



TRASTORNOS PAROXÍSTICOS DEL MOVIMIENTO EN LA INFANCIA

Dra M^a Jesús Martínez González
 Unidad de Neuropediatría.
 Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia.

Los trastornos paroxísticos del movimiento no epilépticos (TPNE) son episodios de aparición brusca e inesperada con recuperación espontánea a la normalidad. La incidencia de los TPNE es del 10% frente a un 1% de la epilepsia, pudiendo coexistir ambos en una misma persona. Es importante diferenciarlos de la epilepsia, ya que un 25% de los pacientes remitidos a una unidad de epilepsia para estudio de epilepsia son diagnosticados finalmente de TPNE.

Se producen por una disfunción cerebral de origen no epiléptica, es decir no existe una descarga hipersincronica neuronal como en la epilepsia. La patogenia es incierta. Existe una alta sospecha de que sean canalopatías, alteraciones de los canales iónicos, ya que parece existir una relación entre los TPNE, la epilepsia, la migraña y otras patologías, pudiendo coexistir en un mismo paciente o en sus familiares varias de ellos. Es importante un adecuado conocimiento de los TPNE para un correcto diagnóstico y para evitar la realización de pruebas y tratamientos innecesarios. La realización de un video del evento por parte de la familia es de gran ayuda para apoyar el diagnóstico.

Existen varias clasificaciones según diferentes parámetros como son la etiología, la edad de presentación, el mecanismo de producción, etc. La clasificación más útil es aquella que asocia el mecanismo de producción con la semiología clínica preferente. (Tabla 1).

Tabla 1.- Clasificación de los trastornos paroxísticos del movimiento.-

1. TPNE secundarios a anoxia/ hipoxia cerebral

Espasmos del sollozo
 Cianóticos
 Pálidos
 Síncopes
 Vaso vagales o infanto-juveniles
 Cardíacos
 Situacionales

2. TPNE relacionados con el sueño

Terros nocturnos
 Pesadillas
 Sonambulismo
 Ritmias motoras del sueño

Mioclonías fisiológicas del sueño
 Mioclono neonatal del sueño
 Síndrome de narcolepsia-cataplejía
 Síndrome de apneas e hipersomnias
 Síndrome de piernas inquietas

3. Trastornos motores paroxísticos

Temblores del recién nacido
 Tics
 Tortícolis paroxístico benigno del lactante
 Síndrome de Sandifer
 Síndrome de sobresalto. Hiperekplexia
 Estremecimientos. *Shuddering attacks*
 Mioclonías benignas del lactante
Spasmus nutans
 Ritmias motoras
 Desviación tónica de la mirada
 Discinesias paroxísticas iatrogénicas
 Discinesias paroxísticas familiares
 Discinesia paroxística familiar tipo Mount Reback
 Discinesia paroxística cinesigénica tipo Kertesz
 Discinesia paroxística inducida por ejercicio tipo Lance

4. Trastornos psicológicos o psiquiátricos paroxísticos

Síndrome del descontrol episódico (rabieta)
 Crisis de hiperventilación psicógena
 Ataques de pánico
 Pseudocrisis epilépticas
 Rumiación

5. Migraña y síndromes relacionados

Migraña basilar
 Migraña hemipléjica
 Migraña confusional
 Hemiplejía alternante del lactante
 Vértigo paroxístico benigno
 Vómitos cíclicos

6. Otros

Intoxicaciones: monóxido de carbono, drogas
 Onanismo
 Trastornos metabólicos: hipoglucemia, hipo/hipercalcemia
 Apneas

Es una clasificación bastante completa de los TPNE. Nos vamos a centrar exclusivamente en los trastornos paroxísticos motores haciendo un repaso de todos ellos de manera breve. Al final, se comentan también las estereotipias y los movimientos en espejo, ya que aunque no forman parte de los TPNE, sí se ven con mucha frecuencia en las consultas pediátricas.

TRASTORNOS MOTORES PAROXÍSTICOS

1.- TORTÍCOLIS PAROXÍSTICO DEL LACTANTE.-

Esta entidad, propia del lactante, fue descrita en el 1969 por Snyder. Se inicia entre los 2 y los 12 meses de edad, aunque se describen casos ya en la primera semana de vida. Es más frecuente en niñas. Son episodios de aparición brusca de inclinación lateral del cuello, indolora y a veces además hay una inclinación lateral del tronco y extensión de la pierna. Al inicio pueden presentar irritabilidad, palidez, vómitos, nistagmo y ataxia. La duración es de minutos a días, muy excepcional que sea superior a 15 días. La frecuencia es variable, al principio son más frecuentes y después se van espaciando en el tiempo desapareciendo antes de los 5 años. Ocurren sobre todo por la mañana y pueden ser precipitados por cambios de postura.

Es importante el diagnóstico diferencial del primer episodio con procesos expansivos de la fosa posterior, malformaciones de la columna cervical, reacciones secundarias a fármacos, defectos a nivel de la coordinación ocular y un síndrome de Sandifer.

Está englobado también dentro de los síndromes periódicos de la infancia, junto con el dolor abdominal recurrente, los vómitos cíclicos, el vértigo paroxístico benigno (VPB), etc. Algunos lo consideran una variante del VPB y otros que se producen de forma secuencial. Los antecedentes familiares de migraña son frecuentes.

No precisa tratamiento y lo más importante es tranquilizar a los padres.

Se ha asociado a mutaciones del gen CACNA1A.

2.- DESVIACIÓN PAROXÍSTICA DE LA MIRADA HACIA ARRIBA.-

Descrita en el 1988, es una entidad muy rara. Debuta en la infancia temprana entre los 4 y 10 meses de edad y tiende a la remisión espontánea. El diagnóstico es clínico. Se han descrito patrones de herencias tanto recesiva como dominante.

Son episodios prolongados de desviación conjugada de la mirada hacia arriba con flexión del cuello, cuya finalidad parece ser la compensación de la postura ocular anormal, pudiendo acompañarse de un nistagmo al intentar mirar hacia abajo. Aumentan con la fatiga y los procesos febriles, desaparecen con el sueño. La duración suele ser de horas. No hay ningún tratamiento eficaz, aunque hay algún caso descrito con buena respuesta a L-dopa.

Aunque por su evolución autolimitada se ha considerado un trastorno benigno, a veces aparecen signos y síntomas neurológicos no tan benignos y que se prolongan en el tiempo como son la torpeza motora, la ataxia durante los episodios febriles, el nivel intelectual bajo, un nistagmo persistente, o trastornos del aprendizaje.

3.- DESVIACIÓN PAROXÍSTICA DE LA MIRADA HACIA ABAJO.-

Es una tendencia durante los primeros meses de la lactancia de llevar los ojos hacia abajo de forma súbita, igual que el signo de los ojos en sol poniente que se observa en casos de hipertensión intracraneal del lactante, pero se diferencia en que los ojos vuelven rápidamente a la posición primaria de la mirada. Se ve sobre todo en RNPT pero también RNT, con desaparición antes de los 6 meses y que se provocan al subir y bajar la cabeza en el plano horizontal.

4.- MIOCLONO BENIGNO DEL SUEÑO.-

Son sacudidas mioclónicas en salvas, siempre durante el sueño, al inicio o al despertar, que afecta más a extremidades superiores y de forma preferente al segmento distal. Se inicia en primeras semanas-primeros días de vida y desaparecen hacia al 6º mes de edad. Aparecen en el sueño no REM y desaparecen siempre al despertar. Se pueden provocar al acunarlos y pueden ser unilaterales o bilaterales, rítmicas o arrítmicas, multifocales. No tienen significado patológico.

5.- MIOCLONIAS DE LA INFANCIA TEMPRANA.-

Descritas en el 1977 por Lombroso y Fejerman como un cuadro de mioclonias o espasmos mioclónicos (contracturas bruscas) de la musculatura cervical o de extremidades superiores, con flexión cefálica y extensión o abducción de los brazos. No existe alteración del nivel de conciencia. Se inician entre los 3 y 9 meses de edad y desaparecen espontáneamente hacia los 3 años de edad. Esta descripción pudiera corresponder a un síndrome de West. A diferencia de éste, el EEG y el desarrollo psicomotor son normales. No responden al tratamiento anticomicial. Actualmente se piensa que son espasmos en flexión sin hipsarritmia y con un desarrollo psicomotor normal, siendo clínicamente imposible diferenciarlo de un síndrome de West en su inicio.

6.- ESTREMECIMIENTOS O SHUDDERING.-

Conocidos como “shuddering attacks”, son un trastorno muy frecuente. Consisten en movimientos rápidos de cabeza, tronco y extremidades, exactamente igual que un escalofrío, sin afectación del nivel de conciencia y sin acompañarse de anomalías EEG durante los mismos. La duración es de segundos, de inicio brusco y pueden repetirse. Es benigno y remite espontáneamente. No precisa tratamiento.

Evolutivamente se ha descrito en la literatura historia de temblor esencial en familiares o en el propio paciente en la edad adulta, pudiendo estar ambas entidades relacionadas entre sí.

7.- SPAMUS NUTANS.-

Consiste en la triada clásica de oscilaciones cefálicas, nistagmo y tortícolis. Las oscilaciones de la cabeza pueden ser horizontales, verticales o de giro, pueden recurrir de forma intermitente y se cree que se producen como mecanismo compensador del nistagmo. Éste es asimétrico, rápido y de pequeña amplitud, más frecuente monocular. Es la causa más frecuente de nistagmo unilateral. Puede preceder a las oscilaciones cefálicas o acompañarlas. El tortícolis puede ser transitorio o estar ausente.

Se suele iniciar hacia el fin del primer año, siendo la patogenia incierta. El diagnóstico es de exclusión y es obligado descartar un glioma de nervio óptico, patología ocular como la distrofia retiniana, el nistagmo congénito, etc. Su diagnóstico se plantea cuando tanto la neuroimagen como el examen oftalmológico son negativos. Por lo general, es un proceso autolimitado que desaparece espontáneamente durante la infancia, aunque en algunos casos se observa estrabismo, ambliopía y trastornos de refracción.

8.- SÍNDROME DE LA MUÑECA DE CABEZA OSCILANTE.-

Es un trastorno del movimiento que ocurre solo en la infancia, cuyo inicio se circunscribe a los primeros 5 años. Se caracteriza por oscilaciones cefálicas, generalmente de delante a atrás y con menor frecuencia de lateralización o rotatorios. Desaparecen con el sueño, se pueden suprimir voluntariamente y disminuyen al concentrar la atención. La neuroimagen suele ser patológica con hallazgos tales como tumores del tercer ventrículo, papiloma de los plexos coroideos, quistes supraselares o cualquier proceso que produzca un aislamiento entre el tercer y cuarto ventrículo. Se cree que se debe a una obstrucción del LCR y con el movimiento cefálico se consigue una mejora o facilita el drenaje del LCR. El tratamiento es quirúrgico y consiste en solucionar las causas subyacentes.

Hay que hacer el diagnóstico diferencial con el “head nodding” que son oscilaciones cefálicas que se ven en los lactantes cuando están sentados pero no si están acostados. Se cree que es una estereotipia ya que parecen voluntarios y con una base placentera.

9.- MIOCLONIAS EN EL VELO DEL PALADAR.-

Aparecen en mayores de 6 años y suelen desencadenarse por lesiones en el triángulo de Mollaret, región anatómica del tronco-cerebral que comprende el núcleo rojo, el núcleo dentado del cerebelo y el núcleo de olivar inferior.

Consiste en una contracción rítmica e involuntaria de los músculos del velo del paladar, que provoca un ruido que se transmite por la trompa de Eustaquio como un tinnitus objetivo y subjetivo y se percibe como un “clic” metálico. Se han reconocido 2 formas: una esencial por contracción del músculo tensor del velo del paladar que cede con el sueño y tiende a desaparecer espontáneamente y otra sintomática por contracción del músculo elevador del paladar que no cede al dormirse.

10.- HIPERECPLXIA O ENFERMEDAD DEL SOBRESALTO.-

Es un cuadro propio del periodo neonatal con aparición de una exagerada reacción al sobresalto ante un ruido o estímulo inesperado dando lugar a una rigidez generalizada, que puede estar presente ya intraútero. Los niños tienen una irritabilidad marcada con respuestas de sobresalto ante estímulos, aparecen espasmos en flexión, mioclonias o rigideces breves con pérdidas de control postural a la percusión glabellar o raíz nasal. Los lactantes tienen hipertonía persistente el primer año y marcha insegura.

Es importante conocer esta entidad ya que estos espasmos que se suelen confundir con crisis pueden dar lugar a una apnea prolongada que provoca la muerte. La maniobra para revertirlo sería una flexión forzada de la cabeza y piernas sobre el tronco. Pueden aparecer en el sueño y aumentan los episodios con estrés y fatiga. Buena respuesta al tratamiento con clonazepam, excepto una variante maligna sin respuesta y que lleva a la muerte. Es una entidad muy rara y se puede confundir con parálisis cerebral infantil y distonias. El problema es a menudo familiar, dominante y de alta penetrancia pero con expresión variable. Se produce por una mutación de la subunidad alfa1 del receptor inhibitorio del gen de la glicina (GLRA1) en el brazo corto del cromosoma 5 que impide la función normal del canal del cloro de este receptor.

11.- DISTONIA IDIOPÁTICA BENIGNA DEL LACTANTE.-

Es una forma peculiar transitoria de distonia segmentaria que consiste en una postura distónica de un brazo con abducción, hiperpronación y flexión, o una pierna con pie equino y en anteversión, que aparece en reposo y desaparece cuando el niño realiza un movimiento voluntario. Se inicia antes de los 5 meses de edad y suele desaparecer antes de los 12 meses de edad.

12.- DISQUINESIA PAROXÍSTICA CINESIGÉNICA.-

Es la más frecuente del grupo de disquinesias. Tiene una herencia autosómica dominante, aunque son frecuentes también las formas esporádicas. Se localiza en el cromosoma 16. Se inicia entre los 6 y 12 años de edad y es más frecuente en varones.

Consiste en episodios bruscos de una actitud distónica desencadenada por el inicio de un movimiento o sobresalto, generalmente después de levantarse tras haber permanecido un tiempo sentado. Afecta a extremidades con más frecuencia. Puede ser unilateral o bilateral. Un 50% de los pacientes refieren una sensación de aura sensitiva previa en la zona afectada en forma de tirantez o rigidez. A veces pueden frenar o abortar el proceso deteniendo por completo el movimiento.

La intensidad varía desde leve a intensa, a veces les provoca caídas al suelo. La duración es muy breve, de segundos, siendo raro que llegue a los 5 minutos y la frecuencia es muy alta, de hasta 100 veces al día. El problema es su asociación con la epilepsia en un mismo paciente o en sus familiares. El tratamiento son los antiepilépticos principalmente la carbamacepina.

13.- DISQUINESIA PAROXÍSTICA NO CINESIGÉNICA.-

Su herencia también es autosómica dominante y con relación con el cromosoma 2. Consiste en aparición de episodios de movimientos coreicos, atetosicos o posturas distónicas, que no se desencadenan por el movimiento y que pueden afectar a un hemicuerpo, a una parte del cuerpo o ser generalizado. Con frecuencia hay afectación de los músculos faciales y laríngeos afectando al habla.

La duración es más prolongada que la anterior, desde 5 minutos a 4 horas, pudiendo repetirse varias veces al día. Se precipitan por el consumo de alcohol, cafeína y té, y por situaciones de ayuno, fatiga y stress. La edad de aparición varía desde la infancia a la edad adulta. Hay varios tratamientos descritos como son la acetazolamida, benzodiacepinas, L-dopa.

Las disquinesias se prestan a confusión con la epilepsia por su carácter paroxístico y recurrente, por su semiología motora llamativa, el aura sensitiva que precede al episodio, la respuesta a los antiepilépticos y la asociación con crisis epilépticas en el propio paciente o en sus familiares. Es fundamental una buena historia clínica y visualización de las crisis, sobre todo con video-electroencefalograma. La genética molecular esta en pleno auge en estos trastornos.

14.- TICS.-

Son los movimientos involuntarios más frecuentes. Son repetitivos, involuntarios, bruscos y no propositivos, es decir sin ninguna función, que afectan a la motilidad normal. El paciente los vive como una compulsión, una necesidad de realizar esa acción. Es característico de los tics que el paciente sea capaz de reproducirlos y que puedan ser controlados voluntariamente durante cierto tiempo. Aumentan con la tensión. En 1/3 de los casos hay historia familiar positiva. Se asocian en ocasiones a trastornos comórbidos por lo que siempre hay que interrogar a la familia por sus "manías", ya que hay una fuerte asociación con el trastorno obsesivo-compulsivo. También son frecuentes junto con el trastorno de déficit de atención con hiperactividad. Se dividen en motores y fonatorios.

Los tics generalmente suelen ser bien tolerados por el niño y el problema reside en la falta de aceptación por parte de los padres.

15.- SÍNDROME DE SANDIFER.-

Es una entidad asociada al reflujo gastroesofágico en lactantes y que se caracteriza por la triada de reflujo gastroesofágico (RGE), tortícolis y posturas paroxísticas distónicas. Son episodios de contracción tónica de extremidades superiores y tronco, con extensión y flexión de la cabeza, cianosis y a veces apnea, en relación con las comidas. Son niños vomitadores con RGE, asocia o no hernia de hiato. El diagnóstico precoz del RGE puede prevenir el cuadro.

La patogenia no esta aclarada. Se postula por un lado un retraso en el vaciamiento gástrico y por otro una mejora de la peristalsis con la inclinación cefálica, sugiriendo que la postura distónica favorece una disminución de la acidez en zona distal del esófago.

16.- MASTURBACION DEL LACTANTE.-

También llamado onanismo, autoestimulación o gratification disorder. Consisten en episodios de movimientos repetitivos, postura estereotipada de extremidades inferiores con presión sobre al área pélvica, acompañados de sonidos guturales, enrojecimiento facial y sudoración. El nivel de conciencia es normal. La duración es de minutos a horas. Es más frecuente en niñas. Puede interrumpirse ante estímulo externo. La dificultad del diagnóstico se debe a la ausencia de manipulación genital. El diagnóstico diferencial se debe realizar con convulsión, dolor abdominal, distonía, ...

ESTEREOTIPIAS

Son patrones repetitivos del movimiento. Es una actividad motriz organizada, repetitiva, que se realiza siempre de la misma manera y no propositiva. Constituyen una parte del repertorio motor normal de los niños e incluso de los adultos, como por ejemplo tamborilear con los dedos, golpear rítmicamente el suelo con la punta del pie.

Existen varias clasificaciones:

- según su duración: transitorias o persistentes.
- fisiológicas o patológicas en pacientes con otros trastornos neurológicos.
- primarias – única manifestación, o secundarias – cuando forman parte de un síndrome o se acompañan de otros defectos neuroconductuales.

Tabla 2.- Algunos patrones de movimientos repetitivos en niños.

1.- Predominantes en niños por lo demás normales-

- succión del dedo pulgar
- succión de la mano
- onicofagia
- tricotilomanía
- balanceo del cuerpo
- golpeteo de la cabeza
- giros de cabeza

2.- Predominantes en niños con retraso mental y/o trastorno de conducta grave (ej autismo)-

- morderse la mano
- protrusión continuada de la lengua
- bruxismo en vigilia
- estereotipias de “lavarse manos”
- aplausos inmotivados o lanzamiento de objetos

Las estereotipias primarias, transitorias son frecuentes en los lactantes, identificándose 49 patrones que son normales. Van aumentando desde el nacimiento hasta aproximadamente los 6 meses y luego se produce su disminución favorecido esto por el perfeccionamiento en la manipulación manual y la adquisición de la marcha. Persisten en el 3-9% en los niños de 5-8 años.

Algunas de las estereotipias primarias son parasomnias de la fase de transición de la vigilia al sueño. Algunas de ellas son: jactatio capitis movimientos rítmicos de la cabeza sobre la almohada, body rocking movimientos rítmicos de tronco. Se considera como un ritual o conducta estereotipada que ejecuta el niño para facilitar el sueño. Preferentemente entre los 2 y 4 años de edad.

En la mayoría de los casos las estereotipias primarias transitorias aparecen en personas sanas.

Las estereotipias secundarias, persistentes son frecuentes en personas con defectos sensoriales, autismo, retraso cognitivo, privación ambiental grave, malformación cerebelosa. Se exageran en estado de excitación o tensión y cuando esta aburrido o concentrado.

Las más habituales son: balanceo de tronco, aleteo de manos, jugar con las manos, pellizcarse la piel, morderse el pulgar, introducción repetida de dedos en orificios corporales, golpear partes del cuerpo.

Hay estereotipias específicas por ejemplo:

presión de los ojos en defectos visuales,
autoagresivas en el síndrome de Lesch-Nyhan,
manuales en el síndrome de Rett,

se considera patognomónica del síndrome de Smith Magenis el cruce de ambos brazos sobre el torax durante segundos, al tiempo que inclina la mandíbula hacia abajo y en ocasiones abre la boca y saca la lengua.

MOVIMIENTOS EN ESPEJO

Los movimientos en espejo forman parte de los llamados signos menores de la exploración neurológica. Algunos de estos signos son, a cualquier edad, la manifestación de una disfunción neurológica leve, mientras que otros solo tienen un significado patológico a partir de una determinada edad.

Se ve en niños sanos pero es más común en niños con problemas neurológicos como la torpeza motora del desarrollo, trastorno de aprendizaje, trastorno de déficit de atención con hiperactividad.

Dentro de los signos menores están las sincinesias, que son movimientos superfluos, sin ninguna función, por lo general inconscientes y que se asocian a distancia con un movimiento propositivo o funcional. Se consideran una persistencia de patrones motrices perdidos a lo largo de la evolución filogenética, por ejemplo los movimientos de balanceo de los brazos al caminar es lo que queda del paso de caminar a cuatro patas a la bipedestación.

Por lo general son fenómenos fisiológicos. Se clasifican:

según su evolución en:

permanentes Ej: balanceo de los brazos al caminar,

de evolución: desaparecen con la edad,

ocasionales: en situaciones de atención Ej: lengua proyectada hacia fuera mientras realiza una actividad manual.

según su forma:

axiales

de imitación: reproducen en la extremidad contralateral el movimiento voluntario. Son los movimientos en espejo. Hasta los 12 años carecen de significado patológico.

Son patológicos cuando hay:

exageración,

asimetría,

persistencia de la sincinesia de evolución,

reaparición de sincinesias por agresión sobre todo de la vía piramidal,

ausencia Ej: pérdida del balanceo al caminar en el Parkinson.