

Exploración neurológica orientada

Susana Boronat
Laia Turón



1. ALTERACIONS TRANSITÒRIES DE CONSCIÈNCIA



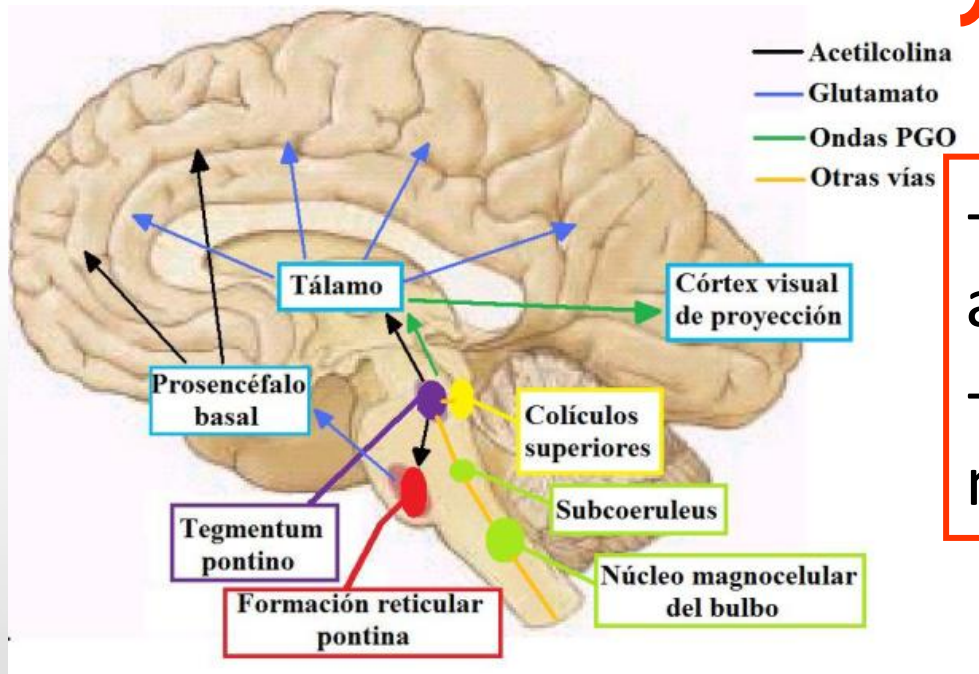
ALTERACIONS TRANSITÒRIES DE CONSCIÈNCIA

- Episodis bruscs durant el qual hi ha incapacitat per mantenir estat de vigília.
- Deguts a disfunció cerebral → però no sempre la causa és neurològica
- Diferent fisiopatologia:
- Disfunció neurològica primària
- Disfunció neurovascular
- Disfunció SNA
- ...



Mantenir l'estat de vigília implica normalitat de:

- La formació reticular (TE)
- Els hemisferis cerebrals
- Les connexions entre ells



- Lesions estructurals: alteracions no transitòries
- Depressió de l'activitat neuronal: transitòria



DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL

- **AMB FACTOR PRECIPITANT:**

- NENS PETITS:

- **Espasmes del plor:** cianòtics amb hipertonia i opistòtons, o pàl·lids amb hipotonia. A vegades no arriben a plorar perquè l'espasme apareix a l'inici, però sempre desencadenant de dolor/cop brusc,...

- **Crisis anòxiques reflexes:** estímuls com dolor, emocions fortes,... provoquen reacció vagal intensa (síncope vaso-vagal del nen gran).



DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL

- **AMB FACTOR PRECIPITANT:**

- NENS GRANS:

- Síncope vaso-vagal:

- Desencadenat per canvis posturals bruscos, bipedestació perllongada, dejuni, visualització de sang, calor, dolor,...
- Quadre vegetatiu associat: pal·lidesa, sudoració, visió en túnel, tinnitus,...
- Pot associar midriasi, moviments clònics, relaxació esfínters

- Síncope cardiogènic:

- Desencadenat per exercici o emocions.
- No quadre vegetatiu.



DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL

- **SENSE FACTOR PRECIPITANT:**

- Apnea: episodi aparentment letal. En lactants.
- Vertigen: VPPB: episodis bruscs de vertigen, seguits a vegades de quadre vagal.
- Cefalea:
 - Cefalea intensa prèvia: Vascular? Migranya?
 - Migranya confusional: cefalea + alt parcial consciència
 - Epilèpsia: cefalea inicial + alt consciència + símpt ictals
 - Cefalea + símpt visuals + alt repetides consciència = HTIC



DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL

- **SENSE FACTOR PRECIPITANT:**

- Moviments anòmals:

- crisis epilèptiques vs pseudocrisis
- Síncopes perllongats

- Sense símptomes específics:

- Síncope cardiogènic: no prodroms, no símptomes associats, no desencadenant
- Crisis epilèptiques atòniques “drop attacks”, no símptomes vegetatius
- Intoxicacions: normalment alt parcial consciència i perllongada
- Trastorns psicossomàtics



DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL

- **ANAMNESI: EL MÉS IMPORTANT!!**

- **Antecedents familiars i personals** (migranya, síncope, epilèpsia). Desenvolupament psicomotor. Antecedents neurològics previs. Tractaments concomitants. Presència de fàrmacs (sedants) a casa.
- **Antecedents immediats:** traumatisme, plor, dolor, bipedestació perllongada, canvis posturals bruscos, exercici, dejuni, febre, vòmits, cefalea.
- **Inici:** depressió sensorial progressiva o brusca, símptomes inicials,...
- **Símptomes associats:** pal·lidesa, cianosi, sudoració, moviments, dificultat respiratòria,...
- **Post-ictal:** recuperació lenta o ràpida, dèficits neurològics,...

- **EXPLORACIÓ FÍSICA:**

- Completa! TA
- Expl. NRL



EXPLORACIONS COMPLEMENTÀRIES

☐ Durant episodi/poc després:

- TA, FC, SatO2. Glucèmia. Ions (calci).
- CK ↑ immediatament després de l'episodi → crisi convulsiva?

☐ Si dubtes i repetitius, valorar ingrés per monitoritzar?

☐ Valoració cardiològica

☐ EEG



2. ALTERACIONS DE LA MARXA



CRONOLOGIA

- PRIMERS MESOS: desenvolupament motor normal. Sostèn cefàlic, sedestació, gateig
- PRIMERS SÍMPTOMES:
 - EL NEN NO APRÈN MAI A PUJAR ESCALES SENSE SUPORT
 - Caigudes freqüents
 - No pot passar de decúbit a sedestació (pitjor que quan era lactant)

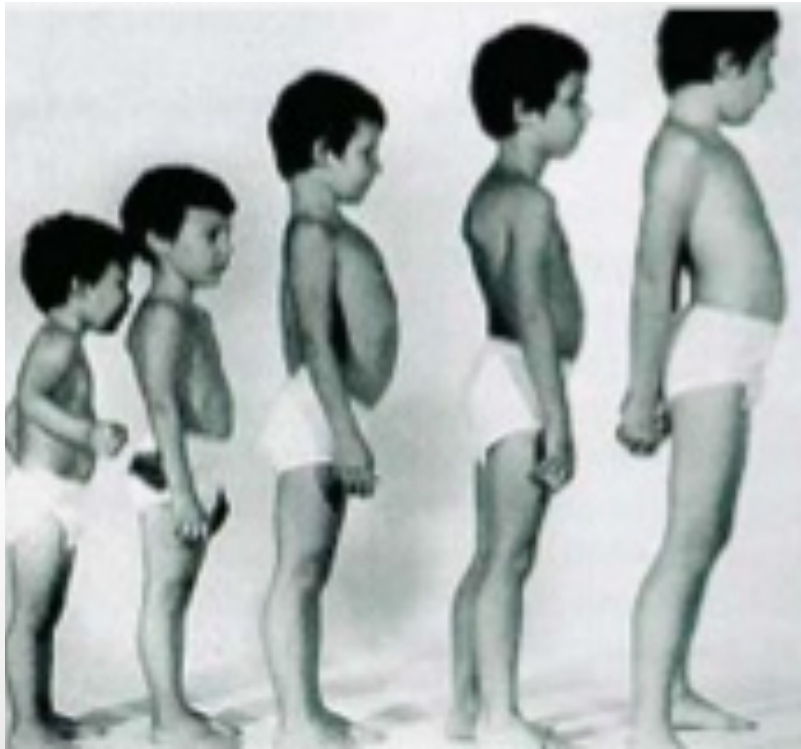


CRONOLOGIA

- Marxa “ansarina”: balanceig de pelvis en caminar. Actitud hiperlordòtica.
- Maniobra de Gowers.
- Progressiva dificultat també en EESS: no poden elevar braços, s'ajuden del tronc.



EXPLORACIÓ FÍSICA





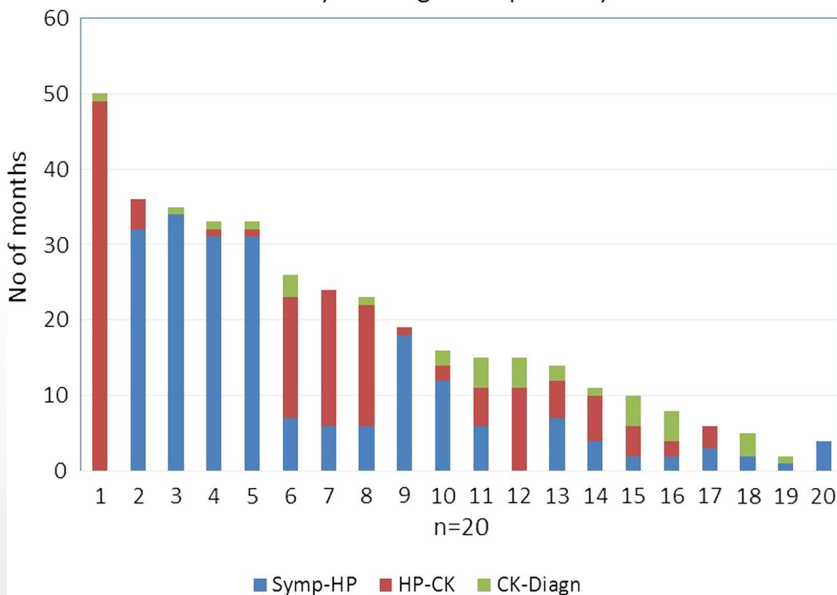
15



EXPLORACIONS COMPLEMENTÀRIES

- DEMANAR CK!!!

Individual delays in diagnostic pathway DMD



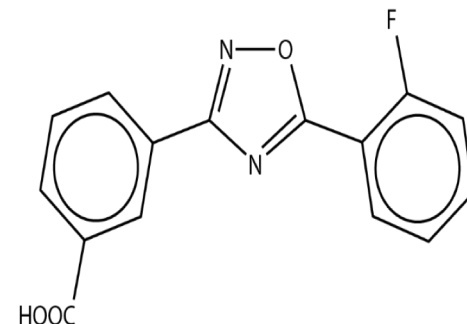
To diagnose **DMD** in boys think **MUSCLE**

M Motor milestone delay
U Unusual gait
S Speech delay
C CK ASAP
L Leads to
E Early diagnosis DMD

van Ruiten HJA, Straub V, Bushby K, *et al*
Improving recognition of Duchenne muscular dystrophy: a retrospective case note review
Archives of Disease in Childhood 2014;99:1074-1077.



Ataluren Indicación Terapéutica



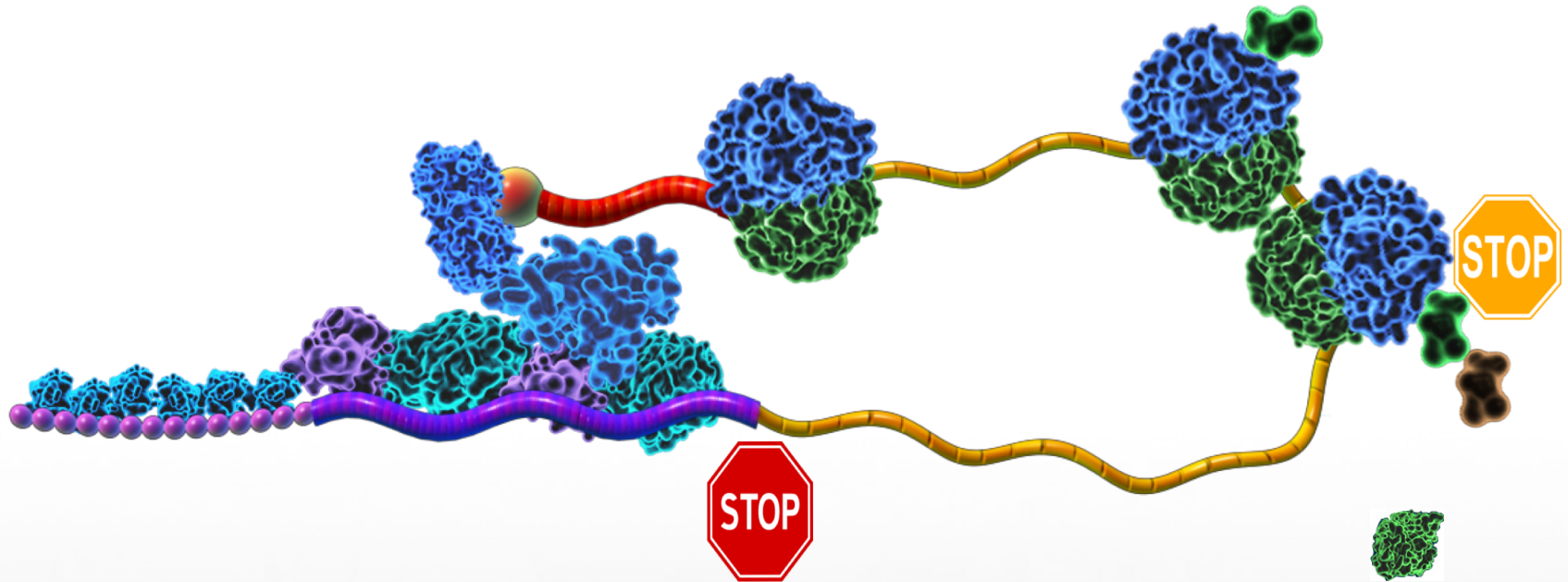
4.1 Indicaciones terapéuticas

Translarna está indicado para el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne (DMD) debida a una mutación sin sentido en el gen de la distrofina, en pacientes ambulatorios a partir de 2 o más años de edad (ver sección 5.1). No se ha demostrado eficacia en pacientes no ambulatorios.

La presencia de una mutación sin sentido en el gen de la distrofina se debe determinar mediante pruebas genéticas (ver sección 4.4).

La información detallada de este medicamento está disponible en la página web de la Agencia Europea de Medicamentos <http://www.ema.europa.eu>.

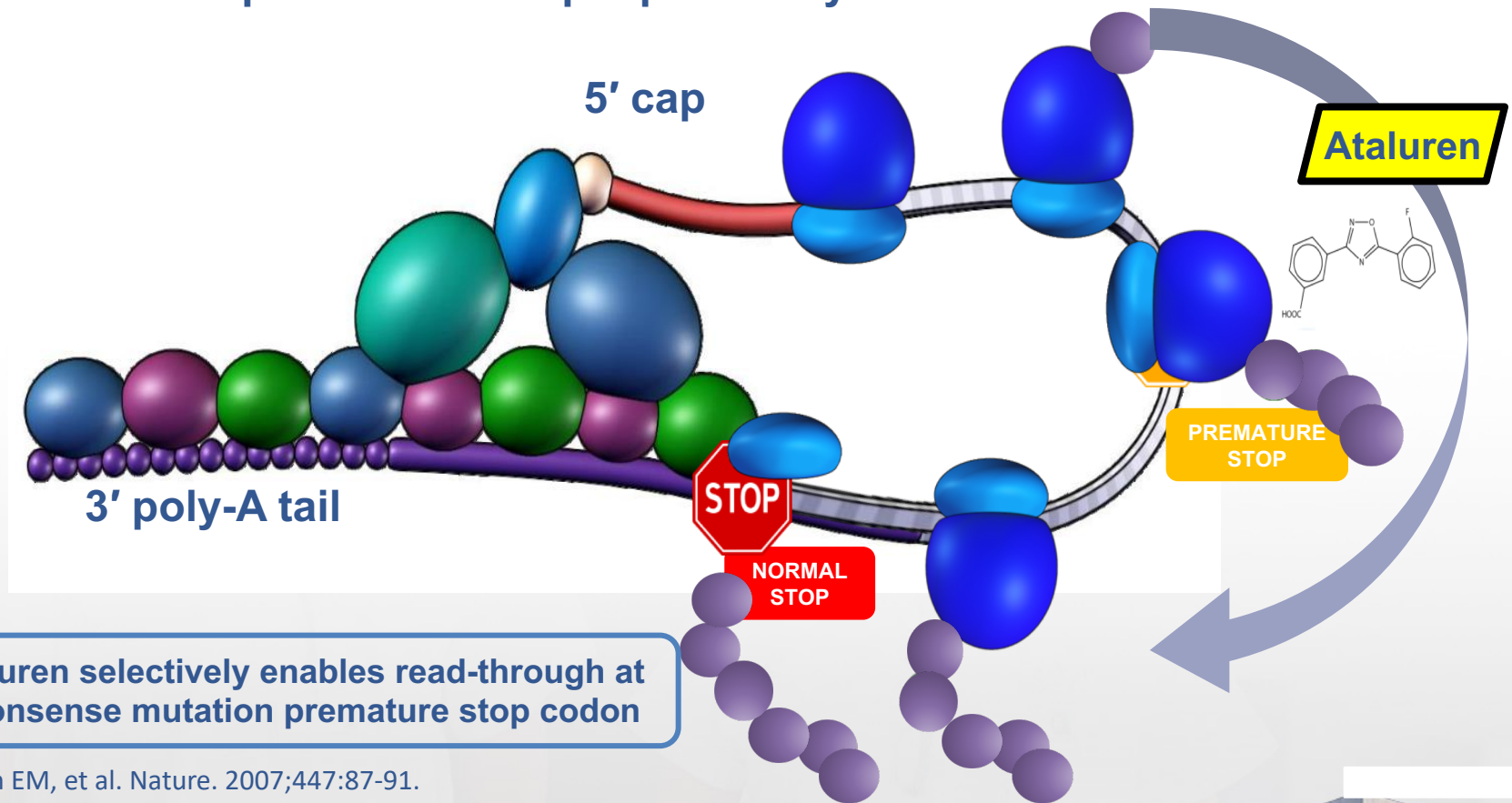
The Consequences of a Premature Stop Codon



A nonsense mutation causes the ribosome to prematurely release the protein, thus yielding a smaller, incomplete, nonfunctional protein that is easily degraded

Ataluren's Read-Through Mechanism

Premature stop codon interrupts protein synthesis



Ataluren selectively enables read-through at a nonsense mutation premature stop codon

Welch EM, et al. Nature. 2007;447:87-91.

PTC Therapeutics data on file.

3. ALTERACIONS en la SENSIBILITAT



CONCEPTES

- **Parestèsia = sensació cutània anòmala (desagradable) sense estímul cutani**
- **Disestèsia = percepció anòmala d'un estímul cutani**
- **Anestèsia = no sensació cutània**



- **Afectació sensitiva + motora = nervi**
- **Alteració sensitiva “parxejada” / nivell hiperestèsia + hipoestèsia inferior , esfínters = medul·la**
- **Alteració hemifacial i hemicorporal contralateral = tronc**
- **Alteració hemicorporal persistent, alt discriminació sensitiva, sense afectació facial ni pèrdua de força = lesió hemisfèrica**
- **Alteració transitòria, seguida de cefalea = Aura de crisi migranyosa**



EXPLORACIÓ FÍSICA

Exploració neurològica completa:

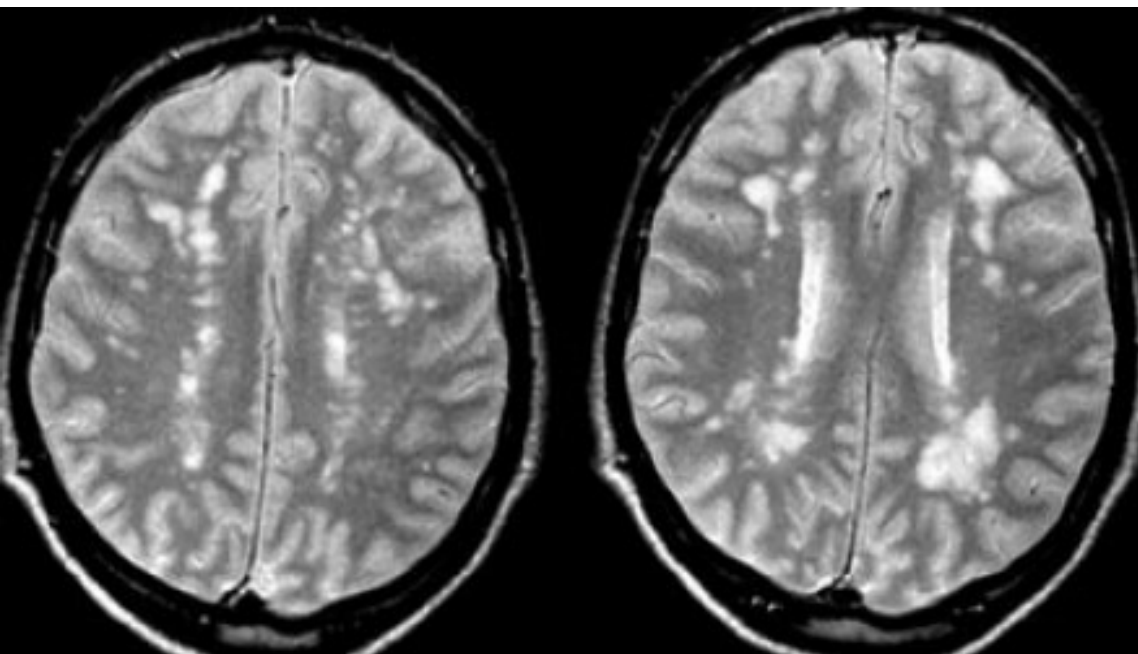
- Grau de consciència. Funcions superiors. Parla.
- Parells cranials.
- To, força. ROTs.
- Sensibilitat tàctil, termo-algèssica, vibratòria, posicional.
- Signes cervel·letosos: dismetries, atàxia, tremolor
- Moviments anòmals: distonies, parkinsonisme, mov crítics



EXPLORACIONS COMPLEMENTÀRIES

- **ANALÍTICA:** CK, AST/ALT, gasometria, ions, funció hepàtica, renal, tiroïdal, amoni i lactat
- **RM CEREBRAL, MEDULLAR O AMBDUES** segons localització de la lesió
- **EMG**





4. ALTERACIONS en la FORÇA



- Distingir pèrdua de força de IMPOTÈNCIA FUNCIONAL PER DOLOR
- Distingir pèrdua de força de ATÀXIA



Debilitat proximal vs distal, simètrica vs asimètrica

Associació amb:

- Abolició de ROTs
- Afectació sensitiva
- Alteració pupil·lar o de músculs extraoculars
- Afectació musculatura bulbar



MIOSITIS AGUDA INFECCIOSA

- Dolor muscular espontani i a la palpació, musculatura proximal.
- CK altes. Mioglobínúria.
- Tractament: repòs i analgèsia.
- Produït per virus (grip, enterovirus).

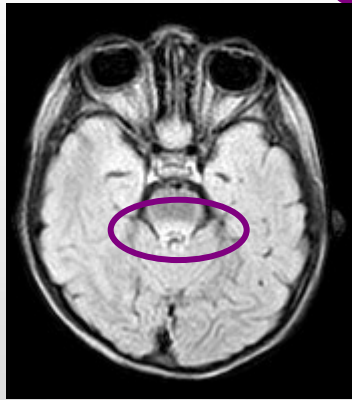
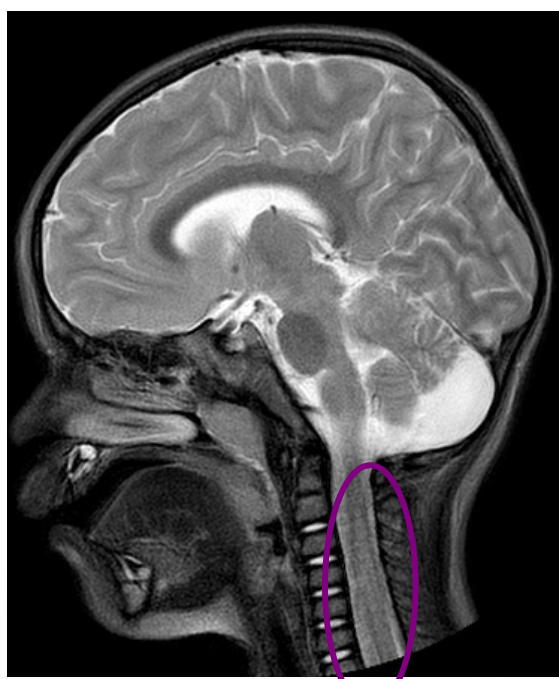


SÍNDROME GUILLAIN-BARRÉ

- Debilitat progressiva ascendent, +/- simètrica
- Areflèxia
- Miàlgies i parestèsies
- Pot afectar musculatura respiratòria
- Pot arribar a diplègia facial i alt. oculomotors
- Associa trastorn autonòmic (hemodinàmic, gastrointestinal)
- Diagnòstic: estudi LCR, RM medul·lar, ENG



PFA PER ENTEROVIRUS



- Prodroms: quadre respiratori (D68), rash boca-mà-peu (A71).
- Als 3-4d: febre, malestar, vòmits.
- Paràlisi flàccida asimètrica PROXIMAL, amb areflèxia, evolució ràpida.
- A71: tremolor, mioclònies, atàxia (EMAD). Clínica bulbar (encefalitis de tronc).
- D68: sense compromís SNC.



LESIÓ MEDUL·LAR

- Paraparèsia o tetraparèsia segons nivell. Insuficiència respiratòria si cervical.
- Shock medul·lar: hTA, bradicàrdia.
- Areflèxia (fase inicial) i hipereflelàxia (fase posterior), RCP extensor.
- Afecta sensibilitat i esfínters (globus vesical, incontinència fecal).



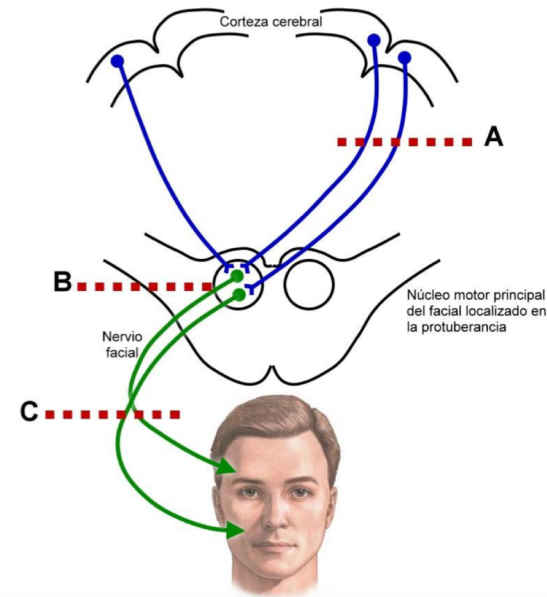
32

• RM urgent!



VII pc (nervio facial)

- Funciones:
 - Motor facial, gusto de 2/3 ant lengua, inerva músc estapedio (hiperacusia) y glándulas lacrimales y salivales
- Paresia periférica (nervio desde núcleo hasta cara):
 - Afecta todos los movimientos de hemicara
 - Explorar el resto de pc y ROTs
 - Regeneraciones aberrantes: sincinesias
- Paresia central (por encima del núcleo del VII-protuberancia):
 - Afecta cuadrante inferior y pueden preservarse los movimientos emocionales pero no los voluntarios

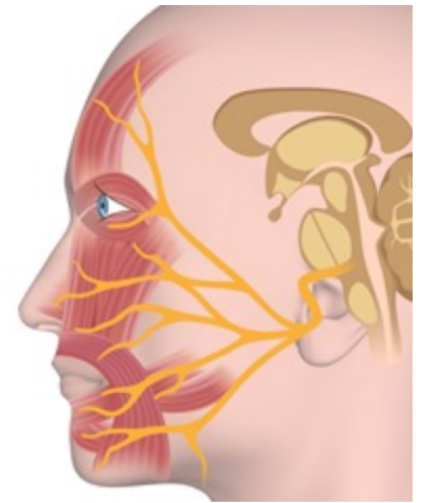


Paresia facial

- **¿Es una paresia facial real?**
 - Diagnóstico diferencial con la hipoplasia del músculo triangular de los labios (depressor angulo oris)
- **¿Es central o periférica?**
- **¿Es una afectación aislada?**
 - Otros pares craneales: II pc (FO), movimientos oculares (III, IV, VI),
 - ROTs: Guillain Barré
 - Dismorfia específica CHARGE (Coloboma, Heart, Atresia coanal, Retardation, Genital, Ears)



Paresia facial



Neonatal



Central o periférica parcial?
(fórceps)



Periférica

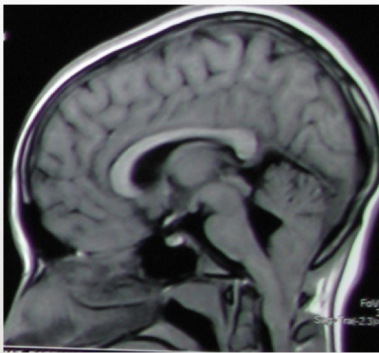
Otros pc afectados



Atrofia de hemilengua y
fasciculaciones linguales.
Afectación de XII pc



VI pc afectado por:
- lesión que afecta a VI y VII o
- afectación de VII + HTIC



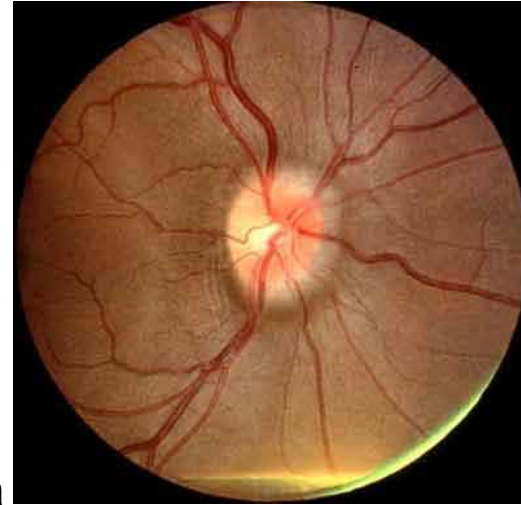
Malformación
de Chiari tipo 1

Pares craneales bajos
(IX y X): innervación
faringe/laringe:
Explorar reflejo
nauseoso y presencia
de disartria, disfagia,
disfonía,
atragantamientos.

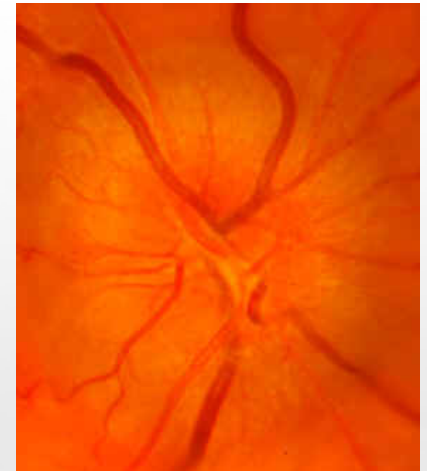
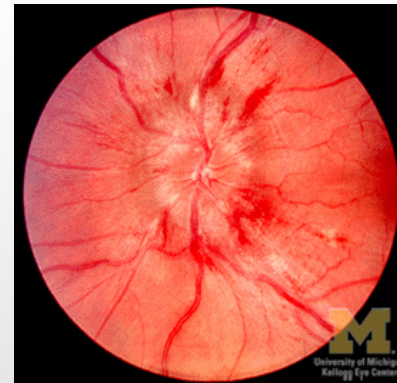
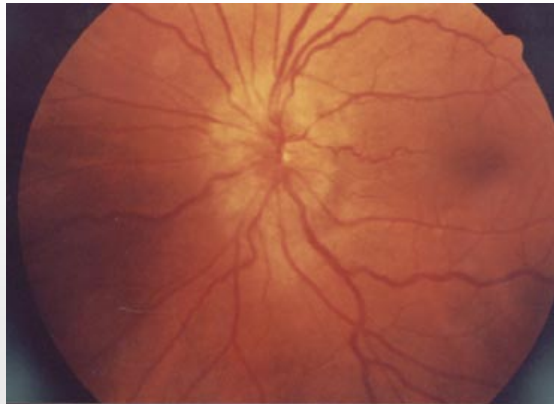
Alteraciones visuales



Normal



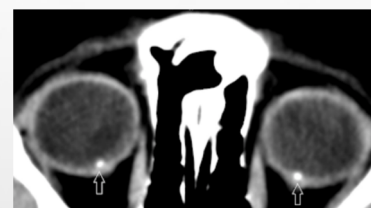
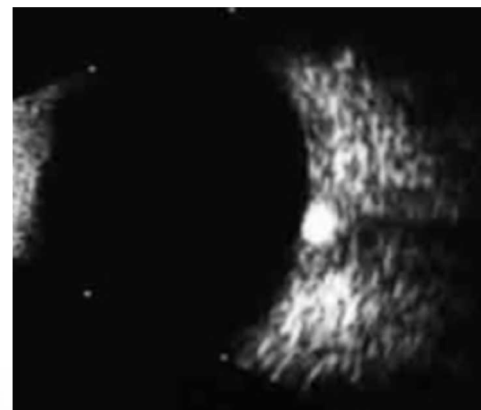
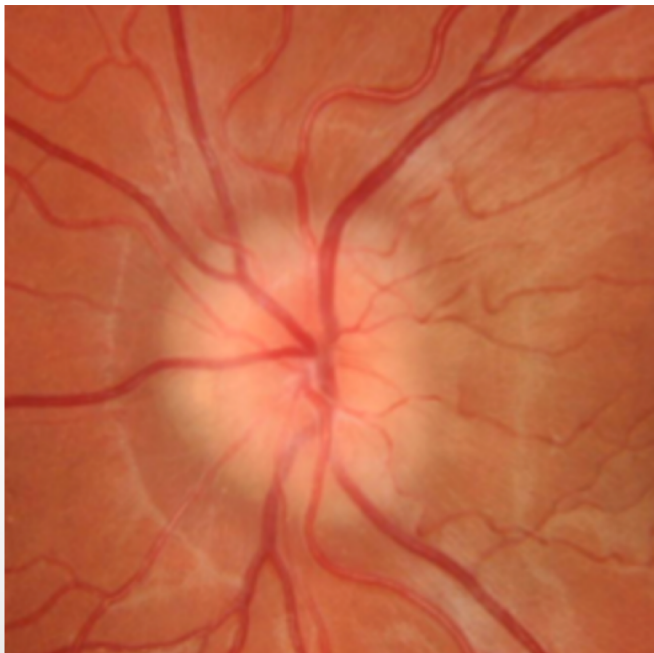
Papiledema



Pseudopapiledema

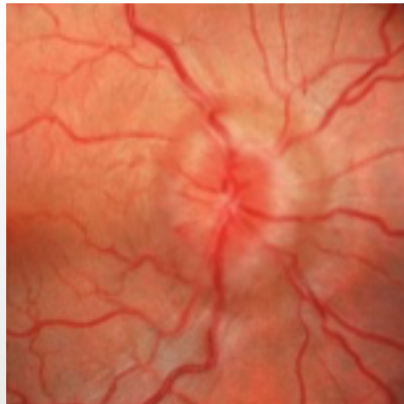
HIPERMETROPIA

DRUSAS: ecografía ocular



Visión borrosa

- Paciente de 11 años que acude por visión borrosa de pocas horas en ojo derecho. No cefaleas. No historia previa de infecciones en el mes anterior.
 - Exploración específica de:
 - Movimientos oculares: dolor
 - Visión de colores: afectada, sobre todo el rojo



NEURITIS ÓPTICA



Diplopia

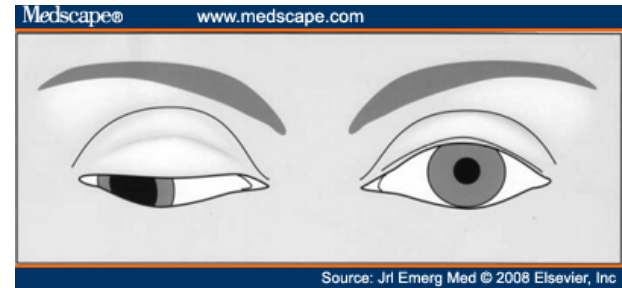
- Binocular:

- Esotropía/foria (endo), exotropía/foria, hipertropía/foria, hipotropía/foria
- PPM (posición primaria de mirada), miradas conjugadas (a derecha e izquierda) y convergencia
- Determinar si es en ppm y la posición en que las imágenes se separan más
- Explorar fatigabilidad (Miastenia Gravis- ptosis)
- Oftalmopatía tiroidea

- Monocular:

- Causa ocular: cataratas, luxación de cristalino, astigmatismo, queratitis, deformidades palpebrales...
- **Psicosomático/simulación**





Paresia de III pc derecho



Mirada lateral y
preguntar si ve doble en
esa posición





Movimientos anormales

- Trastornos paroxísticos no epilépticos (5-10% niños)
 - Diagnóstico diferencial con trastornos paroxísticos epilépticos

Grabar los episodios

- **PÉRDIDA DE CONCIENCIA:**
 - **Espasmo del sollozo y síncope anóxico-reflejo/ Síncope vasovagal**

No son indicación de derivación al neuropediatra, incluso cuando hacen crisis mioclónicas por anoxia.

Se ha de hacer estudio cardiológico si son muy intensas o muy frecuentes. Si anemia ferropénica pueden ser más frecuentes e intensas y pueden mejorar con la administración de Fe.



- **Alteraciones del sueño y PARASOMNIAS**

- **Mioclonías benignas del sueño**
- **Terrores nocturnos:** 3-7 a, 1er tercio noche (fase NREM profunda), llanto inconsolable. Descarga autonómica (taquicardia, taquipnea, sudoración). Amnesia del episodio

*Cuidado con epilepsia nocturna! **Movimientos abigarrados, de braceo y pedaleo, vocalizaciones. Ojos abiertos! Lateralización de ojos y mirada. Incontinencia urinaria:** crisis frontales nocturnas. Hacer POLISOMNOGRAFÍA

En pacientes epilépticos adolescentes: Dx diferencial con trastorno de somatización /PSEUDOCRISIS:

Ojos cerrados en pseudocrisis



- **MOVIMIENTOS ANORMALES**

- **Shuddering attacks:** en el lactante, parecido a escalofríos
- **Movimientos de autogratificación:** En niñas >6m, masturbatorios
- **Estereotipias:** aleteo manos con nerviosismo, de conciliación de sueño (balanceo del cuerpo y golpeteo de la cabeza).
 - Dx diferencial con AUTOMATISMOS MOTORES de crisis focales con alteración de conciencia (niño desconectado del medio y arreactivo)
- **Tics:** muy frecuentes entre los 7 y 12 años. Sólo tratar de forma transitoria si son muy intensos y violentos (se pueden tratar. Si sospecha de tics en contexto de síndrome de Tourette (conductas obsesivas, tics vocales), enviar a neuro o paidopsiquiatría)
- Otros movimientos como corea, distonía, ataxia, temblor (no leve fisiológico) de nueva aparición, dismetría...: derivar al Neuropediatra: debut de enfermedades genéticas (distonías), autoinmunes (corea de Sydenham, anti-NMDA...)



FEMSALUT FEMSANTPAU

