

NeNe diccionario

TÉRMINOS DE NEUROLOGÍA NEONATAL PARA PADRES







Alfredo García-Alix Pérez

Servicio de Neonatología. Institut de Recerca Hospital Sant Joan de Déu.
Profesor Asociado de Pediatría. Universidad de Barcelona.
Presidente de Fundación NeNe

Concepción Gómez Esteban

Profesora titular de Sociología de la Universidad Complutense.
Cofundadora y vocal de Aprem. Patrona de Fundación NeNe

Sonia Caserío Carbonero

Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid.
Profesor Asociado de Pediatría. Universidad de Valladolid.
Patrona de Fundación NeNe

M. Teresa Moral Pumarega

Servicio de Neonatología, Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid.
Profesora Asociada de Pediatría y Ciencias de la Salud de la Universidad
Complutense de Madrid. Red Samid. Patrona de Fundación NeNe

Juan Arnáez Solís

Unidad de Neonatología, Hospital Universitario de Burgos.
Director de Fundación NeNe

Descarga online: <http://www.neurologia neonatal.org>

© Fundación NeNe

© de las ilustraciones: Javier Krauel Vidal

Derechos exclusivos de esta edición en lengua castellana: Fundación NeNe

ISBN: 978-84-697-3647-0

DL M-16515-2017

Primera edición: Barcelona, Junio de 2017

Dirección: Juan Arnáez

Coordinación editorial: Julia Peregrini

Coordinación administrativa: Beatriz Rosco

Diseño gráfico: Sara Pareja

Impresión: Cevagraf, SCCL

Impreso en Rubí, Barcelona

Advertencia

A pesar del gran esfuerzo realizado en la preparación de este diccionario con el fin de proporcionar información exacta y actualizada de forma sencilla, los autores, redactores y editores no pueden garantizar que la información contenida aquí no este totalmente libre de error. Los autores, redactores y editores niegan, por lo tanto, toda responsabilidad de daños y perjuicios directos e indirectos como consecuencia de la utilización de material contenido en esta publicación. Además, no son responsables del mal uso de la información, de la negligencia por parte del usuario o de errores tipográficos.

Prólogo

Puede que éste no sea un prólogo objetivo porque admiro profundamente la labor de Alfredo García-Alix y su equipo, pero podéis creerme si os digo, como padre de una niña con discapacidad y tras diez años de buscar guías e información, que las familias de niños y niñas con lesión cerebral necesitábamos este diccionario.

Ante al abismo del diagnóstico, las familias nos enfrentamos inermes a una situación dolorosa e imprevista en la que además de apoyo personal y atención profesional necesitamos información comprensible y útil, que podamos asimilar a nuestro ritmo y que nos permita resolver dudas y comprender la situación de nuestro hijo para poder conocerla, aceptarla (que no es fácil) y trabajar en todo aquello en que podamos ayudarle a alcanzar su máximo potencial.

Gracias a todos los que lo habéis hecho posible y nos acompañáis en el camino.

Jorge Agustí

Presidente de la Asociación de Hemiparesia Infantil - Hemiweb

Prólogo

Me siento profundamente honrada por la invitación recibida desde la Fundación NeNe para realizar un prólogo de este *Diccionario de Términos de Neurología Neonatal*.

A lo largo de mis años de trabajo para las personas con discapacidad y para sus familias he tenido el privilegio de encontrar en mi camino a personas que, con su modelo de activismo en defensa de este grupo social, me han impresionado profundamente, enseñándome cuáles son los verdaderos valores que nos hacen crecer como personas. El ejemplo de fortaleza, constancia y presencia de ánimo de estas familias y de quienes les han acompañado en su día a día, ha sido uno de los que más me ha marcado durante estos años.

Las familias necesitan de redes que les brinden orientación, que les ayuden a conocer situaciones de vida parecidas a las que están viviendo en las que mirarse y de las que aprender, que les ofrezcan consejos y orientación sobre hacia dónde dirigir sus pasos y cómo resolver las circunstancias que la vida les presenta. Obras como este Diccionario, elaboradas pensando en las madres y los padres que en momentos de dificultad precisan ayuda y acompañamiento, son dignas de elogio y deberían proliferar más.

Sirvan estas breves líneas para felicitar a la Fundación NeNe por esta iniciativa novedosa y de gran utilidad para padres y madres, a quienes seguro va a hacerles la vida un poco más fácil.

Pilar Villarino

Madrid, mayo de 2017

Prefacio

Una de las muchas dificultades que enfrentan las familias de los recién nacidos y lactantes pequeños con problemas neurológicos es comprender los términos médicos que utilizan los profesionales sanitarios para describirles qué les pasa a sus hijos. Esta terminología, a menudo incomprensible para los padres les hace difícil entender y dimensionar los problemas presentes, así como su potencial impacto en las capacidades futuras de sus hijos. Esta situación se convierte en sí misma en un problema más para las familias, por cuanto contribuye a incrementar su ansiedad y la dificultad para tomar decisiones y hacerse cargo de su nueva realidad.

Conscientes de este escenario, la FUNDACIÓN NeNe ha realizado este *Diccionario de términos de Neurología Neonatal para padres* con el fin de ayudar a las familias a comprender que les ocurre a sus hijos, en un momento difícil y nuevo para todos. El formato elegido del texto y las imágenes persiguen acercar los términos médicos a las familias mediante un lenguaje llano, alejado en lo posible de tecnicismos y apoyado en ilustraciones sencillas.

Agradecimientos

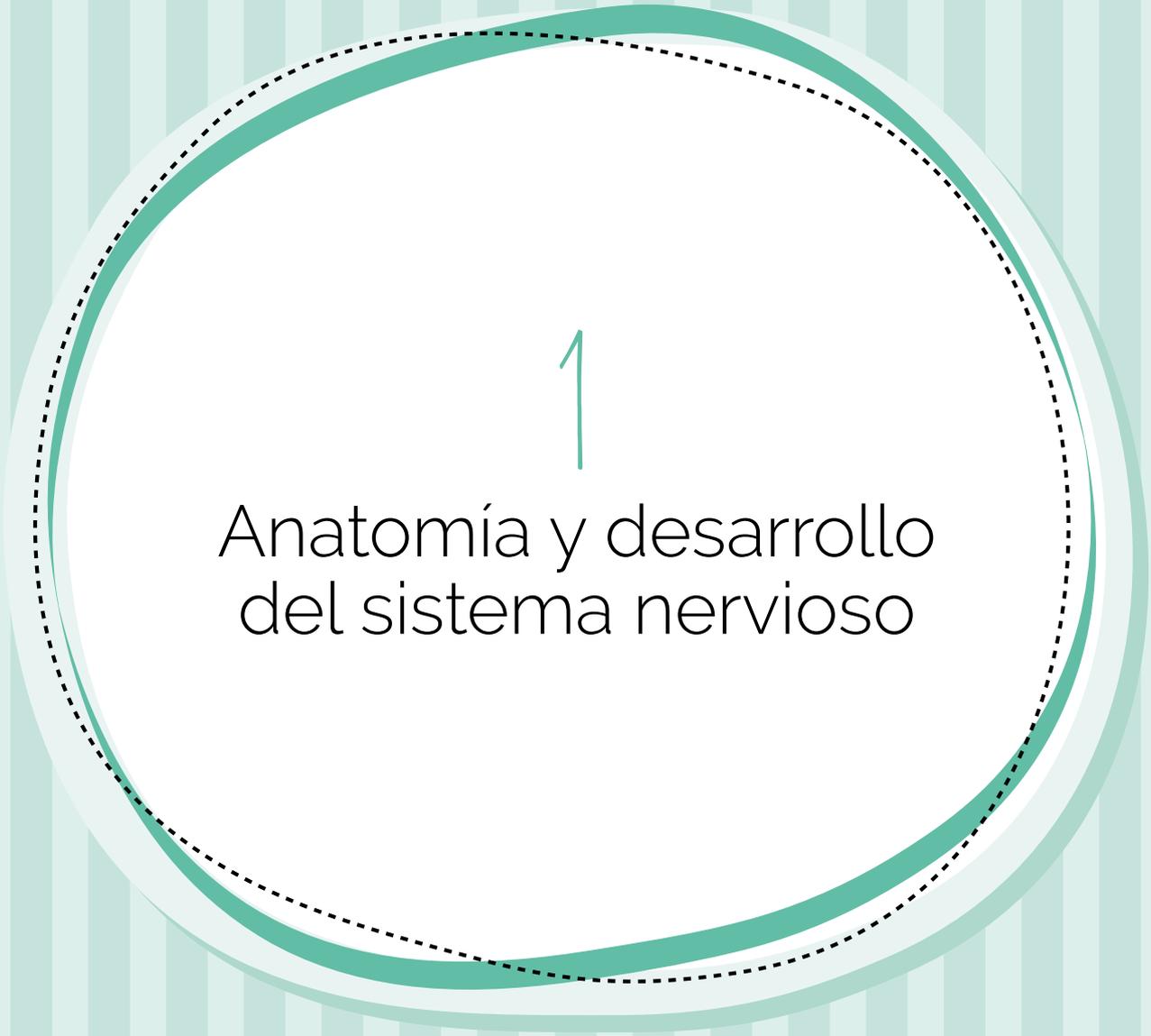
Fundación NeNe quiere reconocer el apoyo que han brindado diferentes profesionales y entidades que con su contribución han hecho posible el *Diccionario de términos de Neurología Neonatal para padres*. Queremos destacar la colaboración de Isabel Alonso y Ramona Pozuelo para poder contar con la perspectiva de las familias, la participación de Belén Briz en la revisión de la obra, las magníficas y expertas ilustraciones de Xavier Krauel, y muy especialmente la creatividad y cariño que Sara Pareja ha puesto en el diseño, el formato y la maquetación. Queremos expresar nuestro agradecimiento a la patrona Julia Peregrín, por el apoyo económico e impulso decidido y constante sin el cual este Diccionario no hubiese sido posible.

Cómo usar este diccionario

La Fundación NeNe quiere ayudarte a entender el problema que padece tu hijo, para ello te recomendamos que anotes la terminología utilizada por los médicos y la busques en el **índice** de nuestro diccionario ilustrado. Existe un índice al principio en el que aparecen los capítulos y un índice al final ordenado por orden alfabético en el que se hace referencia a la página donde aparece cada término en concreto, resaltando en negrita la página donde el término está definido. Muchos términos están enlazados de forma que la lectura de uno te llevará a leer otros, lo que te dará una visión global del problema de tu hijo y de lo que puedes esperar, también te permitirá hacer preguntas más concretas al profesional sanitario responsable de tu hijo.

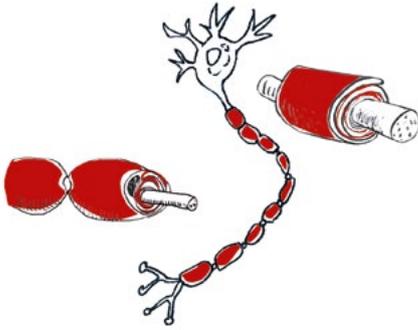


1	Anatomía y desarrollo del sistema nervioso	13
2	Exploración neurológica del bebé	25
3	Estudios diagnósticos e intervenciones terapéuticas	37
4	Genética y herencia biológica	47
5	Características y estabilidad del bebé, monitorización general	59
6	Alteraciones del cráneo o de la cabeza	67
7	Anomalías o malformaciones del cerebro	75
8	Alteraciones de la función neurológica	91
9	Infecciones del sistema nervioso central	113
10	Hemorragias cerebrales	117
11	Alteraciones por falta de oxígeno	121
12	Alteraciones de los ojos, la visión y la audición	129
13	Alteraciones de nervios periféricos, del músculo, las articulaciones o los huesos	141
14	Alteraciones de la piel	149
15	Cuidado del bebé y otros	157
	Índice de términos	173



1

Anatomía y desarrollo del sistema nervioso



VAINA DE MIELINA

Axón

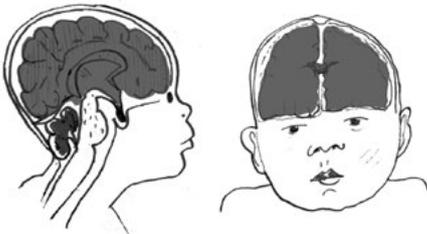
Es la prolongación de la neurona de aspecto cordón blanquecino que conduce la información procedente de la neurona a otras partes del **sistema nervioso**. El conjunto del axón y la envuelta que lo recubre se denomina **fibra nerviosa**. Varias fibras nerviosas juntas forman un **nervio**.

Mielina

Es la sustancia que envuelve como una vaina gruesa las prolongaciones de las neuronas (**axones**) cuya función principal es la de proteger al axón y aumentar la velocidad de transmisión del impulso nervioso. Esta vaina es producida por determinadas células en el sistema nervioso, las células que producen las vainas del **sistema nervioso periférico** se denominan células de Schwann y las del **sistema nervioso central**, oligodendrocitos. Algunas enfermedades neurológicas neonatales pueden alterar la mielina o la mielinización, lo que produce graves trastornos del sistema nervioso.

Cápsula interna

Es una parte del **cerebro**, formada por fibras nerviosas que van y vienen de la **corteza cerebral** para transmitir información del **cerebro** a la **médula espinal** y los músculos, si esta zona se lesiona se altera la función motora.



CEREBRO

Cerebro

Es la parte del **sistema nervioso** que se aloja dentro de la cabeza. Funcionalmente su tarea puede ser considerada metafóricamente como un complejo centro de operaciones que permite concentrar la información, valorarla, procesarla, almacenarla y responder de forma adecuada. Se divide en dos mitades llamadas **hemisferios cerebrales** y tiene diferentes áreas que controlan las funciones motoras, el habla, el pensamiento y las emociones, así como todas nuestras capacidades.

Circunvoluciones cerebrales o giros

Son las elevaciones de la superficie cerebral que se producen durante el desarrollo del cerebro al plegarse la superficie del mismo. Estas elevaciones también llamadas giros están separadas por los **surcos** o **cisuras** que dan lugar al aspecto de nuez del cerebro.

Corteza cerebral

Es una fina lámina de tejido nervioso que recubre la superficie de los **hemisferios cerebrales**. Esta lámina está constituida por seis capas de diferentes tipos de **neuronas** y se denomina también **sustancia gris**.

Cráneo

Estructura ósea que recubre y protege el **cerebro**. Constituido por diferentes huesos entre los que destacan los huesos frontales, parietales, temporales y el hueso occipital. Puede dividirse en dos partes, la superior que se llama bóveda o calota, y la inferior, base del cráneo.

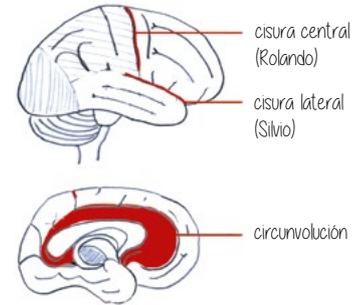
Cuerpo caloso

Parte del **cerebro**, que consiste en una banda de fibras nerviosas que conecta los dos **hemisferios cerebrales** y cuya función es comunicarlos para que intercambien información y funcionen de forma coordinada.

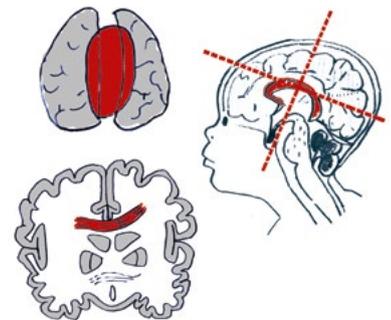
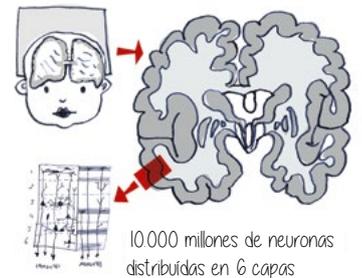
Encéfalo

En términos habituales es lo que denominamos "**cerebro**" y corresponde a la parte del **sistema nervioso central** situada dentro del **cráneo**. Está envuelto por las cubiertas protectoras denominadas **meninges** y consta de varias partes: a) los **hemisferios**

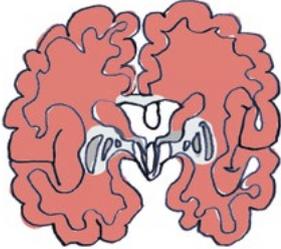
CIRCUNVOLUCIONES Y CISURAS



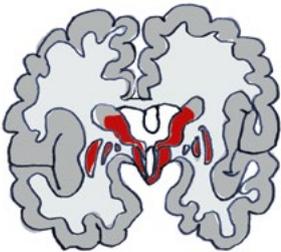
CORTEZA CEREBRAL



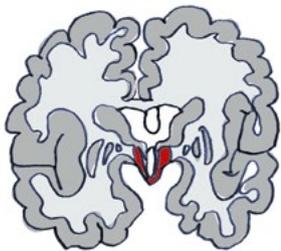
CUERPO CALOSO



HEMISFERIOS CEREBRALES



TÁLAMO - NÚCLEOS GRISES



TÁLAMO

cerebrales o cerebro propiamente dicho, que es la parte más voluminosa, b) el diencefalo que es la estructura constituida por el **tálamo**, el **hipotálamo**, y el subtálamo y c) el **tronco encefálico** y el **cerebelo**.

Hemisferios cerebrales

Constituyen la parte más grande del **encéfalo** y son realmente el **cerebro**. Está constituido por dos mitades, separadas por una profunda **cisura** (la interhemisférica) y conectadas entre sí por un haz de fibras denominado **cuerpo calloso**. La superficie de cada **hemisferio cerebral** forma pliegues o **circunvoluciones** que le dan una forma que recuerda a la nuez. Las circunvoluciones están separadas entre sí por surcos o cisuras. Cada hemisferio se divide en lóbulos que se denominan de acuerdo a los huesos craneanos debajo de los cuales se ubican: lóbulos frontales, parietales, temporales y lóbulo occipital.

Ganglios basales

Los ganglios basales son estructuras en el centro del cerebro compuestas por **neuronas** agrupadas (núcleos) que están interconectados entre sí. Los ganglios basales participan en el inicio y control del movimiento. La información que reciben de la **corteza cerebral** y del **tronco del encéfalo**, la procesan y proyectan de nuevo a la corteza, al tronco y a la **médula espinal** para contribuir así a la coordinación del movimiento. Este circuito está compuesto por varias estructuras, entre éstas el núcleo caudado, putamen y globo pálido. Su lesión origina graves trastornos del movimiento como la **parálisis cerebral** distónica o movimientos involuntarios que dificultan la actividad motora normal del niño.

Tálamo

El tálamo es una estructura nuclear grande, muy importante, situada en el centro del **cerebro**, que forma parte de una zona llamada diencefalo. Realmente es una estructura doble ya que el tálamo está formado por dos estructuras simétricas con forma de huevo y que están situadas la una junto a la otra.

Esta estructura interviene en una gran cantidad de procesos mentales que dan forma a nuestra manera de percibir las cosas ya que el tálamo funciona como un área de relevo para todos los impulsos sensoriales hacia la **corteza**

cerebral, excepto el olfato. Por tanto, todos los estímulos que viajan hacia la corteza cerebral son filtrados en el tálamo, donde se decide si siguen o terminan su camino. También participa del circuito que a través de los ganglios basales controla y procesa la actividad motora.

Hipotálamo

Es una región del cerebro que se sitúa en el centro del **cerebro** y que está compuesta por varios núcleos de **sustancia gris**. Esta región regula la liberación de hormonas de la **hipófisis**, así como la temperatura corporal. También organiza conductas como la alimentación, la ingesta de líquidos, el apareamiento y la agresión. Por ello, alteraciones en esta zona pueden producir alteraciones en las funciones que regula.

Tronco encefálico

Es la región entre el **cerebro** y la **médula espinal** y que establece comunicaciones del cerebro con la médula espinal y el **cerebelo**. Se diferencian tres zonas: el **mesencéfalo**, la **protuberancia** o puente tronco encefálico y el **bulbo raquídeo**. Controla varias funciones, entre ellas la respiración, el ritmo cardíaco y aspectos primarios de la localización del sonido.

Bulbo raquídeo

También se llama médula oblonga. Es la parte más baja del **tronco encefálico**. Se encuentra entre el puente troncoencefálico o **protuberancia**, por arriba, y la **médula espinal** por abajo.

El bulbo raquídeo es el camino por donde transitan los impulsos del cerebro que bajan a la médula espinal y los impulsos de la médula espinal que suben al cerebro. En él se asientan importantes núcleos (conjunto de neuronas) que regulan diversas funciones, como la cardíaca, la respiratoria y la gastrointestinal, así como el movimiento de la lengua.

Mesencéfalo

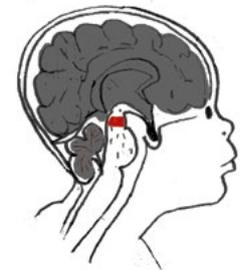
Es la porción más superior del **tronco encefálico**. En él se originan los **nervios craneales** III y IV. Interviene en algunos movimientos oculares



TRONCO ENCEFÁLICO



BULBO RAQUIDEO



MESENCÉFALO

y de la cabeza, y se relaciona con aspectos de la visión de la audición y del sueño.



PROTUBERANCIA

Protuberancia

Es el segmento o parte más prominente del **tronco encefálico** que también se llama "puente" por ubicarse entre el **mesencéfalo** y el **bulbo raquídeo**. En la protuberancia se asientan una serie de núcleos (grupos de **neuronas**); unos corresponden a núcleos asociados a **nervios craneales** (V, VI, VII) y otros son los denominados núcleos propios (núcleos relacionados con el control motor y el trapezoidal, que está relacionado con la audición).



CEREBELO

Cerebelo

Es una parte del **cerebro** que se ubica debajo del lóbulo occipital de los **hemisferios cerebrales** y por detrás del **tronco encefálico**. Está formado por los hemisferios cerebelosos que están unidos por otra estructura denominada vermis cerebeloso. El cerebelo recibe y organiza una gran cantidad de información sensitiva con el fin de precisar y controlar la actividad motora del individuo, sobre todo los movimientos más delicados y precisos. Además, el cerebelo tiene un papel más amplio que el control motor porque también parece estar relacionado con funciones cognitivas. Los bebés con lesiones del cerebelo pueden presentar durante la niñez movimientos extraños y torpes, descoordinación y debilidad muscular.

Hipófisis

Se la denomina también glándula pituitaria y es una glándula endocrina que elabora y libera diferentes hormonas mediante las cuales regula gran parte de los procesos fisiológicos de nuestro cuerpo. La hipófisis se encuentra alojada en la silla turca que está en la base del **cráneo**. Esta glándula trabaja de forma coordinada con el **hipotálamo**.

Líquido cefalorraquídeo (LCR)

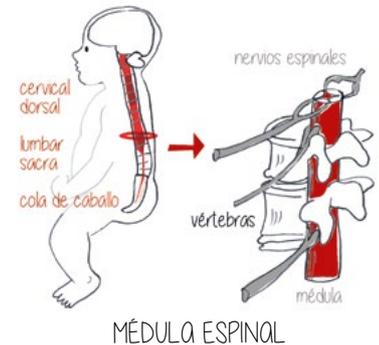
Es el líquido que baña al **cerebro** y **médula espinal** por fuera y que circula también por dentro produciéndose desde las arterias que llevan los nutrientes y reabsorbiéndose en las venas que llevan las sustancias de desecho. El líquido cefalorraquídeo actúa como un amortiguador, protegiendo el cerebro y la columna de lesiones. Por lo regular, el líquido es transparente y tiene la misma consistencia que el agua. El LCR puede enturbiarse por la presencia de células, o proteínas. Numerosas enfermedades alteran su composición y su estudio es importante en las infecciones de las **meninges** o del cerebro y para determinar **marcadores bioquímicos** de daño o inflamación cerebral. También es útil en el estudio de las enfermedades desmielinizantes (véase **mielina**) del sistema nervioso central.

Médula espinal

Estructura en forma de largo cordón blanco que va desde el **bulbo raquídeo** —al final del **tronco encefálico**— hasta el final de la región lumbar y que discurre dentro de la columna vertebral. Esta estructura lleva los impulsos nerviosos descendentes del **cerebro** a los **nervios** y los impulsos ascendentes desde los nervios al cerebro. En otras palabras, este tubo de tejido nervioso y celular actúa como el conductor principal entre el cerebro y las diferentes partes del cuerpo porque a través de la médula espinal viajan todos los mensajes que el cerebro le envía al cuerpo y viceversa. Cuando la médula espinal sufre una lesión, los mensajes no son claros y pueden no llegar a su destino, por lo que estos niños presentan trastorno motor, de la sensibilidad y del control de esfínteres.

Meninges

Son las membranas que cubren y protegen todo el **sistema nervioso central** (**cerebro** y **médula espinal**). Se distinguen tres membranas considerando desde la más interna a la más externa: **piamadre**, **aracnoides** y **duramadre**. El **líquido cefalorraquídeo** circula en el espacio existente entre la **piamadre** y la **aracnoides**.



MÉDULA ESPINAL



MENINGES

Metabolismo cerebral

Conjunto de reacciones bioquímicas que utilizan fundamentalmente **oxígeno** y **glucosa** y que permiten que el **cerebro** desarrolle sus funciones.

Nervios craneales

Son doce pares de **nervios** que nacen y surgen del **cerebro**. Estos nervios se numeran en un orden rostrocaudal (de arriba hacia abajo) de acuerdo con el lugar donde emergen o entran en el **cráneo**. Los nervios olfatorio y óptico emergen del cerebro, mientras el resto lo hace del **tronco encefálico**. Por tanto, los núcleos (conjunto de neuronas) y los puntos de entrada y salida de diez de los doce nervios craneales están en el **tronco del encéfalo** y son responsables de llevar los impulsos nerviosos motores a la cabeza y el cuello y de recoger las sensaciones que se originan en esta parte del cuerpo.

Entre las diferentes sensaciones que recibe el cerebro del neonato, aquellas relacionadas con sensaciones especiales como el olfato, la visión, la audición y el equilibrio son transmitidas al cerebro por los pares de nervios craneales I, II y VIII, respectivamente. Los movimientos de los ojos son gobernados por los **pares craneales** III, IV y VI, mientras que el movimiento de la mandíbula y la sensibilidad de la cara es recogida por el V par craneal. El VII o Nervio Facial inerva la musculatura de la cara y el IX par craneal inerva la orofaringe. El X o Nervio Vago es responsable, principalmente, de la capacidad de tragar, del reflejo de la náusea, de algunos sabores y de parte del habla. El XI o Nervio Accesorio es el responsable del giro (rotar) de la cabeza hacia el lado opuesto y de inclinarla hacia su lado por su inervación del musculo del cuello llamado esternocleidomastoideo. Finalmente, el XII par craneal o Hipogloso coordina los movimientos de la lengua.

Nervio óptico

Es el nervio que transmite impulsos visuales desde la **retina** del ojo al **cerebro**. Si hay una lesión en esa zona se afectará gravemente la visión.

Nervios periféricos

Son aquellos nervios que se encuentran fuera del **cerebro** y la **médula espinal**. Estos nervios conectan la médula espinal con los órganos y músculos del cuerpo. Los nervios periféricos pueden ser motores, que son aquellos que llevan la orden a los distintos músculos para que se contraigan, o nervios sensitivos, aquellos que transmiten las sensaciones (tacto, dolor, temperatura, vibración) de las zonas del cuerpo inervadas hasta la médula para que ahora esta conduzca estas sensaciones al cerebro.

Neuronas

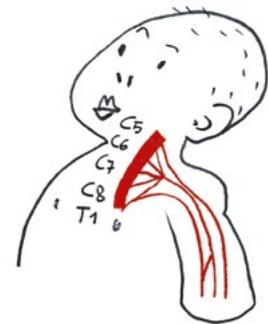
Son el principal tipo de células del **sistema nervioso** (**cerebro** y **médula espinal**). Su función más importante es recibir e integrar información y enviar señales (información y órdenes) a otros tipos de células excitables.

Plexo braquial

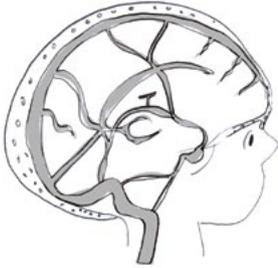
Es una estructura compuesta por varios **nervios** que proceden de las raíces que salen de la **médula espinal** desde la cuarta vértebra cervical hasta la octava vértebra cervical o primera vértebra torácica. Este plexo nervioso se localiza en la base del cuello y en el hueco de la axila y es responsable de la inervación de los músculos y de la piel de todo el brazo.

Retina

Es una capa sensible a la luz situada en la superficie interior y posterior del ojo que actúa como la película de una cámara. Las imágenes pasan a través del ojo y son enfocadas en la retina. Esta convierte luego estas imágenes en señales eléctricas y las envía a través del **nervio óptico** al **cerebro**.



HOMBRO Y PLEXO BRAQUIAL



SENOS VENOSOS

Senos venosos

Son conductos vasculares que drenan la sangre venosa procedente de las venas cerebrales. Se localizan en la superficie interna del **cráneo**. Las paredes de los senos no son elásticas ni se pueden contraer. Los senos venosos principales del cráneo son el seno sagital superior e inferior, los senos pareados como el transverso y sigmoideo, y el seno recto. La sangre conducida por los senos venosos se vuelca en las venas yugulares para volver al corazón.

Sistema nervioso

Es la estructura del cuerpo formada por tejido nervioso que organiza, controla y coordina las funciones corporales, a modo de "cableado" comunicando entre sí todas las partes de la anatomía.

Sistema nervioso autónomo

Es el sistema neural que gobierna las funciones viscerales del cuerpo. Este sistema no se puede controlar de manera voluntaria y tiene una función marcadamente adaptativa al controlar los músculos no estriados, el músculo cardíaco, la secreción glandular y encargarse de que los diversos tejidos del organismo reciban una cantidad adecuada de nutrientes y **oxígeno**. Este sistema, en conjunción con el sistema endocrino, controla de forma muy estrecha el equilibrio de todas las funciones corporales.

Sistema nervioso central

Es la estructura del cuerpo que incluye el **cerebro**, el **tronco encefálico** y la **médula espinal**.

Sistema nervioso periférico

Es el sistema constituido por los **nervios** y ganglios fuera de la **médula espinal** y está constituido por los 12 pares de **nervios craneales** y los 31 pares de nervios espinales. Los ganglios espinales son un grupo de nódulos situados en las raíces posteriores de los nervios espinales donde se alojan los cuer-

pos de las **neuronas** que transmiten la información en el **sistema nervioso periférico**.

Sustancia blanca

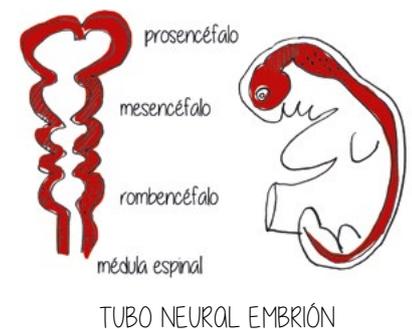
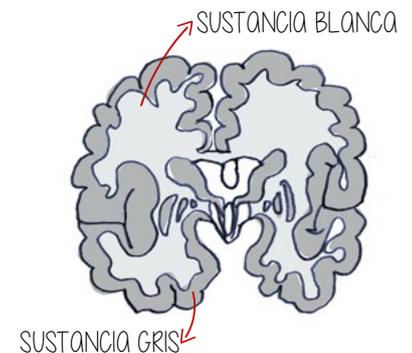
Es una parte del **sistema nervioso** y corresponde a las prolongaciones de las **neuronas** (**axones**) recubiertas del aislante **mielina**, que da a dicha estructura un color blanquecino. En el **cerebro** la sustancia blanca está distribuida en el interior, por debajo de la **corteza cerebral**. La sustancia blanca tiene principalmente la función de transportar y garantizar la comunicación entre todas las regiones del cerebro y de este con la **médula espinal**. Esta parte del sistema nervioso es muy vulnerable en el niño **prematureo** y en ella asientan muchas lesiones cerebrales adquiridas alrededor del parto y durante el periodo neonatal.

Sustancia gris

Corresponde a aquellas zonas del **sistema nervioso central** que están constituidas por los cuerpos de las **neuronas** y que tienen un color grisáceo. Se encuentra en el **encéfalo** y en la **médula espinal**, en el interior y en la superficie del cerebro. En el cerebro la sustancia gris está principalmente en el exterior, en la **corteza cerebral**. Se considera que es la parte del **sistema nervioso** que se encarga del procesamiento de la información.

Tubo neural

Es una estructura en forma de tubo que se desarrolla en una etapa temprana del desarrollo del embrión (tercera semana) y que dará origen a todo el **sistema nervioso central**. La parte superior de este tubo dará lugar al **cerebro**. Los defectos del tubo neural (alteraciones en su formación) dan lugar a defectos **congénitos** del cerebro o de la **médula espinal**. Las alteraciones en el desarrollo del tubo neural por arriba (aspecto más rostral) producen defectos del cerebro y del **cráneo**: **anencefa-**



lia o **encefalocele**. Mientras que el defecto producido por la falta de cierre del polo más caudal es la **espina bífida** (véase **mielomeningocele**).

Ventriculos cerebrales

Son cuatro cavidades anatómicas dentro del **cerebro**, interconectadas entre sí, por las que circula el **líquido cefalorraquídeo** (LCR). En el interior de los ventriculos hay unas estructuras vasculares, denominadas **plexos coroideos**, cuya función es formar el líquido cefalorraquídeo.

Plexos coroideos

Son estructuras formadas por vasos sanguíneos que están dentro de los **ventrículos cerebrales** y en las cuales se produce el **líquido cefalorraquídeo** (LCR), que es el líquido que baña el **cerebro** y la **médula espinal** y que circula a través del cerebro.

Vía piramidal o vía corticoespinal

Es el conjunto de **fibras motoras** que proceden de las **neuronas** en la **corteza cerebral** y viajan hasta la **médula espinal**. Esta vía es la encargada de los movimientos voluntarios, lleva los impulsos nerviosos y gobierna los movimientos independientes de los dedos de la mano y modula los movimientos del cuerpo, los brazos y las piernas. El 90% de los **axones** se cruzan en el **bulbo raquídeo**, esto explica por qué los movimientos de un lado del cuerpo son controlados por el lado opuesto del **cerebro** y por qué cuando hay una lesión en una zona del cerebro se ve afectado el movimiento del lado contrario del cuerpo. En el bebé esta vía no está completamente mielinizada (véase **mielina**) y por ello los movimientos voluntarios del bebé son diferentes a los de los niños mayores o a los de los adultos. La mielinización de esta vía puede ser observada con un estudio de **resonancia magnética**. En el neonato que ha nacido a término se puede apreciar mielinización en el brazo posterior de una estructura llamada **cápsula interna**, lo que se traduce en que el bebé tiene bajo riesgo de presentar en etapas posteriores de la vida una alteración motora.



2

Exploración neurológica
del bebé

Acomodación

Es la capacidad del ojo para focalizar un objeto a diferentes distancias. En los primeros días de vida, el **recién nacido a término** es capaz de detectar una diana (por ejemplo, la cara de su madre) o un objeto contrastado (véase **optotipo**) que esté a corta distancia: 30-50 cm. En las semanas siguientes se incrementa esta capacidad y cuando el bebé ya tiene un mes es capaz de captarlo a 70 cm y progresivamente cada vez más lejos a medida que va aumentando su edad.

Acostumbramiento o habituación

Con este término se señala que cuando al bebé se le presenta un estímulo repetido, la respuesta al estímulo, ya sea táctil, oloroso, visual o auditivo, disminuye progresivamente hasta su desaparición.

Actividad motora

La expresión de la actividad motora se refleja en el tono y la fuerza muscular, en los movimientos voluntarios o reflejos y en los **reflejos miotáticos** y superficiales. La actividad motora, particularmente el **tono muscular** y el movimiento, involucran al **cerebro**, la **médula espinal**, los **nervios** y los músculos y por ello la valoración de la actividad motora es el gran tronco común del **examen neurológico** del bebé.

Tono muscular

Es la tensión del músculo en reposo (cuando el músculo no está contraído voluntariamente). Como simil decir que el músculo se comporta como un muelle, el cuál tiene una tensión en reposo, cuando no está realizando ningún movimiento, ni esfuerzo. El tono muscular ayuda a mantener la postura y, por eso, cuando el tono muscular está aumentado (**hipertonía**) o disminuido (**hipotonía**) la postura del bebé en reposo se altera. El bebé con tono normal tiene los codos y las rodillas flexionadas y los brazos y piernas ligeramente próximos al cuerpo.

La valoración del tono muscular es un componente integral del **examen neurológico neonatal**.

Fuerza muscular

Es la capacidad de un músculo o de un grupo de músculos para generar una fuerza tras contraerse con energía. Por tanto, la fuerza involucra una contracción activa de un músculo o de un grupo de músculos. La fuerza muscular depende de la cantidad de músculo involucrado en una contracción muscular en un momento dado. Desde un punto de vista operativo, la fuerza la definimos como la capacidad de los grupos musculares para generar un movimiento contra una resistencia (fuerza cinética) o para resistir una fuerza que intenta generar un movimiento (fuerza estática).

Reflejos miotáticos o reflejos osteotendinosos

Son reflejos generados y procesados en la **médula espinal** y que son provocados por un estiramiento súbito y breve de un músculo, como se produce al estirar el tendón mediante un golpe seco sobre el mismo con un martillo de reflejos. Esta es una prueba simple, rápida de efectuar y no lesiva que permite valorar aspectos de la **actividad motora**.

Movimientos generales

Los bebés presentan movimientos espontáneos específicos de ellos, que son fácilmente identificables y que solo se ven durante los primeros meses. De acuerdo a sus características se distinguen dos tipos de movimientos generales: los **movimientos de contoneo** o "writhing movements", que se aprecian durante las primeras semanas de vida, y los **movimientos de ajeteo** o "fidgety movements" que se aprecian entre la sexta semana y el sexto mes de vida.

Movimientos de contoneo o "writhing movements"

Son movimientos espontáneos evidentes, que no siguen una secuencia espaciotemporal definida, pero el bebé va moviendo todas las partes del cuerpo en una secuencia variable, fluida y compleja. Es decir, se aprecian movimientos de flexión-extensión alternantes de las extremidades y movimientos de rotación de la cabeza con una velocidad,



REFLEJOS MIOTÁTICOS

fuerza y amplitud que varía constantemente, observándose aumentos y disminuciones en su intensidad. Estos movimientos son suaves, comienzan y finalizan gradualmente y muestran cambios discretos en la dirección y pequeños movimientos de rotación en las manos o los pies. En general dan la impresión de complejidad, fluidez y elegancia y pueden durar de unos pocos segundos a varios minutos.

Movimientos de ajetreo o "fidgety movements"

Son un tipo de movimientos espontáneos y específicos del bebé que se aprecian a partir de las seis semanas de vida y que suelen durar hasta las 15 o 20 semanas de edad del bebé. Los movimientos de ajetreo (fidgety movements) son movimientos de pequeña amplitud, de variable aceleración y moderada velocidad que afectan a todo el cuerpo. Cuando el niño está despierto tienen un carácter continuo, cesando cuando el niño centra su atención o llora. Estos movimientos involuntarios dan la sensación de que el bebé está agitado o inquieto, de aquí el término anglosajón fidgety (nervioso). Los movimientos de ajetreo desaparecen gradualmente hacia el final del quinto mes tanto en lactantes que nacieron a término como en aquellos que lo hicieron antes de tiempo.



ALERTA

Agudeza visual

Es la capacidad del ojo para percibir la figura y la forma de los objetos. En los bebés la agudeza visual es escasa, pero mejora espectacularmente en los primeros meses de vida. La agudeza visual del bebé puede valorarse utilizando cartas de contraste (véase [optotipo](#)), las cuales permiten valorar la capacidad del bebé para captar líneas de contraste negras sobre un fondo blanco, que son progresivamente más finas.

Alerta

Es la condición en la cual el bebé tiene los ojos abiertos, puede realizar movimientos espontáneos continuos o intermitentes, muestra orientación a estímulos visuales y

auditivos e interacciona con la persona que le cuida. El estado de alerta corresponde a lo que llamamos habitualmente "estar despierto".

Autonomía

En medicina y psicología señala la capacidad de una persona para realizar acciones o tomar decisiones por uno mismo, generalmente sin intervención o ayudas ajenas.

Autorregulación

Es la capacidad del bebé para adaptarse a estímulos externos e internos. La autorregulación se expresa a través de las estrategias (manera, forma) que utiliza el niño para modular su **conducta** (tranquilizarse, reducir la **actividad motora**, interactuar con el entorno) y organizar su **sueño**.

Ciclos sueño-vigilia

La **conducta** de los seres humanos muestra ciclos alternantes de vigilia (estar despierto, véase **alerta**) y de sueño (dormido) y estos ciclos están presentes en los bebés desde la semana 28 a 30 de gestación. La presencia de ciclos vigilia-sueño cuando se registra la actividad cerebral del recién nacido ayuda a valorar la maduración y el buen funcionamiento del **cerebro** de los bebés.

Cociente intelectual (CI)

Este término no se aplica a los bebés, porque el cociente intelectual es una puntuación que resulta de pruebas o test que se utilizan para valorar la capacidad cognitiva, lo que generalmente no se hace hasta los 5-6 años. Cuando los valores del CI están por encima de 100, se considera que están por encima de la media, mientras que los valores por debajo de 100 se considera que están por debajo de la media (véase **discapacidad cognitiva**).



NEUROCONDUCTA

Conducta (neuroconducta)

Los bebés nada más nacer ya tienen una sorprendente capacidad para interactuar de forma dinámica, coherente y selectiva con su entorno, particularmente con padres y cuidadores. Cuando se valora la neuroconducta se presta atención a diversos aspectos del comportamiento del bebé como los cambios entre estados de sueño y de vigilia, el tiempo y la calidad de la atención, la irritabilidad, el llanto, la **consolabilidad** y la orientación a estímulos visuales y auditivos. Otro aspecto que se valora es la capacidad del bebé de prestar una breve atención a la boca del examinador e imitar gestos sencillos como el sacar la lengua. La valoración de la neuroconducta permite apreciar la rica y variada capacidad del bebé para interactuar con su entorno.

Consistencia muscular

Este término se utiliza para denotar la firmeza del músculo a la palpación del mismo. Esta característica depende de la apreciación subjetiva del examinador.



CONSOLABILIDAD

Consolabilidad

Es la capacidad del bebe para consolarse tras iniciar el llanto. Cuando se estudia al bebé, tras haber iniciado el llanto, se valora su capacidad para sosegarlo por sí mismo o con maniobras de consuelo. Si el sosiego es sostenido durante largos segundos la consolabilidad ha sido exitosa. Cuando el llanto continúa, el examinador realiza una serie de maniobras de consolación por etapas: desde presentar su cara al bebé y hablarle suavemente, a restringir suavemente los movimientos de sus miembros superiores, para posteriormente cogerlo en brazos, contenerlo y mecerlo; si aún así no se consigue calmarlo, se suele utilizar un chupete o el dedo para estimular la succión.

Cráneo

Estructura ósea que recubre y protege el **cerebro**. Constituido por diferentes huesos entre los que destacan los huesos frontales, parietales, temporales y el hueso occipital. Puede dividirse en dos partes, la superior que se llama bóveda o calota, y la inferior, base del cráneo.

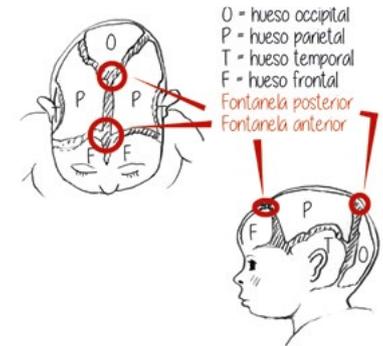
Fontanelas

Son espacios blandos cubiertos por un tejido fibroso que quedan entre varios huesos del **cráneo** del bebé. Se pueden tocar sin temor las fontanelas y estas constituyen una ventana para poder examinar el **cerebro** del bebé con ultrasonidos (véase **ecografía cerebral**).

Generalmente se aprecian dos fontanelas en el cráneo de un recién nacido: una en la parte anterior, por delante del centro del cráneo, llamada por ello fontanela anterior, y otra en la parte de atrás, próxima a la coronilla, la fontanela posterior. La fontanela anterior generalmente se cierra entre los 12 y los 21 meses de edad, mientras que la posterior se cierra generalmente en los 2 primeros meses de edad y en ocasiones está cerrada ya al nacer.

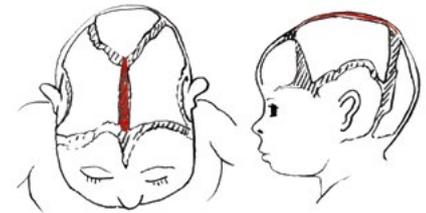
Suturas craneales

El **cráneo** de un bebé está constituido por seis huesos craneales que se mantienen unidos por tejidos elásticos y fibrosos denominados suturas, que actúan como bisagras que dan al cráneo un importante grado de plasticidad, lo cual permite alojar el **cerebro** que crece y experimentar cierto grado de deformación para facilitar su paso por el canal ginecológico en el parto.

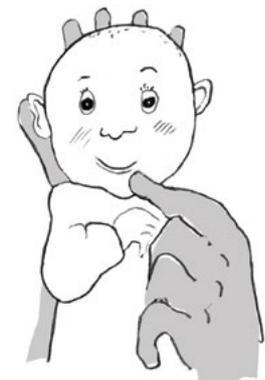


O = hueso occipital
P = hueso parietal
T = hueso temporal
F = hueso frontal
Fontanela posterior
Fontanela anterior

FONTANELAS



SUTURA SAGITAL



EXAMEN NEUROLÓGICO

Examen neurológico neonatal

Es la evaluación clínica de la función neurológica del neonato menor de 44 semanas postmenstruales. Permite valorar la integridad funcional y la madurez del **sistema nervioso**, para lo cual se evalúa el **tono**, la **fuerza** muscular, los **reflejos miotáticos** y los **reflejos primitivos**, así como las respuestas posturales del equilibrio y **actividad motora** del bebé.

Excitabilidad

Es la propiedad de reaccionar a los estímulos que se aplican al bebé. Un bebé con **hiperexcitabilidad** responderá excesivamente al mínimo estímulo y un bebé con escasa excitabilidad responderá de forma pobre a los estímulos.

Medidas antropométricas o somatométricas

En general, se refieren a la medición de alguna parte del cuerpo. Estas medidas se toman a todos los recién nacidos para ver cómo van evolucionando con el tiempo. Normalmente, cada vez que el bebé es visto en una consulta pediátrica se controlan estas medidas: peso, **perímetro cefálico** y longitud. En determinadas circunstancias es necesario medir el perímetro torácico, el abdominal o los miembros.

Puntuación Z

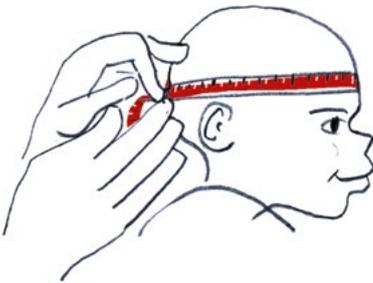
La puntuación Z señala el número de desviaciones estándar por encima o por debajo de la media en que se encuentra una **medida antropométrica**. Aunque cualquier medición del cuerpo del recién nacido se representa en **percentiles** y así se expresa en la mayoría de las gráficas que se publican sobre esta cuestión, es muy útil expresarlo en desviaciones estándar (puntuación Z) ya que permite mostrar mejor el grado de desviación respecto a la media.

Percentiles

Es una forma de estimar dónde se encuentra una medida antropométrica (peso, longitud o **perímetro cefálico**) de un niño concreto frente a la población global de niños del mismo sexo y edad. Por ejemplo, un niño en el percentil 25, nos dice que el 25% de todos los niños del mismo sexo y edad tienen esa medida.

Perímetro cefálico o tamaño de la cabeza

Se obtiene de medir la circunferencia considerando los puntos más prominentes de la región anterior y posterior de la cabeza con una cinta métrica no elástica. En general, la circunferencia que se mide pasa justo por encima de



PERÍMETRO CEFÁLICO

las cejas, siguiendo una línea imaginaria que va por encima de los pabellones auriculares y que finaliza en el punto más prominente posterior del **cráneo**. Esta medida se realiza a todos los bebés debido a que refleja el contenido craneal y aporta una estimación indirecta del volumen del cerebro (véase **medidas antropométricas**). Alteraciones del contenido del cráneo o del volumen pueden reflejar alteraciones del **cerebro**. Además, las mediciones seriadas del perímetro cefálico facilitan el reconocimiento precoz de desviaciones del ritmo de crecimiento, lo cual indica probables problemas y riesgo de trastorno en el **neurodesarrollo**.

En el **recién nacido a término** los límites de la normalidad al nacimiento son amplios, entre 32 y 37 cm, y el perímetro cefálico crece, por término medio, a razón de 0,4 cm por semana durante los dos primeros meses de vida. En los bebés nacidos con menos de 1.500 gramos, tras unas pocas semanas, se reinicia el crecimiento de la cabeza a una velocidad considerablemente mayor que la de los recién nacidos a término.

Neurodesarrollo

Los recién nacidos no nacen con todas las capacidades cerebrales listas para ser utilizadas. Para adquirirlas el **cerebro** ha de pasar por grandes transformaciones en la etapa prenatal (antes de nacimiento), la infancia, la niñez y la adolescencia, antes de que la persona alcance su plena **autonomía** y máxima capacidad.

Este proceso que han de pasar todos los niños y que les conduce de la dependencia a la independencia, lo denominamos genéricamente neurodesarrollo y resulta de la interacción entre la programación genética y las experiencias con el entorno. Entendemos por desarrollo psicomotor a los avances que hacen los niños con el paso de los meses y los años en los aspectos intelectuales y motores. Los niños adquieren progresivamente durante los dos primeros años nuevas capacidades motoras (aprenden a llevarse las manos a la boca, sostienen la cabeza, se sientan, se cogen los pies, gatean y finalmente caminan sin ayuda). En la práctica clínica, la adquisición de estas habilidades se analiza mediante test específicos que valoran el **neurodesarrollo** durante los dos primeros años de vida. En general la adquisición de una habilidad determinada se basa en la adquisición de habilidades previas. Un retraso en un dominio madurativo puede comprometer el desarrollo de otro dominio.

	0-3 m	3-6 m	6-9 m	9-12 m → 5 a
área motora				
área perceptivo cognitiva				
área lenguaje				
área social				

ESCALA DE DESARROLLO PSICOMOTOR

Orientación

Capacidad del bebé para orientarse activamente (girar la cabeza y los ojos de forma integrada) y mantener su atención focalizada momentáneamente en estímulos visuales, auditivos u olorosos.

Reflejo auditivo palpebral o cocleopalpebral

Este reflejo consiste en un fuerte parpadeo del bebé desencadenado por un sonido brusco y de alto volumen, como el generado por una campana, un sonajero sonoro, o una palmada a menos de 30 cm del bebé. Idealmente, el niño debe estar despierto y tranquilo. La ausencia de respuesta cocleopalpebral a un estímulo suficientemente alto después de los dos días de vida puede indicar un déficit auditivo importante. Un aspecto a tener en cuenta es que una prueba de este tipo solo parece detectar un grave déficit bilateral, por lo que [hipoacusias moderadas](#) pueden pasar desapercibidas cuando se hace esta prueba.

Reflejos primitivos

Son respuestas motoras relativamente sencillas desencadenadas por estímulos, que forman parte de la [actividad motora](#) normal del neonato. Estas respuestas motoras aparecen durante la segunda mitad del embarazo, están presentes en el neonato y en el lactante pequeño y desaparecen siguiendo un orden predecible durante el primer año de vida. Ejemplos de reflejos primitivos son el llamado reflejo de Moro, el reflejo de presión palmar (en la palma de la mano) y plantar (en la planta del pie), el reflejo de succión y el reflejo de búsqueda u hociqueo. Los reflejos primitivos forman parte del repertorio motor del neonato y su evaluación constituye una parte del [examen neurológico neonatal](#) porque ayuda a valorar el desarrollo general del sistema nervioso, a evaluar la integridad de este sistema y, en ocasiones, ayuda a localizar dónde está situada una lesión dentro del [sistema nervioso](#).

Sistema de Clasificación de la Función Motora Grosera o "Gross Motor Function Classification System, GMFCS"

Se trata de un sistema que utilizan neurólogos y fisioterapeutas para clasificar el grado de capacidad funcional del niño con **parálisis cerebral** entre 1 y 18 años, que proporciona una idea rápida de la capacidad funcional del bebe. Esta clasificación se divide en cinco niveles de acuerdo a las habilidades y limitaciones en la función motora observadas en la vida diaria de los niños, centrándose sobre todo en su capacidad para sentarse y caminar.

Sueño

Es un estado transitorio recurrente y reversible en el que se da una suspensión normal de la conciencia (alerta). Por ello durante el sueño, hay una reducción de la capacidad del bebé para percibir, interactuar y responder al entorno, así como un menor nivel de actividad fisiológica (presión sanguínea, respiración). A diferencia de lo que se pensaba hace décadas, el sueño no es un estado pasivo de descanso a través del cual se recupera la mente y el cuerpo, sino que es un proceso activo bien controlado, donde tiene lugar una reorganización intermitente y cíclica de la actividad neural. Es por ello que el sueño es tan importante para el **neurodesarrollo** normal del bebé.

El bebé pasa mucho tiempo durmiendo; un bebé de menos de tres semanas puede dormir entre 16 y 20 horas al día y a partir de entonces entre 12 y 16 horas hasta los seis meses. Los bebés necesitan dormir continuamente, de manera que para ellos no hay gran diferencia entre el día y la noche. Un recién nacido normalmente duerme de dos a cuatro horas seguidas, se despierta hambriento, come y se vuelve a quedar dormido. Algunos bebés son capaces de dormir más de cuatro horas seguidas a las pocas semanas, pero a otros les costará más meses lograrlo.

El sueño del bebe, como el de los adultos, pasa por diferentes fases o tipos de sueño. Así podemos reconocer un sueño activo (o REM) y un sueño profundo. Durante el sueño activo es cuando soñamos.



SUEÑO

Los bebés recién nacidos pasan por las etapas de este ciclo varias veces y cada una dura entre 20 y 30 minutos. Poco a poco se incrementa la duración del ciclo con las diferentes fases hasta durar una hora y 30 minutos a los tres años.

Mientras que para los adultos y los niños mayores soñar constituye solo el 20% del total del tiempo de sueño, en el neonato es al menos un 50% del tiempo total que están dormidos. Este tiempo soñando se va reduciendo progresivamente durante el primer año.



3

Estudios diagnósticos
e intervenciones
terapéuticas

Atención temprana (o estimulación precoz o estimulación temprana)

Es el conjunto de intervenciones generalmente de carácter profesional, que se dirigen a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, que intentan dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen riesgo de padecerlos. La Atención Infantil Temprana se dirige a niños y niñas que presentan los siguientes trastornos del desarrollo: trastornos del desarrollo cognitivo, del desarrollo del lenguaje, de la expresión somática, trastornos emocionales, de la regulación y el comportamiento y trastornos de la relación y la comunicación. El pediatra suele ser el profesional encargado de realizar un seguimiento del desarrollo y de evaluar cualquier señal de alerta que observe durante las revisiones. En caso necesario, derivará a los niños a un Centro de Atención Temprana, que es donde se diseñan los programas de carácter multidisciplinar para atender a los menores y a sus familias.



Audifono

Es un aparato que se coloca en el oído de los niños con grados moderados de sordera (*hipoacusia*) y que aumenta el volumen de los sonidos.

Biopsia

Es una prueba que se realiza con la intención de diagnosticar una enfermedad o trastorno, que consiste en coger un trozo pequeño de algún tejido y estudiarlo. Cuando los médicos dicen que una biopsia es anormal están diciendo que el análisis del tejido obtenido presenta células con una estructura, forma, tamaño o estado inusual.

Cuando el acceso al tejido que se quiere examinar se hace por punción con una aguja a través de la piel se denomina biopsia percutánea. La biopsia abierta es aquella en la que para obtener el tejido es necesario hacer un corte en la piel para acceder a él. Para que el niño no sienta dolor durante esta biopsia es necesaria una anestesia general o local. Una biopsia laparoscópica consiste en introducir a través

de una pequeña incisión un tubo con una fibra óptica y una cámara incorporadas para iluminar y visualizar el tejido que se quiere conseguir en una cavidad corporal, generalmente el abdomen.

Cribado auditivo

Prueba que se realiza a todos los recién nacidos con el fin de detectar precozmente la **hipoacusia** y permitir el acceso rápido al diagnóstico exacto con pruebas más sofisticadas y al tratamiento. Actualmente existen dos técnicas de detección precoz: **otoemisiones acústicas evocadas** y los **potenciales evocados auditivos de tronco cerebral**.

Otoemisiones Acústicas Evocadas (OEA) o emisiones otoacústicas

Es una prueba para valorar la función auditiva y que se utiliza principalmente en el **cribado auditivo**. En este tipo de estudio se recogen en el conducto auditivo externo los sonidos emitidos por la cóclea del oído tras aplicar un estímulo. Una cóclea normal emitirá un sonido de respuesta, parecida a un eco, que se refleja en un trazado eléctrico recogido mediante electrodos de superficie colocados en la piel.

Este estudio permite conocer si existe o no actividad de dichas células de la cóclea y, por tanto, indica si la cóclea responde normalmente o no al estímulo, pero no mide la gravedad de la sordera en caso de que la haya.

Potenciales Evocados Auditivos de Tronco Cerebral (PEATC)

Prueba que mide la actividad del **nervio auditivo** y la integridad (normalidad) de la vía auditiva.

Cuidados centrados en el desarrollo

Es un modelo de cuidados que se puede aplicar al bebé y que tiene como fin favorecer el **neurodesarrollo** y reducir el estrés. Estos cuidados son particularmente

importantes en los niños que nacen prematuramente, por cuanto su **cerebro** está desarrollándose y experimentando profundos cambios madurativos durante su estancia en las Unidades de Neonatología. Estos cuidados prestan particular atención al ruido ambiental, la luz del entorno, las posturas de flexión y contención del bebé (situar al bebé en una postura que simula su posición en el útero materno), la minimización de su estrés y el dolor asociados a las intervenciones que se le hacen, el fomento de la lactancia materna, el cuidado piel con piel y a la participación activa de los padres con el fin de que lleguen a convertirse en los principales cuidadores de su hijo durante su estancia en el hospital y conozcan cómo atenderle mejor una vez que estén en su domicilio.

Cuidados NIDCAP®

Programa de cuidados individualizados para el desarrollo neonatal

Este acrónimo responde a las siglas en inglés "Newborn Individualized Developmental Care and Assessment Program". Por tanto, incluye los **cuidados centrados en el desarrollo** y un programa de valoración que sirve para aprender a cuidar a cada recién nacido de una manera individualizada gracias a la observación de su **conducta** (comportamiento). Ello permite elaborar planes detallados de cuidado individualizado que estimulen y sostengan la estabilidad fisiológica del bebé, la organización de su conducta y el progreso en su desarrollo.

Cuidados paliativos

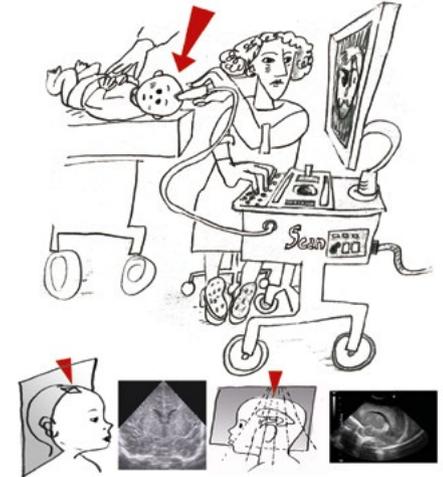
Son aquellos cuidados que se aplican cuando el bebé tiene una enfermedad grave que amenaza su vida y el cuidado orientado a la curación no es posible. Son cuidados dirigidos a controlar el dolor y las manifestaciones de la enfermedad o de los medicamentos, aliviar las molestias, promover el confort y ofrecer acompañamiento y apoyo a la familia del niño.

La **toma de decisiones** en cuidados paliativos es un proceso de diálogo entre los profesionales sanitarios y los padres para compartir la decisión de suprimir aquellas medidas que se consideran desproporcionadas para los mejores intereses del bebé.

Ecografía cerebral

Es una prueba médica que visualiza el **cerebro** del bebé gracias a enviar ondas de ultrasonidos a través de una **fontanela** del cráneo. La ecografía cerebral utiliza la misma tecnología de ultrasonidos usada en las embarazadas para estudiar a través del abdomen materno al futuro recién nacido. Normalmente se realiza en la propia unidad de neonatología, evitando desplazar al niño. No precisa sedación (véase **sedantes**) y los ultrasonidos no conllevan ningún efecto secundario, pudiendo repetirse este estudio cuantas veces se considere necesario.

La ecografía cerebral es el primer estudio diagnóstico que se realiza en la evaluación del **cerebro** del recién nacido. En manos expertas es una técnica sobresaliente para estimar la maduración cerebral y detectar alteraciones del cerebro tanto en el bebé **prematureo** como en el **nacido a término**. Esta prueba permite establecer el diagnóstico de la mayoría de malformaciones del cerebro, así como la presencia de lesiones hemorrágicas o isquémicas y tumores.



ECOGRAFÍA CEREBRAL

Ecografía doppler

Es una variedad de ecografía cerebral que permite el estudio de las arterias y venas que irrigan el **cerebro**, así como medir la velocidad de la sangre fluyendo en los vasos cerebrales de forma rápida, fiable y sin riesgos para el neonato.

Electrocardiograma (ECG)

Es el registro gráfico de la actividad del corazón. Se realiza mediante la colocación de unos dispositivos (electrodos) en forma de pegatina en el tórax del niño. Es una prueba habitual durante el ingreso en la Unidad de Cuidados Intensivos.

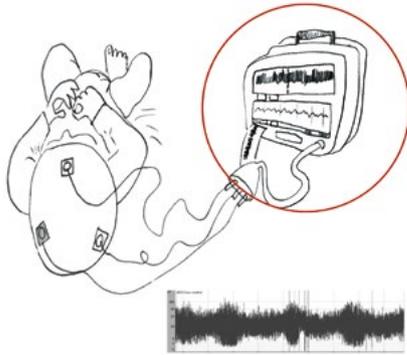
Electroencefalograma

Es una prueba médica en la que un aparato registra la actividad eléctrica del **cerebro** mediante electrodos situados sobre la superficie del cuero cabelludo. El equipo



ELECTROENCEFALOGRAMA

registra ondas eléctricas que constituyen patrones de actividad y de acuerdo a las características pueden ser normales o anormales. Este aparato permite conocer la maduración del cerebro del recién nacido, detectar las **convulsiones** y ver la respuesta de éstas al tratamiento **anticonvulsivante**, así como ayudar a establecer si un paciente puede tener una lesión o una enfermedad cerebral.



aEEG MONITOR

Electroencefalograma integrado por amplitud (aEEG)

Es el registro de la actividad eléctrica de la **corteza cerebral** mediante el registro continuo de la amplitud de las ondas eléctricas del cerebro. Estas ondas son comprimidas en el tiempo y filtradas para permitir evaluar fácilmente los cambios en la actividad eléctrica basal. Este sencillo registro permite diagnosticar y monitorizar las convulsiones por descargas epilépticas (véase **convulsión epiléptica**) en el neonato y sin el cual pueden pasar desapercibidas, así como el trazado de base (voltaje) de la actividad eléctrica del cerebro. Al aEEG también se le conoce como «monitor de función cerebral».

Electromiograma

Es una prueba que se usa para estudiar el funcionamiento del **sistema nervioso periférico** y los músculos que inerva. La prueba consiste en registrar mediante electrodos especiales las corrientes eléctricas que se forman en los **nervios** y en los músculos al producirse la contracción de estos. Esta prueba permite diagnosticar en los recién nacidos las enfermedades congénitas o adquiridas que asientan en la **médula espinal**, en el nervio, en la unión **neuromuscular** o en el músculo; esto es, el conjunto de enfermedades que colectivamente denominamos neuromusculares.

El electromiograma es una prueba segura y sencilla de realizar, algo molesta, que se realiza para establecer la localización de la patología y orientar el diagnóstico en los neonatos marcadamente hipotónicos (véase **hipotonía**) y débiles o con **artrogriposis múltiple** congénita.

Exanguinotransfusión

Es un tratamiento que consiste en extraer sangre a través de un **catéter** e intercambiarla por sangre procedente de un donante de sangre compatible, se utiliza para el tratamiento de determinadas enfermedades.

Examen del fondo de ojo

Es una prueba en la que se visualiza la **retina** a través de la **pupila**. Los niños que nacen prematuramente tienen todavía sin desarrollar los vasos sanguíneos de la retina; mientras están ingresados en las Unidades de Neonatología esos vasos se van desarrollando, pero existe riesgo de alteraciones de este desarrollo y de que pueda originarse una **retinopatía de la prematuridad** (ROP). Si la retinopatía es importante se aplica un tratamiento en el ojo como el láser dirigido o medicaciones específicas para prevenir que se produzca **ceguera** y alteraciones de la visión. Los niños de menor edad gestacional, como los nacidos con menos de 32 semanas, y los de menor peso, como los nacidos con menos de 1500 gramos, tienen más riesgo de desarrollar ROP. Las retinopatías de grado I y II suelen regresar sin producir alteraciones. Las de grado III o más son las de más riesgo. También se realiza valoración de fondo de ojo en el contexto de otras alteraciones neurológicas que pueden tener los niños, aunque no hayan nacido prematuramente.

Las valoraciones del fondo de ojo se pueden realizar con el **oftalmoscopio** directo o indirecto y en otras ocasiones con una máquina que permite la grabación de las imágenes (RetCam). Antes de realizar la prueba y para ver mejor el fondo de ojo, se deben aplicar unas gotas para dilatar las **pupilas**.

Hipotermia terapéutica

Es el tratamiento que consiste en la disminución de la temperatura corporal del bebé a 33,5-34°C. Cuando se aplica en las primeras horas de vida reduce la probabilidad de muerte o secuelas en etapas posteriores relacionadas con la **encefalopatía hipóxico-isquémica**.

Marcadores bioquímicos de daño cerebral

Productos metabólicos o proteínas que son liberados desde las células del **cerebro** cuando existe lesión de la membrana celular o necrosis (muerte) de la célula. Estos "marcadores bioquímicos" difunden al **líquido cefalorraquídeo** (LCR) o a la sangre tras el daño. Se utilizan para examinar de forma indirecta la gravedad de la lesión aguda hipóxico-isquémica (véase **encefalopatía hipóxico-isquémica**) y en otras patologías como el infarto cerebral o la infección congénita.

Oftalmoscopio

Es un aparato con el que los oftalmólogos realizan el **examen del fondo de ojo**. Es frecuente que se utilice en las Unidades de Neonatología para controlar la vascularización normal de la retina en los niños prematuros, con el fin de descartar la **retinopatía de la prematuridad**, y en niños con determinadas infecciones o enfermedades genéticas.

Optotipo

Es una herramienta que utilizan los profesionales para poner de relieve la sorprendente capacidad visual que desde el nacimiento tienen los bebés (véase **acomodación**). Los neonatos y lactantes pequeños exhiben una preferencia visual por optotipos con elevado contraste, formas geométricas sencillas y de tamaño adecuado para la capacidad visual del bebé.

Pulsioxímetro

Dispositivo con un sensor que se pone habitualmente en el pie del bebé para vigilar de forma continua la saturación de **oxígeno** de la **hemoglobina** en sangre y así detectar la disminución de la cantidad de oxígeno antes de que aparezca la **cianosis**.



OPTOTIPO (PIGASSOU)



OPTOTIPO (ESPIRAL)

Punción lumbar

Procedimiento frecuente que se realiza para obtener una muestra pequeña de **líquido cefalorraquídeo** (LCR) con fines diagnósticos y analizar si existe infección o respuesta inflamatoria en las cubiertas membranosas del cerebro (véase **meninges**) y en ocasiones para extraer el LCR y reducir la presión intracraneal. Esto se hace particularmente en el caso de los bebés muy **prematuros** que están iniciando el desarrollo de una **hidrocefalia posthemorrágica**. El procedimiento consiste en introducir una aguja especial en la zona vertebral lumbar con el bebé sentado o tumbado en posición fetal (flexionado), para facilitar que las vértebras lumbares se abran en abanico y la distancia entre las vértebras sea la mayor posible. Debido a que la médula espinal no llega hasta la zona donde se introduce la aguja, no hay riesgo de que el médico pueda lesionar la médula espinal del bebé con la aguja. La frecuencia de problemas en el bebé a consecuencia de una punción lumbar es muy baja y los bebés no parecen presentar las molestias que pueden presentar los adultos ante una prueba de este tipo.



PUNCIÓN LUMBAR

Rehabilitador (médico)

El médico rehabilitador es el médico especializado en el diagnóstico, evaluación, prevención y tratamiento de la **discapacidad** física y su acción está dirigida a facilitar, mantener o recuperar el mayor grado de capacidad funcional e independencia posibles en el paciente.

Resonancia magnética

Es una prueba diagnóstica que permite obtener imágenes del cerebro en múltiples planos con gran calidad. También permite visualizar algunos aspectos de su funcionamiento. Es una prueba que no emite radiaciones, como ocurre en las radiografías o la tomografía axial computarizada (TAC), pero requiere que el recién nacido esté en reposo absoluto durante unos minutos por lo que, con frecuencia para garantizar un buen estudio, se necesitan colchones especiales que le impidan moverse o sedarlo (véase **sedantes**).



4

Genética y
herencia biológica

ADN

Es la abreviatura de ácido de desoxirribonucleico, y es la molécula que contiene toda la información **genética** del individuo.

Anomalía

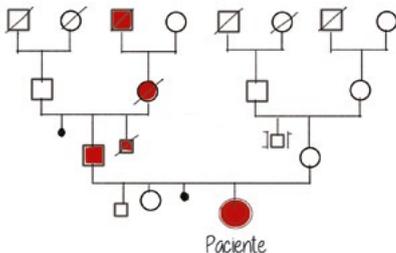
Anomalía mayor

Es aquel defecto **congénito** que tiene una repercusión médica, quirúrgica o estética importante para el paciente.

Anomalía menor

Son aquellas alteraciones o anomalías congénitas que tienen solo una significación estética. En un 4% aproximadamente de los recién nacidos puede encontrarse una anomalía menor, menos del 1% tienen dos anomalías menores, y solo uno de cada 200 recién nacidos puede tener tres o más anomalías menores.

Aunque las anomalías menores no tienen generalmente trascendencia clínica "per se" para el paciente, tienen un marcado valor clínico al ayudar a aportar importantes pistas para el diagnóstico de un **síndrome** específico, ya sea **genético** o teratogénico (véase **teratógenos**), y también para identificar a aquellos niños en los que se ha de buscar con cuidado malformaciones en órganos internos.



ÁRBOL GENEALÓGICO

Árbol genealógico

Es un dibujo (diagrama) descriptivo que muestra de forma organizada la historia familiar, es decir, la descendencia de una familia. Es el primer paso en el **estudio genético** de una enfermedad ya que ayuda a ver de un simple vistazo si la enfermedad que se estudia es heredada y la forma en que ésta se hereda.

Citogenética

Es el campo de la **genética** que estudia la estructura, función y comportamiento de los **cromosomas** mediante distintas técnicas como: **cariotipo**, **hibridación in situ con fluorescencia** (FISH) o **CGH-Array** (véase **estudios genéticos**).

Congénito

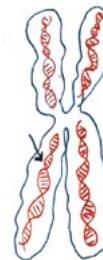
Se refiere a aquella alteración que está presente al nacimiento y que se ha desarrollado durante la vida intrauterina.

Consanguinidad

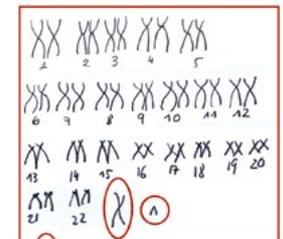
Situación en la que dos personas tienen lazos familiares comunes, es decir son parientes o tienen un familiar en común.

Cromosomas

Son estructuras altamente organizadas que contienen la información genética (véase **genética**, **gen**, **genoma**) de un individuo y que se localizan en el interior del núcleo de las células. El ser humano tiene 46 cromosomas (23 pares), 22 de los pares no son sexuales, al no determinar el sexo, y a estos cromosomas se los llama autosomas. También tiene un par sexual (XY en el varón y XX en la mujer) (a estos cromosomas se les denomina heterocromosomas). En determinados momentos presentan una forma de X y por ello se representan así (véase **cariotipo** y **citogenética**). Mediante tinciones especiales (técnicas de marcado) los cromosomas se dividen en zonas y cada zona, a su vez, en bandas e incluso las bandas en sub-bandas. Las tinciones permiten detectar mejor la posible existencia de alteraciones.



Cariotipo



⊗ cromosoma X = xx = mujer

⊙ cromosoma Y = xy = varón

CROMOSOMAS

Dismorfología

Término acuñado por doctor David W. Smith en 1966 para describir el estudio de los defectos **congénitos**.

Displasia

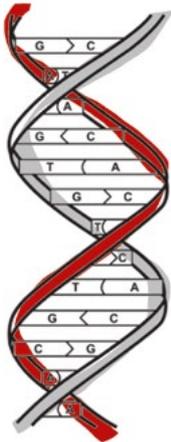
Mediante este término se señala un defecto **congénito** debido a una alteración de la organización y la diferenciación celular que afecta a solo un tipo de tejido, el cual puede estar localizado en un solo lugar o estar distribuido ampliamente en el cuerpo.

Disrupción

Este anglicismo señala un defecto **congénito** de un órgano, una parte de un órgano o de una región más extensa del cuerpo, que resulta de la lesión o destrucción de dicha estructura después de su formación normal. Generalmente, la destrucción tisular (del tejido) queda limitada a una zona local claramente definida, y las estructuras adyacentes con frecuencia están completamente bien. Los defectos congénitos de origen disruptivo son habitualmente esporádicos, tienden a ocurrir en fases tempranas del periodo fetal, y son causados por factores extrínsecos que interfieren con el proceso de formación del feto.

Exoma

El exoma es la parte funcional más importante del **genoma** y que contribuye en mayor medida al **fenotipo**. Está constituida por los exones, que son los fragmentos de **ADN** que se transcriben (aportan la información) para dar lugar a las proteínas.



DOBLE HÉLICE ADN

Fenotipo

Con este término los médicos se refieren a las características, rasgos o formas del niño. El fenotipo resulta de la expresión de los **genes**, pero también de la influencia de los factores ambientales, y de las posibles interacciones entre ambos.

Gen

La unidad mínima y esencial de información **genética**. Todos los seres vivos están formados por células. En el interior de cada célula se encuentran los **cromosomas**, que contienen genes. Los genes contienen las instrucciones para producir nuevas células y para realizar el trabajo que tiene lugar en ellas. El cuerpo humano es muy complejo, por ello necesita muchas instrucciones. Los genes contienen estas instrucciones y ayudan a decidir muchos rasgos, tales como la altura, complexión (conjunto de características físicas de una persona), el color, si eres hombre o mujer y también la herencia de enfermedades.

Genética

Es el campo de la ciencia que estudia la **herencia biológica** así como diferencias y similitudes que a menudo, pero no siempre, se traspasan de una generación a otra a través de los **genes**. El principal objeto de estudio de la **genética** son los genes y en el área de la medicina las enfermedades causadas por la alteración en la función de un gen.

Estudios genéticos

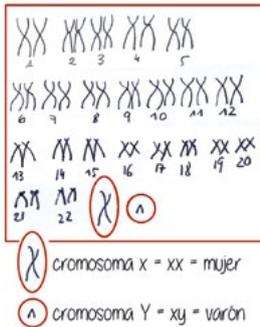
En medicina se utilizan diferentes estudios para establecer el diagnóstico de enfermedades genéticas o confirmar la presencia de que un individuo es portador de una anomalía genética, aun cuando es asintomático. A continuación se señalan los principales estudios utilizados en la práctica clínica.

Array CGH

Es una potente técnica de estudio del **genoma** que permite detectar en un solo estudio alteraciones del material genético causantes de **síndromes** por pequeñas pérdidas (véase **microdelección**) o ganancias (véase **microduplicación**) del material genético. Este estudio es superior al **cariotipo** convencional a la hora de identificar problemas cromosómicos. A diferencia del cariotipo no necesita cultivo celular ya que se realiza a partir del ADN obtenido de una muestra de sangre.

Cariotipo

Es un esquema, foto o dibujo de los **cromosomas** que se obtiene tras realizar un cultivo celular de una muestra obtenida en sangre o tejido. Estos son ordenados de acuerdo a su forma y tamaño. En medicina cuando los profesionales sanitarios te dicen que han realizado al bebé un cariotipo, quieren decir que se le ha hecho un estudio para examinar la posibilidad de que existan alteraciones visibles en alguno o algunos de los cromosomas.



CARIOTIPO

Hibridación in situ con fluorescencia (FISH)

Es una técnica de **estudio genético** que puede confirmar anomalías génicas o cromosómicas que generalmente están más allá de la capacidad de resolución de la **citogenética** de rutina. Esta técnica permite, por tanto, detectar **deleciones** submicroscópicas que generalmente escapan a la resolución del cariotipo. Se basa en la complementariedad de las dos cadenas de **ADN** y utiliza sondas de ADN marcadas con moléculas fluorescentes.

Secuenciación de exoma

Es la última tecnología que se ha incorporado al estudio genético y es una de las formas más completas pero también complejas de estudiar el ADN de un niño concreto. La secuenciación del **exoma** permite analizar la parte de todos los **genes** del organismo que codifica las proteínas y regulan el funcionamiento de las células. Esta prueba se utiliza cuando existen múltiples genes capaces de causar una misma enfermedad o cuando no es posible identificar a priori qué genes concretos pueden ser responsables de una enfermedad.

Estudio de vinculación genética

Es el examen del ADN de los miembros de una familia para determinar quién tiene riesgo de padecer un trastorno genético que viene manifestándose en el árbol genealógico. Se buscan las variaciones que aparecen de forma repetida en el ADN de los familiares que padecen el trastorno. Estas variaciones del ADN pueden estar relacionadas o no con el trastorno genético.

Genoma

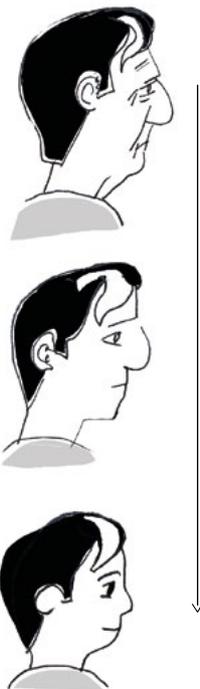
Es el conjunto de características genéticas y hereditarias que están vehiculadas en los cromosomas. Es, por tanto, la totalidad de la información genética que posee un individuo.

Genotipo

Término que se refiere a la constitución genética de un organismo individual.

Herencia biológica

Es la transmisión de ciertos rasgos de padres a hijos. El proceso de la herencia tiene lugar mediante los genes. Cada gen se expresa en dos copias (llamadas alelos), una procede del padre y la otra de la madre. La expresión final de un gen resulta de la interacción de las dos copias (alelos). Si los dos alelos son idénticos se dice que el individuo es homocigoto y si, por el contrario, son diferentes, se dice que es heterocigoto. Según la forma de expresión, cuando una sola copia (un solo alelo) es suficiente para que se exprese una característica (carácter) se dice que este es dominante, mientras que cuando hacen falta los dos alelos para que se exprese dicha característica se dice entonces que esta es recesiva.



HERENCIA DOMINANTE

Herencia autosómica dominante

Es la heredabilidad de una característica o enfermedad que se expresa en los individuos que han heredado una sola copia de una **mutación** genética (heterocigotos) en uno de los 22 pares de autosomas (véase **cromosomas**). Esto da lugar a un patrón de transmisión vertical, observándose la enfermedad en prácticamente todas las generaciones. La enfermedad puede ser transmitida tanto por varones como por mujeres y la expresión puede variar ampliamente dentro de la misma familia. El riesgo de recurrencia (en este caso, la posibilidad de que el individuo afectado transmita la enfermedad a su descendencia) es del 50%. Un recién nacido puede ser el primer individuo en presentar el "rasgo" autosómico dominante, debido a una mutación de novo, es decir una mutación que aparece por primera vez, que no ha sido heredada.

Herencia autosómica recesiva

Cuando una característica o una enfermedad requiere la presencia tanto de una **mutación** de un **gen** concreto heredado del padre y el mismo gen mutado heredado de la madre. En estos casos, los padres son portadores cada uno de la misma mutación, pero no presentan la enfermedad. Sin embargo, la pueden presentar aquellos hijos que han heredado el gen mutado del padre y la madre. Los pacientes afectados de una enfermedad de herencia recesiva suelen mostrar poca variabilidad en la expresión de la misma. Cuando hay un lactante con una enfermedad de herencia autosómica recesiva, el riesgo de que esta enfermedad vuelva a estar presente (recurrencia) en un próximo hijo es del 25% en cada embarazo. Cuanto más raro es el trastorno mayor es la posibilidad de **consanguinidad** en la familia.

Herencia ligada al sexo

Cuando los genes transmitidos están localizados en el **cromosoma X** (véase cromosomas).

Herencia mitocondrial

Es la herencia de un rasgo o patología que solo transmiten las madres por medio de unas estructuras que están dentro de las células que se llaman mitocondrias. Cuando se produce la fecundación las mitocondrias contenidas

en el óvulo pasan al ovocito, mientras que las mitocondrias del espermatozoide no lo hacen. Los hijos varones, aunque hereden el rasgo o patología asociado a las mitocondrias, no lo transmiten.

Malformación

Es un defecto en la forma o en la estructura de un órgano del cuerpo por un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal del mismo y que tiene lugar durante el desarrollo del embrión.

Microdelección

Es la pérdida de un pequeño segmento de un **cromosoma**. En estos casos la pérdida de genes localizados en un segmento de un cromosoma particular conduce a la presencia de algunas de las enfermedades complejas que denominamos **síndromes**. Diversos síndromes se han asociado a microdelecciones. Las microdelecciones a menudo no son detectables por las técnicas actuales empleando **cariotipos** de rutina o de alta resolución sino que se requiere de la aplicación de otras técnicas de citogenética molecular como la **Hibridación Fluorescente in situ** o el **CGH-Array**.

Microduplicación

Si en la microdelección hay una pérdida de un pequeño fragmento de un **cromosoma**, en la microduplicación existe la repetición de un pequeño fragmento. Ello conduce a un desbalance del material genético por un exceso de la dosis normal de **genes** localizados en un segmento cromosómico particular.

Mutación

Es un cambio estable y permanente en un **gen** lo que causará una alteración en la síntesis de la proteína que codifica y que, por tanto, modificará la función que esta proteína realiza. Este cambio puede dar lugar a una enfermedad y se puede heredar.

Polimalformado

Hablamos de polimalformado cuando un niño presenta múltiples defectos **congénitos** en los que no es posible reconocer un patrón y no podemos diagnosticar al niño de ningún **síndrome** o **secuencia** concreta.

Secuencia

Los médicos hablan de secuencia cuando el conjunto de anomalías múltiples que presenta un niño deriva de una de ellas. Es decir, un defecto único da lugar secundariamente y en forma secuencial a alteraciones de otras estructuras cuyo desarrollo morfológico era previamente normal. En estos casos, aunque a primera vista puede parecer que el niño tiene múltiples malformaciones, en realidad tiene una única malformación que da lugar a una cascada de defectos o anomalías. Un ejemplo, es la denominada secuencia de Pierre Robin en la cual un pobre crecimiento de la mandíbula origina que esta sea pequeña, el paladar no se cierre (fisura palatina) y la lengua se desplace hacia la garganta.

Síndrome

Con este término se señala que hay un conjunto de signos y síntomas que resultan de una causa común o que aparecen en combinación como expresión del cuadro clínico de una enfermedad o una alteración hereditaria. En **genética** clínica un síndrome es definido como un grupo de malformaciones que tienden a ocurrir juntas.

Síndrome polimalformativo

Los médicos utilizan este término para señalar que un niño tiene varios defectos **congénitos** mayores y menores que permiten reconocer un patrón único y distintivo de combinación de estos defectos. La palabra síndrome incorpora la noción de que el conjunto de alteraciones es relativamente uniforme y predecible, lo que da un aspecto físico, un riesgo de recurrencia y un riesgo de problemas funcionales y complicaciones durante el desarrollo, similar entre los niños con el mismo síndrome.

Terapia genética

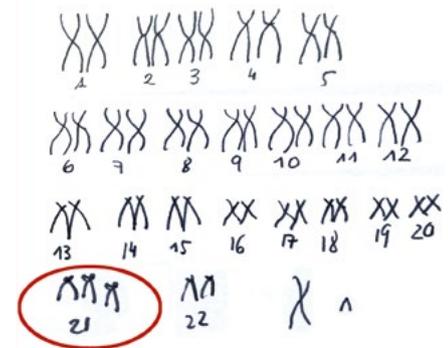
Se está desarrollando la posibilidad de aplicar diversas técnicas para tratar enfermedades hereditarias. El procedimiento implica reemplazar los **genes** alterados (no funcionales o anormales) por genes normales. En esencia, la terapia **genética** consiste en la introducción de genes en el **ADN** de una persona para tratar enfermedades.

Teratógenos

Son cualquier sustancia (medicamento), agente físico (radiaciones), enfermedad materna o estado carencial (avitaminosis, etc.), infección, que durante el embarazo de la madre pueden producir, como efecto secundario, anomalías y alteraciones en el feto.

Trisomía

Es una alteración cromosómica en la que, en lugar de dos copias de un **cromosoma**, hay tres. Las consecuencias que conlleva son graves: deficiencia física y mental. La más frecuente es la trisomía 21 que da lugar al Síndrome de Down. Este cursa con retraso mental (desde leve a severo, véase **discapacidad cognitiva**), malformaciones cardíacas, problemas de **tono muscular** y una apariencia física peculiar. La trisomía del par 18 y la del par 13 son menos frecuentes, pero con consecuencias más graves que la trisomía 21. Los niños con estas trisomías, si sobreviven, tienen grave retraso mental.

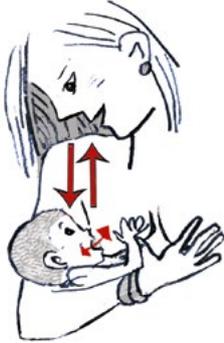


TRISOMÍA 21



5

Características
y estabilidad del bebé,
monitorización general



ALIMENTACIÓN ORAL



Alimentación enteral

Es la alimentación con leche (materna o artificial) que se suministra al recién nacido a través de un tubito o sonda que pasa por la nariz (sonda *nasogástrica*) o por la boca (*orogástrica*) y llega directamente al estómago.

Alimentación oral

Es la alimentación con leche que ingiere el recién nacido directamente del pecho materno o a través de un biberón.

Alimentación parenteral

Es la alimentación que se suministra al recién nacido por vía venosa y, por tanto, llega directamente a la sangre. Esta alimentación aporta nutrientes esenciales como son proteínas, hidratos de carbono, grasas, sales minerales y vitaminas. Esta forma de alimentación se utiliza cuando el recién nacido no puede alimentarse de forma enteral (véase [alimentación enteral](#)).

Apgar

Es una escala de puntos para valorar el estado físico de los recién nacidos tras el parto por vía vaginal o por cesárea. Se evalúan los siguientes aspectos: color de piel, tono muscular, pulso, respiración y la respuesta a estímulos. Cada aspecto se puntúa de 0 a 2, y la escala se realiza al minuto, a los cinco y a los diez minutos tras el nacimiento. La máxima puntuación es de 10 y la mínima de 0. Las puntuaciones por encima de 6 significan que el bebé está bien. Si son menores, los médicos realizarán distintas maniobras de reanimación al recién nacido.

Bajo peso para la edad gestacional

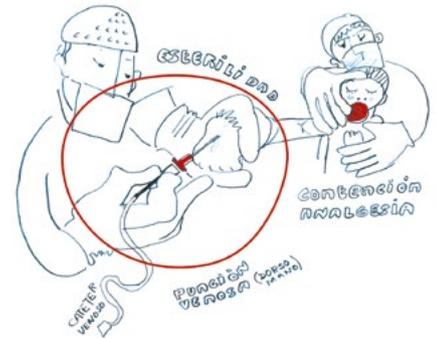
Este término denota que el bebé pesó al nacimiento menos de lo que le correspondía para sus semanas de gestación (véase [edad gestacional](#)). A estos niños también se les denomina pequeños para su edad gestacional (PEG). Existen tablas de referencia para clasificar a los niños como PEG, que son adecuadas a cada población y sexo. Para aplicarlas es necesario determinar de forma lo más precisa posible la edad gestacional. Son muchas las causas que pueden hacer que el niño no crezca de forma adecuada cuando está en el útero de su madre. La identificación de estos niños es importante pues presentan mayor riesgo de presentar problemas transitorios durante los primeros días de vida que han de vigilarse. A largo plazo, los adultos que fueron de bajo peso para la edad gestacional tienen mayor riesgo de obesidad y enfermedad cardiovascular.



BAJO PESO PARA LA EDAD GESTACIONAL

Bradycardia

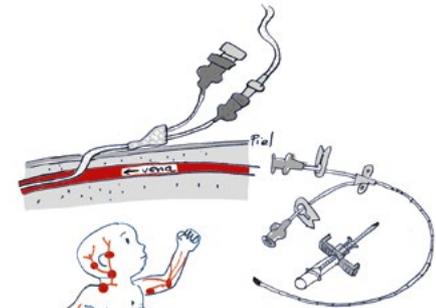
Es una disminución importante de la frecuencia cardíaca y puede amenazar la integridad del niño al disminuir el aporte de sangre o de [oxígeno](#) al cuerpo. Puede ser causada por un problema cardiológico o por problemas neurológicos.



CANALIZAR

Canalizar

Es una técnica que consiste en introducir un [catéter](#) en un vaso sanguíneo que puede ser una arteria o una vena. Los vasos preferentemente canalizados durante la primera semana de vida son los vasos umbilicales, luego ya no es posible por su normal proceso de obstrucción. Esta técnica se realiza con frecuencia en los recién nacidos ingresados en las Unidades de Cuidados Intensivos para aportar medicación, o para monitorizar de forma constante al bebé y para obtener muestras de sangre para análisis.



CATÉTER

Catéter/vía

Es un tubo fino, flexible y blando introducido en las venas de los brazos y las piernas, generalmente para administrar medicamentos.

CATÉTER UMBILICAL



Catéter umbilical

Es un **catéter** que se introduce en las arterias o venas del cordón umbilical del recién nacido y permite obtener sangre para análisis o introducir medicamentos sin tener que pinchar en otro sitio al recién nacido.

Cianosis

Color azulado de la piel y de las mucosas (labios, lengua) que se produce por la falta de **oxígeno**, lo que conlleva una disminución del oxígeno en la **hemoglobina**, que es la molécula transportadora del oxígeno en las células rojas de la sangre. Las dos causas más importantes de cianosis en los bebés son los problemas pulmonares o cardíacos.

Los neonatólogos utilizan **pulsioxímetros** para vigilar de forma continua la saturación de oxígeno de la hemoglobina en la sangre y así detectar las disminuciones de la cantidad de oxígeno antes de que aparezca la cianosis.

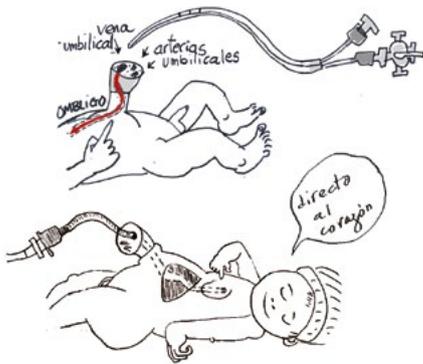
Constantes vitales

Es la medición de la frecuencia cardíaca, de la frecuencia respiratoria, de la temperatura y de la **tensión arterial**.

Edad

Edad concepcional

Corresponde al tiempo transcurrido desde el día de la concepción hasta el día del nacimiento. Esta edad solo se puede establecer de manera más precisa en los embarazos conseguidos con tecnologías de reproducción asistida como fertilización o implantación de embriones. La edad gestacional en estos casos se calcula sumando dos semanas a la edad concepcional.



CIANOSIS

Edad corregida

Este término se utiliza en niños menores de dos años que nacieron **prematuros** y representa la edad del bebé desde la fecha esperada de parto a las 40 semanas. En la práctica se calcula de la siguiente forma: edad corregida = edad cronológica del bebé – (40 semanas – edad gestacional al nacimiento). En el seguimiento de los niños muy **prematuros** (< 32 semanas) se considera la edad corregida durante los dos primeros años de edad a la hora de valorar el **neurodesarrollo** del niño. Así un prematuro que nació tres meses antes de la edad de **término**, cuando se le evalúe a los 10 meses debe considerarse que tiene siete meses de edad corregida y sus capacidades y habilidades han de corresponder a los de un niño de siete meses.

Edad cronológica

Es el tiempo de vida transcurrido desde el nacimiento y se da, según la edad del niño, en días, semanas, meses o años.

Edad gestacional

Este término señala la edad del feto y del neonato al nacimiento desde el primer día de la última menstruación. Se expresa en semanas completas. La edad gestacional es el parámetro que se utiliza para valorar la madurez del feto porque, según la edad, sabemos qué estados y procesos se están produciendo en el desarrollo del feto en ese momento y es posible suponer los problemas que puede presentar postnatalmente (después del nacimiento) el feto.

Edad postmenstrual

Es el término utilizado para señalar la edad del bebé prematuro hasta la edad de término (el momento esperado de parto). Corresponde al tiempo transcurrido desde la última menstruación al presente. Se establece sumando la edad gestacional y la edad cronológica en semanas del bebé. Así un niño de 28 semanas de edad gestacional y una edad cronológica de 21 días (3 semanas) tendrá una edad postmenstrual de 31 semanas.

Factor de riesgo

En neurología neonatal se considera como factor de riesgo a cualquier condición biológica del niño o del entorno que aumente el riesgo de que el neonato presente posteriormente un trastorno del **neurodesarrollo**, principalmente retraso mental (véase **discapacidad cognitiva**), **parálisis cerebral**, **epilepsia** y déficit neurosensorial (sordera o ceguera).

Recién nacido

Recién nacido a término

Cuando el nacimiento ocurre entre el comienzo del primer día de la semana 38 (día 260) y el último día de la semana 42 (día 294) después del comienzo del último periodo menstrual.

Recién nacido prematuro o pretérmino

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define la prematuridad como el nacimiento antes de las 37 semanas completas de gestación, es decir, antes de los 259 días a contar desde el primer día de la fecha de la última menstruación de la madre.

A menudo, no se logra conocer la causa de un parto prematuro y es algo que la madre no puede controlar; en otros casos la prematuridad puede deberse a problemas médicos de la madre o factores de su estilo de vida durante el embarazo, como padecer diabetes mellitus, hipertensión (presión excesivamente alta de la sangre, véase **tensión arterial**), problemas renales o cardíacos, una infección (véase **corioamnionitis**), pobre alimentación durante el embarazo, o sangrados provocados por una posición anómala de la placenta.

En ocasiones, la prematuridad puede obedecer a un embarazo múltiple (mellizos, trillizos, o más) o al consumo de tabaco, alcohol o drogas durante el embarazo. Los partos prematuros son más frecuentes en las mujeres menores de 19 años o en las mayores de 40, y en las que ya han tenido un parto prematuro previamente.



PREMATURO

Los bebés prematuros se clasifican como:

Prematuro extremo

Hablamos de que el neonato es prematuro extremo cuando nace con menos de 28 semanas de **edad gestacional**.

Muy prematuro

Son los bebés cuya **edad gestacional** se encuentra entre el primer día de la semana 28 y el último día de la semana 31.

Prematuro moderado o tardío

Aquellos bebés que nacen entre el inicio de la semana 32 y el último día de la semana 36 de **edad gestacional**.

Recién nacido postérmino

Es el recién nacido cuyo nacimiento ocurre a partir del inicio del primer día de la semana 43 (día 295) después del comienzo del último periodo menstrual.

Restricción del crecimiento intrauterino (RCIU) o crecimiento intrauterino retardado (CIUR)

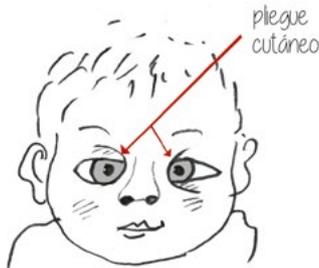
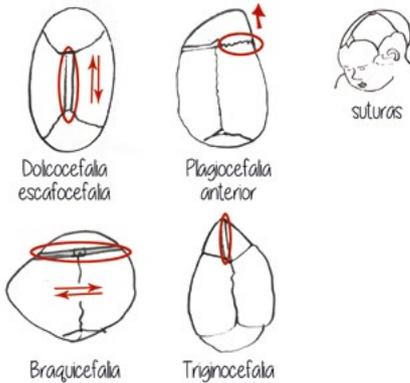
Es un término médico que describe el retraso del crecimiento del feto, que da lugar a que su peso esté por debajo del percentil 10 esperado para la respectiva **edad gestacional** y existen alteraciones en los flujos sanguíneos del feto intraútero. Estas alteraciones son detectadas mediante la evaluación **Doppler** de los vasos placentarios y fetales. Las causas más frecuentes son la malnutrición materna o del feto por patología de la placenta, pero también se puede producir por enfermedades patológicas del feto como enfermedades **genéticas**, **cromosómicas** e **infecciones fetales**. El diagnóstico se realiza a través de las ecografías fetales seriadas donde se aprecia la evolución y crecimiento del feto.



6

Alteraciones del cráneo
o de la cabeza

CRANEOSINOSTOSIS



EPICANTO

Craneosinostosis

Se produce cuando las **suturas craneales** se sueldan (sinostosis) antes de tiempo lo que origina una forma anormal del cráneo. Al nacimiento y en los primeros meses de vida, el cráneo está compuesto por diferentes huesos separados por las **suturas** y las **fontanelas**. La sinostosis de una sutura es rara siendo la más frecuente la sinostosis de la sutura sagital, que es la sutura craneal que une los dos huesos parietales.

La mayoría de los niños con craneosinostosis por fusión de una sola sutura son por lo demás sanos y tienen una inteligencia normal. Cuando están soldadas varias de las suturas del cráneo suele ser debido a **síndromes** genéticos y estos niños tienen más riesgo de presentar problemas neurológicos. Los niños con craneosinostosis pueden precisar corrección con cirugía, bien por razones estéticas o cuando esta fusión de suturas craneales no permite el adecuado crecimiento del **cerebro**.

Epicanto

Es un pliegue del párpado superior que cubre la esquina interna del ojo. Cuando el pliegue se extiende del párpado inferior al superior se denomina de epicanto inverso. Por lo general, el epicanto puede estar presente en los bebés normales y es más común en las personas de descendencia asiática. Cuando el pliegue epicántico es muy marcado puede ser un rasgo de enfermedades **genéticas**.

Foramina parietalia permagna

Son unos defectos óseos en ambos huesos parietales, cubierto por el cuero cabelludo normal, que contiene un tejido fibroso y **líquido cefalorraquídeo**. Se ve en la cabeza de bebé como dos bultos simétricos de consistencia blanda en la región superior del **cráneo**, que pueden aumentar al toser o llorar. Si no hay otras alteraciones asociadas, el neurodesarrollo del niño suele ser normal. En ocasiones si el tamaño es grande, hay que realizar una intervención quirúrgica.

Fractura del cráneo

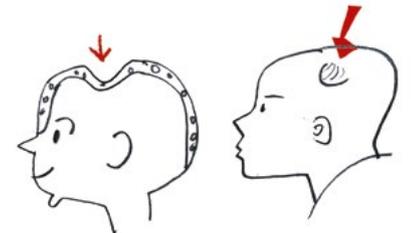
Es relativamente frecuente en recién nacidos y es producida por fuerzas mecánicas aplicadas directamente a la cabeza durante el parto. Estas fuerzas mecánicas de compresión son producidas con más frecuencia por las palas de un fórceps o por la compresión de la cabeza del feto entre el promontorio del sacro materno y el hueso del pubis. Se distinguen varios tipos de fractura del **cráneo**.

Fractura lineal

La *fractura lineal simple* es la más frecuente, se ubica con más frecuencia en el hueso parietal y debido a que no son deprimidas ni hay separación de los bordes no son fáciles de detectar con la palpación. Las fracturas con separación se caracterizan por que se aprecia una separación anormal entre dos fragmentos de hueso tras un **trauma obstétrico** y pueden ser percibidas a la palpación. Las fracturas del cráneo pueden asociar **hemorragia extracraneal** y en raras ocasiones sangrado intracraneal (**hemorragia subdural** o **epidural**) y/o **contusión cerebral**. La evolución de las fracturas lineales es buena y solo cuando la fractura conlleva separación de los bordes puede originarse un quiste leptomenigeo que se manifiesta por la aparición de una masa pulsátil que se expande y crece lentamente en la superficie de la cabeza.

Fractura deprimida

Las *fracturas deprimidas* o *fracturas en "ping-pong"* son más raras, pero se aprecian fácilmente al observar y palpar la cabeza del bebé, apreciándose una abolladura o depresión en la superficie de la cabeza, con más frecuencia en el hueso parietal. El parto mediante fórceps es un antecedente muy común en estas fracturas. Aunque las complicaciones neurológicas son infrecuentes en este tipo de fractura craneal, la hemorragia intracraneal y/o la contusión cerebral son posibles.



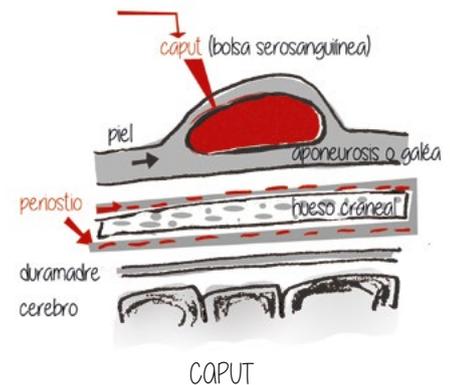
FRACTURA EN PELOTA DE "PING-PONG"

Hemorragia extracraneal

Hemorragia que se localiza externamente al periostio o hueso.

Caput succedaneum

También se conoce como tumor de parto y se presenta como una hinchazón de consistencia blanda en la piel de la cabeza del bebé tras el nacimiento.



CAPUT

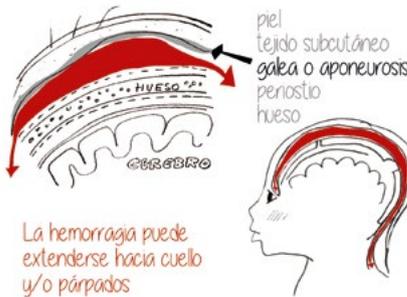
CEFALOHEMATOMA



Esta hinchazón se debe a la acumulación de líquido seroso o sanguíneo debajo de la piel, que se produce por presión en la cabeza del niño durante el paso por el canal del parto. El caput es transitorio, no causa complicaciones y desaparece espontáneamente en los primeros días tras el parto.

Cefalohematoma

Acúmulo de sangre debajo de la piel de la cabeza que se debe a una **hemorragia** debajo de la membrana fibrosa que recubre el hueso del cráneo. Esta hemorragia da lugar a un bulto llamativo a las pocas horas de vida en uno de los lados de la cabeza del bebé. Esta hemorragia se reabsorbe lentamente hasta desaparecer en un plazo variable de tiempo que depende de su tamaño, pero la mayoría lo hace en unas pocas semanas. Los cefalohematomas no requieren tratamiento.

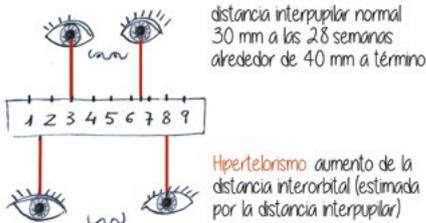


HEMORRAGIA SUBGALEAL O SUBAPONEURÓTICA

Hemorragia subgaleal

Es el acúmulo de sangre entre la capa fibrosa que recubre el hueso del **cráneo** (periostio) y otra membrana por fuera que se llama aponeurosis galeal. El acúmulo de sangre da lugar a una masa firme, fluctuante que se extiende y aumenta su tamaño después del nacimiento. Cuando el hematoma es grave este aumenta su tamaño a una velocidad alarmante. Puede producir anemia grave, alteración de la coagulación, y en ocasiones hipotensión e incluso la muerte. La causa más frecuente en los recién nacidos es el traumatismo sobre la cabeza que puede ocurrir durante el parto instrumentado con fórceps, espátulas o ventosa. En niños pequeños y lactantes puede ocurrir a consecuencia de un traumatismo (caída), del maltrato y ocasionalmente por alteración congénita de la coagulación.

HIPERTELORISMO



Hipertelorismo

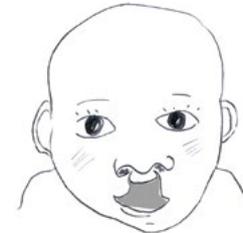
Es el aumento de la distancia entre los ojos. Esta alteración es muy común en diferentes **síndromes** genéticos.

Labio leporino o fisura labial

Es un defecto **congénito** que consiste en una hendidura o separación en el labio superior, y por ello es preferible hablar de fisura labial que de labio leporino (expresión que sugiere que este tipo de labio recuerda al de la liebre). Se presenta, frecuentemente, acompañado de paladar hendido o **fisura palatina**. Esta **malformación** se origina cuando el labio y el paladar no se han terminado de unir (fusión incompleta) en el embrión y es uno de los defectos de nacimiento más frecuentes (aproximadamente, constituye el 15% de las malformaciones congénitas). La mayoría de las veces este defecto del labio y el paladar no está asociado a ningún otro defecto y decimos que es una fisura aislada, pero en ocasiones puede asociarse a otras alteraciones congénitas y entonces es posible que exista un síndrome **genético**. Existen numerosos síndromes genéticos que cursan con fisura labial, pero la mayoría son bien conocidos y fácilmente reconocibles por el pediatra. El labio leporino precisa cirugía para su corrección y seguimiento estrecho de la erupción de los dientes. Algunos niños requieren ayuda especializada para el éxito de la lactancia materna.



unilateral



bilateral

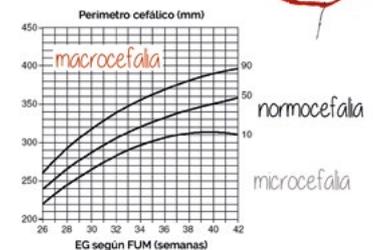
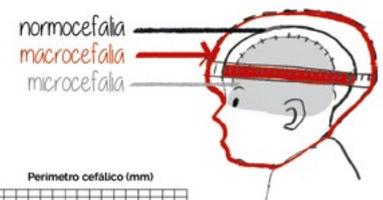
LABIO LEPORINO

Macrocefalia

Es un término descriptivo que indica una cabeza grande (circunferencia o perímetro de la cabeza) para el promedio de los niños con la misma edad y sexo. El interior del **cráneo** tiene tres componentes que determinan el tamaño de la cavidad craneal durante la infancia: el **cerebro**, el **líquido cefalorraquídeo** y la sangre. Un aumento del volumen de alguno de los tres componentes del cráneo puede dar lugar a macrocefalia.

El diagnóstico de macrocefalia es importante dado que puede ser la primera manifestación de un trastorno neurológico potencialmente grave, como es el aumento del volumen del líquido cefalorraquídeo (véase **hidrocefalia**). Por ello, cualquier bebé que presente macrocefalia o un crecimiento excesivo de la cabeza durante los primeros meses ha de ser estudiado.

Los médicos utilizan diversas clasificaciones para caracterizar la macrocefalia: de acuerdo a su etiología (congénita o adquirida), a su curso evolutivo (progresiva o no progresiva), a las características clínicas (con aumento de la presión intracraneal o sin éste) o según esté aumentado el volumen del **encéfalo** (**megalencefalia**) o de



MACROCEFALIA

los espacios que contienen el LCR (**hidrocefalia**). La causa más frecuente de macrocefalia, es posiblemente la megalencefalia familiar benigna (véase megalencefalia), que se diagnostica cuando además del niño con macrocefalia, la cabeza grande está presente en otros familiares y no hay déficit neurológico.

Megalencefalia

Corresponde a un aumento del tamaño de la cabeza debido a un aumento del volumen del tejido cerebral sin signos de **hipertensión intracraneal**, aumento del LCR (hidrocefalia) o lesiones ocupantes de espacio como son los tumores. Aunque la causa más común es la megalencefalia familiar benigna (véase **macrocefalia**), muchos casos cursan con *anormalidad neurológica*. Si la megalencefalia se asocia a alteración neurológica, debe investigarse si ésta alteración es progresiva o no. Los síntomas neurológicos asociados a megalencefalia son variables e incluyen déficit cognitivo y/o de atención, déficit motor, retraso del lenguaje, trastornos de aprendizaje, crisis epilépticas y ocasionalmente anomalías **congénitas** menores craneofaciales o en las manos.

Ante la presencia de megalencefalia en un recién nacido, se consideran siempre la posibilidad de que la megalencefalia esté asociada a *síndromes genéticos no cromosómicos como son el **síndrome Sotos**, **síndrome Weaver**, o **enfermedades de depósito***. La megalencefalia también está presente en algunos síndromes **neurocutáneos**, especialmente la neurofibromatosis, y en algunas alteraciones **genéticas** como en el **síndrome X frágil**, pero estas entidades excepcionalmente se consideran en el neonato.

Masas (bultos) en la piel de la cabeza del recién nacido

Ante cualquier masa que haga relieve en la cabeza del recién nacido es necesario descartar que esta masa no comunique con el interior del **cráneo**. Toda masa necesitará un estudio por el pediatra del bebé y el diagnóstico diferencial es amplio e incluye las siguientes alteraciones: **encefalocele**, **nódulo neural heterotópico**, **quistes dermoides** o sebáceos, **angiomas**, así como **foramina parietalia permagna** y **cefalohematoma**.

Microcefalia

Este término indica que la cabeza es mucho más pequeña de lo normal que la de otros niños de su misma edad y sexo. El crecimiento del **cráneo** está determinado por el crecimiento del **cerebro** y, por lo general, en la microcefalia el cerebro crece a un ritmo inferior al normal. La microcefalia no es un diagnóstico sino la expresión de trastornos del desarrollo cerebral del feto o ser fruto de agresiones de muy diferente carácter al cerebro intraútero o durante el periodo neonatal.

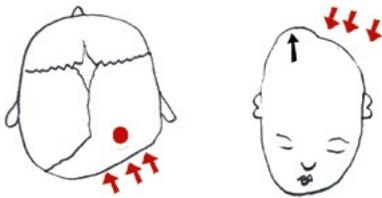
Los médicos utilizan diversas clasificaciones para caracterizar la microcefalia: de acuerdo a si está presente o no al nacimiento (**congénita** o adquirida postnatalmente), a su curso evolutivo (progresiva o no progresiva), a las características clínicas. En la mayoría de neonatos microcefálicos, la disminución del **perímetro craneal** está presente desde el nacimiento (microcefalia congénita). Sin embargo, debido a que muchos neonatos enfermos permanecen ingresados durante periodos prolongados (como, por ejemplo, los bebés prematuros) algunas microcefalias que se observan durante el periodo neonatal resultan de trastornos del crecimiento del cerebro por lesiones que han ocurrido después del nacimiento.

Otra clasificación utilizada con frecuencia es clasificar la microcefalia en dos grandes grupos: primaria y secundaria. Se considera que la microcefalia es primaria cuando resulta un proceso de desarrollo cerebral intrínsecamente anormal (**genética**), mientras que se considera secundaria cuando es causada por lesiones del cerebro que pueden ocurrir o bien en la vida fetal, como infecciones connatales, la ingesta de **teratógenos** y acontecimientos hipóxico-isquémicos fetales (véase **hipoxia**), o durante el periodo neonatal como la **meningitis**, la agresión hipóxico-isquémica (véase **encefalopatía hipóxico-isquémica**), etc., o bien durante la infancia.

Cuando un bebé tiene microcefalia surge la preocupación acerca de si esta supondrá alteración en sus capacidades, dado que la microcefalia refleja habitualmente cambios patológicos en la estructura cerebral. Su efecto sobre la inteligencia parece depender de la gravedad y la causa. En algunos casos cuando algunos familiares tienen cabezas algo más pequeñas de lo normal, la microcefalia del bebé no representa una alteración y su inteligencia puede ser normal.

Nódulo neural heterotópico

Son bultos (nódulos) que se localizan en la zona superior y posterior del **cráneo** de consistencia firme, no dolorosos, están formados por vestigios cerebrales y pueden comunicarse con el interior del cráneo. La piel que lo recubre suele mostrar algún indicio de alteración, como falta de pelo o un **angioma**.



PLAGIOCEFALIA POSTERIOR

Plagiocefalia

Esta palabra se utiliza para decir que el bebé tiene una cabeza (**cráneo**) asimétrica u oblicua. Esta forma de la cabeza puede resultar bien de una verdadera sinostosis (véase **craneosinostosis**) lo que es raro, o con gran frecuencia ser el resultado de una presión local sobre una región específica de la cabeza. Esto ocurre cuando el bebé está apoyado sobre el lecho con el mismo lado de la cabeza, lo que da lugar a una deformación mecánica de la misma. Con más frecuencia esta plagiocefalia se desarrolla durante la infancia, cuando el lactante muestra una fuerte preferencia posicional de la cabeza o descansa apoyado sobre el mismo lado de la cabeza la mayor parte del tiempo. Esto puede ocurrir con frecuencia en neonatos **prematuros**, neonatos con **tortícolis congénita** o con enfermedades que cursan con **hipotonía** y debilidad. La mayoría de los niños con plagiocefalia deformativa tienen una evolución favorable y existen recomendaciones preventivas y de manejo que hacen hincapié en la terapia posicional y física de los bebés para corregirla, particularmente en casos de tortícolis congénita. Cuando la plagiocefalia es muy acusada a los seis meses de edad cronológica se recomienda poner a los bebés un casco de moldeamiento para resolver la deformación.

Quiste dermoide o sebáceo

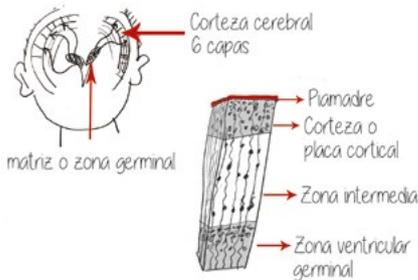
Es una tumoración benigna que se origina de células embrionarias que quedan atrapadas en una situación anómala en la que no deberían estar. Por lo general suelen ser masas firmes o fluctuantes, asintomáticas que crecen lentamente y que suelen ubicarse principalmente sobre la fontanela, la cara (línea media), alrededor de los ojos, detrás de las orejas o el cuello. Pueden estar presentes al nacimiento o aparecer después.



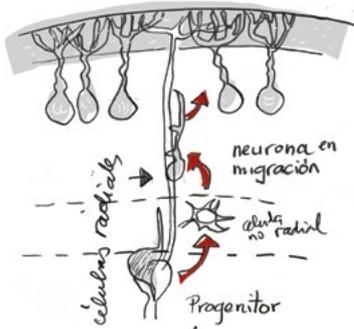
7

Anomalías o
malformaciones
del cerebro

ALTERACIÓN DE LA MIGRACIÓN



ALTERACIÓN DE LA MIGRACIÓN NEURONAL



Agenesia del cuerpo calloso

Es la ausencia parcial o total del **cuerpo calloso**, un haz de fibras que comunica ambos **hemisferios cerebrales** entre sí. La agenesia del cuerpo calloso es una malformación cerebral frecuente que puede presentarse de forma aislada o en combinación con otras alteraciones cerebrales o extracerebrales. Las causas son diversas, entre otras: **enfermedades metabólicas**, infecciones por virus, fármacos o tóxicos con efectos nocivos para el **cerebro** en desarrollo y **síndromes** genéticos. No obstante, en la mayoría de los casos no se logra conocer la razón de la ausencia de esta estructura. El desarrollo neurológico de estos niños depende de si están o no presentes otras anomalías. Si solo existe una falta del cuerpo calloso lo más probable es que el niño sea normal (80% de los casos), en ocasiones habrá alguna dificultad en el aprendizaje. Por el contrario, si hay otras anomalías asociadas, el **neurodesarrollo** del niño dependerá de la gravedad y la causa de las mismas.

Alteración de la migración neuronal

Se denomina migración neuronal al proceso que permite que las **neuronas** recién nacidas viajen a través del **cerebro** para alcanzar su posición definitiva en el mismo. Por ello, cuando hay una alteración de la migración, las neuronas quedan ubicadas fuera de su destino y son entonces incapaces de conectarse adecuadamente, dando lugar a importantes trastornos neurológicos. Las alteraciones graves en la migración neuronal pueden dar lugar a retraso mental (véase **discapacidad cognitiva**) y **epilepsia**.

Se distinguen distintos tipos de alteración de la migración neuronal, según el lugar en el que se hayan quedado las neuronas detenidas, **lisencefalia**, **heterotopia** y **polimicrogiria**. Las alteraciones de la migración de acuerdo a su extensión y gravedad tienen consecuencias importantes en el desarrollo cognitivo del niño y con mucha frecuencia cursan con **epilepsia**.

Esquisencefalia

Es una malformación cerebral rara en la que una hendidura atraviesa toda la pared de uno de los **hemisferios cerebrales**, desde el **ventrículo lateral** hasta la **corteza cerebral**. Estas hendiduras pueden ser unilaterales o bilaterales y

de acuerdo a la separación de los labios de la hendidura se clasifican como cerradas (tipo I) o abiertas (tipo II). Las manifestaciones clínicas dependen de la gravedad, que viene determinada por el área del cerebro involucrada y la separación de los labios. Los niños con esquisencefalia con frecuencia presentan retrasos del desarrollo y del habla. Aquellos con esquisencefalia tipo I pueden tener [convulsiones](#) y [hemiplejía](#), pero no retraso mental, mientras que el tipo II suelen presentar convulsiones, retraso mental y dificultad para caminar o hablar. Hay varias causas [genéticas](#) y adquiridas que pueden dar lugar a esta malformación cerebral.

Lisencefalia

Significa "cerebro liso". Es un trastorno poco común que se debe a una migración defectuosa de las [neuronas](#) en su camino a su destino final, lo que da lugar a una grave malformación de la [corteza cerebral](#). Los niños con esta malformación de la corteza cerebral suelen presentar [microcefalia](#), una corteza cerebral gruesa y escasas [circunvoluciones](#) del cerebro. No hay una causa única y esta malformación puede ocurrir por infecciones virales del feto en el útero, por alteraciones genéticas o [cromosómicas](#) y en ocasiones por alteraciones metabólicas o exposición a tóxicos. La causa más común es alguna alteración genética. Es por ello que el estudio genético de las posibles [mutaciones](#) es obligado para poder establecer el diagnóstico en la mayoría de estos niños. Los bebés con esta alteración presentan dificultad para tragar, alteraciones del desarrollo, retraso motor, alteración cognitiva grave (véase [discapacidad cognitiva](#)), [epilepsia](#) y en ocasiones un aspecto facial inusual. El diagnóstico se establece mediante [resonancia magnética](#) cerebral.

Heterotopia neuronal

Este término indica un cúmulo de neuronas en una localización anómala debido a una detención de las mismas durante su camino al sitio en el que deberían finalmente ubicarse. Se estima que alguna heterotopia está presente en el 3% de la población general y puede asociarse a otros trastornos del desarrollo cerebral como son la ausencia de [cuerpo calloso](#), la [estenosis del acueducto de Silvio](#), la [microcefalia](#) y la [esquisencefalia](#). El diagnóstico se consigue mediante el estudio del cerebro con [resonancia magnética](#). Estos

niños pueden presentar crisis convulsivas durante su niñez (véase [convulsiones](#)).

Polimicrogiria (PMG)

Es una anomalía de la [corteza cerebral](#) caracterizada por excesivos pliegues corticales y surcos poco profundos. La distribución de PMG en el [cerebro](#) es variable tanto en su localización como en su extensión y expresión. La forma más frecuente es la forma bilateral y simétrica localizada alrededor del [surco](#) que separa el lóbulo frontal del temporal (surco de Silvio). Esta anomalía cortical se manifiesta frecuentemente con retraso mental leve (véase [discapacidad cognitiva](#)), [epilepsia](#) y [parálisis pseudobulbar](#). La gravedad de la PMG depende fundamentalmente de la localización y tamaño del área afectada. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se han publicado formas familiares. Hay también formas no genéticas de PMG, que están causadas por infecciones intrauterinas, como por ejemplo la infección por citomegalovirus y también se ha visto en fetos que han sufrido una falta de nutrientes y oxígeno ([hipoxia-isquemia](#)). El diagnóstico solo se puede establecer mediante estudio de [resonancia magnética](#).

Paquigiria

Es un trastorno de la migración de las [neuronas](#) durante el desarrollo del [cerebro](#) que da lugar a que las [circunvoluciones](#) (giros) del cerebro sean menos numerosas y más anchas, aplanadas y gruesas de lo normal. Esta alteración de la [migración neuronal](#), que da lugar a que las neuronas no estén bien ubicadas y ordenadas, origina alteraciones neurológicas, particularmente [discapacidad cognitiva](#) y [epilepsia](#). Este trastorno puede asociarse con alguna otra enfermedad o [síndrome](#) genético.

Anencefalia

Malformación cerebral muy grave, en la que está ausente la mayor parte del [cerebro](#), del [cráneo](#) y el cuero cabelludo. Esta malformación tiene su origen en una etapa muy precoz del desarrollo embrionario (entre el día 23 y el 26 del embarazo)

y se debe a que el **sistema nervioso** más primitivo, llamado **tubo neural**, no logra cerrarse en su extremo cefálico, aquel que será posteriormente el cerebro.

La actividad del bebé con anencefalia suele reducirse a la función cardio-respiratoria y a la presencia de algunos reflejos anormales. La expectativa de vida de estos niños suele ser de unas pocas horas o días.

Arnold-Chiari (malformación)

Es una afección en la que el **cerebelo**, la parte del **cerebro** que controla la coordinación y el movimiento muscular, desciende y sale parcialmente a través del agujero occipital mayor del cráneo (foramen magno, comprimiendo así el **tronco cerebral** y ocupando parte del espacio que normalmente ocupa la **médula espinal**, lo que puede causar **hidrocefalia**. Existen varios subtipos pero el más frecuente en el neonato es el tipo II, que es el que se presenta asociado al **mielomeningocele**. En algunos subtipos el Arnold-Chiari se desarrolla conforme los niños van creciendo.

Dandy-Walker (malformación)

Es una malformación **congénita** del **cerebro** que afecta al cerebelo. Las principales alteraciones que definen a este **síndrome** son el aumento (dilatación quística) de tamaño del cuarto **ventrículo**, una ausencia parcial o total del vermis cerebeloso (véase **cerebelo**) y la elevación de la tienda del cerebelo. También puede haber un aumento del tamaño de las cavidades de líquido que rodean al cerebro, así como un aumento de la presión dentro de estas cavidades.

Si esta malformación no origina **macrocefalia** al nacimiento, esta puede pasar desapercibida en los primeros días de vida. Las manifestaciones suelen presentarse en la primera infancia e incluyen lentitud del desarrollo motor y aumento progresivo del tamaño del cráneo (perímetro cefálico) y en ocasiones extremas patrones respiratorios anormales y otras manifestaciones neurológicas.

La malformación Dandy-Walker se asocia a menudo con trastornos de otras áreas del cerebro, incluyendo la ausencia del **cuerpo calloso** y malformaciones cardíacas, faciales, de las extremidades y de los dedos de las manos y los pies. En general, el

tratamiento consiste en realizar si es necesario una **derivación ventriculoperitoneal**. El efecto del síndrome de Dandy-Walker sobre el desarrollo intelectual es variable, algunos niños no tienen ninguna **discapacidad cognitiva** y otros presentan retraso del desarrollo de gravedad variable a pesar de que se realice precozmente la derivación ventriculoperitoneal. Estos casos suelen presentar Dandy-Walker asociado a otras anomalías del cerebro.

Disgenesia cerebral

Este término engloba las alteraciones en la formación del **sistema nervioso central** que dan lugar a defectos en el volumen, la estructura y la función del **cerebro**.

Encefalocele

Es una malformación **congénita** del cerebro por una alteración en la etapa inicial de la formación del **sistema nervioso central** (véase **tubo neural primitivo**) durante el desarrollo embrionario. En esta malformación una parte del **cerebro** se hernia (véase **herniación cerebral**) a través de un defecto óseo del **cráneo** que suele localizarse en la zona occipital (parte posterior y baja de la cabeza). Hay que intervenirlo quirúrgicamente para cerrar el defecto y el pronóstico depende del tamaño del defecto y de la cantidad o zona del cerebro herniada. Esta malformación se presenta en determinadas enfermedades **genéticas**, **cromosómicas**, pero en la mayoría de los casos se desconoce la causa. En algunos casos, se ha asociado a una deficiencia materna en los niveles de ácido fólico antes y durante el comienzo del embarazo. Los suplementos de ácido fólico ayudan a reducir el riesgo de esta malformación así como de otras parecidas como el **mielomeningocele**. Es recomendable que cualquier mujer que esté pensando en quedar embarazada tome suplementos de ácido fólico cada día desde semanas antes de quedarse embarazada.



ENCEFALOCELE

Espina bífida

Es una malformación **congénita**, que se produce al inicio de la gestación del niño (intraútero) en la que existe una alteración en la formación de la parte más distal del **tubo neural** (véase **sistema nervioso primitivo**) y, a consecuencia de ello, los arcos de las últimas vértebras de la espalda quedan abiertos, la **médula** se hernia a través del defecto vertebral y queda contenida en una bolsa quística en la parte baja de la espalda. Si la médula espinal no sale a través de ese espacio que dejan las vértebras abiertas, hablamos de *espina bífida oculta*. En estos casos el bebé puede tener un bulto de grasa sobre la zona afectada (lipoma), un hoyuelo profundo (**seno dermoide**), un mechón de pelo o una mancha de color salmón en la zona media de la parte baja de la espalda. La médula espinal y los **nervios** no están alterados, pero con el crecimiento los niños pueden presentar alteración de incontinencia de esfínteres, deformidades de los pies o debilidad de las extremidades inferiores.



ESPIÑA BÍFIDA

Estenosis del acueducto de Silvio

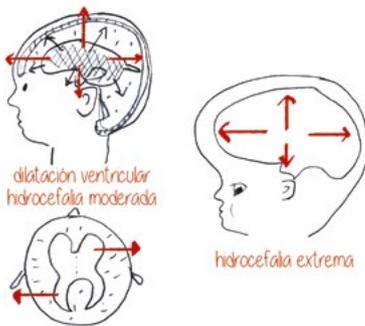
El acueducto de Silvio es una estructura cerebral que comunica el tercer con el cuarto **ventrículo cerebral** y por la que circula el **líquido cefalorraquídeo**. Cuando hay estenosis, se refiere a que este conducto es estrecho y obstruye el paso del líquido cefalorraquídeo, y se produce **hidrocefalia**.

Herniación cerebral

Desplazamiento del **cerebro** de un compartimento craneal a otro a consecuencia de una expansión rápida de la presión intracraneal. El cerebro puede así expandirse a través de las estructuras intracraneales que lo limitan como la hoz de la cisura interhemisférica, la tienda del **cerebelo** o aún por el foramen magnum (o magno) del hueso occipital en la base del cerebro. Una herniación puede ser causada por varios factores que aumentan la presión intracraneal, como en el caso de un edema o una lesión traumática del cerebro. Es una emergencia médica. Con frecuencia en el periodo neonatal hay más tiempo de actuación ya que las **fontanelas** y **suturas** del **cráneo** están abiertas todavía y permiten mayor expansión cerebral.

Hidranencefalia

Es una forma muy grave de destrucción congénita del **cerebro** fetal dentro del útero. Da lugar a la práctica ausencia de ambos **hemisferios cerebrales**, que son sustituidos por sacos llenos de **líquido cefalorraquídeo**. Esta devastadora lesión cerebral ocurre cuando por alguna razón se produce una grave insuficiencia vascular (déficit del aporte de sangre) cerebral a través de las arterias que transportan la sangre oxigenada y los nutrientes al cerebro, llamadas arterias carótidas, durante el tercer trimestre de la gestación. En el nacimiento puede pasar desapercibida pues las funciones cerebrales que están gobernadas en el **tronco encefálico** —incluida la alimentación— están conservadas. Sin embargo, a menudo el líquido que llena las cavidades donde debían estar los hemisferios cerebrales comienza a acumularse y causa un rápido aumento de la cabeza por **hidrocefalia**. Los bebés que sobreviven a los primeros meses presentan grave **discapacidad** y cuidados especiales durante toda su vida.



HIDROCEFALIA

Hidrocefalia

Este término indica una acumulación de líquido dentro del **cráneo** y se debe a un problema en la circulación del **líquido cefalorraquídeo** (LCR) a través de los conductos por los que viaja. La acumulación excesiva de LCR tiene como consecuencia una dilatación anormal de las cavidades del cerebro, que se comunican entre sí, llamadas **ventrículos cerebrales**. La dilatación de estas cavidades, de no ser tratada, ocasiona un aumento excesivo del tamaño de la cabeza en el bebé y una presión potencialmente perjudicial en los tejidos del cerebro.

La obstrucción de la circulación del LCR puede estar presente al nacimiento, hablamos entonces de **hidrocefalia congénita** y puede ocurrir por diversas causas durante la vida intraútero como malformaciones cerebrales o **infecciones congénitas**. Cuando la hidrocefalia se desarrolla tras el nacimiento hablamos de **hidrocefalia adquirida**; la cual también puede deberse a diferentes problemas, como hemorragias intracraneales o infecciones como la **meningitis** o los tumores cerebrales.

El tratamiento más común de la hidrocefalia es la **derivación ventriculoperitoneal** que consiste en llevar (derivar) el LCR fuera de la cavidad craneal a otras cavidades del cuerpo donde este se puede reabsorber fácilmente a la sangre, como

la cavidad abdominal o la aurícula derecha del corazón. La derivación del líquido LCR se realiza mediante un tipo de dispositivos que coloquialmente se denominan "válvulas" por tener una válvula unidireccional que impide que el LCR que sale del cerebro refluya al mismo. El LCR fluye desde la válvula, situada por debajo de la piel sobre el cráneo, al abdomen o a la aurícula del corazón, a través de un tubo delgado de silicona que discurre entre la cabeza y el tórax o el abdomen por debajo de la piel. En los neonatos, cuando el LCR tiene un alto contenido de hematíes o proteínas, no se pueden colocar válvulas de derivación hasta que se normalicen las características del líquido. Durante la espera se colocan transitoriamente reservorios subcutáneos en el cuero cabelludo, llamados Ommaya en honor al médico pakistaní que los inventó. Éstos proporcionan un acceso fácil, rápido e indoloro a los ventrículos, lo que permite evacuar LCR e impedir así que aumente la presión intraventricular.

Hidrocefalia posthemorrágica

Es el tipo más frecuente de hidrocefalia en el periodo neonatal y se debe a la obstrucción de la circulación del líquido cefalorraquídeo por una complicación que es la hemorragia intraventricular. Este tipo de hidrocefalia puede ocurrir a los pocos días después de la hemorragia intraventricular (entonces se llama **aguda**) y se debe a que los coágulos sanguíneos obstruyen los conductos ventriculares (véase **ventrículos cerebrales**), o en ocasiones puede aparecer después de una semana (**subaguda**); más raramente puede aparecer tan tarde como a los tres 3 meses después de la hemorragia (**crónica**).

Los neonatos con hidrocefalia posthemorrágica pueden presentar aumento excesivo del tamaño de la cabeza (circunferencia cefálica creciendo más de 1 cm/semana) con separación de las **suturas del cráneo** y evidencia de aumento del tamaño ventricular en la **ecografía cerebral**. En ocasiones cuando la hidrocefalia produce un aumento del tamaño ventricular progresivo es preciso colocar mediante cirugía dispositivos de derivación o, transitoriamente, reservorios subcutáneos en el cuero cabelludo. La hidrocefalia posthemorrágica es una complicación frecuente de la **hemorragia intraventricular** del recién nacido **pretérmino**.



HIDROCEFALIA POSTHEMORRÁGICA

Hipoplasia

Se usa este término para referirse al desarrollo incompleto o detenido de algún órgano o parte de este.



HIPOPLASIA DE CEREBELO

Hipoplasia cerebelosa o cerebelar

Con este término se señala un pobre desarrollo del **cerebelo**, el cual puede implicar al vermis, una estructura estrecha y en forma de gusano en el medio del cerebelo, y/o a los hemisferios cerebelosos. La gravedad de la afectación al vermis o a los hemisferios es variable y habitualmente predomina la afectación de alguna de estas estructuras sobre las otras (véase **malformación Dandy-Walker**, Síndrome Joubert). Ésta alteración **congénita** del desarrollo puede estar limitada solo al cerebelo o presentarse asociada con otras alteraciones del **cerebro**. No siempre está clara la diferencia entre hipoplasia cerebelar y la atrofia cerebelar. Esta última no se debe a una alteración del programa de desarrollo del cerebelo sino a una pérdida de volumen del mismo por un trastorno adquirido (isquémico, hemorrágico o inflamatorio) durante la vida fetal o bien postnatal (después del nacimiento). La expresión clínica de la hipoplasia cerebelar es variable y depende de la causa, la gravedad de la misma y de la presencia o no de otras anomalías del desarrollo cerebral. Los rasgos más comunes son el retraso del desarrollo y del habla, la **hipotonía**, la dificultad en la coordinación de los movimientos (véase **ataxia**), y en ocasiones la presencia de movimientos oculares anormales.

Hipoplasia pontocerebelosa

Es un término descriptivo, que señala un conjunto de diferentes trastornos congénitos que presentan un desarrollo incompleto y atrofia (destrucción) progresiva tanto del **tronco cerebral** como del **cerebelo**. Las dos principales causas son dos tipos de enfermedades neurodegenerativas de **herencia autosómica recesiva** conocidas como hipoplasia pontocerebelosa de tipo I y II. La hipoplasia pontocerebelosa de tipo I es letal y cursa con contracturas congénitas e insuficiencia respiratoria. Estas manifestaciones son debidas a que el feto no puede moverse a causa de su grave debilidad por la muerte de las **neuronas** motoras de la **médula espinal**. La de tipo II tiene varias formas, las más graves son letales. Los niños con este tipo de hipoplasia pontocerebelo-

sa presentan **microcefalia** progresiva, movimientos involuntarios y anómalos (discinesia) y **epilepsia**.

Hipoplasia del tronco cerebral

Es el desarrollo incompleto del **tronco encefálico**.

Holoprosencefalia

Es una malformación compleja del cerebro que ocurre en un estadio muy precoz del desarrollo (entre los días 18 y 28 de la gestación), cuando el cerebro primitivo que consiste de una sola vesícula se ha de dividir en dos vesículas, lo que conducirá a que el cerebro tenga dos **hemisferios cerebrales**. En la holoprosencefalia tiene lugar una deficiente división del cerebro primitivo en dos hemisferios cerebrales. Esta malformación además de cursar con la afectación del cerebro (mal dividido) suele cursar junto con una alteración de gravedad variable en la formación cráneo-facial, particularmente de la línea media de la cara.

Aunque se describen varios tipos de holoprosencefalia, la gravedad es muy variable y depende de la extensión de la unión entre los dos hemisferios cerebrales. En la mayoría de los casos, existe una correlación entre la gravedad del defecto cerebral y las anomalías faciales. Las causas de holoprosencefalia son muy diversas: desde anomalías cromosómicas (principalmente la trisomía 13), síndromes genéticos conocidos (síndrome de Smith-Lemli-Opitz, etc.), mutaciones genéticas y factores ambientales durante la gestación, como diabetes o niveles bajos de colesterol materno.

Los niños con formas graves de holoprosencefalia suelen morir poco después de nacer. En las formas menos graves, los niños sobreviven y pueden presentar manifestaciones como retraso en el desarrollo, **hidrocefalia**, alteraciones motoras, dificultades para alimentarse, **epilepsia** y mala regulación hormonal. Son frecuentes los trastornos endocrinos por defectos hipofisarios (véase **hipófisis**), como la diabetes insípida central.

Joubert (síndrome)

Es una malformación **congénita** del **tronco encefálico** con agenesia o hipoplasia del vermis cerebeloso (véase **cerebelo**), que puede dar lugar a problemas respiratorios, **hipotonía**, **ataxia**, movimientos anormales de los ojos y retraso motor. Otras manifestaciones presentes en el síndrome de Joubert son alteraciones de la retina ocular, alteraciones renales y a veces polidactilia. Hay diversas alteraciones genéticas que causan este síndrome, pero todas son de **herencia autosómica recesiva**. El diagnóstico se basa en las manifestaciones clínicas y en la presencia del "signo del diente molar" en imágenes de **resonancia magnética**. El "signo del diente molar" es la imagen que resulta de la hipoplasia del **vermis cerebeloso** y las malformaciones del **mesencéfalo** y del **punte del tronco encefálico**.

Lesiones puntiformes (punctatas)

Lesiones puntiformes que se describen en la sustancia blanca del cerebro.

Leucomalacia periventricular

Lesión de la **sustancia blanca** cerebral próxima a los **ventrículos**, que es característica del niño nacido prematuramente con menos de 32 semanas de gestación. Cuando el daño origina quistes (agujeros) en el cerebro se habla de leucomalacia periventricular quística. Se cree que una causa importante de esta lesión son los cambios en el flujo sanguíneo del área alrededor de los ventrículos del cerebro, una zona frágil y propensa a las lesiones, especialmente antes de la semana 32 de gestación. También tienen peso como causante de esta lesión los procesos inflamatorios del bebé, generalmente cuando ha existido infección bacteriana en la madre (**corioamnionitis**) o en ocasiones procesos inflamatorios intestinales. Durante las primeras semanas de forma seriada, y antes del alta, a todos los niños muy prematuros se les realizan **ecografías cerebrales** con el fin de descartar o, en su caso, diagnosticar lesiones de la sustancia blanca. En muchos centros, se realiza una **resonancia magnética** del **cerebro** a la edad de término cuando se sospecha la presencia de esta lesión.

Los bebés con leucomalacia periventricular tienen un alto riesgo de presentar problemas del desarrollo y discapacidad, especialmente alteración de los movimientos y de la capacidad para sentarse, gatear, caminar y mover los brazos. Estos bebés necesitan fisioterapia durante los primeros años de vida. También es frecuente, dependiendo de la localización del daño de la sustancia blanca, algún déficit visual, así como retraso cognitivo (véase [discapacidad cognitiva](#)) o alteración de la [conducta](#).

Médula anclada

Este término indica que la parte inferior de la [médula espinal](#) está fijada a la piel o a las [meninges](#) de su alrededor impidiendo su libre movimiento en el interior de la columna vertebral. En estos casos, la porción inferior de la médula espinal al nacer el niño se encuentra desplazada hacia abajo y no enfrente de la primera y segunda vértebra lumbar. A medida que el niño crece la médula espinal no puede ascender, lo que puede dañarla por estiramiento o por interferir en su irrigación sanguínea. El resultado puede ser un deterioro progresivo en la función motora de las extremidades, dolor, incontinencia fecal y/o urinaria y deformidad progresiva de los pies.

La médula espinal anclada suele ser parte de una alteración en el desarrollo de la médula primitiva (el [tubo neural](#)) que puede ser visible, como en el caso de la [espina bífida](#), o bien no apreciable a la observación visual como en el disrafismo espinal oculto (DEO). Este, a diferencia de la espina bífida, pasa inadvertido por la integridad de la piel sobre la lesión y la ausencia habitual de expresión clínica neurológica durante el período neonatal. Afortunadamente, en el DEO a menudo hay pequeñas alteraciones de la piel en la línea media de la parte baja de la espalda. Aunque estas alteraciones de la piel no tienen ninguna importancia, hacen sospechar al médico que puede existir una médula anclada por DEO. Las lesiones cutáneas asociadas con el disrafismo espinal oculto son un mechón de pelo focal, una masa blanda (lipoma), un [angioma](#) o mancha vascular y pequeños orificios en la piel (senos dermoides), así como un apéndice en forma de rabito en la zona baja de la espalda.

El diagnóstico precoz de la médula espinal anclada es de gran importancia, ya que la corrección quirúrgica oportuna puede prevenir un daño neurológico irreversible.

Mielomeningocele

Es un defecto presente al nacimiento en el que la columna vertebral y el conducto raquídeo no se cierran durante su formación y la **médula** anómala (displásica) y las **meninges** se hernian en un saco que sobresale en la espalda. Esta afección es también denominada **esпина bífida**. El mielomeningocele puede afectar hasta 1 de cada 4.000 recién nacidos. La principal causa no se conoce, pero la deficiencia de ácido fólico en la madre antes y durante el inicio del embarazo aumenta el riesgo de que esté presente. Los suplementos de ácido fólico ayudan a reducir el riesgo de espina bífida. Es recomendable que cualquier mujer que esté pensando en quedar embarazada tome suplementos de ácido fólico siguiendo las recomendaciones de su obstetra. Si un niño nace con mielomeningocele, los futuros niños de esa familia corren un riesgo ligeramente más alto que el resto de la población general de presentar esta malformación.

Es posible realizar su diagnóstico prenatal durante el segundo trimestre de embarazo. Las ecografías seriadas rutinarias para controlar la gestación y un examen de sangre llamado prueba de detección cuádruple son capaces de detectar un posible mielomeningocele y otras enfermedades **congénitas** en el feto. La mayoría de las mujeres que llevan en su vientre un bebé con espina bífida tendrán niveles más altos de lo normal de una proteína llamada alfafetoproteína (AFP) materna. Si la prueba de detección cuádruple es positiva, se necesitan exámenes adicionales para confirmar el diagnóstico; como ecografías cuidadosas del feto, amniocentesis y, más adelante, resonancia magnética fetal. Cuando el mielomeningocele se detecta a tiempo se puede considerar la interrupción del embarazo. En algunos centros altamente especializados, se ofrece cirugía fetal (intrauterina) para cerrar el defecto antes de que nazca el bebé, lo que parece reducir el riesgo de algunas complicaciones posteriores, particularmente la **hidrocefalia** y la **malformación de Arnold-Chiari**.

Un recién nacido con este trastorno y de acuerdo al nivel de la alteración medular puede presentar: a) parálisis total o parcial de las piernas, que se expresa por la falta de movimientos de estas, así como debilidad en las caderas, las piernas o los pies y ausencia de **reflejos miotáticos**, b) falta de sensibilidad parcial o total de las piernas, c) pérdida del control de esfínteres. Otras manifestaciones pueden incluir contracciones de las articulaciones de las piernas, como pies zambos, y acumulación de líquido dentro del cráneo (**hidrocefalia**). La hidrocefalia puede afectar hasta un 90%

de los niños con mielomeningocele. La mayoría de bebés con mielomeningocele tendrán una inteligencia normal.

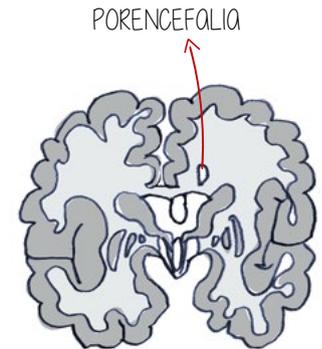
Una vez que el bebé ha nacido se realizará en los primeros días de vida un cierre quirúrgico del defecto. Este cierre no repara la médula dañada y los problemas motores, sensitivos y de esfínteres del bebé persisten.

Parálisis pseudobulbar

Es un trastorno que se produce por la lesión de las fibras nerviosas que van de la corteza cerebral al tronco encefálico. Causa dificultades de aprendizaje, del lenguaje y en la alimentación del bebé.

Porencefalia

Este término señala una cavidad única con paredes lisas en un hemisferio cerebral y que resulta de una lesión destructiva del tejido cerebral.





Alteraciones de la función neurológica

Abstinencia

Conjunto de molestias que presenta el bebé debido a su adicción pasiva a un tóxico. La adicción pasiva de un bebé puede resultar del consumo de tóxicos por parte de la madre durante el embarazo o bien por haber precisado el recién nacido medicación analgésica potente (mórficos) durante su ingreso en Cuidados Intensivos. El cuadro clínico se denomina síndrome de abstinencia y se caracteriza porque el bebé presenta un aumento de la **actividad motora**, sobresaltos excesivos, **hipertonía**, **hiperreflexia**, temblor, llanto prolongado. Estos neonatos pueden presentar alteración muy acusada de la **conducta** caracterizada por pobre succión, despertares súbitos, llanto prolongado con consolabilidad difícil y periodos prolongados de gran dificultad para conciliar el sueño. Además de estas alteraciones neurológicas, los bebés con síndrome de abstinencia pueden presentar una pobre regulación del **sistema nervioso autónomo** y manifestaciones como sudoración, fiebre, vómitos, diarrea o rinitis.

Entre los tóxicos o drogas de abuso que causan síndrome de abstinencia en el recién nacido están: el consumo materno de opiáceos (heroína, metadona), analgésicos (pentazocina, propoxifeno, codeína), hipnóticos-sedantes como barbitúricos, benzodiacepinas (diazepam, clordiazepóxido), antidepresivos (tricíclicos e inhibidores de la recaptación de serotonina), medicación antipsicótica (fenotiacinas) y estimulantes (anfetaminas, fenciclidina, y cocaína).

Alteración de la conciencia

Se utiliza este término para indicar que al bebé le cuesta despertar y mantenerse despierto (en vigilia). Hay diferentes términos para expresar la gravedad de esta alteración, que se señalan a continuación:

Coma

Es la alteración más grave de la capacidad para despertar y mantener la vigilia. El bebé con esta condición no es capaz de despertar a pesar de que se le estimule con intensidad. Los movimientos y respuestas motoras ante los estímulos, si están presentes, son pobres.

Estupor

Es la alteración moderada de la capacidad para despertar y mantener la vigilia. El bebé apenas consigue despertar tras intensa estimulación, y cuando lo hace, el periodo que consigue estar despierto es muy breve, volviendo rápidamente a un estado de sueño aparente. Los movimientos del bebé son muy escasos y a lo más que llega el niño es a retirar la parte del cuerpo que se le ha estimulado.

Letargia

Es la alteración leve de la capacidad para despertar y mantener la vigilia. El recién nacido es capaz de despertar ante estímulos moderados, pero el tiempo que consigue estar despierto es de corta duración y se mantiene solo mediante estimulación, volviendo a un estado de sueño aparente una vez que el estímulo cesa. Las respuestas motoras y los movimientos están disminuidos. Una alteración de la conciencia señala siempre la existencia de una alteración global en el funcionamiento del cerebro y hasta que no se demuestre lo contrario el bebé precisa vigilancia intensiva.

Ataxia

Es la dificultad en la coordinación de los movimientos.

Autismo

El término correcto es "trastorno del espectro autista". Bajo este término se engloba una serie de trastornos del desarrollo infantil que se manifiestan en los primeros tres años de vida y que se caracterizan porque los niños que lo padecen tienen muy alterada la capacidad para relacionarse, comunicarse (no miran a los ojos), jugar o comportarse (no comparten interés o placer en jugar con otros niños, no responden al ser llamados por su nombre *-parece sordo-*, y no señalan con el dedo índice). Entre otras características, los niños autistas poseen por lo general un escaso lenguaje, repiten lo mismo que oyen (frases o palabras). Son hipersensibles a los sonidos, se enojan mucho y tienen rabietas sin razón alguna y, aunque no poseen interés por juguetes, pueden querer llevar siempre uno en la mano; presentan estereotipias (movimientos repetitivos, siempre idénticos y sin propósito aparente).



CLONO O CLONUS

Clono o clonus

Son movimientos rápidos, rítmicos e involuntarios de vaivén del pie que se desencadenan tras una súbita flexión dorsal del mismo y el mantenimiento durante unos segundos del pie en esa posición. Debido a que el clonus se produce cuando los reflejos de distensión muscular están acentuados o son hiperactivos, el clonus del tobillo es un indicador de **hiperreflexia**. El clono puede indicar alteración funcional del **sistema nervioso** cuando: (a) se desencadena fácilmente y es muy sostenido, (b) se asocia con **hipertonía** y otros signos de disfunción motora, (c) existe una clara asimetría entre ambos miembros.

Contusión cerebral

Con este término se indica un daño del tejido cerebral debido a un traumatismo en la cabeza. Al igual que en otros tejidos, una contusión cerebral puede estar asociada con pequeños sangrados en el tejido cerebral y a veces a lesiones por falta de flujo sanguíneo. En el recién nacido la contusión cerebral es causada casi siempre por traumatismo sobre la cabeza en el parto, que puede acontecer en el parto instrumentado (véase **traumatismo obstétrico**). En los traumatismos, las pequeñas hemorragias se producen directamente bajo el lugar del impacto traumático (lesión de golpe) y en ocasiones también en el lado opuesto (lesión de contragolpe).



Puede haber huellas de traumatismo externo
Puede haber fractura de huesos
Puede ser por sacudida (maltrato)
Focos hemorrágicos en cerebro

CONTUSIÓN CEREBRAL

Convulsiones

Son cambios bruscos y transitorios en la conducta o la **actividad motora** (movimientos incontrolados y rítmicos) del bebé. Por lo general, se deben a una actividad eléctrica anormal (descargas eléctricas) en el **cerebro**. Su presencia es un indicador de posible alteración cerebral, pero esto no supone que exista un daño cerebral permanente. En el recién nacido, las convulsiones se dan con más frecuencia que en cualquier otra edad y pueden tener muchas causas, muchas de ellas tratables. Las convulsiones no causan daños duraderos *per se*, excepto cuando duran mucho o se dan con mucha frecuencia y no responden al tratamiento.

Convulsión epiléptica

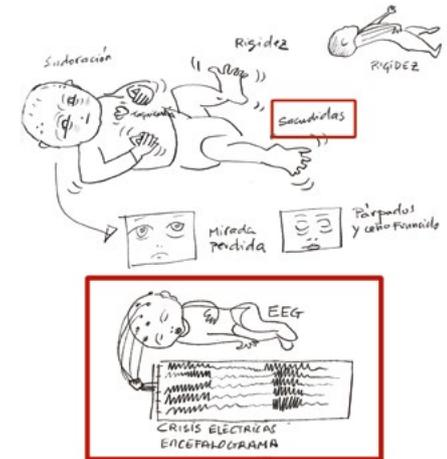
Son cambios bruscos en la conducta o en la actividad motora (movimientos rítmicos involuntarios o cambios posturales) debidos a una descarga eléctrica de un grupo de **neuronas** en el **cerebro**. El que un niño tenga convulsiones epilépticas no quiere decir que tenga **epilepsia**, pues solo se habla de epilepsia cuando el bebé tiene **convulsiones** recurrentes.

Estado epiléptico

En el niño se utiliza este término para señalar que una **convulsión** persiste durante 30 minutos o más, o, bien, cuando se presentan convulsiones repetidas sin recuperación durante 30 minutos.

Convulsión no epiléptica

Se dice cuando se produce un cambio brusco en la conducta o en la **actividad motora** del bebé que no resulta de una descarga eléctrica anómala en el **cerebro**.



CONVULSIONES

Corea y coreoatetosis

Es un cuadro clínico que se caracteriza por la presencia de movimientos incontrolados e involuntarios en varias zonas corporales, pero sobre todo en la cara, los pies y las manos. Los movimientos son anormales, y asemejan como bailar, tocar piano y pueden generar posturas retorcidas breves. El niño con este cuadro precisa estudio ya que este cuadro puede deberse a una alteración **genética** o a otras causas como alteraciones **metabólicas**, **infecciones** o intoxicaciones. La mayoría son graves y los niños tienen grave **discapacidad**.

Déficit de atención

Véase **trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH)**.

Dificultad de aprendizaje

A algunos niños que fueron **prematuros** o que tienen alguna alteración neurológica, cuando son mayores les cuesta mantener la atención y aprender nuevos conocimientos, aunque tengan una inteligencia normal. Si el problema se identifica pronto y se da apoyo especializado suele resolverse. Se relaciona con el **déficit de atención e hiperactividad** (TDAH).

Discapacidad

Por este término se entiende la dificultad o la limitación para realizar determinadas actividades que un niño debería hacer a una edad determinada y que a largo plazo afectará a su capacidad de interactuar y participar plenamente en la sociedad.

Discapacidad cognitiva o retraso intelectual

Con este término se entiende la adquisición lenta e incompleta de las habilidades cognitivas que van apareciendo durante el desarrollo del niño, lo que conduce finalmente a limitaciones sustanciales en las capacidades para el desenvolvimiento corriente del niño en su entorno y fuera de él. Estos niños presentan un funcionamiento intelectual inferior a la media y muy variable, junto con limitaciones en dos o más de las siguientes áreas de habilidades adaptativas: comunicación, cuidado personal, vida en el hogar, habilidades sociales, utilización de la comunidad, autogobierno, salud y seguridad, habilidades académicas, ocio y trabajo. La discapacidad intelectual no es una enfermedad mental, pero a estos niños les cuesta más aprender, comprender y comunicarse. La **discapacidad** cognitiva se gradúa en leve, moderada, grave y profunda según el cociente intelectual (CI).

Discapacidad cognitiva leve, CI 50 a 70

En esta categoría se incluyen la gran mayoría de niños con discapacidad cognitiva. Estos niños son capaces de desarrollar habilidades sociales y de comunicación durante los años prescolares (0-5 años de edad). Tienen insuficiencias mínimas en las áreas sensorio motoras y con frecuencia no se diferencian de otros niños sin discapacidad cognitiva hasta edades posterior-

res. Su capacidad para adquirir habilidades sociales y laborales, les permite una autonomía, pero pueden necesitar supervisión, orientación y asistencia, especialmente en situaciones de estrés social o económico. Contando con apoyos adecuados, estos niños cuando llegan a adultos viven sin inconvenientes en la comunidad.

Discapacidad cognitiva moderada, CI 35-40 a 50-55

Estos niños adquieren habilidades de comunicación durante los primeros años de la niñez y son capaces de adquirir una formación laboral y pueden adquirir destrezas para su propio cuidado personal. También pueden beneficiarse de adiestramiento en habilidades sociales y laborales, pero es improbable que progresen más allá de la educación básica. Pueden aprender a trasladarse independientemente por lugares que les son familiares y en su mayoría pueden realizar trabajos no cualificados o semicualificados, siempre con supervisión. Se adaptan bien a la vida en comunidad, usualmente en instituciones con supervisión.

Discapacidad cognitiva grave CI 20-25 a 35-40

La adquisición de un lenguaje comunicativo en estos niños es escasa o nula. Durante la edad escolar pueden aprender a hablar y pueden ser adiestrados en habilidades elementales de cuidado personal. Se benefician solo limitadamente de la enseñanza, pero pueden dominar ciertas habilidades como el aprendizaje de la lectura global de algunas palabras imprescindibles para su autonomía e independencia. Cuando son adultos pueden ser capaces de realizar tareas simples estrechamente supervisadas en instituciones. En su mayoría se adaptan bien a la vida en la comunidad.

Discapacidad cognitiva profunda CI 20-25

Los niños de esta categoría desarrollan durante los primeros años considerables alteraciones del funcionamiento sensorio-motor. Precisan de un ambiente altamente estructurado con ayudas y supervisión constantes, así como tener una relación individualizada con el educador. El desarrollo motor y las habilidades para la comunicación y el cuidado personal pueden mejorar si se les somete a un adiestramiento adecuado. Algunos de ellos llegan a realizar tareas simples en instituciones protegidas y estrechamente supervisados.

Discapacidad motora

Véase [parálisis cerebral](#).

Discapacidad visual cortical

Es una disminución de la visión bilateral debida a una anomalía o lesión que afecta a las vías nerviosas que transmiten los estímulos visuales dentro del [cerebro](#) (radiaciones ópticas) a la corteza visual que se encarga de reconocer las imágenes. El ojo es normal, estos captan la imagen normalmente y envían el mensaje al cerebro, pero ese mensaje no es procesado o integrado correctamente.

Las lesiones cerebrales que pueden dar lugar a discapacidad visual cortical son: a) lesión de la [sustancia blanca](#) en el niño nacido prematuro, b) [encefalopatía hipóxico-isquémica](#), c) lesiones cerebrales en el útero, d) [contusión cerebral-traumatismo obstétrico](#), e) [hipoglucemia](#), f) [meningitis](#) bacteriana y g) [hidrocefalia](#). En general, el momento, la localización y la extensión de la lesión cerebral determina la gravedad de la discapacidad visual cortical.

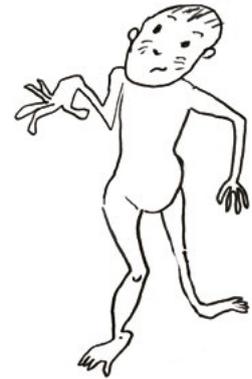
Los niños con discapacidad visual cortical generalmente tienen cierto nivel de visión, siendo rara la [ceguera](#). Estos niños tienen dificultad "en fijar la mirada" a un objeto y dificultad en filtrar los estímulos visuales periféricos para lograr aislar un objeto. Parecen distraídos, con pobre atención a estímulos visuales, especialmente a estímulos complejos. Tienen mejor visión cuando observan objetos en movimiento que objetos estáticos. El contacto visual es pobre y pueden presentar [estrabismo](#) o defectos de refracción y con frecuencia presentan otros síntomas y signos neurológicos asociados (por ejemplo, déficit de memoria, [parálisis cerebral](#), etc.) por lesión en otras áreas del cerebro. Un aspecto importante, es que la función visual reducida por lo general tiende a mejorar con el tiempo.

Disfagia

Es la dificultad para tragar los alimentos, líquidos y en ocasiones incluso la saliva.

Distonía

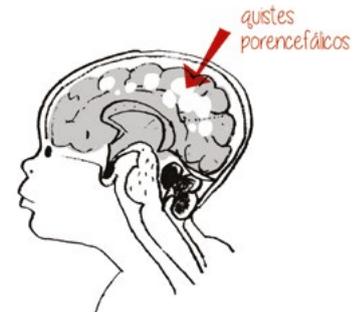
En el bebé a término señala una contracción muscular sostenida que a menudo da lugar a posturas inusuales o retorcimiento de las partes afectadas.



DISTONÍA

Encefalomalacia multiquística

Es cuando el tejido cerebral es destruido y sustituido por múltiples cavidades quísticas de tamaño variable. No es una enfermedad, sino una grave destrucción del **cerebro**, que puede ser debida a un pobre aporte de sangre u **oxígeno** al cerebro, como puede ocurrir en la **asfixia perinatal**, el colapso postnatal o en la muerte intraútero de un gemelo monocorial (gemelos que comparten una única placenta). Además, esta grave destrucción del cerebro también puede ocurrir como consecuencia de infecciones víricas intraútero o postnatal (herpes), en alguna **enfermedad metabólica** congénita, y rara vez por traumatismos del **cráneo** alrededor del nacimiento (véase **traumatismo obstétrico**). Esta pérdida de tejido cerebral tiene habitualmente graves consecuencias tanto en los aspectos motores como cognitivos del niño.



ENCEFALOMALACIA MULTIQUEÍSTICA

Encefalopatía por bilirrubina o Kernicterus

Es el cuadro de disfunción neurológica aguda o crónico producido por la presencia de altas concentraciones de **bilirrubina** en la sangre. Con este término se señala la lesión cerebral que se produce cuando los niveles de **bilirrubina** son muy altos y esta sustancia se deposita en determinadas zonas del **cerebro**, produciendo un daño cerebral que provoca complicaciones neurológicas serias como sordera (**hi-poacusia**), trastorno de movimiento (rigidez muscular y movimientos involuntarios), dificultades del habla y problemas en la vista y los dientes. Esta lesión normalmente se desarrolla en la primera semana de vida, pero puede observarse hasta la tercera semana. Para prevenir este cuadro agudo (deterioro del **tono muscular** y la conciencia) y sobre todo sus consecuencias a largo plazo, es por lo que se aplica **fototerapia** al bebé cuando las concentraciones de bilirrubina ascienden y se acercan a niveles potencialmente peligrosos para el cerebro, y si las cifras están en rango realmente peligroso se le realiza un recambio de la sangre del bebé (**exanguinotransfusión**).

Enfermedades metabólicas congénitas o errores congénitos del metabolismo

Son un grupo muy diverso de enfermedades genéticas hereditarias que pueden interferir de una forma u otra en el metabolismo del cuerpo. Aunque se trata de enfermedades raras si las consideramos de forma individual, son frecuentes si las consideramos en conjunto, pues hay un gran número de tipos. Estas enfermedades son causadas por mutaciones genéticas que hacen que una proteína del organismo sea anómala, y que, por tanto, su estructura y función esté alterada. Ello provoca un funcionamiento incorrecto de células y órganos del cuerpo por alguno de los siguientes mecanismos: a) acumulación de alguna sustancia tóxica en el cuerpo, b) déficit de alguna molécula esencial para el buen funcionamiento del cuerpo, c) disminución en la producción de energía necesaria para el buen funcionamiento de las células de nuestro cuerpo; d) depósito intracelular de productos, y e) pérdida de la función de algún receptor o transportador de moléculas, como por ejemplo del transportador de glucosa al interior de las neuronas.

Estas enfermedades a menudo se presentan clínicamente en el período neonatal. En general, la expresión clínica dependerá de la toxicidad de las sustancias acumuladas, del lugar donde se depositen o de la función de las moléculas deficitarias, incluido el déficit energético. En caso de falta de tratamiento pueden perjudicar muchos órganos, entre ellos particularmente al [cerebro](#). Los avances en su diagnóstico y tratamiento han mejorado el pronóstico en algunas de ellas y es posible prevenir nuevos casos mediante el consejo genético y el diagnóstico prenatal.

Epilepsia

Hablamos de epilepsia cuando hay [convulsiones](#) recurrentes por descargas eléctricas en las neuronas de la [corteza cerebral](#).

Esclerosis tuberosa

Es una enfermedad que está dentro de los síndromes [neurocutáneos](#), en la que se producen tumores benignos en numerosos órganos, pero con más frecuencia

en el cerebro y la piel, pero también en la retina, los pulmones y los riñones. Sus síntomas dependen de la localización y tamaño de los tumores. La presentación clínica depende de la edad del paciente, los órganos involucrados y la gravedad de la afectación. En el neonato el tumor más frecuente se localiza en el corazón (rabdomioma) y las manifestaciones más graves dependen de la presencia de tumores en el cerebro. La herencia de esta enfermedad es **autosómica dominante**, pero sólo un tercio de los casos son hereditarios ya que dos tercios responden a **mutaciones de novo**. Hay dos principales genes responsables que están en cromosomas diferentes; las mutaciones TSC1 y TSC2.

Espasmo

Contracción de cualquier músculo que es súbita e involuntaria.

Espasmos infantiles

Son **convulsiones** que se expresan por movimientos bruscos y súbitos de flexión o extensión (espasmos), que suelen ocurrir en brotes. Estos espasmos infantiles se dan en una entidad epiléptica conocida como **síndrome de West** y en la que los niños durante el primer año de vida, especialmente entre los 3 y los 8 meses de edad, presentan este tipo de convulsiones. Estos niños además presentan retraso del **desarrollo psicomotor** y un **electroencefalograma** con un trazado característico llamado **hipsarritmia**.

Este **síndrome** tiene tratamiento, principalmente la hormona adrenocorticotrópica (ACTH), pero también se dispone de tratamientos alternativos. Se puede identificar una causa en casi el 75% de los niños que presentan espasmos, como malformaciones del **cerebro**, **asfixia perinatal** o **esclerosis tuberosa**.

Espasticidad

Aumento de la resistencia muscular durante el movimiento de forma proporcional a la velocidad de este y que provoca la rigidez y acortamiento de los músculos del bebé. Este problema es de gravedad variable y puede, según su gravedad, interferir

en el movimiento y funciones motoras como la marcha, la manipulación, el equilibrio, el habla, y la deglución, etc. No es habitual que esté presente en el periodo neonatal y se aprecia mejor con el paso de los meses. Suele ser causada por daño a la parte del cerebro que gobierna el control de los movimientos (véase [parálisis cerebral](#)).

Estado vegetativo

Este término se utiliza para describir un estado clínico que puede apreciarse tras un periodo de [coma](#) producido por un daño cerebral grave. Se caracteriza porque el bebé puede alcanzar una aparente vigilia (parece estar despierto) pero ignora y no presta ningún interés a lo que le rodea. La vigilia en este estado es más aparente que real. Los bebés en este estado mantienen parcial o completamente las funciones autónomas y reflejas, tienen [ciclos de vigilia-sueño](#), movimientos oculares erráticos de los ojos, parpadeo espontáneo, y respuestas motoras simples y sin objetivo.

Hiperalgnesia

Este término es utilizado cuando un estímulo doloroso es percibido por el bebé como demasiado doloroso. Por ejemplo, un estímulo molesto simple, como un pinchacito, causa un dolor mayor que el esperado.

Hiperekplexia

Es un trastorno poco común que se caracteriza porque el bebé presenta [sobresaltos](#) exagerados, de aquí que se haya llamado "enfermedad por sobresalto". La mayoría de los casos son hereditarios y se deben a un defecto de un receptor de las [neuronas](#) que están ubicadas principalmente en el [tronco encefálico](#). La forma grave se expresa poco después del nacimiento con bruscos y violentos sobresaltos al menor estímulo, seguidos de rigidez sostenida de tronco y extremidades, con puños cerrados y marcados temblores. En ocasiones, la rigidez es tan extrema que,

junto a un laringospamo, puede conducir a parada cardiorrespiratoria y a muerte súbita. Las pruebas de neuroimagen, el [electroencefalograma integrado por amplitud](#) y los estudios neurometabólicos son normales. Las manifestaciones se van reduciendo en intensidad en los meses posteriores al nacimiento; disminuye la rigidez muscular y la violencia del sobresalto, aunque éste persiste ante una estimulación externa o una excitación. El desarrollo intelectual de estos niños suele ser normal. La maniobra de flexión de la cabeza y los miembros inferiores puede controlar los sobresaltos. Los pacientes responden al tratamiento con clonacepam, diacepam o valproato sódico y deben tener especial precaución con los bloqueantes neuromusculares anestésicos.

Hiperexcitabilidad

Cuando un bebé presenta hiperexcitabilidad además de [hiperreflexia](#) osteotendinosa, presentan en mayor o menor medida hiperactividad motora, [hipertonía](#) muscular, temblores, sobresaltos frecuentes, reflejo de Moro exagerado (véase [reflejos primitivos](#)) y llanto agudo, excesivo y difícil de calmar. Entre las causas que conducen a la hiperexcitabilidad, la más frecuente es el síndrome de abstinencia por adicción pasiva o tras la exposición a cocaína intraútero por consumo materno. El cuadro de hiperexcitabilidad más grave es el cuadro de [hiperekplexia](#).

Hiperreflexia

Situación en la que los [reflejos miotáticos](#) u [osteotendinosos](#) son hiperactivos. En estos casos el estímulo de distensión más leve como golpear ligeramente el tendón es suficiente para inducir el reflejo, apreciándose una sacudida rápida y con un amplio movimiento del miembro, un área reflexógena más amplia de lo habitual, y clono sostenido (particularmente a nivel del tobillo). La hiperreflexia puede estar presente en el neonato con [hiperexcitabilidad](#) o estar ocasionada por una gran diversidad de trastornos.

Hipertonía

Es un aumento del **tono muscular**, una tensión anormal en los músculos, que evita su estiramiento natural. Puede ser **hipertonía transitoria** o, en el peor de los casos, indicar un problema neurológico. El bebé cuando presenta hipertonía suele mostrar unas extremidades superiores e inferiores hiperflexionadas.

Hipertonía transitoria

Muchos niños que nacieron **prematuramente** pasan por una fase de hipertonía transitoria, eso significa que ciertos grupos de músculos están más rígidos de lo esperado, sobre todo en brazos y piernas. La hipertonía transitoria, suele desaparecer espontáneamente antes de los 18 meses de **edad corregida** (EC). Si persiste a los 24 meses de edad corregida habrá que valorar si se trata de algún tipo de **parálisis cerebral**.

Hiporreflexia

Es la pérdida o reducción acusada de los **reflejos miotáticos** bien en todo el cuerpo o en una parte del mismo. La mayor parte de las veces se debe a trastornos que interfieren con la conducción del impulso a través del arco funcional que es necesario (neurona motora en la **médula espinal**, raíces o **nervios**, la unión neuromuscular o el músculo) para que se dé el reflejo miotático. La depresión funcional del sistema nervioso puede cursar con reflejos miotáticos hipoactivos. En los casos graves, como ocurre en el **coma** profundo los reflejos miotáticos pueden estar ausentes.



HIPOTONÍA

Hipotonía

Es la disminución del **tono muscular**. El bebé con disminución del tono muscular (**hipotonía**) descansa sobre el lecho con los miembros sueltos, separados del cuerpo y con codos y rodillas extendidas. Por lo general, estos bebés también muestran reducción de la cantidad de movimientos espontáneos, aunque estos pueden mostrar una calidad normal.

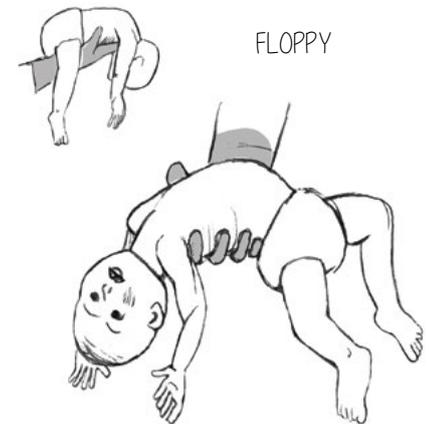
El tono muscular puede reducirse de forma variable y transitoria en cualquier bebé como expresión de una enfermedad no neurológica, pero una hipotonía persistente y relevante puede ser un signo de un problema en cualquier parte a lo largo de la ruta que controla la actividad motora, que incluye el **cerebro**, la **médula espinal**, los **nervios** y los músculos. Las causas pueden incluir: a) daño cerebral, debido a falta de **oxígeno** antes o inmediatamente después del nacimiento, b) problemas en la formación del cerebro, c) enfermedades de los músculos que se inician en el periodo prenatal, como la **distrofia miotónica congénita**, d) trastornos que afectan los nervios que llevan la información a los músculos, f) **meningitis** o agresiones inflamatorias del **cerebro**.

Floppy

Es un término inglés que describe las posturas en batracio o "muñeca de trapo" que adoptan los neonatos o lactantes hipotónicos (véase **hipotonía**) con marcada reducción del **tono muscular** del neonato en las extremidades, el tronco y el cuello. Los bebés con este problema parecen flácidos y se sienten como si fueran "muñecos de trapo" al moverlos o cargarlos. Por lo general, cuando un bebé está "floppy" presenta daño en el cerebro, o bien la **médula espinal**, los nervios o los músculos. Por lo general, estos neonatos también muestran una escasez de movimientos espontáneos.

Hipotonía congénita benigna

Este término se utiliza para describir a lactantes que presentan hipotonía desde el nacimiento, pero en los que el **tono muscular** se normaliza con el transcurrir de los meses. Este diagnóstico es retrospectivo y no parece corresponder a una enfermedad concreta.



Hipsarritmia

Es un patrón característico que se registra en el **electroencefalograma** de un niño con **espasmos infantiles** que se caracteriza por la presencia de continuas descargas de ondas lentas, puntas, ondas agudas y de alto voltaje, sin sincronización entre ambos **hemisferios**. Este trazado da la sensación de una gran desorganización del electroencefalograma. Este trazado junto con espasmos infantiles y trastorno del

desarrollo psicomotor constituye el **síndrome de West**, el cual suele manifestarse entre los 3 y los 6 meses de edad.

Mioclónías

Son movimientos involuntarios, breves, bruscos y repentinos, a modo de sacudidas. Pueden ser generalizados, focales o multifocales. Estos movimientos son frecuentes en niños nacidos **prematuramente** y no tienen por qué tener relevancia clínica. Cuando se repiten en secuencia varios de estos movimientos pueden corresponder a crisis convulsivas mioclónicas.

Movimientos generales anómalos (véase movimientos generales)

Pobre repertorio de movimientos generales

En esta secuencia los movimientos sucesivos es monótona y los movimientos en las diferentes partes corporales no muestran la complejidad habitual. El pobre repertorio de movimientos generales es el patrón anormal observado con más frecuencia en neonatos nacidos pretérmino. Estos movimientos pueden ser seguidos o no por movimientos de agitación a partir de las seis semanas de nacer.

Movimientos acalambrados-sincronizados (cramped-synchronised)

Este es un patrón de movimientos generales claramente anormal en el cual los movimientos parecen rígidos y en bloque. Esto da a los movimientos un carácter rígido y brusco que hace que los movimientos generales no muestren la suavidad y fluidez características. Estos movimientos constituyen el ejemplo de movimientos generales patológicos, y si se observan de forma constante y persistente durante semanas tienen un alto valor predictivo de trastorno motor, particularmente de **parálisis cerebral** en la niñez.

Movimientos caóticos

En esta categoría, los movimientos de todos los miembros son de gran amplitud y ocurren en un orden caótico sin suavidad ni fluidez. Estos movimientos son los más

raros y con frecuencia preceden a los movimientos acalambrados-sincronizados (cramped-synchronized), los cuales se desarrollan pocas semanas después.

Ausencia de movimientos de ajetreo

Los movimientos de ajetreo se consideran realmente alterados en un niño nacido a término cuando entre las 9 y las 20 semanas tras el nacimiento no se observan estos movimientos multidireccionales de carácter continuo de pequeña amplitud. La ausencia de estos movimientos es altamente predictiva de alteración neurológica posterior, principalmente parálisis cerebral.

Movimientos de ajetreo anormales

Estos movimientos se diferencian de los normales en que son más amplios, rápidos y bruscos. Esta categoría de alteración es rara y tiene un escaso valor predictivo de discapacidad ulterior.

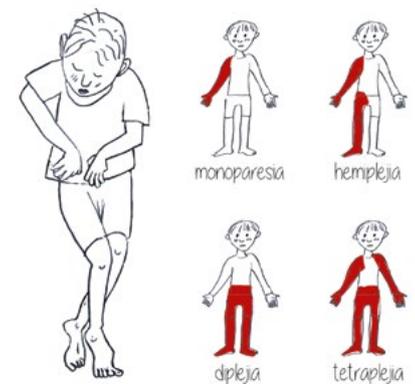
Opistótonos

Es una postura anómala en la que el bebé muestra un dramático arqueamiento de la columna con marcada hiperextensión del cuello. El opistótonos, es considerado una variante de la postura tónica extensora característica de la descerebración.

Parálisis cerebral (PC)

Este término incluye un grupo de trastornos motores que involucran al **tono muscular**, el movimiento o la postura y comportan una restricción o limitación de la actividad. Estos trastornos son debidos a una agresión a un cerebro en desarrollo (fetal, neonatal o infantil). Las manifestaciones clínicas, aunque permanentes, pueden ir cambiando con el curso de los años. El trastorno motor puede acompañarse o no de convulsiones, déficits sensoriales, cognitivos, comunicativos y/o de la conducta.

La parálisis cerebral se diagnostica mediante el examen neurológico del niño en el cual se evalúa el tono, la fuerza muscular, los **reflejos miotáticos** y los **reflejos primitivos**, así como las respuestas posturales de equilibrio y movimiento del bebé o del niño. El diagnóstico no se establece en el período neonatal, aunque el neonato presente ya la disfunción neurológica. En general, el trastorno motor que define la



PARÁLISIS CEREBRAL

PC se manifiesta en los primeros 18 meses de edad postnatal, pero los signos de parálisis cerebral pueden ser muy diferentes en su gravedad entre los niños con este trastorno y pueden comprometer solo un lado o a ambos lados del cuerpo o ser más pronunciados en los brazos que en las piernas o viceversa.

La PC se puede clasificar en relación al tipo de trastorno motor que predomina y según su distribución anatómica. Según el tipo de trastorno motor hablamos de:

Parálisis cerebral espástica

Es el tipo más frecuente (70% de las PC) y se caracteriza porque los músculos están tensos y se estiran con dificultad, hay rigidez de movimientos e incapacidad para relajar los músculos. Por ello es habitual que origine **contracturas** (rigidez) de las articulaciones. Según las regiones corporales afectadas distinguimos tres tipos:

Diplejía espástica

Es la forma más frecuente y en esta se afectan con preferencia los miembros inferiores. Es la forma relacionada con la lesión cerebral asociada a la prematuridad (véase **recién nacido prematuro**).

Hemiplejía espástica

En esta forma está afectado predominantemente un lado del cuerpo y suele existir una mayor afectación del brazo que de la pierna. Cuando la alteración motora no implica un importante trastorno motor del hemicuerpo o no es total se prefiere hablar de hemiparesia espástica. La hemiplejía o hemiparesia se relaciona con lesiones cerebrales unilaterales isquémicas como el infarto arterial perinatal (véase **infarto cerebral perinatal**) o la **leucomalacia** quística unilateral.

Tetraplejía espástica o cuadriplejía

Es la forma más grave y en ella están afectados los 4 miembros. Suele ser debida a malformaciones cerebrales graves o lesiones destructivas extensas del cerebro como ocurre en las **infecciones congénitas** o isquemia cerebral grave del feto.

Parálisis cerebral discinética (12-14% de las PC)

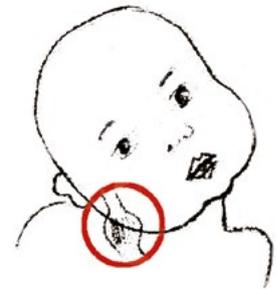
Se caracteriza por fluctuaciones y cambios bruscos del **tono muscular** así como movimientos involuntarios. Es la forma de PC relacionada con la lesión de **ganglios basales** y **tálamos** que ocurre en la **encefalopatía hipóxico-isquémica** o el **kernicterus** (encefalopatía por bilirrubina). Suele ser más invalidante que las formas espásticas, pues los movimientos involuntarios ocurren casi todo el tiempo e interfieren con los movimientos normales, además se acentúan y son peores cuando el niño está excitado o de pie, pero se reducen cuando el niño está tranquilo.

Secuencia de acinesia-hipocinesia fetal (SAF)

Este término señala que la disminución del movimiento intraútero ha producido en el recién nacido una serie de anomalías secundarias como son exceso de líquido amniótico (polihidramnios), bajo peso al nacimiento, contracturas congénitas (véase **artrogriposis**), anomalías craneofaciales (Ej. mandíbula excesivamente pequeña, e **hipoplasia** pulmonar. Cuando la expresión de la secuencia es grave y completa, el neonato puede fallecer inmediatamente tras el parto o poco después por hipoplasia pulmonar, y los signos deformativos son más llamativos que los neurológicos. Enfermedades fetales que producen debilidad, como son las enfermedades **neuromusculares**, o problemas no fetales pero que impiden el movimiento del feto, como son la ausencia o escasez de líquido amniótico (oligoamnios) o las malformaciones uterinas, pueden causar esta secuencia.

Tortícolis congénita

Es una alteración en la que el recién nacido presenta una inclinación lateral de la cabeza (cuello torcido). La madre nota que tiene la cabeza inclinada siempre hacia el mismo lado y tiene dificultad para girarla hacia el lado contrario. Se asocia a acortamiento de un músculo del cuello llamado esternocleidomastoideo. En más de dos tercios de los casos, la inclinación de la cabeza es hacia el lado derecho mientras que la barbilla señala hacia la izquierda. A menudo el niño presenta una asimetría facial con un discreto aplanamiento del lado afectado.



TORTÍCOLIS CONGÉNITA

Esta deformidad del cuello puede corregirse de forma pasiva mediante la realización de manipulaciones y ejercicios de estiramiento. Estos deben hacerse con suavidad, con el niño relajado y un mínimo de varias veces al día. Si no hay respuesta al tratamiento físico al año de vida, puede ser necesario el alargamiento quirúrgico del músculo.

El 20% de los niños con torticolis muscular de tipo **congénito** presentan de forma asociada algún grado de luxación congénita de cadera. Por eso es muy importante realizar una exploración minuciosa de la cadera, incluyendo una ecografía a las 6 semanas.

Trastornos de conducta

Alteraciones importantes del comportamiento o de la **conducta** de los niños. Uno de los más frecuentes es el **trastorno por déficit de atención con hiperactividad**.

Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH)

Con este nombre se define un cuadro de alteración del comportamiento (conducta) en el niño caracterizado por fácil distracción, períodos de atención breve, inquietud motora, inestabilidad emocional y conductas impulsivas. Este cuadro no se aprecia en el neonato y se diagnostica en los primeros años de la enseñanza primaria.

Traumatismo obstétrico

Se entiende por traumatismo obstétrico la presencia de lesiones en el recién nacido al nacimiento que han sido producidas por fuerzas mecánicas (compresión, tracción) durante el trabajo de parto. Aunque tiende a culparse al obstetra de las mismas, lo cierto es que dichas lesiones no son siempre evitables y pueden ocurrir a pesar de un óptimo manejo del parto. Todo parto, por muy normal que sea, entraña un trauma para el feto debido a las fuerzas mecánicas (contracciones y torsiones) que experi-

menta el feto para nacer. En el parto vaginal normal, el trauma es bien tolerado y no deja ninguna huella. En otros tipos de parto, el trauma puede generar lesiones que pueden afectar a la piel, huesos y articulaciones, **sistema nervioso** e incluso órganos internos. De acuerdo a su gravedad e impacto en la salud del bebé, estas lesiones pueden requerir desde simple observación hasta un tratamiento urgente y pueden dejar secuelas. Es en este tipo de lesiones donde hablamos de traumatismo obstétrico. Las lesiones fetales causadas por amniocentesis, obtención de muestra sanguínea del cuero cabelludo fetal, maniobras de reanimación neonatal, o debidas a patologías maternas, no son consideradas como traumatismo obstétrico.

Los traumatismos más frecuentes en el recién nacido son: A) **heridas y laceraciones cutáneas**, son lesiones producidas por tracción o por el material quirúrgico (bisturíes o tijeras). B) **caput succedaneum**, C) **cefalohematoma**, D) **fractura de clavícula**, que es una lesión frecuente en el parto, suele consolidar espontáneamente en unas 2 semanas, sin necesidad de inmovilizar el brazo. E) **hematoma del músculo esternocleidomastoideo**, se identifica porque se palpa un bulto en la región lateral del cuello, debe vigilarse y realizar seguimiento porque puede ser causa de **torticolis**. F) **hemorragia cerebral**, suele estar asociada con partos prematuros o muy complicados. G) **parálisis del plexo braquial (plexopatía) o del nervio facial**, que resulta de la elongación (estiramiento) o menos frecuentemente por rotura de los nervios, produciendo inmovilidad de todo o de un segmento del brazo afecto o bien de la mitad de la cara con desviación de la comisura bucal al lado contrario e incapacidad de cerrar el ojo del mismo lado. H) **lesiones de órganos internos** como rotura del hígado o del bazo, que son infrecuentes, I) **traumatismos genitales**, suelen relacionarse con los partos de nalgas y suelen limitarse a edema local.

West (síndrome)

Es un trastorno poco frecuente y grave, que se caracteriza por tres hallazgos, los **espasmos infantiles**, el retraso del desarrollo psicomotor y un **electroencefalograma** característico con un trazado llamado **hipsarritmia**.



9

Infecciones del
sistema nervioso central

Corioamnionitis materna

Es una patología propia del embarazo que consiste en la infección del líquido amniótico y las membranas que lo contienen; a veces se acompaña de rotura prematura de la bolsa amniótica. Esta infección puede dar lugar a infección del feto y de la madre, además de poder causar un parto prematuro (véase [recién nacido prematuro](#)), y se asocia a mayores problemas de salud y mortalidad materna y neonatal.

Infecciones congénitas

Son aquellas infecciones transmitidas por la madre a su hijo antes del nacimiento. Clásicamente se conocen con el acrónimo **TORCH**. T: toxoplasmosis; O para señalar otras infecciones como varicela, sífilis, parvovirus B19, malaria, tuberculosis y Zika; R: rubeola, C: citomegalovirus y H:herpes. La transmisión puede ocurrir a través de la placenta o en el caso del herpes por contacto directo con el patógeno durante el parto. La fuente de infección fetal es la viremia, bacteriemia o parasitemia que se produce en la mujer embarazada durante la primera infección con estos agentes infecciosos (primoinfección). La enfermedad suele pasar inadvertida o ser escasamente manifiesta en la madres. El diagnóstico es por técnicas de biología molecular ([reacción en cadena de la polimerasa](#) o PCR). En general cuando la infección ocurre antes de las 20 semanas son más graves las consecuencias para el feto. La Asociación Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO) recomienda que, en el primer trimestre de la gestación, se evalúe la posibilidad de sífilis, rubéola, hepatitis B y virus de la inmunodeficiencia humana, y que se repitan durante la gestación cuando existen criterios de riesgo. La determinación de toxoplasma y la determinación de CMV no están recomendadas y solo se consideran cuando se detectan en el feto alteraciones ecográficas sugestivas de infección congénita como hidrops, [retraso del crecimiento intraútero](#) y anomalías cerebrales.

Estas infecciones tienen una alta mortalidad fetal y neonatal y pueden originar graves consecuencias tanto durante el periodo neonatal como después.

Meningitis

Es una enfermedad caracterizada por la inflamación de las **meninges** (las cubiertas) que recubren el **cerebro** o la **médula espinal**. Se debe por lo general a infecciones por virus o bacterias. Para su diagnóstico debe realizarse una **punción lumbar** y en el análisis del **líquido ceforraquídeo** se observan hallazgos que sugieren inflamación, como son una cantidad anormal de células (leucocitos, véase **glóbulos blancos**) o proteínas. Para el diagnóstico de meningitis no es indispensable el aislamiento (cultivo) del microorganismo que puede estar causando la meningitis, pero su aislamiento permite establecer la causa de la meningitis.

Meningitis neonatal

Esta grave entidad es más frecuente en la etapa neonatal que en cualquier otra época de la vida, ocurriendo principalmente durante la primera semana de vida. La mayoría de las meningitis son debidas a **bacterias**, siendo las más frecuentes el Estreptococo hemolítico del grupo B, el Escherichia coli y la Listeria monocytogenes. Independientemente de la causa, los bebés con esta inflamación presentan signos y síntomas de infección sistémica (deterioro de su estado de salud) con llanto quejumbroso y/o irritabilidad. La fiebre persistente y las convulsiones no son hallazgos dominantes como en el niño aunque pueden presentarse. Las meningitis neonatales se clasifican en precoces si las manifestaciones clínicas comienzan en los primeros días de vida. Estas se adquieren alrededor del nacimiento y habitualmente son producidas por microorganismos procedentes del tracto vaginal de la madre. Las meningitis de comienzo tardío son aquellas que inician después de los 4-7 días y son habitualmente causadas por gérmenes procedentes del entorno familiar del bebé o del hospital si se encuentran ingresados en él.

La meningitis neonatal bacteriana no está exenta de mortalidad a pesar del tratamiento antibiótico de los bebés, y algo menos de un tercio de los niños fallece y el índice de secuelas es alto, particularmente cuando se complica con **ventriculitis**. El tratamiento es la administración intravenosa de antibióticos específicos contra el microorganismo (**bacteria**) causante, pero hasta que llegue el resultado del laboratorio diciendo cual es la bacteria se inicia el tratamiento con antibióticos que cubren los gérmenes que causan con más frecuencia meningitis en el neonato.

Ventriculitis

Es una grave complicación de la **meningitis** que ocurre cuando la inflamación de las **meninges** se extiende a los **ventrículos** del **cerebro**. Este cuadro se asocia con frecuencia a **meningitis bacteriana**, al ser los **plexos coroideos** de los ventrículos laterales la vía de entrada hematógica de los gérmenes. La ventriculitis puede tener consecuencias graves y causar **hidrocefalia**. En ocasiones la ventriculitis puede ocurrir tras una cirugía del cráneo para poner una **derivación ventriculoperitoneal**.

Sepsis

Infección grave producida por una **bacteria**, virus u hongo en la sangre del bebé y que puede dañar a todos los órganos y de no ser tratada puede tener graves consecuencias. Según el momento de aparición se clasifica como sepsis de aparición temprana (sepsis precoz) cuando se aprecia en los primeros 7 días de vida, mientras que cuando la sepsis aparece entre el día 7 y 28 de vida hablamos de sepsis de aparición tardía.



10

Hemorragias cerebrales

Hematoma

Es la acumulación de sangre por un sangrado generalmente por rotura de vasos finos, sin que la sangre llegue a salir al exterior. Los más frecuentes son en los tejidos justo debajo de la piel y generalmente se expresan por manchas inicialmente azuladas en la piel (vulgarmente llamadas cardenales), pero también pueden darse en órganos internos.



cerebro comprimido por hematoma

HEMORRAGIA EPIDURAL

Hemorragia epidural

Es una acumulación de sangre entre el hueso del **cráneo** y la primera membrana que recubre el **cerebro**. En la mayoría de los casos se deben a un traumatismo sobre el cráneo durante el parto (véase **traumatismo obstétrico**) particularmente en partos instrumentados (donde se utilizan fórceps, ventosa). Puede producir compresión del cerebro y aumento en la presión intracraneal y, si esto ocurre, es una emergencia médica.

Hemorragia intraventricular

Se produce cuando una zona frágil del **cerebro** sangra y esta sangre se acumula en los **ventrículos cerebrales**. Se diagnostica mediante la realización de **ecografías cerebrales**, que es habitual realizarlas de forma repetida a lo largo del ingreso de los niños nacidos prematuramente o en el caso de niños nacidos a término que tengan alteración clínica neurológica o riesgo neurológico. Existen clasificaciones en función de la extensión del sangrado:

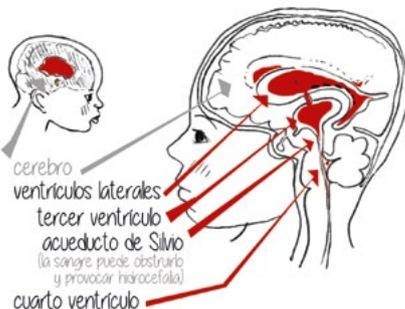
Grado I

Hemorragia localizada exclusivamente en la matriz germinal sin sangrado intraventricular. La matriz germinal es un tejido cerca de los ventrículos laterales, en la cabeza del núcleo caudado (véase **ganglios basales**), muy vascularizado.

Grado II

Cuando existe sangre en el interior de los ventrículos pero sin alcanzar a dilatarlos.

HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR



Grado III

Cuando los ventrículos están llenos de sangre y dilatados por la misma.

Grado IV

Aunque se cataloga como hemorragia intraventricular, este grado realmente responde a un **infarto** hemorrágico de la **sustancia blanca** más próxima a los ventrículos laterales y suele ir acompañada de hemorragia intraventricular.

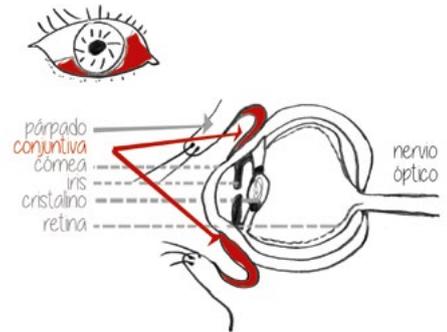
A mayor grado de hemorragia más riesgo de dilatación ventricular progresiva (véase **hidrocefalia**), causado por coágulos que obstruyen el flujo del **líquido cefalorraquídeo** (LCR) y la reacción inflamatoria secundaria al sangrado.

Hemorragia subaracnoidea

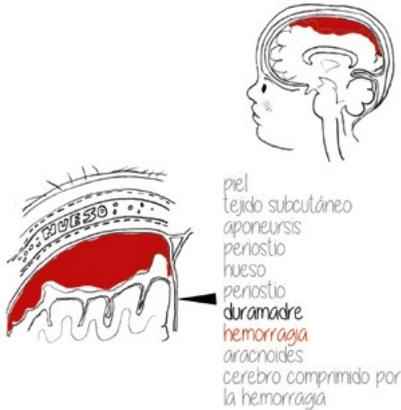
Es un sangrado o hemorragia localizada en el espacio que está comprendido entre el **cerebro** y la membrana más cercana que lo cubre. Este espacio se denomina **espacio subaracnoideo** y de él toma su nombre esta hemorragia. Esta hemorragia ocurre con relativa frecuencia en los partos que necesitan ayuda de un fórceps, espátulas o ventosas.

Hemorragia subconjuntival

Es la hemorragia que se ve en la parte blanca del ojo (esclerótica) del recién nacido. Esta parte blanca está cubierta con una delgada capa de tejido transparente llamada conjuntiva bulbar y la hemorragia ocurre por rotura de un pequeño vaso sanguíneo debajo de este tejido. La sangre a menudo es muy visible, pero dado que está confinada dentro de la conjuntiva, no se mueve y se resuelve espontáneamente sin problemas. Las hemorragias subconjuntivales son muy frecuentes en el recién nacido y se cree que se deben a los cambios de presión que se producen a través de todo el cuerpo del bebé durante el parto.



HEMORRAGIA SUBCONJUNTIVAL



HEMORRAGIA SUBDURAL

Hemorragia subdural

Es una acumulación de sangre entre dos de las membranas que recubren el **cerebro** (la dura y la aracnoides). Al estar ambas membranas muy juntas este es en realidad un espacio muy pequeño, pero cuando hay una hemorragia en él se expande y puede comprimir el cerebro. En el neonato la hemorragia subdural se debe a la rotura traumática de vasos venosos que atraviesan el espacio entre estas membranas que recubren el cerebro o bien por rotura de la membrana que separa los dos **hemisferios cerebrales**. Los hematomas subdurales son menos graves en el recién nacido que en el adulto.

Hemorragia retiniana

Estas hemorragias son un hallazgo muy frecuente en el examen ocular del recién nacido y su frecuencia varía de acuerdo al tipo de parto, siendo más frecuentes en los neonatos nacidos tras partos instrumentados o con ventosa. La gran mayoría de estas hemorragias se ubican en la zona del fondo de ojo más próxima al **nervio óptico**. Estas hemorragias se resuelven espontáneamente y no originan problemas en la capacidad visual de los bebés.



11

Alteraciones
por falta de oxígeno

Asfixia

Este término tiene diversas interpretaciones, pero en la medicina fetal y neonatal cuando se dice que el bebé tiene asfixia se quiere señalar que este se encuentra en una situación en la que el aporte de oxígeno a los órganos y tejidos está reducida. Por lo general, esta condición conduce o se acompaña de una reducción del aporte de sangre (isquemia) lo que puede conjuntamente originar daño en múltiples órganos y tejidos, particularmente el cerebro. En todos los partos de riesgo se aplica una estrecha vigilancia con el fin de intentar detectar precozmente esta condición en el feto y realizar intervenciones. Para ello se dispone de diversas herramientas, como son el registro cardiotocográfico fetal (RCTG), el pH del cuero cabelludo fetal o de la sangre arterial del cordón umbilical y algunos indicadores clínicos. No obstante, la mayoría de fetos que se piensa que pueden haber padecido asfixia por alteración del RCTG o del pH, nacen bien, de aquí que actualmente el término se aplica solo cuando el bebé presenta al nacimiento y durante los primeros días de vida, una encefalopatía hipóxico-isquémica.

Encefalopatía neonatal

Este término señala una disfunción neurológica difusa que por lo general incluye un conjunto de signos de gravedad variable, pero su sello característico es la alteración de la conciencia o vigilia (capacidad para despertar y mantenerse despierto) con o sin presencia de convulsiones. De acuerdo a su posible causa se distinguen varios tipos de encefalopatía neonatal.

Encefalopatía de la prematuridad

Este término señala la existencia de una lesión de la sustancia blanca en el neonato nacido prematuro. En el origen de esta lesión parecen tener importancia, primero, las características madurativas del cerebro del niño por debajo de las 32 semanas de gestación, y luego los acontecimientos adversos como la isquemia cerebral (déficit de sangre) o eventos inflamatorios, que muchas veces se inician intraútero antes de que el bebé nazca (véase leucomalacia periventricular).

Encefalopatía epiléptica

Son graves trastornos caracterizados por **convulsiones** frecuentes, recurrentes y que responden mal al tratamiento, junto con un marcado deterioro progresivo del estado neurológico. Estos trastornos tienen importantes consecuencias en el desarrollo del niño (discapacidad motora y cognitiva). Las causas son diversas, destacando las **enfermedades metabólicas** congénitas, las alteraciones del desarrollo del cerebro y algunas **mutaciones** genéticas en los sistemas de comunicación de las **neuronas**. Según el conjunto de síntomas y el registro eléctrico cerebral se reconocen diversos **síndromes** clínicos que pueden presentarse durante el periodo neonatal, como son: la encefalopatía mioclónica temprana, el **síndrome de Ohtahara** y la **epilepsia** maligna con convulsiones parciales migratorias.

Encefalopatía mioclónica temprana

Se caracteriza por sacudidas bruscas, rápidas y amplias (**mioclónias**) o **espasmos** violentos, los cuales generalmente inician en el periodo neonatal o en la infancia temprana. El **electroencefalograma** muestra un patrón de brote-supresión, similar al observado en el Síndrome Ohtahara, pero es más evidente en el sueño y que puede persistir hasta el final de la infancia, tras lo cual evoluciona a una **hipsarritmia**.

Síndrome de Ohtahara

Se caracteriza por espasmos tónicos intratables que comienzan dentro de los primeros 3 meses de vida (muchas veces en el periodo neonatal) y el registro electroencefalográfico muestra un patrón de brote-supresión. Los espasmos tónicos evolucionan en un 75% de los casos a un **síndrome de West**. El Síndrome de Ohtahara tiene uno de los peores pronósticos entre las encefalopatías epilépticas y muchos niños fallecen en la infancia o la niñez.

Epilepsia maligna con convulsiones parciales migratorias

Se caracteriza por la aparición temprana en el primer año de vida de convulsiones caracterizadas por desviación lateral de la cabeza y los ojos, movimientos rítmicos en ojos, cara o miembros, rigidez y manifestaciones como cese de la respiración (apnea), salivación o enrojecimiento facial. Las convulsiones son frecuentes y aumentan con el tiempo, pudiendo llegar a ser casi continuas y a menudo no responden al tratamiento y el retraso global del desarrollo es común.

Encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI)

Es el cuadro de disfunción neurológica que resulta del aporte deficitario de **oxígeno** y sangre al cerebro inmediatamente antes o durante el nacimiento. Dependiendo de la intensidad de esta carencia, puede además provocar daño en otros órganos internos como el corazón, riñones, hígado e intestinos.

La EHI se manifiesta por una serie de alteraciones observables en el recién nacido, como son: la menor capacidad para despertar, la alteración del **tono muscular** y la postura, el bajo nivel de respuesta a estímulos y con frecuencia, la aparición de **convulsiones**. Existen varias escalas que utilizan los clínicos para graduar la gravedad de la encefalopatía en base a los signos clínicos. En general gradúan la gravedad de la encefalopatía como leve, moderada o grave.

El tratamiento actual es la **hipotermia terapéutica**, que consiste en disminuir la temperatura corporal del recién nacido a 33-34°C y mantener esta temperatura durante 72 horas. La EHI es una de las causas más importantes de discapacidad en el niño que no fue prematuro y la principal causa de convulsiones en el neonato.

Evento centinela

Es una complicación inesperada y relativamente súbita que se produce alrededor del momento del parto y que amenaza la integridad del bebé que estaba previamente bien. Pueden ser entre otros: una **rotura uterina**, un **prolapso de cordón**, un **desprendimiento de la placenta** o cuando el feto dona gran parte de su sangre a la madre (**exanguinación**). Estos eventos constituyen aproximadamente la causa de cerca del 30% de los neonatos con **encefalopatía hipóxico-isquémica**.

Desprendimiento de la placenta

Es la separación parcial o total de la placenta de su inserción en el fondo del útero antes del nacimiento del recién nacido. Es una causa importante de sangrado vaginal materno en el tercer trimestre de gestación y puede conllevar una **asfixia** grave en el feto.

Exanguinación del feto

Es cuando el feto pierde gran parte de su volumen sanguíneo. Esto ocurre cuando acontece una transfusión masiva del feto en la madre o bien por la rotura de vasos sanguíneos del feto (vasa previa). Esto último ocurre cuando existe una inserción anómala del cordón umbilical a través de las membranas amnióticas, entonces los vasos fetales discurren durante un trayecto más o menos largo totalmente desprotegidos al carecer de la gelatina que rodea los vasos umbilicales (gelatina de Wharton), lo que los hace especialmente vulnerables a la rotura o a los desgarros, particularmente cuando se sitúan en el orificio cervical por debajo de la presentación fetal.

Prolapso de cordón

Este es un **evento centinela** que ocurre antes o durante el parto y se produce cuando el cordón umbilical sale por delante del bebé, entonces el cordón puede quedar atrapado contra el cuerpo del niño e impedir la llegada de **oxígeno** y sangre al feto y por eso es una urgencia obstétrica.

Rotura uterina

Es una grave complicación que consiste en la rotura del útero por encima del cuello del mismo y que puede conllevar una grave **asfixia** perinatal en el feto.

Eventos de Aparente Amenaza a la Vida (ALTE)

El acrónimo ALTE viene del término en inglés *Apparent Life Threatening Events*. Son episodios en los que el bebé deja de respirar y el ahogo asociado produce un cambio en su color (generalmente se pone azul, lo que se llama **cianosis**, o bien pálido o con enrojecimiento intenso), y el bebé además presenta alteraciones en el **tono muscular** (véase **hipotonía** e **hipertonía**) y cese de la **actividad motora**. El ALTE no es una enfermedad específica en sí misma, sino una forma de presentación clínica de diversos problemas o patologías, pero con frecuencia no es posible atribuir la causa a una patología determinada. Cuando estos episodios se dan en las primeras tres horas de vida, los médicos suelen hablar de colapso neonatal y se prefiere

ALTE cuando se dan estos episodios en lactantes alrededor de los dos meses de vida.

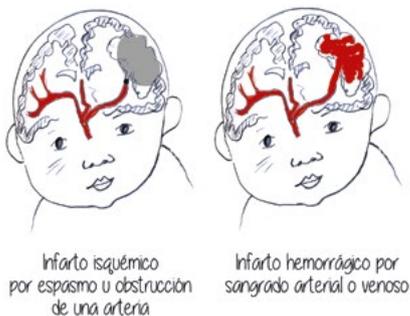
Hipoxia

Se refiere a la falta de suministro de **oxígeno** a los órganos.

Infarto cerebral perinatal

También es denominado ictus o ataque cerebral perinatal, es una lesión del **cerebro** causada por una interrupción del flujo de sangre al mismo, bien por la interrupción del flujo a través de una arteria (**trombosis** o embolismo) o de una vena grande (**trombosis de un seno venoso cerebral**), entre las 20 semanas de vida fetal y el día 28 postnatal. Como este periodo es muy largo, se han dividido los infartos en **fetal**, que es aquel que acontece antes del nacimiento; **neonatal** cuando ocurre entre el nacimiento y el día 28 de vida, y el **presumiblemente perinatal** que es aquel que se detecta en el lactante pero que no presentó clínica durante el periodo neonatal.

El infarto cerebral neonatal es relativamente frecuente en los nacidos **a término** y **pretérminos** tardíos y los dos principales tipos de infarto, el arterial y el venoso, muestran un considerable solapamiento en cuanto a factores de riesgo, etiología y presentación clínica. Aunque se han referido una gran diversidad de factores de riesgo, entre ellos factores obstétricos, condiciones perinatales, alteraciones que aumentan el riesgo de **trombosis** y patología neonatal, ninguno de ellos parece ser por sí solo responsable del problema. La principal manifestación clínica en el neonato son las **convulsiones** que aparecen en la primera semana de vida y que asientan principalmente en un lado del cuerpo. Los dos tipos de infarto se distinguen con facilidad en los estudios de neuroimagen. El infarto arterial siempre se ubica en el territorio de una de las principales arterias del cerebro, mientras que el venoso no se ubica en un territorio arterial definido, tiene una transformación hemorrágica y por lo general se identifica una alteración del flujo venoso en, al menos, uno de los **senos venosos** mayores.



Infarto isquémico
por espasmo u obstrucción
de una arteria

Infarto hemorrágico por
sangrado arterial o venoso

INFARTO CEREBRAL

Las consecuencias del infarto cerebral arterial neonatal en el desarrollo del niño dependen de su localización y extensión (estructuras que involucra del cerebro). Muchos neonatos con infartos pequeños no presentarán ninguna [discapacidad](#). Cuando el infarto involucra a la [vía corticoespinal](#) los niños pueden presentar más adelante discapacidad motora, expresada por alteración del tono, el movimiento o la postura afectando a una parte o a todo un hemicuerpo (mayor afectación del brazo que de la pierna). Otras secuelas pueden ser retraso del lenguaje, trastorno cognitivo (véase [discapacidad cognitiva](#)) y [epilepsia](#).



12

Alteraciones de los ojos,
la visión o la audición

Amaurosis

Es el término que utilizan los profesionales sanitarios para decir que el bebé presenta una pérdida completa o casi completa de la visión y que esta **ceguera** es producida por una causa que no implica lesiones aparentes del ojo a simple vista.

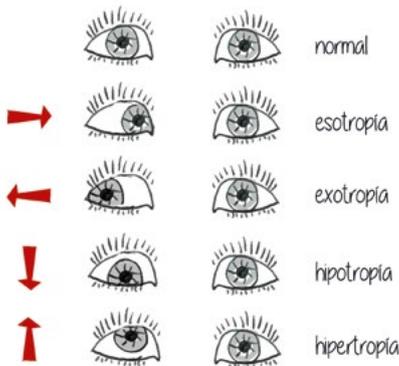
Amaurosis congénita de Leber (LCA)

Es una rara enfermedad genética de la **retina** que da lugar a un grave déficit visual (véase **ceguera**) en los bebés desde los primeros meses de vida. En esta enfermedad se produce una pérdida grave de las células encargadas de recibir la luz, llamadas fotorreceptoras (bastones y conos).

Ambliopía

Es la pérdida de capacidad visual de un ojo sin que exista una lesión del ojo que la justifique. También se denomina "ojo perezoso o vago". Es la causa más común de problemas de visión en los niños. La ambliopía ocurre cuando la ruta nerviosa desde un ojo hasta el **cerebro** no se desarrolla durante la infancia. Generalmente la afectación es unilateral y se produce como consecuencia de falta de estimulación visual adecuada durante el periodo crítico de desarrollo visual, lo que afecta a los mecanismos neuronales encargados de la visión. Esto ocurre debido a que el ojo anormal envía una imagen borrosa o equivocada al cerebro, lo que lo confunde, y aprende a ignorar la imagen proveniente del ojo más débil. El estrabismo (ojos bizcos) es la causa más común de ambliopía y el tratamiento consiste en realizar la oclusión (tapar) durante periodos controlados del ojo que tiene buena visión, para estimular las vías neuronales del ojo afectado.

ESTRABISMO

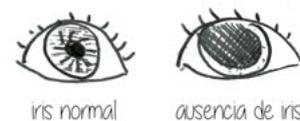


Estrabismo

Indica una posición anómala de los ojos, en la que estos están mal alineados (desviados o torcidos).

Aniridia

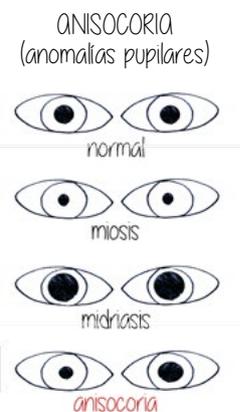
El iris es la membrana circular de color que vemos cuando miramos los ojos de cualquier persona. Esta membrana regula la entrada de la luz en el ojo como lo hace un diafragma de una cámara de fotos. Hablamos de aniridia cuando falta casi completamente el iris, pues aunque parezca que está ausente en la mayoría de casos queda un pequeño rudimento del mismo. Esta malformación ocular afecta generalmente a los dos ojos y produce disminución de la capacidad visual ([agudeza visual](#)). Puede acompañarse de otras alteraciones del ojo y en ocasiones asociarse con un tumor renal y retraso mental (véase [discapacidad cognitiva](#)).



ANIRIDIA

Anisocoria

Este término se utiliza para señalar que el bebé tiene [pupilas](#) de de tamaño distinto en cada ojo. Cerca del 10% de los bebés presenta alguna pequeña diferencia entre el tamaño de ambas pupilas y ello no significa que exista una alteración neurológica, pero en ocasiones sí puede indicar la existencia de una alteración neurológica.



Anoftalmia

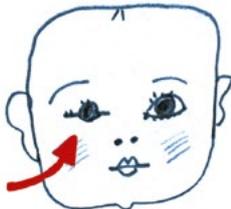
Es la práctica ausencia de globo ocular.

Atrofia del nervio óptico

Es una de las causas más frecuentes de [ceguera](#) o grave alteración visual en los niños y expresa daño del nervio óptico secundario a una enfermedad de la [retina](#) o del [nervio óptico](#) o bien una degeneración trans-sináptica cuando existe daño en las radiaciones ópticas o en la corteza visual. El tamaño del disco correspondiente al nervio óptico puede no estar reducido, siendo el signo común a todos los casos de atrofia óptica, la marcada palidez del disco óptico y la pobre vascularización de esta estructura.

Blefaroespasmo

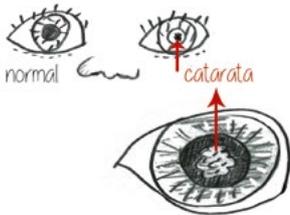
Es un cierre involuntario del párpado (véase [glaucoma](#)).



BLEFAROFIMOSIS

Blefarofimosis

Con este término se señala la existencia de una estrechez de la apertura de los párpados. La blefarofimosis puede estar presente de forma aislada o bien asociada con otras anomalías congénitas, y entonces ser parte de diversos [síndromes genéticos](#) o producidos por tóxicos, como el consumo de alcohol durante el embarazo. En ocasiones se acompaña de ptosis o caída del párpado y de un [epicanto inverso](#) que es una anomalía congénita en la que se produce un pliegue de la piel sobre el ángulo interno del ojo. Estos casos son genéticos y se heredan con [herencia autosómica dominante](#). En la blefarofimosis, si los párpados cubren total o parcialmente la [pupila](#) pueden conducir a [ambliopía](#) y entonces se requiere la corrección quirúrgica de los párpados para evitar pérdidas de la capacidad visual.



CATARATA CONGÉNITA

Catarata congénita

Es una alteración ocular presente desde el nacimiento, en la que el cristalino del ojo es opaco en vez de transparente y ello puede alterar gravemente la visión. Al mirar los ojos del niño se puede ver una mancha blanquecina en el iris. Las cataratas [congénitas](#) son poco frecuentes y en la mayoría de los bebés no se puede encontrar una causa, pero pueden presentarse como parte de diversos [síndromes](#) genéticos o por infecciones del feto. Si las cataratas congénitas son leves y no afectan la visión es posible que no requieran tratamiento, especialmente si están en ambos ojos. Pero cuando son de moderadas a graves y afectan a la visión, o bien están en un solo ojo, requieren la extirpación con cirugía.

Ceguera

Es la pérdida total o parcial de la visión. Existen varios tipos de ceguera parcial dependiendo de la gravedad y tipo de pérdida de visión. En el recién nacido además de malformaciones del ojo, otras causas son los daños en los lóbulos occipitales y la [retinopatía de la prematuridad](#).

Coloboma

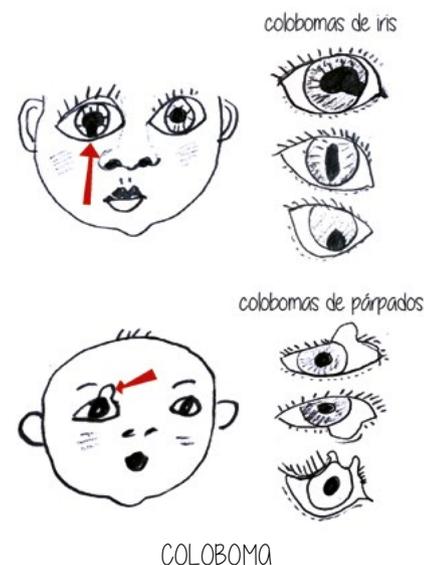
Es un defecto congénito del ojo presente al nacimiento, en el que falta una parte del iris o de las capas internas del ojo ([retina](#) y coroides). En el iris o en el interior del ojo se aprecia una fisura, hendidura u orificio. Esta condición puede ser hereditaria o bien aparecer sin historia familiar previa. Las consecuencias de este defecto pueden ser leves o causar problemas visuales en el caso de que la parte trasera del ojo esté afectada. La afectación visual dependerá en estos casos del lugar y extensión del coloboma.

Coriorretinitis

Es una enfermedad ocular en la que se inflaman las capas internas del ojo llamadas coroides y [retina](#). En el recién nacido se debe a infecciones transmitidas por la madre a su hijo antes del nacimiento ([infecciones congénitas](#)). Estas infecciones congénitas son principalmente la toxoplasmosis, el citomegalovirus y la rubeola,

Desprendimiento de retina

La retina es la capa del ojo en la que se reciben los estímulos visuales y hablamos de desprendimiento, cuando la retina se separa del resto de las capas del ojo. Ello puede dar lugar a pérdida de visión. En el recién nacido acontece principalmente en el prematuro extremo (véase [recién nacido prematuro](#)) y como complicación de una [retinopatía de la prematuridad](#) grave.



Glaucoma congénito

Es un aumento de la presión en el interior del ojo por existir un defecto de nacimiento en el ojo que impide que el humor acuoso (líquido que lubrica y nutre células del ojo) pueda salir normalmente. Como consecuencia la presión intraocular aumenta y puede dañar el **nervio óptico**, lo que puede afectar gravemente a la visión. Aparece normalmente entre el nacimiento y los 3 años de edad, siendo los padres los que notan que al niño afectado le suele molestar la luz (fotofobia), le lloran los ojos, y suele tenerlos cerrados (**blefaroespasmos**). Estos son los síntomas típicos del glaucoma congénito al inicio, pero conforme va evolucionando la enfermedad el aspecto de los ojos puede cambiar debido al aumento de la presión intraocular, y los ojos pueden parecer más opacos y más grandes de lo normal, sobre todo si un ojo está más afectado que el otro.

Hipoacusia

Es la dificultad para oír, lo que en términos coloquiales llamamos **sordera**. Puede ser por de origen congénito (presente al nacimiento) o de aparición en los primeros días, meses o años de vida. Cuando es grave puede afectar al desarrollo del lenguaje, emocional, escolar y social del niño.

La gravedad de la pérdida auditiva se establece en base a la pérdida de decibelios (dB) de presión. El decibelio (dB) es una unidad relativa de medida que se utiliza para medir los niveles de sonido que logra oír el niño.

Una pérdida de 21-40 dB es una pérdida leve que no repercutirá en la adquisición del lenguaje ni en el desarrollo del habla, pero dificultará comprender los susurros. Pérdidas de 41 a 70 dB se consideran moderadas y en estos casos existe repercusión sobre el lenguaje y el habla, que estarán demorados o serán defectuosos. Estos niños precisan de intervenciones terapéuticas precoces como ayudas a la audición, entrenamiento auditivo y logopedia. La pérdida de 70-89 dB es una sordera grave que altera de forma muy marcada la adquisición del lenguaje y el desarrollo del habla. Estos niños requieren entrenamiento intensivo especializado y aprender la comunicación por signos. Pérdidas de 90 dB o más presentan sordera profunda y la comprensión auditiva es nula, y a pesar de un entrenamiento intensivo especializado, tendrán un habla muy pobre y precisan aprender a leer los labios.

Los factores que aumentan el riesgo de sordera son muy variados, entre los más frecuentes en el periodo neonatal están: ser muy **prematuro**, tener una lesión cerebral, padecer algún **síndrome** específico, haber presentado un episodio importante de **hipoxia** e isquemia (disminución del riego sanguíneo) o haber necesitado **ventilación mecánica** prolongada.

Sordera congénita (véase también hipoacusia)

Uno de cada 1000 niños presenta un déficit auditivo grave y una gran mayoría de los niños con pérdidas auditivas puede ser detectado en el periodo neonatal. Podemos diferenciar dos grandes grupos de causas de sordera en el neonato: a) **congénitas** y b) adquiridas. De los casos de sordera congénita (presente al nacimiento) aproximadamente un 50% pueden ser hereditarias, pero las anomalías cromosómicas o **síndromes** genéticos contribuyen solo en una pequeña proporción de estos casos. Las sorderas **genéticas** que no están relacionadas con un síndrome son por lo general bilaterales, aunque pueden ser asimétricas en la gravedad y son responsables de la tercera parte de todas las sorderas congénitas, y de prácticamente la mitad de las sorderas profundas. La mayoría son de **herencia autosómica recesiva** (75-80%), cerca de un 20% son de **herencia autosómica dominante**, entre un 2 y un 5% son de **herencia ligada al sexo**, y un pequeño número de **herencia mitocondrial**. Las **mutaciones** de los genes que codifican unas proteínas llamadas conexina 26 y 30, parecen ser responsables de más de la mitad de todos los casos de **sordera congénita** moderada.

Hipoplasia del nervio óptico

Es una anomalía congénita no progresiva de uno o de los dos **nervios ópticos** y que conlleva **discapacidad visual**. Esta alteración expresa una reducción del número de fibras nerviosas que proceden de la capa de células nerviosas de la **retina** y que penetran el disco óptico en dirección a una estructura de relevo en el medio del cerebro (el núcleo geniculado lateral del **tálamo**). El disco óptico pequeño y el signo de un doble anillo pigmentado rodeando el disco son los elementos distintivos de esta anomalía. Otros signos son la tortuosidad de los vasos retinianos y el origen anormal de estos junto con un reflejo pupilar a la luz muy disminuido. El grado de

hipoplasia es variable, lo que se traduce en una variable expresión clínica, siendo los signos son más importantes cuanto mayor es la gravedad.

La hipoplasia del nervio óptico puede ser apreciada como: a) una anomalía aislada en un ojo, por otra parte normal, b) en ojos con otras malformaciones oculares, y c) asociada a anomalías estructurales del cerebro. La mayoría de los casos son bilaterales, y estos son los que se asocian con anomalías del cerebro, como son: **agenesia del cuerpo calloso**, ausencia de *septum pellucidum*, **holoprosencefalia**, alteración de la **hipófisis**. En todos los neonatos con anomalías cerebrales de la línea media el examen oftalmoscópico es obligado.

Leucocoria

Significa "pupila blanca" y es cuando se aprecia un reflejo o mancha blanca en la pupila (el agujero central redondo en la parte coloreada del ojo) cuando se realiza el examen ocular al niño. En los casos más obvios, puede detectarse en una observación casual o al tomar una fotografía del niño, al apreciarse entonces que una pupila tiene un "reflejo blanco" mientras que el otro ojo tiene un "reflejo rojo", que es normal. Muchas enfermedades causan leucocoria, incluyendo **catarata congénita**, **desprendimiento de retina**, **retinopatía de la prematuridad**, malformaciones retinales, infecciones intraoculares (endoftalmitis), anomalías vasculares retinales y tumores intraoculares (**retinoblastoma**). Todas estas causas pueden producir pérdida de visión, por lo que requieren valoración urgente por oftalmólogo.

Maduración visual demorada

Este problema es la causa más frecuente de déficit visual bilateral grave en la infancia. En la maduración visual demorada el neonato o bebé de pocas semanas tiene una pobre agudeza visual, pero el ojo es normal y exámenes posteriores de la capacidad visual del bebé muestran una completa y permanente mejoría. Se distinguen varias formas de maduración visual demorada de acuerdo a su asociación o no con otros problemas. La forma más frecuente es cuando se presenta de forma aislada y cursa con espectacular y brusca mejoría (mejora en unos días) durante el tercer mes de vida. En estos casos, excepto la pobre agudeza visual, no se observan otros

signos de interés como [nistagmo](#), ni alteraciones del fondo ocular y los potenciales evocados visuales pueden ser normales. Algunos de estos casos corresponden a niños que han presentado problemas perinatales.

Mancha rojo cereza

Se dice que existe una mancha rojo cereza cuando al examinar el [fondo de ojo](#) se aprecia una mácula del ojo marcadamente roja. Esto se puede observar en una variedad de enfermedades metabólicas de trastornos de almacenamiento de lípidos (tipo de grasa de la sangre) y cuando hay oclusión de la arteria central de la retina.

Microftalmía

Es una anomalía ocular en la que uno, o ambos, globos oculares tienen un tamaño muy pequeño. Los casos de microftalmía intensa deben distinguirse de la [anoftalmía](#). La microftalmía puede provocar pérdida de visión, según el grado de afectación. Las personas con microftalmía pueden tener otras anomalías ópticas, incluyendo opacificación ocular (véase [catarata](#)), y/o apertura reducida del ojo (apertura de los párpados estrecha) y sobre todo [colobomas](#) en uno o ambos ojos. Además, los individuos afectados pueden tener una microcórnea, en la que esta es pequeña y su curvatura está pronunciada. Entre una tercera parte y la mitad de los individuos afectados de microftalmía la tienen como parte de un síndrome que afecta a otros órganos y tejidos corporales. Cuando la microftalmía es aislada se dice que es aislada o no sindrómica (no forma parte de un [síndrome](#)). Puede estar causada por mutaciones en muchos genes implicados en el desarrollo precoz del ojo, la mayoría de los cuales no han sido identificados. Los cambios genéticos asociados con microftalmía se han identificado solo en un número muy pequeño de afectados.

Miopía

Dificultad para ver de lejos debido a un error en el enfoque visual. Las imágenes se enfocan por delante de la [retina](#) y no sobre ella, lo que dificulta la visión de lejos.

Este problema, aunque puede estar presente en los lactantes es difícil diagnosticarlo, al no dar manifestaciones pues los bebés no saben si ven bien o mal, por eso habitualmente se diagnostica en la edad escolar.

Ptosis congénita

Es la caída del párpado superior y puede estar presente al nacimiento, denominándose entonces ptosis congénita. Depende de lo marcada que sea la caída del párpado, este puede llegar a cubrir la pupila y con ello impedir la correcta visión. Cuando el párpado caído afecta el campo visual la ptosis debe ser corregida tempranamente para evitar la alteración del desarrollo visual.

Pupila

Es el círculo pequeño y negro que está en el centro del ojo y que se abre o se cierra según la cantidad de luz que le llega al ojo, funcionando así como un diafragma. Para ver el fondo de ojo (véase [examen de fondo de ojo](#)) hay que dilatar la pupila echando unas gotas especiales (llamadas midriáticos).

Retinoblastoma

Es un tumor maligno que afecta a la [retina](#), en ocasiones es hereditario. En un 50% de los pacientes esta mutación se da por primera vez en la familia. Es causado por una mutación en un gen que controla cómo se dividen las células.

Retinopatía de la prematuridad (ROP)

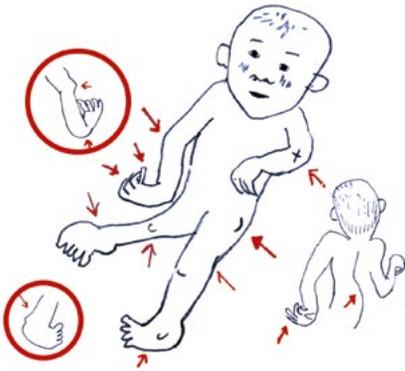
Enfermedad ocular que puede ocurrir en los bebés muy [prematuros](#), en la cual tiene lugar un desarrollo anormal de vasos sanguíneos en la [retina](#) del ojo. En este problema, los vasos de la retina pueden dejar de crecer o crecen de manera anormal hacia el interior del ojo.

En los casos graves se puede desprender la retina de la superficie interior del ojo y puede ocasionar pérdida de la visión (**ceguera**). En el pasado, el uso de **oxígeno** en exceso para tratar problemas respiratorios en los bebés prematuros provocaba esta alteración del crecimiento vascular anormal en el ojo. En la actualidad, el mejor control del oxígeno y de otros factores de riesgo, hace que este problema en sus formas graves sea poco común.

A todos los bebés nacidos con menos de 32 semanas de gestación o que pesen menos 1500 gramos al nacer se los examina en búsqueda de esta enfermedad a partir de las cuatro semanas de vida y, si está presente, se gradúa su gravedad según: la ubicación en el ojo (zona), la severidad de la enfermedad (estadio), la extensión y la apariencia de los vasos (enfermedad plus). Algunos casos de retinopatía del prematuro son leves y se corrigen solos, pero cuando la retinopatía alcanza un grado de evolución en la que existe riesgo de **ceguera** se trata con **fotocoagulación** láser. Con esta terapia se detiene el crecimiento de vasos sanguíneos anormales y se asegura que no se produzca un desprendimiento de **retina**.

13

Alteraciones de nervios
periféricos, del músculo,
las articulaciones
o los huesos



ARTROGRIPOSIS

Artrogriposis

Esta palabra quiere decir articulación rígida, lo que produce una incapacidad para su función y por tanto una fijación del miembro. Cuando hay dos o más articulaciones rígidas al nacer se dice que el bebé tiene artrogriposis múltiple congénita. Esta no es una enfermedad sino un cuadro clínico (véase [síndrome](#)) que puede responder a causas muy diversas que producen inmovilidad fetal por debilidad muscular o por limitación del espacio.

Condrodisplasia

Es una alteración del crecimiento o del desarrollo del cartilago óseo, que provoca enanismo y que los huesos se curven o sean cortos.

Contractura articular

Alteración en las articulaciones, en la que estas se encuentran rígidas pudiendo los miembros adoptar posturas anómalas y dificultad importante en la movilización articular (véase [artrogriposis](#)).

Deformación

Es el cambio en el tamaño o la forma de una parte del cuerpo debido a fuerzas mecánicas, en este caso, aplicadas sobre el mismo durante la vida fetal y ocasionalmente en el periodo neonatal. Las deformaciones generalmente tienen lugar durante el tercer trimestre de la gestación. La expresión clínica puede ser tanto la compresión de los tejidos blandos, como la nariz, los pabellones auriculares etc., como la afectación del sistema musculoesquelético; torsión, arqueamiento de los huesos largos o limitación del movimiento articular ([artrogriposis](#)).

Distrofia miotónica congénita

Es una enfermedad de **herencia autosómica dominante** que no solo afecta al músculo, sino que puede afectar a otros órganos. La forma **congénita** se hereda a través de la madre y durante la gestación, el bebé tiene escasos movimientos y la madre presenta exceso de líquido amniótico (polihidramnios). Al nacimiento, el bebé presenta **hipotonía**, debilidad facial y general, problemas respiratorios y alimenticios, y en ocasiones **contracturas articulares** múltiples (**artrogriposis** múltiple congénita). Durante la niñez, los niños con distrofia miotónica congénita presentan con frecuencia trastornos en el aprendizaje, retraso mental (véase **discapacidad cognitiva**) y muchas veces problemas de **conducta**.

Esta enfermedad se debe a una **mutación** en la que existe un aumento de las repeticiones del trinucleótido citosina-timina-guanina (CTG) en la región q13.3 del cromosoma 19. En esta enfermedad existe una gran variabilidad en las repeticiones en una misma generación y entre generaciones de la misma familia. Dependiendo del número de repeticiones se puede tener una clínica diferente: la distrofia miotónica puede pasar desapercibida si el número de repeticiones es bajo o, por el contrario, si el número de repeticiones es alto, llegar a presentar una expresión clínica muy grave. Los bebés con esta enfermedad presentan un número alto de repeticiones muy superior que aquellos que tendrán la forma no congénita de la distrofia miotónica.

Distrofia muscular congénita

Son un conjunto de enfermedades hereditarias en la que los músculos estriados son débiles por degeneración progresiva de estos y que comienzan antes de los dos años de edad. Pueden afectar a los músculos del cuerpo encargados del movimiento, produciendo de forma progresiva dificultad para realizar movimientos voluntarios, y también al músculo cardíaco y producir alteraciones del corazón. La mayoría de los pacientes finalmente pierde la capacidad de caminar.

Todas las distrofias musculares son de origen **genético** e implican una **mutación** en uno de los **genes** que programan proteínas esenciales para el **normal funcionamiento del músculo**. Además de las formas congénitas, otros tipos de estas enfermedades del músculo pueden presentarse en en la niñez o en el adulto y, por tanto,

estos trastornos varían en función de la edad en que se inician, y de la gravedad y el patrón de músculos afectados, pero todas las formas empeoran a medida que los músculos degeneran y se debilitan progresivamente.

Miastenia congénita

Es una enfermedad **genética** producida por una alteración de la transmisión de la información del **nervio** al músculo (unión neuromuscular). La sintomatología de la miastenia congénita está presente desde el nacimiento e incluye debilidad facial, **ptosis** y alteraciones de la deglución. Durante los primeros meses de vida presentan debilidad de extremidades, retraso del desarrollo motor y frecuentes episodios de aspiración y/o atragantamiento, e incluso fracaso respiratorio agudo. Hay varios tipos diferentes de miastenia congénita, cada uno con diferente alteración en la unión neuromuscular. El patrón de herencia, los síntomas clínicos, la electrofisiología y la respuesta a la terapéutica varían dependiendo del tipo.

Miastenia neonatal transitoria

Se produce en un 10-15% de los bebés nacidos de madres con miastenia gravis autoinmune. Los anticuerpos de la madre que cruzan la placenta en los periodos finales del embarazo son los causantes de esta condición. Dentro de los primeros días del nacimiento, los neonatos tienen llanto débil o dificultad para succionar; se presentan con debilidad generalizada y en ocasiones requieren **ventilación mecánica**. A medida que esos anticuerpos maternos son eliminados, los síntomas gradualmente desaparecen, usualmente en pocas semanas, y el bebé es completamente normal posteriormente.



Miopatía congénita

Este término designa un grupo de enfermedades propias del músculo, que son poco frecuentes y de origen **genético**. Estas enfermedades afectan al funcionamiento de las fibras musculares, por lo que se expresan por la presencia de **hipo-**

tonía, debilidad (déficit de fuerza) e hiporreflexia desde el nacimiento. Los bebés que la padecen también presentan problemas respiratorios por la debilidad de los músculos necesarios para respirar, y en ocasiones debilidad de los músculos oculares y alteraciones del movimiento ocular. Cuando se inician durante la vida fetal, al nacimiento el bebé puede presentar rasgos físicos y contracturas articulares (artrogriposis) que indican que dicha miopatía redujo considerablemente el movimiento del feto intraútero.

El curso en general de las miopatías congénitas no es progresivo, a diferencia de lo que ocurre en las distrofias musculares. Las miopatías congénitas no tienen una causa genética única y cursan de manera diferentes según cuál sea la causa. El diagnóstico se confirma mediante una biopsia del músculo que muestra alteraciones características observadas al microscopio. De acuerdo a la alteración apreciada se distinguen diferentes enfermedades incluidas en el grupo de miopatías congénitas: miopatía miotubular, miopatía nemalínica, miopatía centronuclear, miopatía multicore. No existe tratamiento curativo, las medidas terapéuticas van encaminadas a mejorar los síntomas y evitar las complicaciones.

Miotonía

Es una contracción muscular sostenida y persistente con lenta relajación. El fenómeno es independiente de que la estimulación del músculo sea eléctrica o mecánica. Este signo es muy raro en el neonato. En el electromiograma se aprecia una descarga eléctrica continua del músculo post estimulación. Este fenómeno se atribuye a una anomalía de la membrana muscular.

Neuropatía

Es la afectación de los nervios periféricos (véase sistema nervioso periférico), lo que da lugar a alteración del tono muscular (hipotonía), hiporreflexia, ausencia de reflejos primitivos y debilidad muscular. Para saber el tipo de neuropatía suelen realizarse estudios neurofisiológicos y la biopsia del nervio, además del estudio genético cuando se sospechan determinadas patologías de este origen.

Parálisis del diafragma

Es cuando la inervación del diafragma (músculo respiratorio que separa la caja torácica del abdomen) está alterada y este músculo no se mueve. La parálisis de este importante músculo respiratorio inervado por el nervio frénico es por lo general unilateral y está presente en un 5% a un 10% de los neonatos con parálisis del **plexo braquial**. Por ello, en todo recién nacido con parálisis braquial congénita se busca una posible lesión del nervio frénico. Otras causas de lesión del nervio frénico son la cirugía cardiorácica; el cierre quirúrgico del ductus arterioso en los neonatos **prematuros** y la cirugía extracorpórea en recién nacidos a término. La lesión del nervio frénico también puede producirse tras la colocación de tubos de drenaje para aliviar un pneumotórax. La manifestación de la parálisis del plexo braquial es la dificultad respiratoria detectada al nacimiento o poco después caracterizada por respiración rápida y en ocasiones **cianosis**. Esta parálisis tiende a resolverse espontáneamente en meses.

Plexopatía braquial

Es una forma de **neuropatía** periférica en el recién nacido que se presenta cuando durante el parto y más rara vez intraútero se daña el ramillete de **nervios** que en conjunto constituyen el denominado **plexo braquial**. Las lesiones del plexo braquial vienen acompañadas de trastornos funcionales en la movilidad y la sensibilidad del brazo a diferentes niveles según la parte del plexo que se lesione.

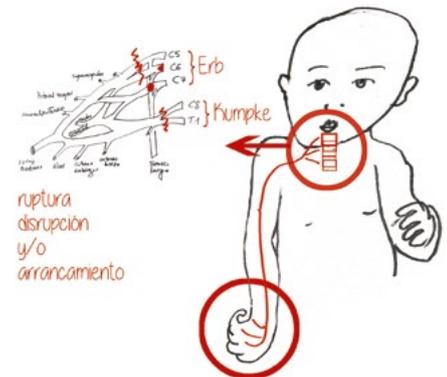
Parálisis completa del plexo braquial

Es la forma más severa de la lesión de un grupo de **nervios**, el **plexo braquial**, que inervan el brazo. La lesión produce una debilidad flácida de toda la extremidad superior, con ausencia completa de movimientos del brazo y la mano. Además, existe una pérdida de **reflejos miotáticos** (osteotendinosos) completa y una pérdida de la sensibilidad en el brazo y en toda la mano. El pronóstico depende de la gravedad de la lesión de las raíces nerviosas que constituyen el plexo braquial y de la extensión de la lesión. Pueden observarse también cambios vasomotores en la piel de la extremidad (enrojecimiento o palidez).

La lesión total del plexo puede también cursar con una debilidad para elevar el párpado y un menor tamaño de la pupila de ese lado (*síndrome Horner*), y una pérdida de la sudoración de la cara difícil de constatar. Estas manifestaciones son en el mismo lado que el brazo con *parálisis*. La coexistencia del Síndrome Horner es un factor pronóstico adverso.

Parálisis de Erb

Es una *parálisis* del brazo que se produce por lesión de la parte superior del *plexo braquial* (ramillete de los nervios que inervan el brazo y la mano) durante el parto. Esta es la lesión más común del plexo braquial y constituye alrededor del 90% de los casos de plexo braquial con daño que se producen durante el parto. Esta lesión da lugar a que el brazo afectado se quede pegado al cuerpo sin poder separarlo y la muñeca flexionada al existir una incapacidad para separar y elevar el hombro, flexionar el codo y realizar la supinación del antebrazo y una limitación en la extensión de la muñeca y de los dedos. La mayoría de bebés que presentan parálisis de Erb recuperan completamente la fuerza, la movilidad y la sensibilidad del brazo antes de los 12 meses. Vigilar si se da esta recuperación durante la infancia temprana tiene una importancia capital para predecir que no quedará ninguna limitación en la función del brazo.



PARÁLISIS DE ERB

Parálisis de Klumpke

Es una parálisis del brazo que se produce por lesión de la parte inferior del *plexo braquial* (ramillete de los nervios que inervan el brazo y la mano) dando lugar a que la limitación esté limitada a la porción distal del miembro: la mano no pueda cerrarse.

Parálisis del nervio radial

El nervio radial es la rama más grande del *plexo braquial* y principal responsable de la inervación de los músculos extensores de la extremidad superior. La lesión del nervio radial es la mononeuropatía (afectación de un solo nervio) más frecuente en el neonato. El principal mecanismo patogénico es la compresión del nervio intraútero por bandas amnióticas o bien por malposición del miembro. Al nacimiento,



PIES EQUINOVAROS O ZAMBOS

la lesión de este nervio puede ocurrir por fractura del húmero. La expresión clínica depende de la altura a la que se lesiona el nervio. El signo clínico más característico de la parálisis radial es la posición caída de la mano. El niño no es capaz de extender la mano por debilidad de los músculos extensores de la muñeca y los dedos. Además, tampoco es capaz de separar o extender el pulgar. Como el nervio radial no inerva los músculos de la mano que causan la flexión de los dedos, la flexión y el cierre de la mano no están alterados.

Pies zambos

Es una alteración en la posición de los pies, en la que el talón mira hacia abajo, y el resto del pie está girado hacia dentro. En la mitad de los casos ambos pies son zambos. Está una posición rígida de los pies no se corrige de forma completa con la movilización pasiva y precisa tratamiento traumatológico con movilizaciones pasivas y escayolas y en otros casos tratamiento quirúrgico.

Prader-Willi (síndrome)

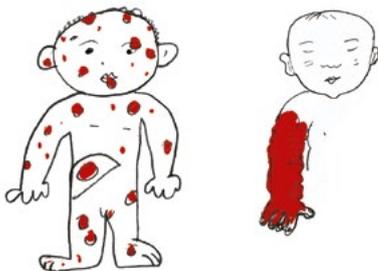
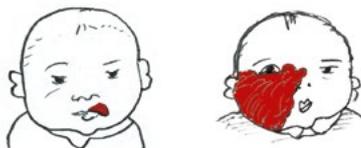
Es una enfermedad **genética** causada por anomalías en una región crítica del brazo largo del **cromosoma 15** (15q11-q13). La mayoría de los casos son esporádicos y la recurrencia familiar es muy infrecuente. En el periodo neonatal la enfermedad se caracteriza por hipotonía grave, problemas de succión y deglución, y rasgos faciales característicos. Durante los dos primeros años presentan retraso del desarrollo motor. Después de esta fase inicial, aparecen los signos más llamativos: aumento de apetito y ausencia de sensación de saciedad con la comida lo que suele conducir a obesidad grave, baja estatura, retraso puberal, así como a dificultades de aprendizaje y graves problemas de conducta y/o psiquiátricos. Actualmente, el diagnóstico precoz, la **atención temprana** (fisioterapia y estimulación precoz) y la administración de la hormona del crecimiento junto con el tratamiento multidisciplinar han mejorado mucho la calidad de vida de los niños afectados.



14

Alteraciones de la piel

LESIONES VASCULARES Hemangiomas y malformaciones vasculares



APLASIA CUTIS

Albinismo

Es una enfermedad hereditaria en la que los ojos, la piel y el pelo están pobremente pigmentados y son por ello muy claros. Existen diferentes tipos de albinismo y no todos los niños con esta enfermedad son rubios y tienen pelo y ojos claros. La herencia de esta enfermedad es autosómica recesiva (véase [herencia autosómica recesiva](#)) por lo que ambos padres han de ser portadores de la enfermedad para que esta enfermedad se presente en sus hijos. La forma más grave de albinismo se denomina **albinismo oculocutáneo** y los niños con éste tipo de albinismo tienen cabello, piel muy claros y el color del iris es muy claro o rosado, y presentan problemas en la visión.

Angioma

Es una lesión cutánea de coloración rosada a rojo vinosa, a veces plana y a veces sobre elevada que se debe a la agrupación de pequeños vasos sanguíneos. Puede estar presente o aparecer poco después del nacimiento. Hay diversos tipos y rara vez tienen un efecto mayor que el estético. Los angiomas tienden a remitir tras una fase de crecimiento y una fase de estabilización. En ocasiones, cuando los angiomas son muy grandes y deformantes, se tratan con propranolol. Cuando finalmente desaparecen, en la mayoría de los casos lo hacen sin dejar prácticamente señal de su existencia.

Aplasia cutis

Es una lesión caracterizada por la ausencia de la piel en un área del cuerpo, generalmente en una zona del cuero cabelludo. Esta lesión se visualiza desde el momento del nacimiento como una úlcera bien delimitada solitaria o múltiple, generalmente de forma oval o circular, de tamaño variable. A veces está cubierta por una escara densa y negruzca o bien por un tejido fibroso cicatricial. El área donde asienta no tiene pelo o se muestra como una zona de calvicie. Esta lesión cutánea puede presentarse asociada con otras anomalías congénitas e indicar la existencia de una enfermedad genética.

Dermatoma

Es una zona de piel cuya sensibilidad es recogida por un nervio cutáneo.

Hipertrichosis

Exceso de vello corporal (pelo). Las alteraciones del pelo rara vez se presentan como defectos aislados, y la hipertrichosis puede estar presente en algunos **síndromes** con alteraciones genéticas o cromosómicas como los síndromes: Cantu, Cornelia de Lange, trisomía 18, o en la hemihipertrofia congénita. Los recién nacidos latinoamericanos pueden presentar hipertrichosis como una variante de la normalidad. En la diastematomielia, una malformación que consiste en un desdoblamiento de la **médula espinal**, se aprecia un mechón de pelo en la zona lumbar de la columna.

Hipomelanosis

Alteración de la piel en la que hay una decoloración por falta de pigmentación debido al déficit de melanina (el pigmento que da color a la piel, pelo y ojos). Si son varias las áreas de la piel que muestran poca pigmentación, es importante descartar que este signo clínico forme parte de un **síndrome** más complejo que curse con alteración del **sistema nervioso** (retraso mental o **discapacidad cognitiva**, **convulsiones**). Es por ello que cualquier niño con áreas de piel o manchas hipomelanóticas (hipopigmentadas) merece un estudio médico.

Incontinencia pigmenti

Es una enfermedad cutánea transmitida de padres a hijos que se hereda de forma dominante ligada al cromosoma X (véase **cromosomas**). Por ello, los niños suelen fallecer intraútero, presentándose la enfermedad casi exclusivamente en niñas. La enfermedad afecta a la piel, el cabello, los dientes, los ojos y el cerebro. La afectación de este último da lugar a que estas niñas presenten **discapacidad cognitiva**, **parálisis cerebral**, **convulsiones**. Actualmente no hay un tratamiento específico y el

cuidado está dirigido hacia mejorar o aliviar los síntomas. Como hoy se conoce el gen que origina la enfermedad, el diagnóstico prenatal es posible si la madre está identificada como enferma.

Manchas café con leche



MANCHAS CAFÉ CON LECHE

Son lesiones en la piel hiperpigmentadas de color marrón claro con bordes bien delimitados. Cuando son abundantes y están presentes en axilas e ingles, puede existir una enfermedad genética en el niño; **neurofibromatosis** tipo I. La NF1 es una de las enfermedades hereditarias más comunes que se caracteriza por la presencia de manchas café con leche, tumores subcutáneos, alteraciones en el iris y una mayor predisposición al desarrollo de tumores de las vainas de los nervios periféricos (neurofibromas y neuromas plexiformes). También se pueden observar deformaciones óseas, así como la aparición de tumores malignos y alteraciones en la memoria y el aprendizaje. Muchos de las características de la enfermedad se aprecian según la edad, pero son las manchas café con leche y los antecedentes familiares los hallazgos más tempranos que pueden ser detectados. En niños el tumor más frecuente se ubica típicamente en el nervio óptico. Esta enfermedad es de **herencia autosómica dominante** pero con expresividad muy variable, aun dentro de la misma familia.

Nevo

Este término se utiliza en medicina para designar lo que habitualmente se llama lunar. El nevo es una mancha por lo general pequeña, redondeada, de color marrón, más o menos intenso, y a veces ligeramente abultada, que se debe a un exceso de pigmentación o bien a una proliferación de distintos tipos de células en la piel.

Según su color o distribución se distinguen diferentes tipos de nevos:

Klippel-Trenaunay-Weber (síndrome)

Se caracteriza por la presencia de malformaciones capilares asociadas con malformaciones venosas y linfáticas, varicosidades de distribución inusual y

agrandamiento de un miembro; los tejidos blandos y los huesos adyacentes a las alteraciones vasculares aumentan de tamaño. Las lesiones cutáneas están presentes desde el nacimiento. Estos niños tienen un desarrollo neurológico normal y no cursan con ninguna predisposición conocida de cáncer.

Nevus acrómico o despigmentado

Es un área de piel poco pigmentada y bien circunscrita que puede presentarse como un parche pequeño, con diferentes morfologías o tratarse de lesiones múltiples que se distribuyen en un solo lado del cuerpo. Cuando los neonatos o lactantes presentan múltiples nevos acrómicos o si estos están distribuidos en cuadrantes o siguiendo líneas, entonces el nevo acrómico tienen mayor probabilidad de asociarse con anomalías o malformaciones tanto cutáneas como neurológicas (*convulsiones* y *discapacidad cognitiva*).

Nevo epidérmico

Es una anomalía en el desarrollo de la epidermis, la capa más superficial de la piel. Se manifiesta como una lesión verrugosa de la piel, única o múltiple, de uno a varios centímetros de diámetro de color marrón oscuro o pardo grisáceo. En el 60% de los casos está presente en el momento del nacimiento y tiende a crecer lentamente durante la infancia y distribuirse siguiendo un patrón lineal (líneas de Blaschko). El *síndrome* del nevo epidérmico consiste en la asociación del nevo epidérmico generalizado, con otras anomalías del desarrollo y pueden asociarse a manifestaciones esqueléticas como *cifoscoliosis* y *sindactilia*; neurológicas como *atrofia cortical* (destrucción de la *corteza cerebral*), retraso mental (véase *discapacidad cognitiva*), *epilepsia*, así como alteraciones auditivas y oculares. Estos pacientes pueden presentar otras anomalías cutáneas asociadas al nevo epidérmico como *angiomas*, *manchas café con leche*, *nevos* y *nevos melanocíticos*.

Nevo de Ito

Es una mancha en la piel de la cara de color azulado-marrón, de forma reticulada o geográfica, localizada en la zona de la clavícula o parte alta de la espalda.



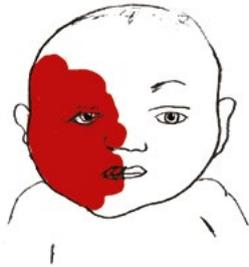
NEVO EPIDÉRMICO



NEVO DE ITO



NEVO DE OTA



NEVO EN VINO DE OPORTO



NEVO FLAMÍGERO

Nevo de Ota

Es una hiperpigmentación que afecta a la piel de una región de la cara y el ojo. En la piel de la cara se observan una serie de manchas de color gris azulado de límites imprecisos y extensión variable que se distribuye siguiendo la distribución del nervio trigémino. Es más frecuente en mujeres que a hombres y en la mitad de los casos el nevo está presente en el momento del nacimiento y, en el resto, aparece alrededor de la pubertad. Las manchas permanecen durante toda la vida. Las complicaciones de este nevo son raras y no aparecen en la infancia, pero este nevo tiene riesgo de que aparezca un glaucoma y también estos pacientes están más predispuestos que la población general a desarrollar melanoma ocular (tumor maligno más grave de la piel o en los tejidos del ojo). Por ello es recomendable una revisión ocular periódica.

Nevo en vino de Oporto

Es una mancha en la piel de color rojo más o menos intenso, que, aunque puede aparecer en cualquier parte del cuerpo, es más frecuente en cara, cuello y cuero cabelludo. Este nevo se asocia a un gran número de **síndromes** complejos y particularmente puede ser un signo de un síndrome como el síndrome de **Sturge-Weber** o del **Klippel-Trenaunay-Weber**.

Nevo flamígero o nevus flammeus

Es la mancha cutánea conocida coloquialmente como "marca de la cigüeña", y es una mancha salmón o color rosado que se hace más evidente cuando el niño llora. Son extremadamente frecuentes y fácilmente reconocibles en los recién nacidos. Es de **herencia autosómica dominante** y se localiza habitualmente en la nuca y zona medio-frontal, entre ambas cejas o a nivel de la nuca. Tiende a hacerse inaparente en los primeros años de vida.

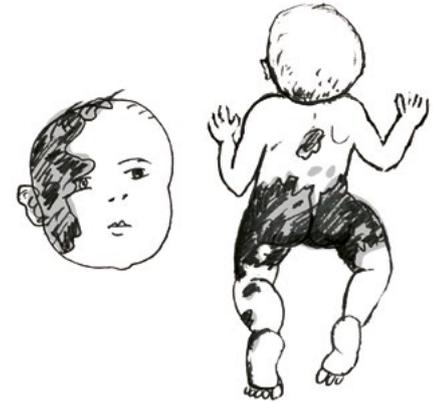
Nevo melanocítico congénito

Es una mancha en la piel de color marrón oscuro que está presente al nacimiento y a menudo cubierta también de pelo grueso. Pueden ser lisos o rugosos. Son realmente tumores benignos y son el típico lunar que casi todos tenemos. Si bien no son frecuentes en la piel del bebé y cuando se ven se

denominan congénitos. Un nevo pigmentado gigante mide más de 20 cm y por lo general se presenta asociado a otros nevos satélites al nevo principal. Los nevos más grandes conllevan riesgo de malignización o invasión de las células melanocíticas el **cerebro**, por lo que precisarán seguimiento y en los casos más grandes resección.

Sturge-Weber (síndrome)

Este **trastorno neurocutáneo** no hereditario se caracteriza por malformación capilar en las **meninges** y mancha "en vino de Oporto" en el territorio facial. Las anomalías vasculares pueden afectar a los vasos de la capa vascular del ojo y producir glaucoma. La malformación capilar en las meninges origina lesiones cerebrales corticales que pueden dar lugar a **convulsiones** y otros síntomas neurológicos como **hemiparesia** y hemianopsia. Aunque tradicionalmente se piensa en este síndrome cada vez que un bebé presenta una mancha facial en vino de Oporto, solo una minoría de estos niños tienen un Síndrome Sturge-Weber.



NEVO MELANOCÍTICO

Piebaldismo

Alteración hereditaria dominante en la que hay áreas del cuerpo que muestran falta de pigmentación en la piel y el pelo. Se debe a la falta de melanocitos, las células que producen melanina, en dichas zonas o parches de piel sin color y afectan sobre todo al tronco, la cara y particularmente a la frente. Puede asociarse con otras alteraciones como anemia, esterilidad y defectos en **neuronas**, intestino u oído.

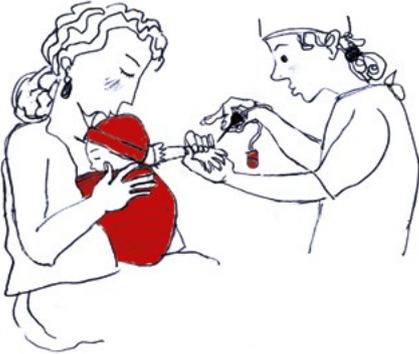
Trastornos neurocutáneos

Bajo este término se incluyen un grupo muy diverso de enfermedades hereditarias que cursan, por lo general, con manifestaciones en la piel y el **sistema nervioso**. Estas enfermedades son complejas y afectan muchas veces a numerosos órganos y un **fenotipo** determinado puede responder a diferentes genes y un gen puede expresarse con varios fenotipos diferentes. La expresión clínica varía con la edad y durante la niñez precisan de la atención de diversos especialistas.



15

Cuidado del bebé
y otros



ANALGESIA NO FARMACOLÓGICA

Analgesia no farmacológica

Bajo este término se incluyen una serie de medidas terapéuticas que tienen como objeto la reducción del dolor y que no conllevan la administración de medicamentos. Entre las medidas que se utilizan con frecuencia en el neonato destacan: la administración oral de sacarosa, la succión de una tetina, la lactancia materna, la contención (sujeción suave) y el [método madre canguro](#).

Analgésicos

Son los medicamentos que se utilizan para prevenir y tratar el dolor. Existen diferentes tipos de analgésicos que se utilizan de forma segura en el neonato.

Antibióticos

Son los medicamentos utilizados para prevenir y/o combatir las infecciones producidas por [bacterias](#).

Anticonvulsivantes

Son también conocidos como fármacos antiepilépticos por ser medicamentos que evitan, disminuyen o interrumpen las [convulsiones](#).

Apnea (pausas)

Episodio agudo en el que el niño deja de respirar durante más de 20 segundos, presentando entonces disminución de la oxigenación y de los latidos del corazón (frecuencia cardíaca). Son más frecuentes en los niños nacidos prematuramente.

Bacteria

Es un tipo de microorganismo que puede causar infección grave. Hay muchas clases de bacterias, no todas causan enfermedades infecciosas. Algunas de las que causan enfermedades al recién nacido se adquieren en el momento de nacer y otras durante el ingreso del niño. Las bacterias patógenas más frecuentes en los bebés son el Estreptococo del Grupo B, el Escherichia coli y el Estafilococo. Las infecciones bacterianas se tratan con [antibióticos](#).

Bilirrubina

Es un pigmento amarillo que se forma en el hígado y que se encuentra en pequeñas cantidades en la sangre. Cuando aumenta su concentración da un color amarillo a la piel que se denomina ictericia. Cuando un bebé tiene [ictericia](#) se vigilan los niveles de bilirrubina en sangre para asegurarse que no aumenten mucho, porque niveles muy altos puede ser perjudiciales y producir daño cerebral (véase [encefalopatía por bilirrubina](#)).

Calidad de vida

Es la percepción que uno tiene sobre cómo es su vida. Existen escalas para medir la calidad de vida y explorar la percepción subjetiva que tienen el paciente y sus familiares sobre su grado de bienestar y otras dimensiones vitales similares.

Consentimiento informado

Es el acto por el cual el médico responsable de la atención del bebé le explica los riesgos que conllevan los procedimientos que se van a llevar a cabo al recién nacido, que pueden ir desde una intervención quirúrgica a una exploración complementaria. Una vez que los padres han entendido la información, en ocasiones se solicita firmar conjuntamente el médico y los padres o tutores un documento por escrito.

Arterias

Son los vasos del cuerpo por los que circula la sangre que lleva **oxígeno**. A veces para controlar mejor a los niños graves se pone un **catéter** en el interior de una de ellas. De las arterias se pueden extraer muestras para análisis y administrar algunos sueros. Las arterias que se canalizan con más frecuencia en los recién nacidos son las arterias umbilicales, que son las que van desde la placenta al niño, a través del cordón umbilical. Al nacer se pueden ver al cortar el cordón umbilical y cuando se necesita se introduce un catéter por alguna de ellas.

Colapso neonatal

Véase **Eventos de Aparente Amenaza a la Vida (ALTE)**.

Consulta de seguimiento

con este nombre los médicos neonatólogos se refieren a una actividad específica realizada en un despacho o sala en la que se controlan a los niños nacidos muy prematuramente o a aquellos que han estado gravemente enfermos con el fin de detectar precozmente problemas en su desarrollo.

CPAP

Acrónimo que responde a las siglas en inglés de "presión positiva continua en la vía aérea". La CPAP es un tratamiento que aporta aire bajo presión a la vía respiratoria del neonato, a través de máscaras o dispositivos en la nariz o en boca-nariz. Este tratamiento permite mantener la tráquea y los alveolos del pulmón abiertos, lo que permite una mejor ventilación y previene el cierre de las vías respiratorias, que son frecuentes en los bebés prematuros por su inmadurez pulmonar.



Displasia broncopulmonar

Enfermedad del pulmón que aparece con frecuencia en los niños prematuros y se caracteriza porque necesitan suplementos de **oxígeno** más allá de los 28 días de vida. Según el momento en que ya no necesitan suplemento de oxígeno se clasifica su gravedad como: leve, moderada o grave.

Duelo

Es el proceso de adaptación emocional que se produce tras una mala noticia sobre la salud del hijo o la muerte de este. Durante el duelo los padres tienen todo tipo de sentimientos de aflicción, como tristeza, dolor, pena y sufrimiento. Este proceso de adaptación emocional a la pérdida de un ser querido normalmente es transitorio y se supera. A toda esta etapa que va desde el inicio a la superación los psicólogos la denominan fase de elaboración del duelo. Algunas condiciones que influyen en cómo se elabora el duelo y las consecuencias que este tiene son la duración de la enfermedad, el carácter de la muerte, el soporte social de las familias, las ideas filosóficas, espirituales o religiosas y la atención prestada al niño y la familia durante el proceso. El haber tenido contacto con el hijo, tener cosas que han sido suyas (su mantita, juguetes...) y disponer de fotografías pueden ayudar a una positiva elaboración del duelo en caso de fallecimiento.

Enfermedad hemolítica del recién nacido

En esta enfermedad se destruyen rápidamente las células sanguíneas del bebé recién nacido, lo cual puede causar grave hiperbilirrubinemia (véase **bilirrubina**) y anemia. Esta enfermedad se puede presentar cuando la madre y el feto tienen grupos sanguíneos diferentes (lo que se denomina "incompatibilidad"). Entonces, la madre produce sustancias llamadas anticuerpos que destruyen los **glóbulos rojos** del bebé.

La forma más común de enfermedad hemolítica del recién nacido es la incompatibilidad de los grupos sanguíneos ABO, que generalmente no es muy grave, o la menos común la incompatibilidad del grupo RH, que es más grave.



Equipo de enfriamiento

Es el equipo técnico que permite reducir y mantener estable la temperatura del recién nacido a 33-34°C y posteriormente aumentarla hasta 36'5-37°C (véase hipotermia terapéutica).

Equipo de profesionales que cuida al bebé

Es el grupo de profesionales de diferentes disciplinas (neonatología, enfermería, auxiliares de enfermería, neurología, psicología, atención temprana...) que atienden al bebé y a su familia.

Extubación

Es la retirada de un tubo colocado en la tráquea y conectado a una máquina que ayuda al niño a respirar.

FONENDOSCOPIO - ESTETOSCOPIO



Fármacos

Es lo mismo que decir medicamentos. Son sustancias que los médicos prescriben para tratar las enfermedades o sus manifestaciones.

Fonendoscopio

Instrumento médico que se utiliza para escuchar los latidos cardíacos y la entrada de aire en los pulmones.

Fototerapia

Es el empleo de una lámpara de luz visible especial, que se utiliza para que los niños eliminen la bilirrubina (véase) cuando hay ictericia. Para ello se expone la mayor cantidad de su piel a la luz y se protegen sus ojos con unas gafas durante la exposición.

Fisioterapia

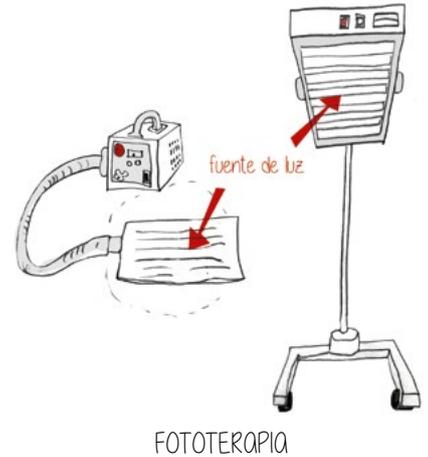
Es la disciplina del área de las ciencias de la salud que ofrece al bebé una alternativa terapéutica no farmacológica, dirigida a paliar síntomas y mejorar su función motora por medio del masaje, movilizaciones y ejercicios. El profesional que realiza la fisioterapia a los bebés se denomina fisioterapeuta.

Glóbulos blancos

También se les llama leucocitos. Son las células de la sangre que se encargan de la defensa del organismo frente a las infecciones. Sugieren alteraciones tanto los valores muy elevados (leucocitosis) como los valores muy bajos (leucopenia).

Glóbulos rojos

También llamados hematíes. Son las células que se encargan de llevar el **oxígeno** que necesitan las células de los diferentes tejidos del organismo. La molécula que transporta el oxígeno es la hemoglobina. Cuando la hemoglobina está baja hablamos de que el bebé tiene anemia y cuando la hemoglobina tiene valores por encima de lo normal hablamos de policitemia.



Glucosa

Sustancia comúnmente llamada azúcar que circula por la sangre y cuya función principal es aportar energía a todos los tejidos. Es importante que esté en niveles normales (50-120 mg/dl) ya que es un nutriente esencial para el cerebro, por ello durante el ingreso en los periodos más críticos y graves de los neonatos se determina con frecuencia los niveles de esta sustancia. Se realiza mediante pequeñas muestras de sangre capilar (extraídas de punciones de talón), o de sangre venosa o arterial.

Hiper glucemia

Nivel alto de glucosa en sangre. Cuando los recién nacidos están ingresados en el hospital es frecuente que se realicen controles frecuentes de glucemia (azúcar en la sangre) para vigilar si las concentraciones en sangre están alteradas. La causa más frecuente en periodo neonatal es el aporte excesivo mientras el bebé está con **nutrición parenteral**, pero también puede ocurrir por intolerancia transitoria a la glucosa, y en ocasiones por estrés.

Hipoglucemia

Es cuando la concentración de glucosa en la sangre está por debajo de los valores normales. Cuando los recién nacidos están ingresados en el hospital es frecuente que se realicen controles frecuentes de glucemia, para vigilar si la glucemia en sangre (azúcar en la sangre) está en concentraciones normales (50-120 mg/dl). Episodios repetidos de hipoglucemia pueden producir alteración en el cerebro, ya que la glucosa es el principal elemento usado por las células del cerebro para funcionar. Se podría decir que es como la "gasolina" de nuestro cerebro. Cuando la madre tiene diabetes o la ha presentado durante el embarazo, o en determinadas situaciones del bebé, como cuando éste tiene un peso excesivo o bien un peso está por debajo de lo habitual para su edad gestacional y sexo o ha habido una disminución de **oxígeno** en sangre (hipoxemia) o una disminución del riego sanguíneo, entonces hay más posibilidades (riesgo) de hipoglucemia en el bebé. En estos casos, los profesionales sanitarios realizan controles frecuentes de glucemia en sangre obtenida directamente de las venas o de los capilares (tras un pinchacito en el talón del pie). Mantener la glucemia en sangre en valores normales ayuda a proteger el cerebro.

Hamartoma

Es una proliferación de células, que adoptan la forma de un nódulo o abultamiento semejante a un tumor benigno y que corresponden a tejidos normales que se encuentran habitualmente en el área del cuerpo afectada, crecen como una masa desorganizada y en ocasiones alcanzan gran tamaño.

Hemoglobina

Componente a base de proteína de las células rojas de la sangre (hematíes) cuya principal responsabilidad es el transporte de **oxígeno**.

Hipertermia

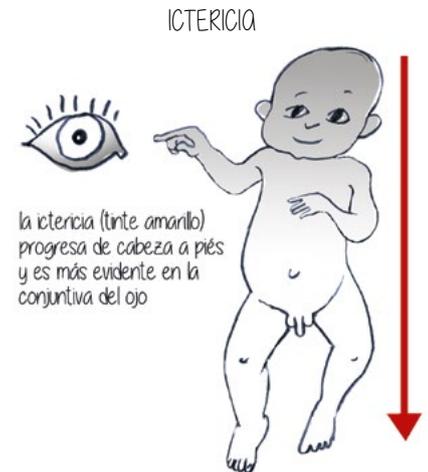
Aumento de la temperatura. Cuando la temperatura está entre 37-37,9°C se denomina febrícula y cuando es superior a 38°C hablamos de fiebre. Entre las causas más frecuentes de hipertermia/ fiebre en el recién nacido están la falta de ingesta/ aportes (vía digestiva o intravenosa) que causa deshidratación, la excesiva temperatura ambiental en la que se encuentra el bebé, las infecciones, y en ocasiones las hemorragias cerebrales importantes.

Hipoalgesia

Disminución de la sensación de dolor.

Ictericia

Es la coloración amarillenta de la piel, los ojos y las mucosas debida a un aumento de la **bilirrubina**. El que haya ictericia en un bebé significa que hay un aumento de la bilirrubina en su sangre (hiperbilirrubinemia). Por lo general, la ictericia aparece en la cara y luego pasa al pecho, el abdomen, los brazos y las piernas, a medida que



INCUBADORA DE TRANSPORTE



aumentan los niveles de bilirrubina. En los bebés de piel oscura la ictericia puede ser más difícil de detectar. En los recién nacidos la ictericia es muy frecuente tanto en los nacidos a término como en los pretérmino y puede ser de dos tipos: fisiológica y patológica. Entre las patológicas la causa más grave y frecuente es la enfermedad hemolítica del recién nacido. El blanco de los ojos también puede tener un color amarillento. Cuando el aumento de bilirrubina es muy alto hay riesgo de daño cerebral con importantes consecuencias neurológicas (véase [kernicterus](#)), que incluyen la parálisis cerebral discinética y sordera ([hipoacusia](#)).

La ictericia generalmente se trata antes de que exista peligro de daño cerebral. El tratamiento para reducir los niveles de bilirrubina en sangre consiste en desvestir al bebé y colocarlo bajo una luz especial (véase [fototerapia](#)). En algunos casos, si el bebé tiene niveles muy altos de bilirrubina, el médico le reemplazará la sangre con una transfusión (véase [exanguinotransfusión](#)). No se recomienda exponer el niño al sol como medida para disminuir la ictericia.

Incubadora de transporte

Es una cuna con carcasa transparente, que se utiliza para trasladar al recién nacido de forma aislada y garantizarle la humedad y el calor que necesite. Puede suministrar [oxígeno](#) y [ventilación mecánica](#) (respirador) durante todo el traslado. De esta manera, asegura las mejores condiciones para el recién nacido durante el viaje.

Inmaduro

Este término se aplica con frecuencia a los neonatos que nacen prematuramente porque aún sus órganos no están preparados para asumir todas las funciones.

Inotrópicos

Son los medicamentos administrados al recién nacido que ayudan al corazón a impulsar más eficazmente la sangre hacia todo el cuerpo. Los más usados en neonatología son dopamina y dobutamina.

Intubación

Es una técnica que consiste en introducir un tubo en la tráquea del niño. Esta acción se realiza para poder suministrar un volumen de gas (aire y [oxígeno](#) en concentraciones variables) a los pulmones del niño mediante un [ventilador](#) y así ayudarle a respirar.

Limitación-adequación del esfuerzo terapéutico

En ocasiones los profesionales que cuidan al bebé se plantean dudas sobre los beneficios de los tratamientos que le están aplicando. En esas ocasiones los profesionales conjuntamente con los padres pueden decidir que lo mejor para el bebé es entrar en un programa de [cuidados paliativos](#) y no aplicar, o bien retirar, algunos tratamientos a pesar de que ello pudiera llevar a su natural acercamiento al final de la vida.

Medidas no indicadas

Son tratamientos (tales como [intubación](#), administración de [inotrópicos](#), [antibióticos](#), [anticonvulsivantes](#)) e intervenciones (como análisis, pruebas de imagen, cultivos) que no proporcionan en un momento determinado de la enfermedad beneficios al bebe, y en su defecto ayudan a prolongar la vida y sufrimiento del bebe y de su familia (véase [cuidados paliativos](#)).

Logopeda

Profesional que trata al niño con problemas del habla y del lenguaje.

Macroglosia

Es un trastorno en el que la lengua es más grande de lo normal (en posición de reposo protruye más allá del reborde de la encía) generalmente debido a un aumento en la cantidad de tejido y no debido a un crecimiento externo como en el caso de un

tumor. La macroglosia puede causar anomalías dento-músculo-esqueléticas, crear problemas en la masticación, fonación y manejo de la vía aérea e inestabilidad del tratamiento de ortodoncia o cirugía ortognática. Esta malformación se puede observar en ciertos trastornos hereditarios o congénitos.

Método madre canguro

Es una técnica de atención del neonato prematuro, del bebé que nace pequeño para su edad de gestación o que está enfermo que se fundamenta en que el contacto piel con piel entre la madre y el bebé satisface muchas de las necesidades de los neonatos de calor, alimentación (lactancia materna), protección frente a infecciones, estimulación, seguridad y amor. Este método puede ser brindado por el padre u otro adulto.

Monitorización cardiorrespiratoria

Consiste en el registro continuo del ritmo cardíaco y la frecuencia respiratoria mediante la aplicación de unos sensores adhesivos colocados en el tórax del recién nacido.

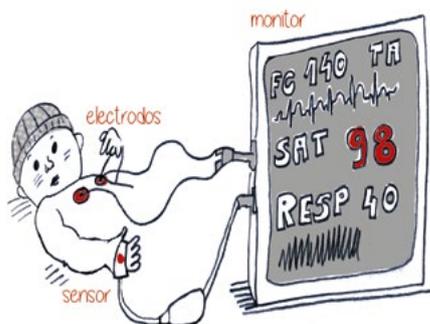
Nido

Rollo circular y flexible elaborado con toallas y sábanas que colocamos alrededor del cuerpo del bebé para favorecer su contención (que esté como recogido) y con ello su comodidad y seguridad.

Oxígeno

Es un gas incoloro, inodoro e insípido que todas las células del cuerpo necesitan continuamente para sobrevivir. La sangre coge oxígeno en los pulmones y lo lleva

MONITORIZACIÓN CARDIORRESPIRATORIA



hasta cada una de las células. Cuando los pulmones enferman a veces la sangre no puede coger suficiente oxígeno y hay que administrar más.

Psicólogo

Profesional que evalúa e informa sobre el desarrollo, conducta y comportamiento del niño, y que puede realizar diversas terapias. En el periodo en que el neonato está ingresado, el psicólogo puede aportar apoyo e intervención terapéutica a los padres del bebé.

Problemas del desarrollo

Problemas que aparecen en la evolución del niño y que pueden afectar a los aspectos motores, psíquicos o sensoriales.

Problemas intelectuales

Problemas que aparecen en la evolución del niño y que tienen que ver con su capacidad intelectual, con su inteligencia.

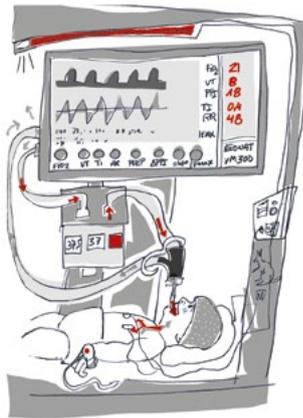
Problemas motores

Problemas que aparecen en la evolución del niño y que tienen que ver con los aspectos relativos al movimiento y la postura. Los niños con problemas motores tienen dificultad para sentarse, caminar, mover los brazos y las piernas.

Problemas sensoriales

Problemas que aparecen en la evolución del niño y que tienen que ver con los sentidos, fundamentalmente con el oído y la vista.

RESPIRADOR NEONATAL

aire inspirado
aire espirado

Recalentamiento

Acción que consiste en calentar lentamente al bebé hasta que este alcance su temperatura normal (36,5-37°C). Para llevarlo a cabo se utiliza el mismo equipo que el utilizado para conseguir la hipotermia terapéutica.

Respirador

Es un aparato que proporciona a los pulmones del recién nacido aire y oxígeno, cuando no puede hacerlo por sí mismo (véase también [ventilación mecánica](#)).

Sedantes

Son los medicamentos que tienen un efecto tranquilizante.

Sonda nasogástrica/orogástrica

Es un tubo de silicona que se introduce por la nariz o la boca del recién nacido hasta su estómago para facilitar su alimentación, en los casos en los que no puede alimentarse por boca.

Sonda vesical

Es un tubo muy fino flexible, que se introduce a través de la uretra (que es el conducto entre la vejiga urinaria y el exterior) que facilita la eliminación de la orina del recién nacido y permite su recogida y medición.

Tensión arterial

Es la presión que lleva la sangre. En los niños muy enfermos el corazón no funciona bien, las tensiones arteriales bajan y hay que administrarles fármacos que aumentan la fuerza con la que se contrae el corazón (*inotrópicos*) y permiten mantener la tensión arterial, que es esencial para proteger todos los órganos.

Toma de decisiones

Es el momento en el que hemos de decidir el tratamiento y/o las pruebas que se van a seguir haciendo al recién nacido. La toma de decisiones, en ocasiones, va acompañada de un consentimiento informado escrito y firmado por los padres o tutores del niño.

Trabajador social

Profesional que trabaja para ayudar y orientar a las familias en aspectos sociales. Valoran las necesidades de apoyo de las familias y de los niños y las circunstancias familiares, para ver si son las adecuadas para la crianza de un niño. Conocen los recursos comunitarios que los ayuntamientos y las comunidades autónomas, así los que como otras entidades ponen a disposición de las familias.



TRABAJADOR SOCIAL

Trombocitopenia

Es la disminución del número de plaquetas circulantes en la sangre. Las plaquetas son las células sanguíneas responsables de parar un sangrado al agruparse y formar un tapón que ocluye el vaso sangrante. Dependiendo de la gravedad de la trombocitopenia, esta puede requerir tratamiento: transfusión de plaquetas y control en la aparición de hematomas. En ocasiones puede ocurrir en el feto durante la vida en útero, y si es grave puede ocasionar hemorragia intracerebral.

Trombofilia

Es la propensión a desarrollar **trombosis** debido a anomalías en el sistema de la coagulación. Por lo general el término se restringe a la confirmación de anomalías genéticas o adquiridas en el sistema de la coagulación que dan lugar a un aumento de la coagulabilidad y, por tanto, a riesgo de trombosis (formación de un coágulo en el interior de un vaso sanguíneo).

Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN)

Zona hospitalaria dentro de la unidad de Neonatología donde se ingresan a bebés recién nacidos que por su situación de salud necesitan un tratamiento especializado, controles constantes y vigilancia continuada.

Ventilación mecánica

Es una estrategia terapéutica que consiste en ayudar o sustituir la ventilación pulmonar espontánea mediante un aparato equipo cuando esta es inexistente o ineficaz para la vida. La ventilación mecánica es realizada por máquinas llamadas **ventiladores** que mueven el aire hacia dentro o fuera de los pulmones.

Ventilador

Es el equipo mecánico que mueve el aire hacia dentro o fuera de los pulmones y también se le llama respirador. Este equipo mecánico es aplicado en los bebés con pobre función pulmonar en las unidades de cuidados intensivos neonatales o pediátricas, en particular a los niños nacidos prematuramente ya que estos tienen muy poco esfuerzo respiratorio y unos pulmones todavía en desarrollo. Además, cualquier recién nacido con problemas pulmonares o cardíacos puede necesitar un ventilador para la adecuada oxigenación de la sangre y los tejidos.



Índice de términos

A

Abstinencia	92
Acomodación	26, 44
Acostumbramiento o habituación	26
Actividad motora	26, 27, 29, 31, 34, 92, 94, 95, 125
Adn	48, 50, 52, 53, 57
Agenesia del cuerpo caloso	76, 136
Agudeza visual	28, 131
Albinismo	150
Alerta	28, 29
Alimentación enteral	60
Alimentación oral	60
Alimentación parenteral	60, 164
Alteración de la conciencia	92, 122
Alteración de la migración neuronal	76, 78
Amaurosis	130
Ambliopía	130, 132
Analgesia no farmacológica	158
Analgésicos	158
Anencefalia	23, 78
Angioma	72, 74, 87, 150, 153
Aniridia	131
Anisocoria	131
Anoftalmía	131, 137
Anomalía	48
Antibióticos	158, 159, 167
Anticonvulsivante	42, 158, 167
Apgar	60
Aplasia cutis	150
Apnea (pausas)	158
Árbol genealógico	48
Arnold-Chiari (malformación)	79, 88
Array CGH	52
Arterias	160
Artrogriposis	42, 109, 142, 143, 145
Asfixia	99, 101, 122, 124, 125
Ataxia	84, 86, 93
Atención temprana	38, 148

Atrofia del nervio óptico	131
Audífono	38
Autismo	93
Autonomía	29, 33
Autorregulación	29
Axón	14, 23, 24

B

Bacteria	115, 116, 158, 159
Bajo peso para la edad gestacional	61
Bilirrubina	99, 161, 159, 165
Biopsia	38, 145
Blefaroespasmos	132, 134
Blefarofimosis	132
Bradycardia	61
Bulbo raquídeo	17, 18, 19, 24

C

Calidad de vida	159
Canalizar	61
Cápsula interna	14, 24
Caput succedaneum	69, 111
Cariotipo	49, 52, 55
Catarata	132, 136, 137
Catéter	43, 61, 62, 160
Cefalohematoma	70, 72, 111
Ceguera	43, 98, 130, 131, 133, 139
Cerebelo	16, 17, 18, 79, 81, 84, 86,
Cerebro	14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 26, 29, 31, 33, 40, 41, 44, 68, 71, 73, 76, 78, 79, 80, 81, 82, 84, 86, 94, 95, 98, 99, 100, 101, 105, 115, 116, 118, 119, 120, 122, 126, 130, 155
CGH-Array	55
Cianosis	44, 62, 125, 146
Ciclos de vigilia-sueño	29, 102

Circunvoluciones	15, 16, 77, 78
Cisura	15, 16
Citogenética	49, 52
Clono o clonus	94
Cociente intelectual	29
Colapso neonatal	160
Coloboma	133, 137
Coma	102, 104
Condrodisplasia	142
Conducta	29, 30, 40, 87, 92, 110, 143
Congénita	23, 48, 49, 50, 56, 57, 71, 72, 73, 79, 80, 81, 84, 86, 88, 110, 132, 135, 143
Consanguinidad	49, 54
Consentimiento informado	159
Consistencia muscular	30
Consolabilidad	30
Constantes vitales	62
Consulta de seguimiento	160
Contracturas	108, 142, 143
Contusión	69, 94, 98
Convulsión	42, 77, 78, 94, 95, 100, 101, 122, 123, 124, 126, 151, 153, 155, 158
Corea y coreoatetosis	95
Corioamnionitis	64, 86, 114
Coriorretinitis	133
Corteza cerebral	14, 15, 16, 23, 24, 42, 76, 77, 78, 89, 100, 153
CPAP	160
Cráneo	15, 18, 20, 22, 23, 31, 33, 68, 69, 70, 71, 72, 73, 74, 78, 80, 81, 82, 99, 118
Craneosinostosis	68, 74
Cribado auditivo	39
Cromosoma	49, 51, 52, 53, 54, 55, 57, 65, 77, 80, 148, 151
Cuerpo calloso	15, 16, 76, 77, 79
Cuidados centrados en el desarrollo	39, 40
Cuidados paliativos	40, 167

D

Dandy-Walker (malformación)	79, 84
Debilidad	145
Déficit de atención	95
Deformación	142
Deleciones	52
Derivación ventriculoperitoneal	80, 82, 116
Dermatoma	151
Desarrollo psicomotor	101
Desprendimiento de la placenta	124
Desprendimiento de retina	133, 136
Dificultad de aprendizaje	96
Diplejía espástica	108
Discapacidad	29, 45, 57, 64, 76, 77, 78, 80, 82, 87, 95, 96, 98, 127, 131, 135, 143, 151, 153
Disfagia	98
Disgenesia cerebral	80
Dismorfología	50
Displasia	50, 161
Disrupción	50
Distonia	99
Distrofia	105, 143, 145
Doppler	65
Duelo	161

E

Ecografía cerebral	31, 41, 83, 86, 118
Ecografía doppler	41
Edad concepcional	62
Edad corregida	63, 104
Edad cronológica	63
Edad gestacional	61, 63, 65
Edad postmenstrual	63
Electrocardiograma (ECG)	41
Electroencefalograma	41, 101, 105, 111, 123

Electroencefalograma integrado			
por amplitud (aEEG)	42 , 103		
Electromiograma	42 , 145		
Encéfalo	15 , 16, 23, 71		
Encefalocele	24, 72 , 80		
Encefalomalacia multiquistica	99		
Encefalopatía de la prematuridad	122		
Encefalopatía epiléptica	123		
Encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI)			
43, 44, 73, 98, 109, 122,	124		
Encefalopatía neonatal	122		
Encefalopatía por bilirrubina			
o kernicterus	99 , 109, 159 , 166		
Enfermedades de depósito	72		
Enfermedades metabólicas	76, 95, 99, 100 , 123		
Enfermedad hemolítica			
del recién nacido	161		
Epicanto	68 , 132		
Epilepsia	64, 76, 77, 78, 85, 95,		
	100 , 127, 153		
Equipo de enfriamiento	162		
Equipo de profesionales que cuida			
al bebé	162		
Esclerosis tuberosa	100 , 101		
Espacio subaracnoideo	119		
Espasmos	101 , 105, 111, 123		
Espasticidad	101		
Espina bífida	24, 81 , 87, 88		
Esquisecefalia	76 , 77		
Estado epiléptico	95		
Estado vegetativo	102		
Estenosis del acueducto de Silvio	77, 81		
Estrabismo	98, 130		
Estudio genético	48, 49, 51 , 52, 53 , 145		
Evento centinela	124 , 125		
Eventos de aparente amenaza			
a la vida (ALTE)	125 , 160		
Examen del fondo de ojo	43 , 44, 138		
Examen neurológico	31 , 26, 27, 34		
Exanguinación	124, 125		
Exanguinotransfusión		43 , 99, 166	
Excitabilidad		32	
Exoma		50 , 52	
Extubación		162	
F			
Factor de riesgo		64	
Fármacos		162	
Fenotipo	50, 51 , 155		
Fibras nerviosas	14, 24		
Fisioterapia	163		
Fisura palatina	71		
Floppy	105		
Fondo de ojo	137		
Fonendoscopio	162		
Fontanelas	31 , 41, 68, 81		
Foramina parietalia permagna	68 , 72		
Fotocoagulación	139		
Fototerapia	99, 163 , 166		
Fractura del cráneo	69		
Fuerza	27 , 31		
G			
Ganglios basales		16 , 109, 118	
Gen	49, 51 , 52, 53, 54, 55, 56, 57, 143		
Genética	44, 48, 49, 51 , 53, 54 , 56, 57, 65,		
	68, 71, 72, 73, 77, 80, 84, 86, 95,		
	132, 135, 143, 144, 148, 150, 152, 154		
Genoma	49, 50, 52, 53		
Genotipo	53		
Glaucoma	132, 134		
Glóbulos blancos	115, 163		
Glóbulos rojos	161, 163		
Glucosa	164		

H

Hamartoma	165
Hematoma	118
Hemiparesia	155
Hemiplejía	77, 108
Hemisferios cerebrales	14, 15, 16 , 18, 76, 82, 85, 89, 105, 120
Hemoglobina	44, 62, 165
Hemorragia	70, 111
Hemorragia epidural	69, 118
Hemorragia extracraneal	69
Hemorragia intraventricular	83, 118
Hemorragia retiniana	120
Hemorragia subaracnoidea	119
Hemorragia subconjuntival	119
Hemorragia subdural	69, 120
Hemorragia subgaleal	70
Herencia biológica	51, 53 , 101
Herencia ligada al sexo	54 , 135
Herencia mitocondrial	54 , 135
Herniación cerebral	80, 81
Heterotopia	76, 77
Hibridación fluorescente in situ	49, 52, 55
Hidranencefalia	82
Hidrocefalia	45, 71, 72, 79, 81, 82 , 83 , 85, 88, 116, 119
Hiperalgesia	102
Hiperplexia	102
Hiperexcitabilidad	32, 103
Hiperglucemia	164
Hiperreflexia	92, 94, 103
Hipertelorismo	70
Hipertensión intracraneal	72
Hipertermia	165
Hipertonía	26, 92, 94, 103, 104 , 125
Hipertricosis	151
Hipoacusia	34, 38, 39, 99, 134 , 166
Hipoalgesia	165
Hipófisis	17, 18 , 85, 136
Hipoglucemia	98, 164

Hipomelanosis	151
Hipoplasia	84 , 85 , 109, 135
Hiporreflexia	104 , 145
Hipotálamo	16, 17 , 18
Hipotermia terapéutica	43 , 124
Hipotonía	26, 42, 74, 84, 86, 104 , 105 , 125, 143, 144, 145
Hipoxia	73, 78, 126 , 135
Hipsarritmia	101, 105 , 111, 123
Holoprosencefalia	85 , 136
Horner (síndrome)	147

I

Ictericia	159, 165
Incontinencia pigmenti	151
Incubadora de transporte	166
Infarto	108, 119, 126
Infecciones	65, 82, 95, 108, 114 , 133
Inmaduro	166
Inotrópicos	166 , 167, 171
Intubación	167
Isquemia	122

J

Joubert (síndrome)	86
--------------------	-----------

K

Klippel-Trenaunay-Weber (síndrome)	152 , 154
------------------------------------	------------------

L

Labio leporino o fisura labial	71
LCR	72
Lesiones puntiformes (punctatas)	86

Leucocoria	136	Mioclónias	106, 123
Leucomalacia	86, 108, 122	Miopatía congénita	144
Limitación-adecuación del esfuerzo terapéutico	167	Miopia	137
Líquido cefalorraquídeo	19, 24, 44, 45, 68, 71, 81, 82, 83, 115, 119	Miotonia	145
Lisencefalia	76, 77	Monitorización cardiorrespiratoria	168
Logopeda	167	Movimientos de ajeteo	27, 28
		Movimientos de contoneo	27
		Movimientos generales	27
		Movimientos generales anómalos	106
		Mutación	54, 56, 77, 123, 135, 143
		Mutaciones de novo	101
M		N	
Macrocefalia	71, 72, 79	Nervio	14, 19, 20, 21, 22, 26, 42, 81, 104, 105, 144, 146
Macroglosia	167	Nervio auditivo	39
Maduración visual demorada	136	Nervio óptico	20, 21, 120, 131, 134, 135
Malformación	55, 71	Nervios craneales	17, 18, 20, 22
Mancha rojo cereza	137	Nervios periféricos	21
Manchas café con leche	152, 153	Neurocutáneo	72, 100, 155
Marcadores bioquímicos	19, 44	Neurodesarrollo	33, 35, 39, 63, 64, 76
Masas (bultos) en la piel de la cabeza del recién nacido	72	Neurofibromatosis	152
Medidas antropométricas	32, 33	Neuromuscular	42, 109
Medidas no indicadas	167	Neuronas	15, 16, 18, 21, 23, 24, 76, 77, 78, 84, 95, 102, 123, 155
Médula anclada	87	Neuropatía	145, 146
Médula espinal	14, 16, 17, 19, 21, 22, 23, 24, 26, 27, 42, 79, 81, 84, 87, 88, 104, 105, 115, 151	Nevo	152, 153
Megalencefalia	71, 72	Nevo de ito	153
Meninges	15, 19, 45, 87, 88, 115, 116, 155	Nevo de ota	154
Meningitis	73, 82, 98, 105, 115, 116	Nevo en vino de oporto	154
Mesencéfalo	17, 18, 86	Nevo epidérmico	153
Metabolismo cerebral	20	Nevo flamígero o nevus flammeus	154
Método madre canguro	158, 168	Nevo melanocítico congénito	154
Miastenia	144	Nevusacrómico o despigmentado	153
Microcefalia	73, 77, 85	NIDCAP® (cuidados)	40
Microdelección	52, 55	Nido	168
Microduplicación	52, 55	Nistagmo	137
Microftalmia	137	Nódulo neural heterotópico	72, 74
Mielina	14, 19, 23, 24		
Mielomeningocele	24, 79, 80, 88		

O

Oftalmoscopio	43, 44
Ohtahara (síndrome)	12
Opistótonos	107
Optotipo	26, 28, 44
Orientación	34
Osteotendinosos	103
Otoemisiones acústicas evocadas	39
Oxígeno	20, 22, 44, 61, 62, 99, 105, 122, 124, 125, 126, 139, 160, 161, 163, 164, 165, 166, 167, 168 , 170

P

Paquigiria	78
Parálisis cerebral	16, 35, 64, 98, 102, 104, 106, 107 , 108 , 109 , 147, 151
Parálisis completa del plexo braquial	146
Parálisis de Erb	147
Parálisis de Klumpke	147
Parálisis del diafragma	146
Parálisis del nervio radial	147
Parálisis pseudobulbar	89
Pares craneales	20
Percentiles	32
Perímetro cefálico	32 , 73
Piebaldismo	155
Pies zambos	148
Plagiocefalia	74
Plexo braquial	21 , 111, 146, 147
Plexopatía braquial	146
Plexos coroideos	24 , 116
Polimalformado	56
Polimicrogiria	76, 78
Porencefalia	89
Potenciales evocados auditivos de tronco cerebral	39
Prader-Willi (síndrome)	148

Problemas del desarrollo	169
Problemas intelectuales	169
Problemas motores	169
Problemas sensoriales	169
Prolapso de cordón	124, 125
Protuberancia	17, 18
Psicólogo	169
Ptosis	138 , 144
Puente	86
Pulsioxímetro	44 , 62
Punción lumbar	45 , 115
Puntuación z	32
Pupila	43, 131, 132, 136, 138 , 147

Q

Quiste dermoide	72, 74
-----------------	---------------

R

Reacción en cadena de la polimerasa	114
Recalentamiento	170
Recién nacido	64
Recién nacido a término	26, 33, 41, 63, 64 , 122, 126
Recién nacido postérmino	65
Recién nacido prematuro o pretérmino	23, 41, 45, 63, 64 , 74, 83, 96, 104, 106, 108, 114, 122, 126, 133, 135, 138, 146
Reflejo auditivo palpebral o cocleopalpebral	34
Reflejos miotáticos	26, 27 , 31, 88, 103, 104, 107, 146
Reflejos primitivos	31, 34 , 103, 107, 145
Rehabilitador (médico)	45
Resonancia magnética	24, 45 , 77, 86
Respirador	170

Restricción del crecimiento intrauterino (RCIU) o crecimiento intrauterino retardado (CIUR)	65	Sturge-Weber (síndrome)	154, 155
Retina	20, 21 , 43, 130, 131, 133, 135, 137, 138, 139	Sueño	29, 35
Retinoblastoma	136, 138	Surco	15, 78
Retinopatía de la prematuridad	43, 44, 133, 136, 138	Sustancia blanca	23 , 86, 98, 119, 122
Retraso del crecimiento intraútero	114	Sustancia gris	15, 17, 23
Rotura uterina	124, 125	Suturas	31 , 68, 81, 83
S			
Secuencia	56	T	
Secuenciación de exoma	52	Tálamo	16 , 109, 135
Secuencia de acinesia-hipocinesia fetal (SAF)	109	Tensión arterial	62, 64, 171
Sedantes	41, 45, 170	Terapia genética	57
Seno dermoide	81	Teratógenos	48, 57 , 73
Seno venoso	22 , 126	Tetraplejía espástica o cuadriplejía	108
Sepsis	116	Toma de decisiones	40, 171
Síndrome	48, 52, 55, 56 , 68, 70, 72, 76, 78, 79, 101, 123, 132, 135, 137, 142, 151, 153, 154	Tono muscular	26 , 31, 57, 99, 104, 105, 107, 109, 124, 125
Síndrome polimalformativo	57	TORCH	114
Sistema de clasificación de la función motora grosera o "gross motor function classification system, GMFCS"	35	Torticolis	74, 109 , 111
Sistema nervioso	14, 21, 22 , 23, 31, 34, 79, 94, 111, 151, 155	Trabajador social	171
Sistema nervioso autónomo	92	Trastorno por déficit de atención con hiperactividad	95, 96, 110
Sistema nervioso central	14, 15, 19, 22 , 23, 80	Trastornos de conducta	110
Sistema nervioso periférico	14, 22, 23, 42, 145	Traumatismo obstétrico	69, 94, 99, 110 , 118
Sistema nervioso primitivo	81	Trisomía	57
Sobresaltos	102	Trombocitopenia	171
Sonda nasogástrica/orogástrica	170	Trombofilia	172
Sonda vesical	170	Trombosis	126, 172
Sordera	134, 135	Tronco encefálico	16, 17 , 18, 19, 20, 22, 79, 82, 84, 85, 86, 89, 102
Sotos (síndrome)	72	Tubo neural	23 , 79, 80, 81, 87
U			
		Unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN)	172

V

Ventilación mecánica	135, 144, 166, 170, 172
Ventilador	167, 172
Ventriculitis	115, 116
Ventriculos cerebrales	24 , 76, 79, 81, 82, 83, 86, 116, 118
Vermis cerebeloso	86
Vía corticoespinal	127
Vía piramidal o vía corticoespinal	24

W

Weaver (síndrome)	72
West (síndrome)	101, 106, 111 , 123



Fundación
de ayuda al recién nacido
con problemas neurológicos

