

Tema 17

Implicacions logopèdiques de les malalties congènites.

1 RESULTATS DEL APRENTATGE

En acabar aquest tema, heu de ser capaços:

- d'identificar, classificar i establir un pronòstic aproximat de patologies degudes a malformacions de l'SNC, que donen lloc a una alteració de la parla;
- de determinar les afectacions en la parla dels pacients amb una malformació de l'SNC a partir de la seua història clínica.

2 PARÀLISI CEREBRAL

La paràlisi cerebral (PC) no és una malaltia o una síndrome concreta. És un trastorn neurològic causat per una lesió del cervell immadur. En la actualitat la PC es classifica en tres tipus (vegeu la Taula 1).

Taula 1. Tipus de Paràlisis Cerebrals.

| Àrea de lesió | Funció | Signes Clínics | Afecció |
|-----------------------|---------------------------|--|---|
| Tracte Piramidal | Moviments fins voluntaris | Debilitat o paràlisi de diversos músculs. Lesions MS. | Paraplegia Tetraplegia Disàrtria espàstica |
| Tracte Extrapiramidal | Moviments motors apresos. | Acinèsia Hipercinèsia | Disàrtria discinèsica |
| Cerebel | Coordinació moviments | Atàxia | Disàrtria atàxica |

En la PC el trastorn motor anirà acompanyat sovint d'altres trastorns (sensitius, cognitius, llenguatge, perceptius, conducta, epilèpsia, etc) l'existència o no, condicionarà de manera important el pronòstic individual d'aquests infants.

2.1 ETIOLOGIA

2.1.1 Prenatal:

És la causa més freqüent de PC, en infants a terme; sobretot en algunes formes clíniques (hemiparèsia, atàxia).

Causes: infeccions intrauterines; processos vasculars; malformacions cerebrals d'etiologia diversa; causes genètiques, etc.

2.1.2 Perinatal:

Causes: hemorràgia cerebral (associada sobretot a prematuritat i baix pes), encefalopatia hipoxicoisquèmica, trastorns circulatoris (xoc neonatal), infeccions (sèpsia o meningitis) i trastorns metabòlics (hipoglucèmia, etc.).

2.1.3 Postnatal (primer any de vida fins als 18 mesos):

Responsables de <10% casos de PC.

Causes: meningitis o sèpsia greus, encefalitis, accidents vasculars (malformacions vasculars, cirurgia cardíaca), traumatismes, quasi-ofegament, etc.

Per més informació, vegeu l'assignatura Trastorns del desenvolupament (codi 35288) del grau de Logopèdia.

3 MALFORMACIONS CONGÈNITES

Les malformacions congènites del sistema nerviós central es relacionen amb **alteracions en la formació del tub neural**, en les quals s'inclouen la major part de les entitats de tractament neuroquirúrgic.

Quan es produeix un defecte en el tancament del tub neural (cranial o caudal), s'origina un **disrafisme** (comunicació persistent entre el neuroectoderm posterior i l'ectoderm cutani). El tub neural es fusiona entre els dies 18 i 26 després de l'ovulació. Alteracions en la formació del tub neural poden provocar **anencefàlia, encefalocele i espina bífida** oberta i oculta.

En relació amb l'**etiologia d'aquestes malformacions**, es parla d'un origen multifactorial: factors **genètics, i mediambientals**. S'inclouen el dèficit de folats, mares adolescents, baix nivell socioeconòmic, ingesta d'àcid valproic o exposició a radiacions i antagonistes del folat, com el trimetoprim, la carbamazepina, la fenitoïna i el fenobarbital.

3.1 DISRAFISMES CRANIALS

1. **Anencefàlia:** quan falla el tancament cefàlic del tub neural. És una condició letal, afortunadament infreqüent pel ràpid diagnòstic prenatal.
2. **Encefalocele (Crani bífid):** quan falla el tancament cefàlic del tub neural i dona lloc a la herniació d'estructures cerebrals i les seues cobertes:
 - **Encefalomeningocele:** on només hi ha protrusió de les meninges a través d'un defecte, generalment de la línia mitjana.
 - **Encefalocele anteriors:** herniació anterior del teixit cerebral amb teixit del lòbul frontal o temporal (etmoïdals, esenoïdals, nasoetmoïdals i frontonasals)
 - **Encefalocele posterior:** herniació posterior del teixit cerebral, amb contingut occipital o cerebel·lós, es pot associar a malformació d'Arnold-Chiari i a anomalies de la unió occipitocervical. Susceptibles de correcció neuroquirúrgica.

3.2 TRASTORNS EN EL DESENVOLUPAMENT CORTICAL: ANOMALIES EN LA PROLIFERACIÓ.

Un vegada tancat el tub neural, es produeixen alteracions en la proliferació cel·lular anteriors a la migració neuronal i la corticogènesi.

3.2.1.1 *Microcefàlia*

Hi ha un defecte de proliferació cel·lular que dona lloc a un mida inferior a la mitjana

3.2.1.2 *Macrocefàlia-megalocefàlia*

Hi ha un excés de proliferació cel·lular, de vegades de tipus pseudotumoral.

4 CRANIOSINOSTOSI

Tancament prematur parcial o total d'una o múltiples sutures cranials.

El crani para de créixer a la zona sinostosada i compensatòriament creix més a les zones on les sutures encara no estan ossificades, per poder acomodar així el creixement del cervell subjacent.

Segons el tipus de sutura afectada, les craniosinostosis es classifiquen en simples i compostes.

4.1 SIMPLES

Quan comprometen una sola sutura:

1. **Escafocefàlia** o **dolicocefàlia**: sinostosi sagital (la més freqüent)
2. **Braquicefàlia**: sinostosi coronal
3. **Plagiocefàlia**: sinostosis coronal unilateral anterior o posterior
4. **Turricefàlia** i **oxicefàlia**: es tanquen totes les sutures i donen lloc a hipertensió intracranial.

5 HIDROCEFÀLIA

Augment de la quantitat de LCR, per augment de la seua producció o per disminució del seu drenatge, que produeix un augment de la grandària del sistema ventricular. N'hi ha dos tipus:

5.1 COMUNICANT

Obstrucció a nivell de la reabsorció de LCR:

- Obstrucció a nivell d'espai subaracnoïdal
- Patologia dels sins venosos

5.2 NO COMUNICANT

Produïdes per obstruccions del sistema ventricular:

- Obstrucció per tumors intraventriculars.
- Estenosi de l'aqüeducte de Silvi (la més freqüent).

5.3 CLÍNICA

Les obstruccions donen lloc al increment de la pressió intracranial amb simptomatologia característica de **Hipertensió intracranial**:

1. Triada d'inici: cefalea, vòmits i edema de papil·lar.
2. Progressió clínica: disminució del nivell de consciència, etc.

6 SÍNDROMES NEURO CUTANIS

6.1 ESCLEROSI TUBEROSA O MALALTIA DE BOURNEVILLE-PRINGLE

Hi ha una formació de masses anormals (tumors no cancerosos) en alguns òrgans del cos.

– Malaltia AD, 1:30.000 dels nounats vius.

– CARACTERÍSTIQUES

- Tumors a la retina, a la pell, als pulmons, als ronyons i al cor. Generalment, també sol afectar l'SNC (la medul·la espinal i el cervell).
- Taques hipopigmentades, angiofibromes a la pell.
- Cerebell: tumors calcificats amb forma de tub.

CARACTERÍSTIQUES CLÍNiques: epilèpsia, retard mental i hidrocefàlia.

6.2 NEUROFIBROMATOSI

– Tumors que creixen en els nervis.

6.2.1 Tipus 1: Von Recklinghausen

– Neurofibromes i taques cafè amb llet.

– AD; 1:3-4000 dels nounats vius.

Característiques clíniques: hidrocefàlia retard mental, epilèpsia.

6.2.2 Tipus 2: neurinoma de l'acústic bilateral

– AD, 1:40.000 dels nadons vius.

Característiques clíniques: sordesa que apareix als 30 anys.