



El Rincón del Residente



caso clínico interactivo
www.sepeap.org

Coordinadores: J.A. Soler Simón*, L. García Espinosa**,
M. García Boyano**, S. Criado Camargo**

*Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid.

**Hospital Universitario Infantil La Paz. Madrid.

El Rincón del Residente es una apuesta arriesgada de Pediatría Integral. No hemos querido hacer una sección por residentes para residentes. Yendo más allá, hemos querido hacer una sección por residentes para todo aquel que pueda estar interesado. Tiene la intención de ser un espacio para publicaciones hechas por residentes sobre casos e imágenes clínicas entre otras. ¡Envíanos tu caso! Normas de publicación en www.sepeap.org

Caso clínico MIR. Haz tu diagnóstico

Una causa no infrecuente de disfagia en Pediatría

C. Pradera Cibreiro*,
M. Ramos Alonso*,
G. Urricelqui Laparte**

*Residentes de Aparato Digestivo, Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol. **Médico Adjunto de Pediatría en Atención Primaria. Centro de Salud de Narón, Ferrol. La Coruña



Resumen

Presentamos el caso de un paciente de 12 años, con episodios de disfagia intermitente de 1 año de evolución, que acude a Urgencias por sensación de cuerpo extraño esofágico e imposibilidad para la ingesta. Dada la evolución de esta patología, su diagnóstico siempre va a implicar la necesidad de tratamiento.

Abstract

We present the case of a 12-year-old boy who was referred to our Emergency Department with esophageal foreign body sensation and inability to swallow. He had a one-year history of intermittent dysphagia. Given the evolution of this pathology, its diagnosis will always imply the need for treatment.

Caso clínico

Presentamos el caso de un paciente de 12 años que acude por la mañana a la consulta de Atención Primaria por presentar, desde la cena de la noche anterior, sensación de atragantamiento y disfagia para sólidos. El paciente refería que, al intentar deglutir un trozo de pollo sin hueso, notó que se le quedó detenido el bolo alimenticio a nivel cervical, impidiéndole desde ese momento continuar con la ingesta. Asociaba sensación de cuerpo extraño, sin presentar dificultad respiratoria ni sialorrea.

Interrogado por episodios similares, relataba que hacía unos meses había presentado otro episodio semejante con resolución espontánea a las 48 h y que, en el pasado, había tenido que ayudarse de beber agua para poder pasar el bolo alimenticio en repetidas ocasiones. No refería disfagia a líquidos, ni otra sintomatología. Revisando la historia clínica de

nuestro paciente, comprobamos que tenía antecedentes de dermatitis atópica, así como de asma con sensibilización a los ácaros.

La exploración física era normal, sin datos de alarma. El paciente se encontraba afebril. No presentaba tumefacciones en el área cervical, ni estridor ni sibilancias a la auscultación pulmonar. Tras ello, el paciente es derivado al servicio de Urgencias.

1. ¿Cuál es la principal sospecha clínica?

- Esofagitis secundaria a reflujo gastroesofágico.
- Paciente simulador.
- Esofagitis eosinofílica
- Faringoamigdalitis.
- Ingesta de moneda.

2. ¿Cuál debe ser la actitud ante la sospecha de impactación alimentaria?
- Omeprazol.
 - Dieta absoluta y reposo.
 - Gastroscofia urgente.
 - Cirugía urgente.
 - Amoxicilina a 40 mg/kg/día.
3. ¿Cuál es el *gold standard* para el diagnóstico de la esofagitis eosinofílica?
- Los hallazgos endoscópicos.
 - Los hallazgos de las biopsias esofágicas.
 - Los hallazgos radiológicos (esofagograma).
 - La clínica del paciente.
 - Todas son falsas.
4. ¿Cuál es el tratamiento de elección?
- Inhibidores de la bomba de protones (IBP).
 - Corticoides tópicos deglutidos.
 - Dietas de eliminación.
 - Cualquiera de los anteriores y siempre de manera combinada.
 - Cualquiera de los anteriores, iniciándose de manera individual.



Cuestionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en "on line" a través de la web: www.sepeap.org y www.pediatriaintegral.es.

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



sepeap

Sociedad Española de Pediatría
Extrahospitalaria y Atención Primaria

Respuestas correctas

Pregunta 1. Respuesta correcta: c. Esofagitis eosinofílica.

Comentario

Nos encontramos ante una disfagia aguda en un paciente sin datos de infección y sin problemas anatómicos ni neurológicos aparentes. Ante una disfagia aguda sin datos de proceso infeccioso, debemos sospechar la presencia de un cuerpo extraño, que tras historiar al paciente, suponemos que se trata de un bolo alimentario.

Con estos datos, debemos pensar inicialmente en una esofagitis eosinofílica, puesto que es la causa más frecuente de disfagia por impactación alimentaria en la edad pediátrica, siendo la impactación del bolo alimentario una de las manifestaciones típicas a la edad de nuestro paciente⁽¹⁾.

Pregunta 2. Respuesta correcta: c. Gastroscoopia urgente.

Comentario

La endoscopia digestiva alta es la primera prueba diagnóstica a realizar ante la sospecha de impactación esofágica⁽¹⁾. Además, es la prueba de elección para el diagnóstico de la esofagitis eosinofílica⁽²⁾. La sospecha de impactación, y no la de esofagitis eosinofílica, es la que marca la urgencia en nuestro caso.

Pregunta 3. Respuesta correcta: b. Los hallazgos de las biopsias esofágicas.

Comentario

Ya que no existe ninguna prueba ni hallazgo endoscópico patognomónico de esta enfermedad, para establecer el diagnóstico de esofagitis eosinofílica, deben cumplirse tres criterios: presentar síntomas de disfunción esofágica; demostrar mediante biopsias la inflamación eosinofílica esofágica sin afectación de otros órganos; y excluir otras causas de eosinofilia esofágica⁽¹⁾.

El *gold standard* para el diagnóstico de esofagitis eosinofílica, es la demostración de infiltrado intramucoso de eosinófilos (eos) en las biopsias esofágicas, estableciéndose un valor de >15 eos/campo de gran aumento (CGA)⁽¹⁾. Sin embargo,

existen otras causas de eosinofilia esofágica (enfermedad por reflujo gastroesofágico, vómitos de repetición, infecciones parasitarias o por hongos, enfermedad celiaca, vasculitis, etc.), por lo que los hallazgos de las biopsias, en ausencia de otros criterios, no son suficientes para establecer el diagnóstico.

Debido a que los cambios inflamatorios en la esofagitis eosinofílica son parcheados, endoscópicamente se recomienda obtener, al menos, 6 biopsias de dos localizaciones distintas (esófago distal y proximal) para aumentar la sensibilidad diagnóstica de las mismas. Además, se deben añadir biopsias gástricas y duodenales para descartar otros trastornos eosinofílicos gastrointestinales, como la gastroenteritis eosinofílica, especialmente en niños y en casos de sintomatología gastrointestinal concomitante⁽²⁾.

Pregunta 4. Respuesta correcta: e. Cualquiera de los anteriores, iniciándose de manera individual.

Comentario

Los inhibidores de la bomba de protones (IBP), los corticoides deglutidos y las dietas de eliminación son los tratamientos de primera línea para la esofagitis eosinofílica. Las guías de práctica clínica recomiendan inicialmente la monoterapia con cualquiera de ellos, siendo este elegido de manera individualizada y en consenso con cada paciente⁽³⁾.

Tras una primera fase de inducción con cualquiera de las tres opciones de primera línea, se debe repetir una evaluación endoscópica e histológica a las 8-12 semanas. Esto es debido a que no existe correlación entre los síntomas y la actividad histológica⁽¹⁾.

Evolución

A su llegada al Servicio de Urgencias y tras una valoración inicial, se realizó una radiografía de tórax que fue normal. Dado que la presencia de un cuerpo extraño esofágico, en este caso un trozo de pollo sin hueso, era la principal sospecha diagnóstica, se contactó con el servicio de Digestivo y se decidió realizar una gastroscopia urgente bajo sedación controlada por anestesista, objetivándose en ella un bolo de carne impactado en la porción distal esofágica, que se consiguió extraer mediante maniobras endoscópicas. Posteriormente, se revisó el

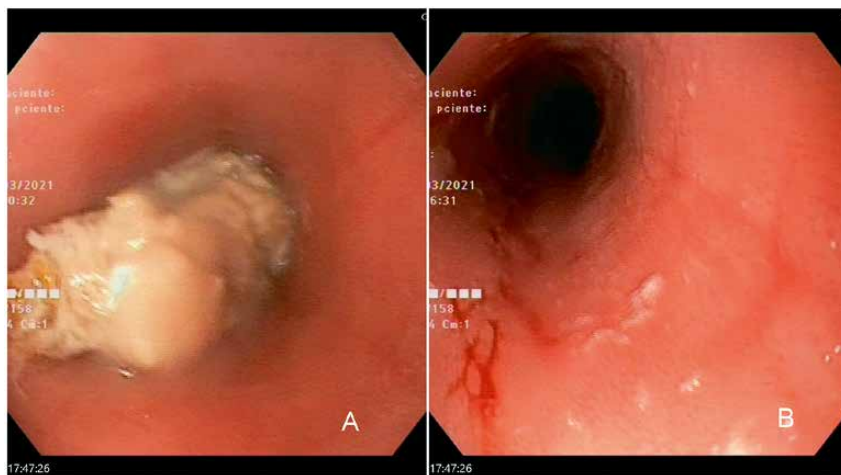


Figura 1. A. Imagen endoscópica de bolo de carne impactado en esófago distal. **B.** Mucosa friable con surcos longitudinales.

esófago, observando mínimas lesiones por decúbito, exudados blanquecinos dispersos y surcos longitudinales, por lo que se tomaron biopsias (Fig. 1). Al día siguiente, el paciente fue dado de alta, iniciando tratamiento con lansoprazol a dosis de 30 mg cada 12 h durante 8 semanas.

A las 8 semanas del alta, se encontraba asintomático y no había presentado nuevos episodios de disfagia. Las biopsias enviadas al servicio de Anatomía Patológica presentaron hallazgos microscópicos compatibles con esofagitis eosinofílica, apoyando la sospecha diagnóstica. Se solicitó una endoscopia digestiva alta de control, no objetivándose alteraciones mucosas, y con nueva toma de biopsias que revelaron gran mejoría histopatológica con práctica resolución del infiltrado eosinofílico.

En la actualidad, el paciente mantiene la misma dosis de tratamiento, a la espera de una nueva cita de revisión para buscar la mínima dosis eficaz de su tratamiento.

Discusión

Se presenta un caso de disfagia aguda en un paciente pediátrico con episodios previos de atragantamiento, que se habían autolimitado de manera espontánea. En este contexto, tras resolverse el episodio agudo mediante desimpactación endoscópica urgente y posterior toma de biopsias, deberíamos realizar el diagnóstico diferencial con las distintas causas de disfagia en edad pediátrica.

Ante una disfagia aguda, debemos valorar la presencia de fiebre, en cuyo caso sospecharemos un proceso infeccioso, como un absceso, una faringoamigdalitis o una herpangina. En caso contrario, tendremos que diferenciar entre una ingesta de cáusticos, de un bolo alimentario o de un cuerpo extraño, siendo esta última la más frecuente de las tres para una disfagia aguda⁽⁴⁾. A su llegada al servicio de Urgencias, en un paciente estable y conociendo las características del cuerpo extraño ingerido, el cual no era radioopaco, la realización de una radiografía de tórax no estaría justificada salvo en caso de duda.

En nuestro caso, el antecedente de otros episodios similares en el pasado y el diagnóstico previo de atopia y asma alérgico, nos hizo sospechar que se trataba de una esofagitis eosinofílica, que se confirmó con los resultados de las biopsias realizadas. Existen una serie de hallazgos endoscópicos característicos de esta entidad, como: los surcos longitudinales, los exudados algodonosos o la traquealización. Sin embargo, es importante señalar que aun cuando la mucosa esofágica presente un aspecto normal en la gastroscopia, para descartar esta entidad, es necesaria siempre la toma de biopsias; ya que, hasta en un 10-30% de los pacientes pediátricos, la endoscopia puede no presentar alteraciones⁽⁵⁾.

Dentro de las opciones terapéuticas de primera línea, comentadas anteriormente (IBP, corticoides deglutidos y dietas de eliminación), en nuestro caso, se decidió conjuntamente con el paciente y su familia, iniciar tratamiento con lansoprazol 30 mg cada 12 h, siendo la dosis de 1 mg/kg/día. La elección se basó en la facilidad de administración. El uso de corticoides deglutidos presenta un adecuado perfil de seguridad sin efectos secundarios, sin embargo, en la práctica clínica se utilizan formulaciones diseñadas para otras enfermedades. Aunque el tratamiento dietético no tiene efectos secundarios y es el único de los tres que va dirigido a la causa de la enfermedad, no suele ser elegido por los pacientes, debido al deterioro de la calidad de vida que implica, así como la dificultad para la adherencia terapéutica. Esta última, puede dividirse en varios tipos de dieta, siendo la dieta de eliminación empírica de 2, 4 o 6 alimentos (leche de vaca, huevo, trigo, soja, pescado-marisco y frutos secos) y la dieta elemental, las más recomendadas actualmente^(1,2).

La importancia de mantener un tratamiento es fundamental, no solo para el control de síntomas, sino para conseguir la remisión histológica y prevenir las complicaciones fibroesténicas, que se podrían producir a largo plazo si se mantuviera la actividad inflamatoria⁽¹⁾. Aunque no está bien establecido cuánto debe mantenerse el tratamiento, dada la baja tasa de efectos secundarios, así como las posibles complicaciones de no controlar la inflamación, las principales guías clínicas recomiendan mantenerlo indefinidamente y optar por tratamiento farmacológico a la mínima dosis eficaz⁽³⁾.

Palabras clave

Esofagitis eosinofílica; Disfagia.
Eosinophilic esophagitis; Dysphagia.

Bibliografía

- Gutiérrez C, Fernández S, Domínguez-Ortega G, Vila V, García R, García R, et al. Recomendaciones para el diagnóstico y manejo práctico de la esofagitis eosinofílica pediátrica. *An Pediatr (Barc)*. 2020; 92: 376.e1-376.e10.
- Barrio A, Botija G, Recio A, García C. Esofagitis y gastritis. *Pediatr Integral*. 2019; XXIII: 377-85.
- Hirano I, Furuta GT. Approaches and challenges to management of pediatric and adult patients with eosinophilic esophagitis. *Gastroenterology*. 2020; 158: 840-51.
- Arribas C, Míguez MC. Disfagia. En: Míguez MC, Lorente J, Maraño R, et al, editores. *Síntomas/signos guía en Urgencias Pediátricas*. 1ª ed. Madrid: Ergon; 2016. p. 155-9.
- Lucendo AJ, Molina-Infante J, Arias A, von Arnim U, Bredenoord AJ, Bussmann C, et al. Guidelines on eosinophilic esophagitis: evidence-based statements and recommendations for diagnosis and management in children and adults. *United European Gastroenterol J*. 2017; 5: 335-58.



Cuestionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en "on line" a través de la web: www.sepeap.org y www.pediatrintegral.es. Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 85% de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario "on-line".

Caso clínico MIR. Haz tu diagnóstico

Tortícolis recurrente en niña de 9 meses, ¿en qué patología debemos pensar?



caso clínico interactivo
www.sepeap.org

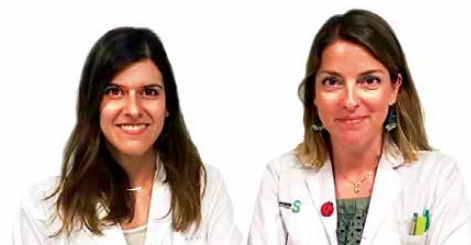
L. Fernández García*, M. García Bascones**,
B. Losada Pinedo***, M. Hernández López*.

*Médico residente. Servicio de Medicina Física y Rehabilitación.

**Médico adjunto. Servicio de Medicina Física y Rehabilitación.

***Médico adjunto. Servicio de Pediatría.

Complejo Hospitalario Universitario de Toledo



Resumen

Se presenta el caso clínico de una niña de 4 años con historia de crisis de lateralizaciones cefálicas de duración variable (de horas a días), desde los 9 meses de edad, sin patrón regular ni desencadenantes previos, y que presenta normalidad clínica entre los episodios.

Abstract

The clinical case of a 4-year-old girl with a history of head lateralization crises of variable duration (from hours to days), from 9 months of age, with no regular pattern or previous triggers, and who presents clinical normality between episodes, is presented.

Caso clínico

Niña de 9 meses de edad, derivada a la consulta de Rehabilitación por presentar inclinación cefálica desde los primeros meses de vida. Como antecedentes familiares, la madre presentaba migrañas.

Los padres refieren lateralizaciones cefálicas de duración variable (de horas a días), sin patrón regular ni desencadenantes, con normalidad clínica entre los episodios. A la exploración, presenta normoconfiguración craneal con actitud de inclinación cefálica izquierda, movilidad cervical completa y sin masa palpable en el músculo esternocleidomastoideo (ECM). El resto de la exploración neuroortopédica y de hitos motores, acorde a la edad. Se solicitó ecografía del ECM, que resultó normal. Ante la normalidad clínica, es dada de alta de la consulta de Rehabilitación a los 12 meses, siguiendo revisiones del niño sano por su pediatra.

Remitida nuevamente a los 20 meses de edad por reaparición de la clínica, con crisis de lateralización cefálica hacia ambos lados de duración variable, en periodos de 3 hasta 20 días con inclinación cefálica mantenida, que remiten de forma completa en los periodos intercrisis, que le dificultan el equilibrio y la deambulación. La niña había presentado retraso en el inicio de la marcha, liberada a los 20 meses. La exploración resulta anodina. Se solicita radiografía simple cervical, que no muestra alteraciones, e interconsultas a Otorrinolaringología y Neuropediatría.

1. ¿Cuál es la causa más frecuente de tortícolis infantil?

- Tortícolis muscular congénito.
- Síndrome de Lermierre.
- Hematoma epidural.

- Tumor de fosa posterior.
- Absceso retrofaríngeo.

2. ¿Qué prueba complementaria solicitarías en primer lugar, ante un paciente de 4 semanas de edad que presenta tortícolis derecho con movilidad cervical pasiva y activa completa?

- Ninguna.
- Ecografía del esternocleidomastoideo.
- Radiografía simple lateral cervical.
- Resonancia magnética cervical.
- Tomografía computarizada cervical.

3. En una lactante mayor de 9 meses de edad con: tortícolis recurrente, movilidad cervical activa y pasiva completa, sin acortamiento ni palpación de nódulo en el músculo esternocleidomastoideo, ¿cuál de estas entidades no entrarían, en principio, en el diagnóstico diferencial?

- Síndrome de Sandifer.
- Tortícolis postural.
- Tortícolis paroxístico benigno.
- Spasmus nutans*.
- Ninguna de las anteriores.

4. ¿Con qué patología no se ha asociado el tortícolis paroxístico benigno?

- Migraña.
- Vértigo.
- Fusión vertebral cervical.
- Retraso psicomotor.
- Disfunción cognitiva con coeficiente intelectual límite.

Respuestas correctas

Pregunta 1. Respuesta correcta: a. Tortícolis muscular congénito.

Comentario

Supone el 80% de los casos de tortícolis infantil, constituyendo la causa más frecuente. El resto de las opciones son causas graves y raras de tortícolis secundario, que deben tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial, debiéndose realizar una cuidadosa anamnesis y una valoración minuciosa de la edad de debut, la clínica concomitante y las pruebas complementarias en caso de ser necesarias.

El síndrome de Lermierre consiste en una tromboflebitis séptica de la vena yugular interna, habitualmente desencadenada tras una faringitis por el anaerobio *fusobacterium necrophorum*. Afecta a 0,6-2,3 casos/1 millón de habitantes/año.

Un hematoma epidural consiste en el acúmulo de una colección de sangre venosa o arterial entre la duramadre y la tabla interna del cráneo. Su prevalencia es del 1 al 5% de los traumatismos craneoencefálicos en niños.

Los tumores del sistema nervioso central representan el 18,6% de todos los tumores en la infancia, ocupando el segundo lugar después de la leucemia. Los tumores de fosa posterior en la infancia representan entre el 45 y el 60% de todos los tumores intracraneales.

Las infecciones profundas del cuello incluyen: el absceso periamigdalino, el absceso retrofaríngeo y la infección del espacio faríngeo lateral (parafaríngeo). Las infecciones supurativas del cuello son raras en los niños; sin embargo, la linfadenitis supurativa cervical es la infección superficial del cuello más común.

Pregunta 2. Respuesta correcta: a. Ninguna.

Comentario

El diagnóstico de sospecha en este caso, sería un tortícolis postural (que es un tipo de tortícolis congénito), cuya evolución es favorable y no existe acortamiento del músculo esternocleidomastoideo, o en caso de existir, es muy leve.

En los recién nacidos de semanas de edad, que presenten tortícolis de características compatibles con tortícolis muscular congénito (suele asociar limitación de la movilidad activa y pasiva, por acortamiento del ECM), sin otras alteraciones en la exploración física añadidas, no está indicado solicitar pruebas de imagen inicialmente. En caso de objetivarse un nódulo del ECM a la palpación, se podrá solicitar, en primer lugar, una ecografía cervical, para la valoración de la existencia de fibrosis. Se valorará la necesidad de solicitar otras pruebas de imagen, según la presentación clínica de cada caso, para descartar patología causante y obtener el diagnóstico de tortícolis adquirido o secundario.

Pregunta 3. Respuesta correcta: b. Tortícolis postural.

Comentario

Es un tipo de tortícolis congénito que aparece en el recién nacido, con una frecuencia aproximada del 3%. La presentación clínica consiste en un tortícolis sin contracción o muy

leve del ECM, siendo muy rara la limitación de la movilidad pasiva del cuello. Tiene una evolución favorable espontánea en semanas.

El síndrome de Sandifer asocia hernia de hiato, reflujo gastroesofágico y espasmos de torsión del cuello, de aparición intermitente y alternante.

El *Spasmus nutans* es un trastorno benigno de la movilidad ocular, que consiste en la tríada clásica de oscilaciones cefálicas, nistagmo y tortícolis. La edad de inicio varía entre los 4 y los 12 meses.

Pregunta 4. Respuesta correcta: c. Fusión vertebral cervical.

Comentario

El resto de patologías se han relacionado en la literatura más reciente con esta entidad. En el caso de la fusión vertebral cervical, se trataría de un tortícolis congénito secundario por definición, y no de un tortícolis adquirido, como es el tortícolis paroxístico benigno (TPB).

Conclusión

Ante los hallazgos previos, y después de descartar razonablemente otras causas de tortícolis muscular congénito, se diagnostica por exclusión de TPB. Actualmente la niña, de 4 años de edad, está en seguimiento conjunto por Rehabilitación y Pediatría. Ha continuado presentando estos episodios aunque de menor duración (tan solo unas horas y más espaciados), sin mayor repercusión clínica. Sigue un desarrollo psicomotor acorde con su edad y con exploración neuroortopédica completa rigurosamente normal.

Discusión

El tortícolis se define como una inclinación lateral de la cabeza hacia el hombro, con rotación de cuello y desviación de la cara. En la edad infantil engloba una gran variedad de patologías causantes, siendo el tortícolis muscular congénito (TMC) el responsable del 80% de los casos.

Entre las causas adquiridas de tortícolis infantil, aparecen causas inflamatorias, infecciosas, estructurales, traumáticas o neurológicas de diferente gravedad. Una entidad poco frecuente, pero a tener en cuenta, es el TPB, que se caracteriza por episodios recurrentes y transitorios de lateralización cervical.

El TPB consiste en una distonía paroxística transitoria y es causa de tortícolis infantil adquirido. Debe valorarse ante la ausencia de mejoría del tortícolis muscular y/o por sus características clínicas distintivas, tras descartar otras causas de tortícolis. Su prevalencia se estima menor de 1/1.000.000 casos; sin embargo, probablemente esté infra-diagnosticado.

La presentación clínica es muy orientativa. Aparecen episodios recurrentes de distonía cervical de lateralidad alternante, con una duración de horas a días, y acompañados ocasionalmente de vómitos, palidez cutánea, irritabilidad, ataxia o somnolencia, lo que suele ser motivo de gran preocupación en los padres. Suelen presentarse durante los primeros meses de vida, como es el caso de nuestra paciente, a diferencia de las

causas congénitas, que se presentan habitualmente desde las primeras semanas.

Los primeros casos fueron descritos en 1969 por Snyder. En cuanto a su etiopatogenia, fue inicialmente atribuido a disfunción vestibular, siendo finalmente descartado⁽¹⁾. Algunos autores lo consideran un equivalente migrañoso, pues existe una fuerte asociación entre el TPB y la migraña familiar, como es el caso que se presenta. La aparición de fotofobia y sonofobia, durante los episodios de TPB, se ha relacionado con un aumento significativo del riesgo de desarrollar migraña⁽²⁾.

En los estudios electroencefalográficos se ha descartado la asociación con formas epileptiformes. En los estudios con electromiografía se han objetivado descargas eléctricas continuas en el ECM ipsilateral, hallazgos compatibles con un fenómeno distónico idiopático infantil.

Se ha descrito una alteración en el gen *CACNA1A* (que codifica un canal de calcio neuronal)⁽³⁾, localizado en el cromosoma 19, presente en el 21% de los pacientes con TPB. Esta alteración se ha asociado a retraso psicomotor, disfunción cognitiva con cociente intelectual límite⁽⁴⁾ e incluso a atrofia del vermis cerebeloso y trastorno intelectual⁽⁵⁾ en los pacientes portadores, poniendo en discusión la aparente benignidad de esta patología.

La mayoría de casos tienen un curso transitorio. La frecuencia y duración de los episodios va disminuyendo con la edad, y suele remitir por completo a la edad de 5 años, con una aceleración en el desarrollo psicomotor y sin dejar secuelas neurológicas⁽⁶⁾. A pesar de ello, un estudio reciente relaciona el TPB con un impacto negativo significativo en la calidad de vida del paciente y familiares⁽⁷⁾.

Como conclusión, el TPB se debe sospecharse ante episodios alternantes de lateralidad cervical, habiéndose descartado

otras patologías que lo justifiquen. Puede asociar ataxia de la marcha y retraso en el desarrollo psicomotor, entre otras alteraciones, pero conocer su evolución mayoritariamente benigna, ayuda a un correcto manejo clínico y a transmitir un pronóstico tranquilizador a los padres.

Palabras clave

Torticólis paroxístico benigno; Torticólis muscular congénito; Gen *CACNA1A*; Migraña.

Benign paroxysmal torticollis; Congenital muscular torticollis; CACNA1A gene; Migraine.

Bibliografía

1. Rosman NP, Douglass LM, Sharif UM, Paolini J. The neurology of benign paroxysmal torticollis of infancy: report of 10 new cases and review of the literature. *J Child Neurol.* 2009; 24: 155-60. DOI: 10.1177/0883073808322338.
2. Greene KA, Lu V, Luciano MS, Qubty W, Irwin SL, Grimes B, et al. Benign paroxysmal torticollis: phenotype, natural history, and quality of life. *Pediatr Res.* 2021. DOI: 10.1038/s41390-020-01309-1.
3. Shin M, Douglass LM, Milunsky JM, Rosman NP. The Genetics of Benign Paroxysmal Torticollis of Infancy: Is There an Association With Mutations in the CACNA1A Gene? *J Child Neurol.* 2016; 31: 1057-61. DOI: 10.1177/0883073816636226.
4. Blumkin L. Paroxysmal torticollis of infancy: a benign phenomenon? *Dev Med Child Neurol.* 2018; 60: 1196-7. DOI: 10.1111/dmcn.13967.
5. Humbertclaude V, Riant F, Krams B, Zimmermann V, Nagot N, Annequin D, et al. Episodic Syndrome Consortium. Cognitive impairment in children with CACNA1A mutations. *Dev Med Child Neurol.* 2020; 62: 330-7. DOI: 10.1111/dmcn.14261.
6. Danielsson A, Anderlid BM, Stödberg T, Lagerstedt-Robinson K, Klackenber Arrhenius E, Tedroff K. Benign paroxysmal torticollis of infancy does not lead to neurological sequelae. *Dev Med Child Neurol.* 2018; 60: 1251-5. DOI: 10.1111/dmcn.13939.



Cuestionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en "on line" a través de la web: www.sepeap.org y www.pediatriaintegral.es.

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