundos, pero tiene tendencia a repetir. El proceso es autolimitado y desaparece entre los 3 y 6 años. El EEG es normal. El Head banging aparece al iniciar el sueño y los tics cefálicos complejos pueden ya aparecer a esta edad (si bien, son más propios de niños ya mayores), son más cortos y sin nistagmus asimétrico. La hemiplejía alternante de la infancia debuta siempre antes de los 18 meses con movimientos oculares pero, además, con déficits motores focales.

29. José es un lactante de 15 meses, sin antecedentes, que inicia bruscamente episodios de inestabilidad con: miedo a caminar, llanto, incapacidad para mantenerse de pie, acompañados de palidez, vómitos y nistagmus de breve duración. Podría estar **AFECTADO** de:

- Ataxia periódica.
- Migraña vestibular.
- Vértigo paroxístico benigno.
- Epilepsia lóbulo temporal.
- Cerebelitis paroxística.

Respuesta correcta: c.

El vértigo paroxístico benigno se caracteriza por la aparición en niños, sin previo desencadenante, de episodios súbitos de vértigo, generalmente de corta duración, que se resuelven espontáneamente y sin aura. Es la causa de vértigo más frecuente en niños. En nuestro caso, es difícil obtener una descripción adecuada, por lo que es preciso observar los signos que

lo acompañan, como: inestabilidad, miedo a caminar, llanto, incapacidad para mantenerse de pie o búsqueda de apoyo, palidez, vómitos y nistagmus. Si, además, entre los episodios, el examen es normal y no hay antecedentes, sería la primera hipótesis. Habrá que seguir al paciente, no se puede descartar la ataxia periódica, ni la epilepsia del lóbulo temporal y, en caso de duda, valorar estudios moleculares para ataxia periódica y EEG para epilepsia del lóbulo temporal.

Caso clínico

30. Francisco es un lactante sin antecedentes personales, que inicia a los 4 meses y diariamente y sin factor precipitante, eventos paroxísticos breves y frecuentes, con interrupción de la actividad, sin pérdida aparente de conciencia, con temblor brusco y rápido de corta duración, especialmente de la cabeza y tronco superior, y con posturas tónicas en flexión o extensión. Con estos síntomas es probable que **PADEZCA**:
- Estremecimientos.
 - Espasmos epilépticos.
 - Síndrome de West.
 - Crisis tónicas.
 - Mioclónicas del lactante.

Respuesta correcta: a.

Los estremecimientos son eventos paroxísticos breves y frecuentes que se inician hacia los 4 meses de edad, pero persisten a lo largo de la infancia. Consisten en: cese de la actividad sin pérdida de conciencia, temblor brusco y rápido de corta duración, especialmente de la cabeza, con posturas tónicas con flexión o extensión de la cabeza y cuello, con estremecimiento cefálico y del tronco. Puede existir o no un factor precipitante, y repetirse varias veces al día, sin período post crítico.

31. Pero resulta que los episodios van a más y la angustia de la familia también se incrementa. Crees que, en **ESTE CASO**, debemos solicitar un trazado EEG?

- a. Quizás sí, pedir un registro EEG y, especialmente, durante el episodio si es posible.
- b. Depende.
- c. Sí, claro EEG con trazado de sueño e hiperpnea.
- d. No, son estremecimientos y no precisa.
- e. EEG y analítica para descartar anemia ferropénica.

Respuesta correcta: a.

En caso de duda, lo ideal sería un EEG y, si es posible, durante el episodio, pero es difícil de lograr. En este caso, se logró provocar un episodio y el EEG ictal fue normal.

32. Así pues, confirmamos que se trata de estremecimientos. El TRATAMIENTO de los estremecimientos es:

- a. Frenarlos al inicio.
- b. Benzodicepinas.
- c. No hay que hacer nada, pues con el tiempo desaparecen.
- d. Valorar sedantes.
- e. Carbamazepina.

Respuesta correcta: c.

Puede haber un factor precipitante y repetir varias veces al día, sin período post-crítico. No requieren tratamiento y ceden espontáneamente. Se pueden minimizar los episodios intentado evitar los factores precipitantes, pero no hay que tratar. Hay que explicar a la familia la benignidad del cuadro y tranquilizarlos.

Cefalea y migraña en la infancia y adolescencia

33. Marque la respuesta VERDADERA en relación con las cefaleas en la infancia y adolescencia:

- a. La cefalea durante la infancia y la adolescencia no muestra variabilidad en su presentación.
- b. La migraña en la edad pediátrica nunca se acompaña de síntomas autonómicos craneales.

- c. La localización occipital del dolor siempre se considera un signo de alarma en migraña.
- d. Los cambios comportamentales (querer estar a oscuras, apagar la televisión, etc.) en los niños prescolares, pueden indicar la presencia de síntomas acompañantes.
- e. Los niños y adolescentes no son buenos relatores de sus síntomas, es mejor preguntar a sus acompañantes.

Respuesta correcta: d.

La migraña, presenta gran variabilidad de presentación inter e intraindividual durante las etapas del neurodesarrollo. Los síntomas acompañantes a la cefalea en la migraña suelen ser prominentes, entre ellos, se encuentran los síntomas autonómicos craneales (lagrimeo, inyección conjuntival, miosis y/o ptosis, rino-rrrea, etc.). Estudios recientes sugieren que la localización occipital no debe considerarse signo de alarma en edad pediátrica en el contexto de una migraña clara. Es habitual que los niños y adolescentes relaten sus episodios con bastante detalle, en niños muy pequeños o con dificultades en la comunicación, será necesario adaptar la entrevista y contar con la ayuda de los acompañantes. Los cambios en el comportamiento facilitan la identificación de síntomas que no sean referidos directamente por el niño o la familia, como: foto/fonofobia, mareo-vértigo y otros.

34. Algunas de las VARIACIONES de la migraña en la infancia son:

- a. Localización bilateral, predominantemente frontotemporal.
- b. Menor duración del episodio agudo, hasta menos de 2 horas en niños de corta edad.
- c. Síntomas asociados más evidentes e intensos, por ejemplo, náuseas y vómitos incoercibles.
- d. Sensibilidad al movimiento frecuente. Cinetosis comórbida en periodos sin cefalea.
- e. Todas las anteriores son verdaderas.

Respuesta correcta: e.

Todas ellas son variaciones propias de la migraña en la infancia y la adolescencia.

35. Algunos tipos de migraña, descritos en la ICHD-III (*The International Classification of Headache Disorders, 3rd edition*), pueden ASOCIAR:

- a. Confusión, amnesia, agitación, letargia, disfasia, que ceden tras un largo periodo de sueño.
- b. Disartria, vértigo, tinnitus, hipoacusia, diplopía, ataxia, disminución del nivel de conciencia o parestesias bilaterales.
- c. Debilidad unilateral que precede, acompaña o sucede a la migraña, asociado o no a otro tipo de aura, con antecedentes familiares similares.
- d. Cefalea de características típicas de migraña con visión de espectro de fortificación, figura en zigzag junto al punto de fijación, con un borde anguloso centelleante, escotoma relativo o absoluto.
- e. Todas las anteriores son verdaderas.

Respuesta correcta: e.

Las definiciones corresponden a: migraña confusional (respuesta a), migraña con aura tronco-encefálica (respuesta b), migraña hemipléjica familiar (respuesta c) y migraña con aura visual típica (respuesta d).

36. En cuanto al diagnóstico de la migraña, marque la respuesta FALSA:

- a. Para un diagnóstico de migraña se requieren, al menos, 5 episodios con características típicas.
- b. Siempre que existan fenómenos focales transitorios junto con vómitos, será necesaria la realización de una neuroimagen.
- c. Considerar RM/TAC craneal en pacientes que asocien historia de: epilepsia reciente, trauma craneal, cambios relevantes en la cefalea y/o fiebre de origen desconocido.

- d. La ausencia de papiledema no descarta hipertensión intracraneal.
- e. El EEG puede considerarse en pacientes con: aura atípica, pérdida de conciencia episódica u otros síntomas sugerentes de epilepsia.

Respuesta correcta: b.

Para un diagnóstico de migraña se requieren, al menos, 5 episodios con características típicas; si el número de episodios es menor, se denomina migraña (con o sin aura) probable. El aura, por definición, se caracteriza por fenómenos focales transitorios, por lo tanto, se ha de diferenciar si estos fenómenos corresponden a un fenómeno de aura típica o no, para decidir si se precisa neuroimagen. Para el diagnóstico diferencial del primer episodio de algunos tipos de migraña (hemipléjica, confusional, etc.), es aconsejable su realización, así como en pacientes con historia de: epilepsia reciente, trauma craneal, cambios relevantes en la cefalea y/o fiebre de origen desconocido. El papiledema puede no estar presente en la hipertensión intracraneal. El EEG puede considerarse en pacientes con migraña y síntomas sugerentes de epilepsia; la historia clínica en estos casos, ha de ser especialmente detallada.

37. En cuanto al tratamiento de la migraña, marque la respuesta FALSA:

- a. Las medidas no farmacológicas y la autogestión cobran especial importancia en la migraña, durante la infancia y la adolescencia.
- b. La evidencia científica actual sobre la eficacia positiva del tratamiento farmacológico preventivo en la migraña en la edad pediátrica, es numerosa y de alta calidad, con resultados homogéneos entre estudios a favor de los fármacos.
- c. Incluir al paciente y su familia en la toma de decisiones durante todo el proceso diagnóstico-terapéutico, beneficia significativamente el manejo de la migraña.

- d. Se recomienda la administración precoz de analgésicos en el episodio agudo, preferiblemente a dosis altas. Si estos no fueran suficientes, los triptanes pueden resultar útiles en niños mayores.
- e. Los fármacos preventivos estarían indicados ante gran impacto en la calidad de vida del paciente, alta frecuencia de episodios (>4-5 episodios/mes) o uso abusivo de fármacos, siempre reevaluando y reforzando el cumplimiento de las medidas no farmacológicas.

Respuesta correcta: b.

La evidencia de calidad en cuanto a la eficacia de los fármacos preventivos en migraña en edad pediátrica, es aún escasa y contradictoria.

Caso clínico

38. Marque el DIAGNÓSTICO más adecuado para la paciente del caso clínico:

- a. Migraña con aura tronco-encefálica.
- b. Migraña sin aura.
- c. Migraña con aura sensitiva.
- d. Cefalea con signos de alarma (empeora con: movimiento, vómitos, ptosis palpebral) con TAC craneal normal.
- e. b y c son correctas.

Respuesta correcta: e.

La paciente refiere una clínica propia de la migraña en la edad pediátrica, la presentación bilateral es aceptada en esta edad. Los signos/síntomas de alarma referidos en la "respuesta d" aparecen en la migraña en edad pediátrica. La realización de un TAC craneal no sería recomendable en este caso. Dado que no en todos los episodios presenta aura sensitiva asociada, se han de codificar ambos cuadros en el diagnóstico: migraña con aura sensitiva y migraña sin aura.

39. Marque la respuesta MÁS ADECUADA respecto al tratamiento de rescate para el episodio agudo:

- a. El uso de fármacos vía oral estaría contraindicado por la presencia de vómitos.
- b. Los triptanes no son recomendables en esta paciente por la presencia de aura.
- c. No se recomienda ningún antiemético por el riesgo de reacciones extrapiramidales en la paciente.
- d. Puede recomendarse ibuprofeno a 10 mg/kg/dosis en el momento que note síntomas sensitivos, junto con ondansetrón 4 mg bucodispersable oral.
- e. Ningunas de las anteriores es correcta.

Respuesta correcta: d.

Los vómitos en la migraña no contraindican uso de medicación oral, ni el uso de AINEs. Los triptanes no están contraindicados en la migraña con aura. Los triptanes pueden valorarse en niños menores de 12 años, con prescripción "off label", estimando el riesgo frente al beneficio de uso y con el consentimiento informado del niño y la familia. El riesgo de reacciones extrapiramidales en ondansetrón, es menor que en otros antieméticos clásicos. En caso de episodio agudo de migraña grave refractario a tratamiento, puede ser necesario el uso de otros antieméticos. El uso de ibuprofeno y antieméticos en la paciente durante la fase de aura, antes del inicio de la cefalea, podría acortar la intensidad y duración del episodio.

40. En cuanto al tratamiento preventivo en esta paciente, NO le recomendaría:

- a. Evaluar y modificar los hábitos de sueño, descartar interferencia en los mismos, por el uso de dispositivos electrónicos cercanos a la hora de dormir.
- b. Evitar el ejercicio físico.
- c. Mantener una adecuada hidratación y una nutrición equilibrada.
- d. Registro sencillo de episodios, cronología de síntomas, respuesta a distintos tratamientos, posibles desencadenantes y agravantes.

- e. Valorar tratamiento preventivo farmacológico, si la intensidad y la frecuencia de los episodios no mejora, tras poner en marcha medidas no farmacológicas y optimizar el tratamiento de rescate.

Respuesta correcta: b.

El ejercicio físico no debe desaconsejarse, estudios recientes apuntan a que el ejercicio regular puede tener un efecto preventivo, disminuyendo el umbral de activación de la migraña. La paciente realizó el registro de episodios durante 2 meses y, más del 70% de los mismos, se produjeron después de las clases de educación física.

Tics y Tourette

41. En relación a la clasificación actual de los tics, ¿cuál de las siguientes es CORRECTA?

- Los tics motores con duración mayor de un año se enmarcan en la categoría de trastorno de Tourette.
- Los tics complejos de aparición por encima de los 18 años, se catalogan como otro trastorno de tics especificado.
- En el DSM-5, los tics provisionales han pasado a catalogarse como transitorios.
- Los tics son movimientos o vocalizaciones de carácter: rápido, recurrente, rítmico y estereotipado.
- El intervalo libre de tics para realizar el diagnóstico de Tourette no puede superar 1 año.

Respuesta correcta: b.

En las definiciones de las categorías más habituales, se hace mención a que su inicio debe de tener lugar antes de los 18 años. Esto es válido, pues, para: el síndrome de Tourette, trastorno de tics motor o vocal crónico, y trastorno de tics provisional.

42. ¿Cuál de las siguientes, es una característica HABITUAL de los tics?

- Su aparición habitual suele ser antes de los 3 años de edad.
- El patrón de inicio rostrocaudal ocurre exclusivamente en adolescentes.
- Cuando el trastorno cursa con tics complejos, estos suelen preceder a los simples.
- Los tics palpebrales suelen ser la manifestación de inicio más habitual.
- Su carácter claramente involuntario y estereotipado.

Respuesta correcta: d.

Los tics suelen iniciarse entre los 4-8 años de edad, en general, en forma de: tics simples, palpebrales o inspiraciones forzadas; siguen habitualmente una progresión cráneo-caudal. Los tics complejos suelen instaurarse, evolutivamente, en pacientes que ya han experimentado tics simples.

43. En relación a las características de los tics, ¿cuál de las siguientes afirmaciones es CORRECTA?

- Pueden reproducirse a demanda y autocontrolarse por períodos cortos de tiempo.
- Habitualmente, interfieren la actividad motora en curso.
- A partir de los 7-8 años, puede ya percibirse la urgencia premonitoria.
- La persistencia durante el sueño es indicador de tics secundarios.
- Cuando alcanzan la categorización de crónicos, se mantienen prácticamente invariables.

Respuesta correcta: a.

La capacidad de autocontrol y la reproducción a demanda son características distintivas de los tics frente a otros trastornos del movimiento. No es habitual su presencia durante el sueño, pero no es un dato que lo excluya ni que indique otro proceso o causa subyacentes. La urgencia premonitoria se percibe más, cuanto mayor es la cronicidad y edad del paciente, pudiendo ser objetivada des-

de los 9-10 años. Los tics, de forma general, no interfieren la actividad motora funcional de la localización afectada.

44. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones consideras más VERAZ en relación al Tourette?

- La ecolalia, palilalia o coprolalia son habituales.
- La copropraxia y/o coprolalia son manifestaciones clásicas muy específicas, pero poco frecuentes.
- El diagnóstico de Tourette implica cronicidad a muy largo plazo.
- La comorbilidad con trastorno obsesivo compulsivo y depresión es la más habitual.
- La comorbilidad con TDAH ocurre, habitualmente, solo en la presentación inatenta.

Respuesta correcta: b.

Los tics vocales complejos se han considerado durante muchos años, como manifestaciones íntimamente ligadas al trastorno de Tourette; sin embargo, su prevalencia en esta categoría de tics es baja. El TDAH es, con mucho, la comorbilidad más habitual, señalándose cifras de hasta un 80% en algunos registros.

45. ¿Qué INFORMACIÓN al paciente/familia consideras más realista, respecto a las expectativas del tratamiento?

- Es esperable una resolución completa de los tics, si el tratamiento es rápido y bien seleccionado.
- Un objetivo prudente y realista, sería mejorar la expresividad de los tics y la calidad de vida.
- Las terapias de reversión de hábitos y las terapias farmacológicas son igual de recomendables y útiles a cualquier edad.
- Todas las anteriores son incorrectas.
- Son correctas b y c.

Respuesta correcta: b.

Los tratamientos no son curativos y no modifican el curso natural de los tics; si bien, pueden claramente mejorar o incluso anular su expresividad clínica. Un objetivo realista a la hora de informar sería, por lo tanto, mejorar tanto su expresividad como la calidad de vida interferida por los tics.

Caso clínico

46. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones respecto al diagnóstico del caso expuesto es CORRECTA?

- El diagnóstico correcto en la primera visita sería trastorno de tics provisional.
- El diagnóstico correcto en la segunda visita sería trastorno de Tourette.
- El diagnóstico de trastorno de tics provisional invalida el posterior de Tourette.
- a y b son correctas.
- c y d son correctas.

Respuesta correcta: d.

En la primera visita, la duración de los tics es de 9 meses. Aunque coexis-

ten tics vocales y motores, no puede realizarse el diagnóstico de Tourette en este momento, pero sí cuatro meses más tarde, en la segunda visita.

47. En relación a la actitud TERAPÉUTICA a considerar en el caso clínico expuesto:

- Como primera opción, indicaría terapia de reversión de hábitos.
- No me plantearía el uso de psicoestimulantes para su TDAH, por el elevado riesgo de aumento de los tics.
- El tratamiento de elección inicial sería la guanfacina.
- Está justificado el tratamiento con un antipsicótico atípico como primera opción, dada la clara repercusión conductual existente y la elevada puntuación en la escala de Yale.
- Todas las afirmaciones son incorrectas.

Respuesta correcta: e.

Dada la elevada expresividad del trastorno comórbido, en este caso, el TDAH, la opción de tratamiento

más recomendable relegaría a los tics en la consideración inicial. Con independencia de este hecho, la terapia de reversión de hábitos no se plantearía, al no reconocer la urgencia premonitoria. Las manifestaciones conductuales se consideran reactivas al TDAH y no a sus tics.

48. ¿Qué datos de los expuestos en el caso clínico, son poco habituales en los trastornos de tics?

- El antecedente paterno de manifestaciones obsesivas.
- La incapacidad de reconocer la urgencia premonitoria.
- La respuesta favorable a metilfenidato.
- La asociación de TDAH inatento y no de trastorno obsesivo.
- Todas las afirmaciones son incorrectas.

Respuesta correcta: e.

Todos los datos referidos son concordantes, habituales o sugerentes de un trastorno de tics. La ausencia de reconocimiento de la urgencia premonitoria es habitual a la edad de 8 años.