

---

COMUNICACIONES ORALES

---

Sesión 1, jueves 18 de septiembre  
de 18:30 a 20:10 h

---

CO.1.1

**EPILEPSIA COMO MANIFESTACIÓN INICIAL EN NIÑOS  
CON TUMOR CEREBRAL PRIMARIO**

E. Martínez-Salcedo, H. Alarcón-Martínez, C. Casas-Fernández,  
J. Martínez-Lage Sánchez, R. Dominigo-Jiménez, A. Puche-Mira  
*Departamento de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.  
El Palmar, Murcia.*

*Objetivos.* Describir las características clínicas y evolutivas de las epilepsias observadas en niños con tumor cerebral primario. *Pacientes y métodos.* Estudio de observación retrospectivo de los 64 casos de tumor cerebral primario asistidos en un centro de referencia regional desde enero de 1998 a enero de 2008. *Resultados.* Presentaron epilepsia 17%. Como manifestación inicial: 12,5%. Edad media al inicio de los síntomas: 7,58 años. Sexo: femenino 5, masculino: 3. Duración media de síntomas hasta la intervención: 3,7 meses. Epilepsia como única manifestación: 62,5%. Tipo de crisis: parcial compleja secundariamente generalizada 3; parcial compleja 3; parcial simple 1; tonicoclónica generalizada 1. Examen neurológico: normal 4; signos focales 3; trastorno de conducta 1. Electroencefalograma (EEG) prequirúrgico: normal 1; alguna anomalía 7; actividad lenta focal 5; actividad irritativa focal 5; actividad irritativa secundariamente generalizada 1. Resonancia magnética (RM) cerebral: lesión ocupante de espacio 7; engrosamiento cortical 1. Localización: diencéfalo 1; hemisféricos 6. Tipo de cirugía: lesionectomía total 5; subtotal 2; biopsia 1. Histología OMS: astrocitoma 7; ependimoma 1. Tratamiento antiepiléptico previo: monoterapia 7. Perioperatorio 8; posquirúrgico (> 3 meses) 6. Reducción o supresión del tratamiento posquirúrgico 2. Recurrencia de crisis 3. Recidiva tumoral 1. Tiempo medio de seguimiento: 3,31 meses. Fallecimiento: 1. *Conclusiones.* La epilepsia constituye una manifestación inicial poco frecuente de los tumores cerebrales primarios en niños. La disponibilidad de estudios de imagen de resonancia magnética (MRI) ha reducido el retraso del tratamiento quirúrgico. La recurrencia de crisis no siempre indica recaída tumoral.

---

CO.1.2

**RETRASO MENTAL Y DISARTRIA EN LA HEMIPLEJÍA  
ALTERNANTE INFANTIL: SEGUIMIENTO PROLONGADO  
DE 5 SUJETOS**

J. Narbona-García, N. Crespo, R. Sánchez-Carpintero, J. Arbizu  
*Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.*

*Objetivos.* Aunque los episodios de déficit motor constituyen el rasgo más dramático del fenotipo de la hemiplejía alternante infantil (HAI), a largo plazo se ponen también de manifiesto un retraso mental y una disartria permanente, que analizamos aquí. *Pacientes.*

Hemos seguido directamente la evolución de 5 pacientes desde el comienzo de los episodios paréticos en los dos primeros años de vida hasta las edades de 7 a 24 años. Los 5 sujetos, tras un desarrollo psicomotor inicial normal, presentan retraso mental, labilidad atencional y habla disártrica. El cociente intelectual se ha estabilizado entre 45 y 55 en todos los casos durante el segundo quinquenio de vida, sin evidencia de deterioro ulterior, independientemente de la desaparición prolongada de los episodios paréticos (2 casos) o de su persistencia más o menos frecuente en los demás pacientes. Todos los pacientes tienen un habla disártrica que afecta su inteligibilidad. Dos sujetos presentan una discinesia coreoatetoi-de persistente. De los fármacos utilizados en nuestra serie (antagonistas de canales del Ca<sup>+</sup>, antiepilépticos), la flunarizina y el ácido valproico han sido los más eficaces para disminuir la frecuencia e intensidad de episodios paréticos. *Conclusiones.* El retraso mental y la disartria son dos rasgos prominentes en el curso de la HAI, aparte de los déficit motores episódicos que definen a esta probable canalopatía. La deficiencia mental en nuestra serie, y de acuerdo con la bibliografía, es por lo general de grado moderado y relativamente independiente del curso de los episodios paréticos.

---

CO.1.3

**ENCEFALITIS LÍMBICA EN NIÑOS:  
DESCRIPCIÓN DE TRES CASOS**

J. Lara-Herguedas, J.J. García-Peñas, M.Á. López-Pino,  
L. González Gutiérrez-Solana, V. Cantarín-Extremera,  
N. Gutiérrez-Cruz

*Departamento de Neuropediatría. Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid.*

*Introducción.* La encefalitis límbica (EL), infrecuente en niños, se acompaña a ciertas neoplasias o a procesos infecciosos. Clínicamente se caracteriza por la aparición de cambios de personalidad, pérdida de memoria y crisis convulsivas. *Pacientes y métodos.* Descripción clínica de tres niños (dos de ellos con 5 años), su etiología y patología comórbida, características radiológicas, tratamientos recibidos y su evolución. *Resultados.* De los tres niños, dos habían sido sometidos a un trasplante de médula ósea alogénico debido a una leucemia. Los tres presentaron un cuadro brusco de desorientación, disminución del nivel de conciencia y crisis convulsivas; uno de ellos tuvo alucinaciones visuales, alternando períodos de bradipsiquia y con otros verborreicos. En todos ellos se alteró la memoria reciente. La resonancia magnética (RM) craneal mostraba una hiperseñal en secuencia T<sub>2</sub>-Flair en amígdalas y ambos hipocampos, sin realzar con gadolinio. En los dos niños oncológicos se aisló el virus herpes 6 (VHS-6) en el líquido cefalorraquídeo (LCR). Todos ellos recibieron corticoides y aciclovir. En la evolución, uno de los pacientes oncológicos falleció por causa infecciosa; el otro ha desarrollado una epilepsia parcial refractaria junto con un trastorno del comportamiento y retraso mental. La otra niña tuvo evolutivamente un trastorno de conducta y una alteración en la memoria reciente. Se normalizó la neuroimagen en dos niños. *Conclusiones.* La EL es excepcional en la edad pediátrica. El diagnóstico se basa en la clínica y en las características de la neuroimagen. En niños se ha asociado a la infección por VHS-6. Un diagnóstico y tratamiento precoz mejoraría el pronóstico.

## CO.1.4

**CEFALEAS TRIGÉMINO AUTONÓMICAS EN LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA**

M. J. Casartelli-Galeano, V. Delgadillo, M. Auffant, X. Alonso, O. Sans, P. Poo

*Departamento de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

**Introducción.** Las cefaleas trigémico autonómicas (TAC) son un tipo de cefalea primaria que se presenta con dolor agudo periorbicular hemicraneal, que dura de segundos a horas y se asocia a síntomas autonómicos ipsilaterales al dolor. De acuerdo con la clasificación de la Sociedad Internacional de Cefaleas del año 2004, se pueden clasificar en cuatro grupos: 1. Cefalea en racimos (CH); 2. Hemicraneal paroxística (HP); 3. SUNCT (*shortlasting, unilateral, neuralgiform headache attacks with conjunctival injection, tearing and rhinorrhea*); 4. Probable TAC (PTAC). **Objetivos.** El objetivo de este estudio es describir las características de las TAC en niños, ver su prevalencia entre los niños con cefaleas y optimizar el diagnóstico y tratamiento en la población pediátrica. **Métodos.** Revisión clínica de 933 pacientes referidos a la unidad de cefaleas de un hospital de referencia de España entre los años 2004 y 2008. **Resultados.** Entre los pacientes revisados encontramos que 9 de 933 cumplían criterios diagnósticos para TAC. 4 eran CH, 3 SUNCT, 1 HP, y 2 PTAC. Basado en nuestra experiencia, postulamos que las TAC en niños deben enfocarse y tratarse de manera distinta que en los adultos, no sólo porque el pronóstico y la respuesta al tratamiento son mejores, sino también porque habitualmente la etiología es primaria.

## CO.1.5

**SÍNDROME DE RETT EN VARONES**

B. Muñoz-Cabello, M. Madruga-Garrido, B. Blanco-Martínez, E. Arce-Portillo, L. Ruiz Del Portal-Bermudo, R. Candau Fernández-Mensaque, M. Rufo-Campos

*Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.*

**Objetivo.** Describir las características clínicas del síndrome de Rett (SR) en varones. **Caso clínico.** Niño de 3 años que desde el período neonatal presenta hipotonía global y retraso madurativo, que adquiere sostén cefálico a los 7 meses, sedestación a los 2 años y bipedestación con apoyo a los 3. No uso de lenguaje, comunicación no verbal ni empleo útil de manos. Desde los 8 meses presenta estereotipias de balanceo, bimanuales y bucomanuales. A los 2 años aparecen bruxismo, episodios de risa inmotivada y crisis epilépticas (tónicas generalizadas, parciales complejas y mioclónicas reflejas con estímulos auditivos), que se controlan con valproico y levitiracetam. Los electroencefalogramas (EEG) iniciales fueron normales, pero apareció posteriormente actividad paroxística generalizada a expensas de una onda lenta. El perímetro craneal está en el P25. Se realizan resonancia magnética craneal, *screening* metabólico, TORCH (toxoplasmosis, otras infecciones, rubéola, citomegalovirus, herpes), cariotipo, electromiograma (EMG) y velocidad de conducción nerviosa VCN y estudio de neurotransmisores en líquido cefalorraquídeo (LCR), que resultaron normales. Se solicita estudio genético para los síndromes de Angelman y Rett, que se detectan en sangre periférica, en mosaicismo, la mutación Y120X en el gen *MECP2*, no descrita hasta la fecha, causante de un *codon-stop*. **Conclusiones.** Aunque el SR es un trastorno neurológico que afecta de forma casi exclusiva a niñas, puede presentarse en varones con cariotipo XXY o que presentan un mosaicismo somático para mutaciones causantes del SR en el *MECP2*. Otras mutaciones en el *MECP2* pueden ser causa de retraso mental variable en varones. Por lo tanto, debe realizarse estudio genético para el SR en varones afectos de retraso psicomotor, que presentan el fenotipo característico.

## CO.1.6

**SÍNDROME DE GÓMEZ-LÓPEZ-HERNÁNDEZ: DESCRIPCIÓN DE DOS NUEVOS CASOS Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA**

D. Martín Fernández-Mayoralas<sup>a</sup>, N. Muñoz-Jareño<sup>b</sup>, B. Calleja-Pérez<sup>a</sup>, A. Fernández-Jaén<sup>a</sup>

<sup>a</sup> *Departamento de Neuropediatría. Hospital la Zarzuela.*

<sup>b</sup> *Departamento de Neuropediatría. Hospital Infanta Leonor. Madrid.*

**Objetivos.** El síndrome de Gómez-López-Hernández (SGLH) es una rara enfermedad neurocutánea que se caracteriza por la tríada consistente en alopecia parcial del cuero cabelludo, anestesia facial en el área trigeminal y fusión de los hemisferios cerebelosos con ausencia del vermis (romboencefalosinapsis), confirmable mediante resonancia magnética (RM) cerebral. Nuestro objetivo es describir dos nuevos casos clínicos, revisar la bibliografía existente y proponer unos criterios diagnósticos que faciliten el diagnóstico clínico del síndrome. **Casos clínicos.** Paciente 1. Varón de 14 meses con retraso psicomotor e hipotonía, ataxia y dismetría. Fenotipo peculiar, destacando la presencia de hipoplasia mediofacial, turricefalia y región alopécica parietal derecha bien delimitada. Opacidades corneales bilaterales. La RM cerebral mostraba romboencefalosinapsis. Paciente 2. Varón de 6 años con retraso del lenguaje y problemas de atención. Ataxia leve con marcha estable. No tiene temblores ni dismetría acompañante. Anestesia bilateral del área trigeminal. Fenotípicamente presentaba braquicefalia sin craneosinostosis, hipoplasia mediofacial y una región alopécica parietooccipital bilateral. La RM cerebral mostraba romboencefalosinapsis. **Conclusiones.** El SGLH es un trastorno esporádico muy raro, del que existen 15 casos publicados en todo el mundo. La revisión de la bibliografía indica un fenotipo variable cuyos únicos hallazgos constantes e imprescindibles para el diagnóstico constituyen la presencia de romboencefalosinapsis y la alopecia. El retraso mental y la anestesia del área trigeminal y corneal están presentes en la mayoría de los casos.

## CO.1.7

**DISCINESIA TARDÍA TRAS 5 AÑOS DE TRATAMIENTO CON RISPERIDONA EN NIÑA DE 11 AÑOS CON RETRASO MENTAL SINDRÓMICO NO ETIQUETADO.**

A. García-Pérez, R. Martín-Molina, M. A. Martínez-Granero, L. Vela-Desojo

*Departamento de Neuropediatría. Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón, Madrid.*

**Introducción.** La discinesia tardía (DT) es un efecto tardío de los neurolépticos convencionales que se ha asociado últimamente a los atípicos como la risperidona u olanzapina. Se caracteriza por movimientos involuntarios estereotipados coreoatetósicos, tics complejos continuos, y otros movimientos anormales. Suele constituir un cuadro incapacitante, molesto y rebelde, para el que muchos tratamientos sólo tienen moderado beneficio en menos de la mitad de los casos. La edad avanzada y el sexo femenino son factores de riesgo para la DT, y es infrecuente en Pediatría. **Caso clínico.** Presentamos el caso de una paciente con retraso mental sindrómico que los 11 años inicia una discinesia tipo tics complejos multifocales, tras 5 años de tomar risperidona por un trastorno de conducta. Inicialmente se aumenta la risperidona intentando controlar los tics, que no sólo no desaparecen, sino que aumentan y se hacen más bizarros, diagnosticándose finalmente de DT a risperidona. Sin mejoría con anticolinérgicos; sólo se controla tras retirar risperidona e introducir tetrabenazina (vídeo). **Conclusión.** Los signos extrapiramidales secundarios a fármacos pueden confundirse con síntomas de un cuadro neurológico primario no diagnosticado. La DT es efecto del tratamiento prolongado con neurolépticos, que se ve con

mayor frecuencia en niños institucionalizados o más afectados. Se debe tener en cuenta para pautarlos controladamente, intentando no administrarlos indefinidamente en niños. La tetrabenazina es el fármaco más eficaz para el tratamiento de la DT, y se ha mostrado seguro por no asociarse a DT. Su obtención por uso compasivo para esta indicación en niños no suele ser problemática.

### CO.1.8

#### MOSAICISMO PIGMENTARIO. ANÁLISIS DE LA CLÍNICA Y ALTERACIONES CROMOSÓMICAS EN 19 PACIENTES PEDIÁTRICOS

C. Fons, M.M. Pérez-Iribarne, P. Póo, M.A. González, M.A. Vicente, E. Gean

*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

**Introducción.** Determinados patrones de pigmentación cutánea se han relacionado con mosaicos cromosómicos (Happle 1993). Un ejemplo es la hipomelanosis de Ito, un fenotipo inespecífico caracterizado por lesiones cutáneas distribuidas en el sector de las líneas de Blaschko. **Pacientes y métodos.** Revisamos los patrones de pigmentación cutánea, manifestaciones extracutáneas, cariotipo en sangre periférica y en fibroblastos en 19 pacientes con diagnóstico de mosaicismo cutáneo, controlados en nuestro centro. **Resultados.** 14 de sexo femenino y 5 masculino. Edad media: 10,89 ( $\pm$  5,2). Sin antecedentes perinatales ni familiares de interés. Las lesiones cutáneas seguían unos patrones cutáneos característicos: líneas de Blaschko estrechas (11); anchas (1); patrón en tablero de ajedrez (3); patrón filoide (2) y patrón parcheado (1). Un caso sin lesiones cutáneas, pero fenotipo compatible con síndrome Pallister-Killian. Síntomas neurológicos (15): epilepsia (5); retraso cognitivo leve (3), moderado (4) y grave (5); trastorno de espectro autista (2). Alteraciones inespecíficas en la resonancia magnética (RM) cerebral (7). Anomalías esqueléticas (10): escoliosis (6), sindactilia y clinodactilia. Alteraciones visuales (4) y auditivas (4). Cariotipo en sangre normal (15). Cariotipo en fibroblastos anormal en 100%: anomalías numéricas en mosaico (8) (diploidia/triploidia (4), cromosoma marcador (2), trisomía 20 (2)); el resto, 11 casos presentaron anomalías cromosómicas estructurales con diferentes cromosomas implicados. La media de metafases estudiadas fue de  $36 \pm 19$ . Ausencia de correlación directa entre anomalía cromosómica y grado de afectación neurológica. **Discusión.** Sospechar un mosaicismo cromosómico en pacientes con lesiones hipopigmentadas características y/o manifestaciones neurológicas o esqueléticas. Estudiar el cariotipo en fibroblastos incluso con cariotipo en sangre normal.

### CO.1.9

#### PSEUDOMIGRAÑA CON PLEOCITOSIS. CASO CLÍNICO

C. Fernández-Carbonell, S. Picorelli, R. Jadraque-Rodríguez, A. Sempere-Pérez

*Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.*

**Introducción.** La pseudomigraña con pleocitosis es una entidad poco frecuente de etiología desconocida, casi siempre descrita en adultos. Los criterios clínicos son: cefalea moderada-intensa, pleocitosis linfocitaria en líquido cefalorraquídeo (LCR) y déficit neurológico transitorio, con estudio etiológico negativo y recurrencias en un tiempo inferior a tres meses. El pronóstico es excelente. Presentamos el caso de una niña con diagnóstico final de pseudomigraña con pleocitosis, en el que se barajaron inicialmente otras entidades como migraña complicada, meningoencefalitis infecciosa, accidente cerebrovascular e inicio de metabolopatía. **Caso clínico.** Niña de 13 años sin antecedentes familiares ni personales de interés, que consulta por episodio agudo de hemiparesia derecha y disfasia transitorias, seguidas de cefalea retroocular izquierda intensa

de dos horas de duración. Recurrencia a las 48 horas, 10 y 12 días. Asintomática intercrisis. Afebril. No factores desencadenantes. Pruebas complementarias: tomografía axial computarizada (TAC) cerebral, resonancia magnética (RM) (secuencia difusión) y angio-RM cerebrales, normales, Electroencefalograma (EEG): actividad de base normal con brotes de ondas theta bifrontales de predominio izquierdo. Hemograma, bioquímica, lactato y pirúvico en sangre normales. LCR: 150 leu (95% mononucleares), proteínas y glucosa normales y cultivo negativo. Serología para virus neurotrópicos y proteína C reactiva (PCR)-herpes negativas en sangre. Eco-Doppler carotídeo y estudio cardiológico normales. Tratada con aciclovir hasta PCR negativa para herpes y analgésicos. Exploración neurológica intercrisis y en revisiones posteriores (hasta 4 meses después) normales. **Conclusiones.** Creemos interesante recordar esta entidad benigna y poco conocida, ante un cortejo sintomático sugestivo de enfermedades más complicadas. El cumplimiento de los criterios clínicos, la negatividad de las pruebas etiológicas y la evolución permiten su diagnóstico.

### CO.1.10

#### ¿ES ÚTIL EL OXÍGENO COMO TRATAMIENTO DE LA MIGRAÑA INFANTIL?

R. Almendral-Doncel, M. Polo-Martín, J. M. Corredera-Rodríguez, A. Verdú-Pérez

*Departamento de Neurología Pediátrica. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.*

**Objetivos.** Determinar si el uso del oxígeno en alta concentración es útil como tratamiento abortivo de la migraña infantil. **Material y métodos.** Ensayo clínico, doble ciego, controlado con placebo. Población: 26 niños de edades entre 6 y 14 años (12 varones, 14 mujeres) que cumplieran criterios de migraña (*International Headache Society*, 2004), con frecuencia de episodios superior a 3/mes. Tiempo de estudio entre 3 y 6 meses. Los pacientes se distribuyeron aleatoriamente en dos grupos. El primero fue tratado con oxígeno al 100% durante 30 minutos y el segundo con oxígeno al 21% (placebo) durante el mismo tiempo. Se consideró mejoría si al menos el 66% de los episodios cedieron y no fue necesario el uso de analgésicos. **Resultados.** El número de casos analizados fue de 23 (3 pérdidas), de los cuales 13 recibieron oxígeno al 100% (mejoría en 10) y 10 placebo (mejoría en 3). La comparación de los resultados (chi al cuadrado) muestra que el tratamiento con oxígeno al 100% es significativamente superior al placebo ( $p = 0,02$ ). **Conclusiones.** El oxígeno a alta concentración puede ser una buena opción terapéutica como abortivo de los episodios de migraña en la infancia. Precisamos aumentar el tamaño de la muestra para corroborar estos resultados iniciales.

### Sesión 2, jueves 18 de septiembre de 18:30 a 20:10 h

### CO.2.1

#### ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA PRECOZ POR DÉFICIT DEL COFACTOR MOLIBDENO

Ó. García-Campos, A. Palacios-Cuesta, M.T. García-Silva, J. Sánchez Del Pozo, A. Puche-Mira, M. Ugarte-Pérez, J. Reiss  
*Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.*

**Objetivo.** Destacar la importancia de las enfermedades metabólicas como causa de encefalopatía epiléptica precoz. **Caso clínico.** Neonato que presenta a las 24 horas de vida un cuadro de encefalopatía y crisis mioclónicas. Tenía una hermana previa fallecida a los 2 meses de edad, con un cuadro similar. En la resonancia magnética

(RM) se observaban lesiones de encefalopatía multiquística, y el electroencefalograma (EEG) tenía un patrón de brote-supresión. Los estudios metabólicos realizados fueron compatibles con el diagnóstico de déficit del cofactor molibdeno (sulfitos en orina positivos, hipouricemia, aumento en plasma de sulfocisteína, xantina, hipoxantina y taurina; y disminución de cistina y homocisteína). Se confirmó la ausencia de actividad sulfitooxidasa en fibroblastos y se identificó la mutación c533-536delGTCA en el gen *MOCS2B* en homocigosis. La evolución del paciente fue desfavorable y falleció a los 15 meses de vida. **Conclusión.** Las crisis epilépticas refractarias al tratamiento en el período neonatal deben hacer sospechar la existencia de un error congénito del metabolismo, especialmente cuando son mioclónicas y se asocian a un patrón EEG de brote supresión. Una de las entidades relacionadas es el déficit del cofactor molibdeno, enfermedad autosómica recesiva que afecta al metabolismo de las purinas y que puede causar una amplia variedad de síntomas neurológicos graves, para la que no existe tratamiento eficaz. Por ello, el *screening* inicial de estos pacientes debe incluir siempre un test de sulfitos en orina, una prueba rápida y sencilla.

## CO.2.2

### DISPLASIA FIBROMUSCULAR COMO CAUSA DE ACCIDENTE CEREBROVASCULAR EN LA INFANCIA: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Olloqui-Escalona, Z. Galve-Pradel, A. García-Oguiza, R. Pérez-Delgado, M. Lafuente-Hidalgo, J.L. Peña-Segura, J. López-Pison

Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

**Introducción.** La displasia fibromuscular (DFM) es una enfermedad arterial no aterosclerótica y no inflamatoria, poco frecuente, de etiología desconocida, que afecta a las arterias de pequeño y mediano calibre. Afecta generalmente a las arterias renales y con menor frecuencia a las carótidas. En el primer caso la clínica habitual es hipertensión arterial vasculorrenal, que puede ocasionar accidentes cerebrovasculares en caso de afectación carotídea. El diagnóstico definitivo se obtiene por angiografía, en la que se encuentra la imagen típica de 'arteria arrosariada'. **Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 13 años que fue diagnosticado por estudio angiográfico de DFM tras sufrir un ictus tálámico con hemiparesia izquierda y nuevo infarto occipital derecho 9 días después. Se decidió tratamiento conservador con ácido acetilsalicílico en dosis antiagregantes. Tras 15 meses, la evolución clínica es favorable, presentando únicamente hemianopsia homónima izquierda, y no ha mostrado nuevos déficit neurológicos. **Discusión.** Si el ictus en la edad pediátrica es una patología poco frecuente, lo es aún menos la DFM. La DFM cefálica afecta con mayor frecuencia la arteria carótida interna extracraneal y en el niño suele afectar a vasos intracraneales. Aunque la mayoría de las veces es asintomática, debemos pensar en su existencia ante infartos repetidos o no explicables por otra causa. Se conoce poco acerca de su etiología. La angiografía muestra una imagen de arteria arrosariada o en 'pila de moneda'. El pronóstico y el tratamiento de la DFM es controvertido, sobre todo por el escaso número de pacientes en edad pediátrica con esta patología.

## CO.2.3

### SÍNDROME DE PROTEUS DE PRESENTACIÓN NEONATAL: REVISIÓN CASUÍSTICA

R. Pérez-Delgado, M. Lafuente-Hidalgo, B. Sebastián-Torres, A. López-Lafuente, J.L. Peña-Segura, J. López-Pison, V. Rebage-Moisés

Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

**Introducción.** El síndrome de Proteus es un complejo trastorno hamartomatoso congénito y esporádico caracterizado por crecimiento local exagerado, tumores y diversas malformaciones. Las alteraciones cerebrales más descritas en neuroimagen son la hemimegaencefalia y los trastornos de la migración neuronal y las secuelas neurológicas más frecuentes el retardo mental y la epilepsia. **Casos clínicos.** Caso 1: neonato que presentaba asimetría craneofacial, lesión hamartomatosa con angioma superficial en zona lumbosacra, múltiples lipomas, pies hipertrofiados con macrodactilias y sindactilias, hemimegaencefalia y ventriculomegalia derecha y displasia cortical perisilviana derecha. A los 22 meses comenzó con crisis epilépticas. Actualmente tiene un importante retraso psicomotor y hemiparesia. Caso 2: recién nacido con macrocefalia, hemihipertrofia facial y de extremidad inferior izquierda y deformidades en ambos pies, lesión hipocrómica y masa heterogénea en hemotórax y hemiabdomen izquierdos. La tomografía axial computarizada (TAC) craneal objetivó hemimegaencefalia, trastorno difuso de la migración neuronal, agenesia de cuerpo calloso y una calcificación periventricular. Comenzó a presentar a los 4 meses crisis en salvas y el electroencefalograma (EEG) mostró patrón *burst-suppression* y posteriormente hipsarritmia. Falleció a los siete meses. Caso 3: recién nacida pretérmino con cutis marmorata telangiectásica congénita de gran extensión. Desarrolló progresivamente asimetrías corporales. La resonancia magnética (RM) cerebral mostró hemimegaencefalia izquierda. En la actualidad presenta retraso psicomotor y no ha padecido epilepsia. **Discusión.** Existen pocos casos españoles descritos y en especial diagnosticados en época neonatal. El tratamiento, incluida la opción de la cirugía de la epilepsia, se debe realizar de forma individualizada. La evolución y el pronóstico son peores en aquellos casos con grave afectación neurológica.

## CO.2.4

### ETIOLOGÍA, SEMIOLOGÍA Y EVOLUCIÓN DE LAS CONVULSIONES NEONATALES EN RECIÉN NACIDOS A TÉRMINO

P. Bas-Suárez, A.M. Bello-Naranjo, R. Díaz-Pulido, I. Reyes-Azpeitia, L. Toledo-Bravo De Laguna, M. Martí-Herrero, J.C. Cabrera-López

Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria.

**Introducción.** Las convulsiones neonatales (CN) representan la manifestación clínica más común de una disfunción neurológica en el recién nacido. Requieren un diagnóstico y tratamiento urgentes y comportan una morbimortalidad importante. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los neonatos recién nacidos a término ingresados en nuestro hospital por convulsiones durante el periodo comprendido entre enero de 2004 y diciembre de 2006. Se evaluaron la etiología, la semiología y la evolución hasta el año de vida. **Resultados.** 55 casos, incidencia 0,25%. La etiología más frecuente fue la encefalopatía hipoxicoisquémica (25%), los fenómenos vasculares de tipo isquémico (18,8%) y hemorrágico (18,8%), infecciosos (1,65%), alteraciones estructurales cerebrales (1,2%). Las crisis más frecuentes fueron las clónicas (67,3%), seguidas de las tónicas (32,7%), sutiles (23,6%) y mioclónicas (10,9%). El seguimiento al año de vida se realizó en 50 pacientes, de los cuales evolucionaron favorablemente el 60%. Presentaron afectación motora

grave un 13% y afectación sensorial el 3% (5 con sordera y 1 con sordera y ceguera). 12,7% desarrolló epilepsia (1 evolucionó a síndrome de West). 2 fallecimientos. **Conclusiones.** Menor mortalidad en nuestro medio con importante número de afectos de secuelas graves a largo plazo. Los avances en el tratamiento perinatal han permitido un cambio en la distribución de la etiología de las convulsiones neonatales, y se observa en nuestra casuística un drástico descenso de las causas infecciosas y una moderada reducción de las convulsiones debidas a encefalopatía hipoxicoisquémica (EHI). La EHI sigue siendo la etiología más frecuente y con mayor número de afectos de secuelas graves a largo plazo.

## CO.2.5

### ENCEFALOPATÍA AGUDA-SUBAGUDA EN LA INFANCIA CON AFECTACIÓN EXTRAPIRAMIDAL: ESTUDIO Y DIAGNÓSTICO EN 16 PACIENTES

R. Buenache-Espartosa<sup>a</sup>, A. Bélanger-Quintana<sup>a</sup>, M. Alegre-Viñas<sup>a</sup>, M. Martínez-Pardo Casanova<sup>a</sup>, M.J. García-Muñoz<sup>b</sup>, G. Lorenzo-Sanz<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Ramón y Cajal. <sup>b</sup> CEDEM. Departamento de Bioquímica. Facultad de Ciencias. UAM. Madrid.

**Objetivos.** Efectuar el diagnóstico diferencial en pacientes con síntomas agudos/subagudos de afectación del sistema nervioso central (SNC) con afectación extrapiramidal y/o clínica de convulsiones, piramidalismo, distonía, afectación del nivel de conciencia y alteraciones en la neuroimagen (necrosis de ganglios basales, edema perinuclear, alteración de señal de sustancia blanca, atrofia cortical). **Material y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo, incluyendo aquellos niños atendidos en nuestro centro en los últimos 7 años, que cumplieron las características descritas, y a quienes se realizó estudio metabólico, de líquido cefalorraquídeo (LCR) y neuroimagen. **Resultados.** 16 casos de entre 20 días y 15 años de edad; 3 fueron diagnosticados de enfermedad de Leigh, 2 de glutámico-aciduria, 1 de síndrome de Kisbourne, 2 de encefalopatía mitocondrial y 8 de encefalopatía postinfecciosa autoinmune (tras infección por *Streptococo agalactiae*, *borrelia*, rotavirus posvacunal y otros). El estudio de bandas oligoclonales en suero y LCR fue positivo en todas las encefalopatías postinfecciosas, que resultaron negativas en el resto de pacientes. Los niños con encefalopatía postinfecciosa fueron tratados con corticoides en altas dosis (en algunos casos se asoció gammaglobulina iv), que mostró una mejoría clínica evidente parcial o total. El resto de niños, a pesar de distintos tratamientos, presentaron una evolución tórpida. **Conclusiones.** Una encefalopatía postinfecciosa autoinmune puede cursar en muchas ocasiones con síntomas extrapiramidales. Recomendamos realizar, además de determinaciones metabólicas, un estudio inmunológico completo, incluyendo bandas oligoclonales en sangre y LCR, a los pacientes con encefalopatía aguda/subaguda con manifestaciones extrapiramidales. El diagnóstico precoz es importante, ya que alguno de estos pacientes podría beneficiarse de un tratamiento eficaz.

## CO.2.6

### REVISIÓN DE LAS COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON TRASPLANTE DE ÓRGANO SÓLIDO

M.D. Ordóñez-Díaz, E. López-Laso, J. Fernández-Ramos, F. Pérez-Fernández, R. Camino-León, M.Á. Frías-Pérez, J.L. Pérez-Navero

Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

**Objetivo.** Las complicaciones neurológicas son frecuentes en pacientes pediátricos trasplantados de órganos sólidos (hasta 80% de los casos). Nuestro centro es un hospital de referencia para dichos

trasplantes en nuestra comunidad autónoma. Revisamos las complicaciones neurológicas en niños con trasplante hepático, pulmonar y cardíaco durante el período 2000-2007. **Pacientes y método.** Estudio retrospectivo de 102 pacientes pediátricos que han recibido trasplante de órgano sólido en nuestro centro. **Resultados.** El 15,7% (16 casos) de los 102 pacientes trasplantados desarrollaron complicaciones neurológicas: 11 correspondieron a trasplantados hepáticos (16,4% de los receptores de trasplante hepático), 4 a pulmonares (20%), y 2 a cardíacos (13,3%). Las causas más frecuentes de estos trasplantes fueron: atresia de vías biliares extrahepática, fibrosis quística y miocardiopatía dilatada. Los síntomas neurológicos fueron: crisis epilépticas (6 casos), encefalopatía (4), cefalea (2), debilidad neuromuscular (2), ataxia (1), dolor neuropático (1), temblor (1), hiperreflexia (1) e hipertensión (1). La toxicidad por tacrolimus (5 casos) y la hipoxia-isquemia (4) fueron las etiologías más comunes, seguidas del síndrome de debilidad neuromuscular del paciente crítico, toxicidad por corticoides, trastornos metabólicos e infecciosos. Los pacientes con encefalopatía hipoxicoisquémica grave fallecieron. El pronóstico en el resto fue favorable. **Conclusiones.** Hemos observado una baja incidencia de complicaciones neurológicas en pacientes pediátricos trasplantados en nuestro centro en relación con la bibliografía. La principal etiología identificada fue la toxicidad por tacrolimus. Las crisis epilépticas fueron la presentación clínica más frecuente. El pronóstico en la mayoría de los casos fue favorable, salvo en los pacientes que presentaron una hipoxia-isquemia grave.

## CO.2.7

### NEUROPATÍA ÓPTICA POR TRAUMATISMO INDIRECTO

M.E. Vázquez-López, R. Pego-Reigosa, S. Martínez-Regueira, C. Almuíña-Simón, J. González-Gómez

Hospital Xeral-Calde de Lugo. Lugo.

**Introducción.** La neuropatía óptica traumática es una entidad poco frecuente, pero puede ser causa de ceguera permanente. **Caso clínico.** Niño de 2 años de edad que sufre traumatismo craneofacial derecho al caerse de la silla en la que estaba sentado mientras pintaba. No pérdida de conciencia, pero sí dos vómitos posteriores. Presenta edema periorbitario y herida superficial en párpado inferior derecho. Se descarta úlcera corneal tras tinción con fluoresceína y se sutura la herida hecha con el lápiz. Al día siguiente se objetiva pérdida total de la visión del ojo derecho e imposibilidad para la aducción. La pupila derecha presenta una midriasis fija y arreactiva con pérdida del reflejo consensuado. La tomografía axial computarizada (TAC) craneofacial y de órbita descarta fracturas o hematomas en el sector orbitario, pero en él se aprecia componente inflamatorio. Se inicia tratamiento sistémico con corticoides. Tras un mes de seguimiento el paciente no ha recuperado la visión del ojo derecho, con ausencia de respuesta en potenciales evocados visuales, aunque parece haber recuperado cierta capacidad de aducción en ese ojo. **Conclusiones.** La neuropatía óptica traumática, aunque poco frecuente, puede ser causa de ceguera permanente. Debemos sospecharla cuando tras un traumatismo craneofacial se produce una disminución de la agudeza visual no explicable por lesiones en polo ocular anterior o posterior asociada a un defecto pupilar aferente. Aunque ningún tratamiento se ha demostrado como claramente efectivo, de forma empírica, debemos usar corticoides en altas dosis y/o descompresión quirúrgica del nervio para evitar la pérdida definitiva de la agudeza visual.

**CO.2.8****LEUCOENCEFALOPATÍA POSTERIOR REVERSIBLE EN NIÑOS**

J. Lara-Herguedas, J.J. García-Peñas, M.A. López-Pino, M.Á. Díaz-Pérez, L. González Gutiérrez-Solana, M. Rodrigo-Moreno, M. Ruiz-Falcó Rojas

*Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid.*

**Introducción.** La leucoencefalopatía posterior reversible (LEPR) es una entidad clínica y radiológica recientemente descrita. Se caracteriza por la presencia de un edema vasogénico en regiones posteriores, sin infarto. Clínicamente cursa con cefalea, síntomas visuales, alteración de conciencia y crisis convulsivas. **Pacientes y métodos.** Descripción de las características clínicas de 6 niños con LEPR durante un año, las anomalías radiológicas y su evolución. **Resultados.** Describimos 6 niños (todos varones) de edad comprendida entre los 5 y los 13 años. 3 niños tenían una drepanocitosis y 3 una leucemia aguda; 5 habían recibido un trasplante de médula ósea; 5 estaban en tratamiento con ciclosporina A por enfermedad de injerto contra el huésped (EICH); 3 tenía hipertensión arterial. La presentación clínica fue: crisis convulsivas y alteración del nivel de conciencia (100%), cefalea (50%), síntomas visuales (50%), trastorno de conducta (33%), parkinsonismo (17%). Los síntomas se resolvieron después de una media de 7 días. En todos los casos existían lesiones corticosubcorticales en el sector parietooccipital en secuencias T<sub>2</sub>-Flair de resonancia magnética (RM), junto con edema vasogénico, en el 67% fueron bilaterales y el 50% mostraban localizaciones atípicas (región frontal, tálamo e hipocampo y cerebelo). 2 pacientes tuvieron microsangrado evolutivo. Sólo en el 33% se resolvieron las lesiones en la evolución, que quedaron asintomáticos, y 2 desarrollaron una epilepsia parcial. **Conclusiones.** 1. La etiología de la LEPR es multifactorial; 2. No en todos los casos es reversible, pudiendo quedar un daño neurológico permanente; 3. La mayoría de nuestros pacientes no normalizaron la neuroimagen, posiblemente debido a la patología comórbida.

**CO.2.9****ACCIDENTE CEREBROVASCULAR EN PEDIATRÍA. NUESTRA EXPERIENCIA DE 18 AÑOS**

I. Ruiz Del Olmo-Izuzquiza, A. De Arriba-Muñoz, J.P. García-Íñiguez, R. Romero-Gil, L. Monge-Galindo, J.L. Peña-Segura, J. López-Pisón

*Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.*

**Objetivos.** Revisamos nuestra experiencia en pacientes pediátricos diagnosticados de accidente cerebrovascular (ACV) no hemorrágico fuera del periodo perinatal en los últimos 18 años, especialmente los casos sin patología previa. **Resultados.** En los últimos 18 años hemos encontrado 41 casos diagnosticados de ACV no hemorrágico posnatal, de los cuales 13 no presentaban patología conocida al inicio de la sintomatología. El diagnóstico ha sido ACV isquémico (ACVI) en 9 pacientes, trombosis de senos venosos en 3 casos e infarto hemorrágico (IH) en 1. En 5 casos no se ha encontrado causa, 3 de ellos heterocigóticos para la mutación C677T de la metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR). La displasia fibromuscular, el aneurisma del septo auricular y foramen oval permeable, unos niveles disminuidos de proteína C y la varicela fueron causa de ACVI. Una otitis reciente y la homocistinuria se dieron en 2 casos de trombosis venosa. 5 pacientes con ACVI y el caso de IH fueron tratados con antiagregantes orales, en 2 de las trombosis se pautaron anticoagulantes, y el resto de casos no recibió tratamiento. 7 pacientes no presentaron secuelas (4 ACVI, 2 trombosis, un IH), 4 ACVI presentaron diferentes grados de hemiparesia y 2 fallecieron (1 ACVI y 1 trombosis). Ningún caso sufrió convulsiones o retraso psicomotor. **Discusión.** La escasa disponibilidad de estudios

y ensayos clínicos terapéuticos en la edad pediátrica hace difícil seguir una pauta clara de actuación, especialmente desde el punto de vista terapéutico. Es necesaria la colaboración entre los diferentes especialistas implicados: intensivistas pediátricos, neuropediatras, neurorradiólogos, radiólogos intervencionistas y hematólogos.

**CO.2.10****SÍNDROME DE SHAPIRO INVERSO**

S. Picorelli-Ruiz, A. Sempere-Pérez, R. Jadraque-Rodríguez, F.J. Conesa-Peñuela, C. Fernández-Carbonell, J. Flores-Serrano  
*Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.*

**Introducción.** El síndrome de Shapiro se caracteriza por cuadros de hipotermia recurrente asociados a agenesia del cuerpo caloso. Presenta herencia recesiva ligada al cromosoma X, aunque es infrecuente. Más raro es el Shapiro inverso, con sólo 2 casos publicados, consistente en procesos de hipertermia recurrente asociados a agenesia del cuerpo caloso. **Caso clínico.** Niño de 8 meses, en cuyo seguimiento ecográfico prenatal se detecta agenesia del cuerpo caloso e hidrocefalia. Al nacimiento se realiza resonancia magnética (RM) craneal, que muestra signos de atrofia cerebral, agenesia del cuerpo caloso y aumento del tamaño de los ventrículos. A los pocos días, comienza con episodios autolimitados de hipertermia sin correlación clinicoanalítica, por lo que se diagnostica de síndrome de Shapiro inverso. Ha continuado seguimiento en Neurología y se ha objetivado un marcado retraso psicomotor, importantes alteraciones del tono, signos de espasticidad e iniciado a los 7,5 meses episodios de espasmos en flexión. En el electroencefalograma (EEG) aparece actividad cerebral muy lentificada y desestructurada e interferencia de ondas agudas de elevado voltaje y de proyección multifocal. Sospechándose posible evolución a síndrome de West se inicia tratamiento antiepiléptico y corticoide con leve mejoría, pendiente de evolución. **Conclusiones.** El síndrome de Shapiro inverso es un trastorno infrecuente. Las manifestaciones neurológicas en los casos publicados son escasos o inexistentes, mientras que nuestro caso presenta retraso psicomotor grave, alteraciones marcadas del tono y epilepsia. El mecanismo fisiopatológico de estos casos no está claro; se especula sobre la implicación de los circuitos dopaminérgicos del centro termorregulador del hipotálamo. Se han probado, con resultados variables, diferentes tratamientos para las alteraciones de la termorregulación.

**Sesión 3, viernes 19 de septiembre de 12:30 a 14:10 h****CO.3.1****PACIENTE CON UN NUEVO ERROR CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN. MUTACIÓN EN COG8**

S. Roldán-Aparicio<sup>a</sup>, L. Arrabal-Fernández<sup>a</sup>, M.T. García-Silva<sup>b</sup>, O. García-Campos<sup>b</sup>, F. Foulquier<sup>c</sup>, G. Matthijs<sup>c</sup>, P. Briones<sup>d</sup>

<sup>a</sup> Hospital Virgen de las Nieves. Granada. <sup>b</sup> Hospital 12 de Octubre. Madrid.

<sup>c</sup> Center for human Genetics. University of Leuven. Leuven, Bélgica.

<sup>d</sup> Instituto de Bioquímica clínica. Barcelona.

**Caso clínico.** Niña de 10 años. Con 6 meses presenta encefalopatía aguda, regresión psicomotora, hipotonía, estrabismo y ptosis, y se instaura síndrome cerebeloso y mioclonías. Con 17 meses, estado en GEA. Evolución favorable, microcefalia adquirida y síndrome PFAPA (fiebre episódica, estomatitis aftosa, faringitis y adenitis). Descompensaciones: encefalopatía con trastornos de coagulación, hipertransaminasemia y elevación de creatín-fosfoquinasa (CPK). Actual: déficit mental, perímetro craneal (PC) P < 3, dismorfia,

endotropia, pseudoptosis, apraxia oculomotora. Hipotonía, síndrome cerebeloso. Hiperreflexia rotuliana y aquileos abolidos. Antecedentes familiares: padres consanguíneos. Familia materna: 2 varones con retraso mental (consanguinidad). Padre: anemia perniciosa, madre heterocigota mutación p.C677T gen *MTHFR*. Pruebas complementarias: alteraciones mantenidas: CPK, GOT (*glutamic oxaloacetic transaminase*), GPT (*glutamic pyruvic transaminase*) elevadas y alteraciones de coagulación fluctuantes (más importante en descompensaciones): deficiencia proteínas C y S, disminución tiempo de protrombina (TP) y factores de coagulación. Mutación p.C677T gen *MTHFR*. Normales: amonio, láctico, pirúvico,  $\beta$ -OH-butilato, cuerpos cetónicos, carnitinas, aminoácidos, ácidos orgánicos, vitamina B<sub>12</sub>, fólico, hormonal, renal, inmunología, cardiológico, mapa óseo, ecografías abdominales, biopsia muscular y actividades fosfomanomutasa y fosfomanoisomerasa en fibroblastos. Resonancia magnética (RM): atrofia cerebelosa e hipoplasia de tronco mantenidas Electroencefalograma (EEG): enlentecimiento global y focalidad temporooccipital derecha. Controles normales. Electromiograma (EMG) y capacidad vital (VC): normal. Patrón anormal defectos congénitos de la glucosilación (CDG) tipo II. Alteradas N- y O-glicosilación. Defecto complejo oligomérico del aparato de Golgi (COG): mutación c.1611 C > G (p.Y537X) en gen *COG8* en homocigosis, subunidad Cog8 truncada inestable (Westernblot: 25%), inestabiliza Cog1 (24%) y Cog6 (80%). Diagnóstico: nueva enfermedad CDG-II, deficiencia del complejo COG por mutación en gen *COG8*. Clasificación: CDG-IIh. Se propone CDG-II por deficiencia de Cog8 (CDG-II/Cog8). **Conclusiones.** Clínica más moderada en pacientes Cog8 (y Cog1) que en defectos de Cog7 (hepatopatía infantil/neonatal fatal).

### CO.3.2

#### EXPRESIÓN DE LA MUTACIÓN A3243G EN DIFERENTES TEJIDOS EN UNA FAMILIA AFECTA DE MELAS

M. O'Callaghan-Gordo<sup>a</sup>, M. Pineda<sup>a</sup>, M. Carreras<sup>b</sup>, M. Herrero-Martín<sup>b</sup>, E. Ruiz Pesini<sup>b</sup>, R. Montero<sup>1</sup>, M.A. Vilaseca<sup>a</sup>, R. Artuch<sup>a</sup>, J. Montoya<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital Sant Joan de Deu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

<sup>b</sup> Departamento de Bioquímica y Biología Molecular. Universidad de Zaragoza. Zaragoza.

**Introducción.** La encefalomiopatía mitocondrial con acidosis láctica y episodios similares a accidentes vasculares cerebrales (MELAS) es la más común de las encefalomiopatías debidas a mutaciones del ADN mitocondrial con herencia materna. Aproximadamente el 80% de los pacientes tienen la mutación A3243G en el ARNt Leu. Debido al fenómeno de heteroplasmia del ADNmt, la proporción de ADNmt mutado y ADNmt normal varía de un tejido a otro. **Método.** Presentamos una familia (5 generaciones) con antecedentes de MELAS. Comunicamos la expresión clínica de 22 pacientes y el estudio del porcentaje de la mutación A3243G en sangre, orina, saliva y mucosa yugal en 13 casos. Estudio realizado mediante técnica de PCR (*polimerase chain reaction*)-RFLP (de inglés *restriction fragment length polymorphism*), marcaje con radioisótopo y tinción con bromuro de etidio. **Resultados.** Tres mujeres de la familia fallecieron con diagnóstico de MELAS y accidentes vasculares de repetición. Los síntomas más frecuentes en el resto de pacientes han sido sordera, fatiga y migrañas. En 9 de los 12 casos estudiados, la orina ha sido el tejido que ha expresado un mayor porcentaje de la mutación A3243G. En 5 casos, las muestras de sangre han presentado un porcentaje de la mutación A3243G menor al encontrado en orina, saliva y mucosa bucal. **Conclusiones.** Dado que la orina es una muestra fácil de obtener y expresa un porcentaje de ADN mutado mayor que otros tejidos, creemos que debería ser muestra de elección para el diagnóstico de las enfermedades asociadas a mutaciones del ADN mitocondrial.

### CO.3.3

#### HALLAZGOS CLÍNICOS, RADIOLÓGICOS Y MOLECULARES EN PACIENTES CON PELIZAEUS-MERZBACHER

X. Alonso, B. Pérez, M. Pineda, P. Poo, L. Martorell, J. Campistol  
Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

**Introducción.** La enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher (EPM) consiste en un defecto de mielinización del sistema nervioso central (SNC) debido a mutaciones en el gen de la proteína proteolipídica 1 (PLP1), con una correlación fenotipo-genotipo. **Objetivos.** Describir la evolución clínica de una serie de pacientes con EPM, correlacionar los hallazgos clínicos con las anomalías detectadas en la neuroimagen y en el estudio molecular. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo de pacientes diagnosticados de EPM en los últimos 20 años. Gradación de la gravedad clínica de acuerdo a la mejor función motora adquirida en la primera década. Análisis de los estudios neurofisiológicos, radiológicos y moleculares. **Resultados.** Se han estudiado 7 pacientes afectados de EPM durante un período medio de 7 años (intervalo 1-11). Los pacientes presentaron los siguientes fenotipos clínicos: EPM grave (5), EPM leve (1), y paraplejia espástica hereditaria tipo 2 (SPG2) (1). Las formas graves desarrollaron una espasticidad progresiva con retracciones tendinosas y luxación de caderas. Encontramos una importante correlación entre el fenotipo clínico y los hallazgos neurofisiológicos y de neuroimagen, presentado las formas graves una ausencia completa de mielinización del SNC y abolición de las ondas II-V en los potenciales auditivos. El estudio del gen PLP1 detectó una duplicación (fenotipo grave), mutaciones puntuales en los exones 2 y 4 (dos fenotipos graves) y una delección de los exones 2 y 4 (fenotipo leve). **Conclusiones.** Los fenotipos graves se correlacionan con mayor afectación de la sustancia blanca cerebral y de los potenciales auditivos, y una progresión de la espasticidad que condiciona mayor morbimortalidad durante la primera década.

### CO.3.4

#### TERAPIA CON INHIBIDORES DE SUSTRATOS EN ENFERMEDAD DE NIEMAN PICK TIPO C

S. Pérez-Poyato<sup>a</sup>, M. Pineda-Marfa<sup>a</sup>, M. O'Callaghan<sup>a</sup>, M.A. Vilaseca-Busca<sup>a</sup>, M. Pocovi<sup>b</sup>, M.J. Coll<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

<sup>b</sup> Departamento de Biología. Universidad de Zaragoza. Zaragoza.

<sup>c</sup> Instituto de Bioquímica Clínica. Barcelona.

**Introducción.** La enfermedad de Nieman y Pick tipo C (NPC) es una neurolipidosis de herencia autosómica recesiva (AR). Presenta varias expresiones fenotípicas según la edad de inicio. **Objetivos.** Elaboración de un protocolo y una escala de discapacidad, y evaluar pacientes de España y Portugal en tratamiento con inhibidores de sustratos (OGT918) en los últimos años. **Métodos.** Administración de OGT918 a 18 pacientes sintomáticos con diagnóstico NPC. Aplicación de un protocolo que incluye valoración clínica (escala de discapacidad y coeficiente de desarrollo), bioquímica (quitotriosidasa, CCL18 y estudio molecular de pseudodeficiencia de la quitotriosidasa) y técnicas de imagen –ecografía abdominal, tomografía por emisión de positrones (PET) craneal–. Evaluación en el sector basal y cuatrimestral. **Resultados.** Nuestra serie de 19 pacientes consta de: 6 infantiles precoces, 3 infantiles tardíos, 8 juveniles, 1 forma adulto y 1 paciente asintomático. Las formas juveniles presentan una detención en la evolución de la enfermedad y las infantiles un enlentecimiento en la aparición de los síntomas. La quitotriosidasa es un buen marcador de respuesta al tratamiento y de evolución de la enfermedad, teniendo en cuenta los estudios de pseudodeficiencia. La esplenomegalia no es buen marcador de respuesta al tratamiento. Constatamos estabilidad en el PET en las for-

mas juveniles de la enfermedad. *Conclusiones.* La diversidad de expresión fenotípica y la velocidad de progresión de la enfermedad hacen difícil una valoración y aproximación terapéutica. Parece que la eficacia al tratamiento depende del estadio clínico, por lo que se debería iniciar la terapia con inhibidores de sustratos antes de que aparezca la sintomatología neurológica

### CO.3.5

#### LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL EN LA EDAD PEDIÁTRICA

S. Pérez-Poyato <sup>a</sup>, M. Pineda-Marfa <sup>a</sup>, V. Cussi <sup>a</sup>, I. Ferrer <sup>b</sup>, M. Mila <sup>c</sup>

<sup>1.</sup> Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

<sup>b</sup> Hospital de Bellvitge. <sup>c</sup> Hospital Clínic. Barcelona.

*Introducción.* La lipofuscinosis ceroidea neuronal (LNC) es una entidad de herencia autosómica recesiva (AR) y representa el grupo más común de enfermedades neurodegenerativas de depósito lisosomal en la infancia. En función de la edad de inicio, el curso clínico y la morfología ultraestructural, se distinguen los diferentes fenotipos clínicos en la edad pediátrica: infantil (LNCI), infantil tardía (LNCIT) y juvenil (LNCJ). *Objetivos.* Describir los diferentes fenotipos clínicos y su evolución a largo plazo, y analizar las características anatomopatológicas, electrofisiológicas, bioquímicas y moleculares. *Material.* Revisión retrospectiva de historias clínicas de 22 niños con diagnóstico de LNC recogidos en los últimos 30 años. *Resultados.* En nuestra serie de 22 pacientes, 4 corresponden a la forma infantil precoz, 8 pacientes a la forma infantil tardía y 10 pacientes a la forma juvenil (3 variantes). Describimos el fenotipo clínico, los hallazgos neurofisiológicos, neurorradiológicos y anatomopatológicos de los diferentes grupos de edad y la respuesta a las diferentes opciones terapéuticas aplicadas. *Conclusiones.* Una correcta evaluación clínica, en combinación con estudios histopatológicos, bioquímicos, neurofisiológicos y neurorradiológicos, nos orientan hacia los diferentes fenotipos clínicos. La forma juvenil es la más prevalente en nuestra población. Los avances en genética molecular han permitido una mejor caracterización, diagnóstico y clasificación de estos trastornos. Un diagnóstico preciso nos permite un pronóstico, un consejo genético adecuado y la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal.

### CO.3.6

#### SÍNDROMES DE DEFICIENCIA CEREBRAL DE CREATINA

C. Gómez-Lado <sup>a</sup>, J. Eirís-Puñal <sup>a</sup>, A. Ribes <sup>b</sup>, M. Castro-Gago <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.

<sup>b</sup> Instituto de Bioquímica Clínica. Barcelona.

*Introducción.* Entre los síndromes de deficiencia de creatina cerebral se incluyen la deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT) y de arginina-glicina amidinotransferasa (AGAT), y la deficiencia del transportador de creatina. Se manifiestan por retraso mental, autismo, epilepsia, deterioro neurológico y trastornos del movimiento. *Objetivo.* Comunicar un paciente con una deficiencia del transportador de creatina cerebral y una niña con una deficiencia de GAMT. Caso 1: varón de 17 años que padece una epilepsia parcial compleja, retraso mental y comportamiento autista. Ante la posibilidad de una deficiencia de creatina cerebral se realizó una resonancia magnética (RM) cerebral espectroscópica, que evidenció la ausencia del pico de la creatina. El estudio metabólico en sangre y orina y el estudio de la incorporación de creatina en fibroblastos confirmó una deficiencia del transportador de creatina cerebral. El estudio genético molecular mostró la existencia de una mutación patogénica en el correspondiente gen. Caso 2: niña de 10 años con una epilepsia mioclónica de difícil control, retraso

mental y comportamiento autista. Una RM cerebral espectroscópica demostró la ausencia del pico de creatina. El estudio metabólico evidenció una concentración elevada de guanidinoacetato/creatina en orina y una disminución de la actividad de GAMT en los fibroblastos cultivados. El estudio genético demostró una mutación en el exon 1 del gen *GAMT*. *Conclusiones.* La asociación en una combinación variable de retraso mental, epilepsia, autismo, trastorno del lenguaje, hipotonía, deterioro neurológico y/o trastornos del movimiento de etiología no determinada debe hacer sospechar alguna de estas entidades metabólicas

### CO.3.7

#### ESTRATEGIAS DIAGNÓSTICAS EN LA ENFERMEDAD DE SEGAWA

E. López-Laso <sup>a</sup>, J.J. Ochoa Sepúlveda <sup>a</sup>, R. Camino-León <sup>a</sup>, K. Beyer <sup>b</sup>, T. Opladen <sup>c</sup>, A. Ormazábal <sup>d</sup>, R. Artuch <sup>d</sup>

<sup>a</sup> Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. <sup>b</sup> Hospital Universitario

Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona. <sup>c</sup> Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin. Heidelberg, Alemania. <sup>d</sup> Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

*Objetivos.* Revisar el esquema diagnóstico de la enfermedad de Segawa a partir de una experiencia acumulada de 25 pacientes diagnosticados en nuestro centro. *Pacientes y métodos.* Revisión del proceso diagnóstico de 25 pacientes con enfermedad de Segawa. *Resultados.* De ellos, 23 son portadores de la misma mutación como consecuencia de un efecto fundador confirmado mediante análisis de haplotipos. Los otros 2 casos proceden de una familia no relacionada consistente en una niña (propositus) y su madre, sin mutación detectable en la secuenciación del gen *GCHI*. El diagnóstico se ha confirmado en el caso índice mediante prueba de sobrecarga de fenilalanina, determinación de pterinas y aminos biógenas en líquido cefalorraquídeo (LCR) y estudio de la actividad de la enzima guanosina trifosfato ciclohidrolasa I en fibroblastos cultivados. Actualmente está en curso una búsqueda de grandes deleciones del gen *GCHI* en esta paciente. *Conclusiones.* Hasta hace pocos años la enfermedad de Segawa se diagnosticaba ante la presencia de una distonía primaria con fluctuación diurna que mostrara una respuesta satisfactoria a la levodopa. En la última década estamos asistiendo a un espectacular desarrollo de los métodos diagnósticos de esta enfermedad, tanto bioquímicos (prueba de sobrecarga de fenilalanina, determinación de pterinas y metabolitos de aminos biógenas en LCR, determinación de la actividad de la enzima guanosina trifosfato ciclohidrolasa I en fibroblastos) como moleculares –secuenciación del gen *GCHI*, búsqueda de grandes deleciones tanto mediante PCR (*polimerase chain reaction*) como de MLPA (*multiplex ligation-dependent probe amplification*)–, que permiten ofrecer un diagnóstico de confirmación en un porcentaje cada vez mayor de pacientes con síndrome de Segawa.

### CO.3.8

#### DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA TIPO I: UNA ENFERMEDAD NEUROMETABÓLICA TRATABLE

C. Gómez-Lado <sup>a</sup>, M.L. Couce-Pico <sup>a</sup>, A. Sánchez-Salmón <sup>a</sup>, J. Eirís-Puñal <sup>a</sup>, J. Pascual <sup>b</sup>, M. Castro-Gago <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

<sup>b</sup> Neurometabolic Clinic, Departments of Neurology, Physiology and Pediatrics, The University of Texas Southwestern Medical Center. Dallas, Texas, EE. UU.

*Introducción.* El síndrome de deficiencia del transportador de glucosa cerebral tipo 1 es un trastorno neurometabólico causado por mutaciones en el gen *SLC2A1* (1p35-p31.3). Se caracteriza por hipoglucorraquia y disminución del cociente de glucosa en líquido cefalorraquídeo (LCR)/ glucosa en sangre. La expresión clínica



mejor conocida es una encefalopatía epiléptica precoz asociada a hipoglicorraquia con normoglucemia, aunque se han descrito otros fenotipos que cursan sin epilepsia. **Objetivo.** Comunicar una niña con deficiencia en el transportador de glucosa tipo I que inició al final de periodo neonatal por crisis atónicas. **Caso clínico.** Presentamos una niña que inició al mes de vida con unas crisis atónicas, en la que el análisis del LCR reveló una glucorraquia de 15 mg/dL con una glucemia simultánea normal. La tomografía por emisión de positrones (PET) en el sector cerebral con fluorodesoxiglucosa demostró un hipometabolismo difuso en la corteza, cerebelo y tálamo e hipermetabolismo aparente o relativo en los ganglios de la base. Se instauró tratamiento con dieta cetógena con resolución de las crisis y con un desarrollo psicomotor hasta el momento normal. **Conclusiones.** Destacamos la necesidad de incluir esta entidad en el diagnóstico diferencial del retraso mental, especialmente si se asocia a epilepsia y/o trastornos del movimiento.

### CO.3.9

#### CEROLIDIPOFUSCINOSIS: HETEROGENEIDAD CLÍNICA Y DIAGNÓSTICO DIFÍCIL

R. Mateos-Checa, A. Cubero-Santos, L. Ruiz-Del Portal, R. Candau, A. Molinos, M. Fernández-Fernández, M. Rufo-Campos  
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

**Objetivos.** Presentación de nuestra experiencia respecto a los últimos casos diagnosticados de ceroidolipofuscinosi y análisis de la edad de inicio, manifestaciones clínicas y exámenes complementarios realizados en estos cuatro pacientes. **Casos clínicos.** Caso 1: síndrome regresivo de inicio a partir de 15 meses de edad (retraso madurativo, crisis epilépticas bien controladas con tratamiento médico, ataxia, trastornos de conducta y macrocefalia). Fondo de ojo y potenciales visuales normales. Normalidad enzima PTT1 y TPP. Genes *CLN 1* y *CLN 2* negativos. Médula ósea no diagnóstica. Atrofia corticosubcortical evolutiva. Finalmente microscopia electrónica de biopsia apendicular: inclusiones curvilíneas. Caso 2: hermano de paciente anterior. Inicio a partir de 5 años edad con crisis generalizadas con caídas al suelo reactivas a estímulos. Importante regresión psíquica. Mioclonías miembros e importante pérdida visual. No estudio genético ni enzimático. Caso 3: inicio a partir de 5 años con trastorno adaptativo, déficit atencional, pérdida habilidades, mutismo selectivo y estereotipias manuales. Electroencefalograma (EEG): punta-onda continua durante el sueño. Con 10 años: mayores alteraciones conductuales, crisis y pérdida visual. Biopsia cutánea: cuerpos tipo 'huella dactilar'. Caso 4: hermana del anterior caso. Dificultad para el aprendizaje desde los 5 años, con alteraciones del comportamiento y pérdida visual. Conclusiones. Puede observarse en el caso 1 la dificultad de diagnóstico que supuso, dada la clínica atípica (afectación visual tardía) y la negatividad enzimática y genética. Los pacientes 1 y 2 son ilustrativos de la gran heterogeneidad fenotípica intrafamiliar (posibles variantes de la forma infantil tardía).

### CO.3.10

#### ALTERACIONES EN RESONANCIA MAGNÉTICA CRANEAL EN PACIENTES CON FENILCETONURIA CLÁSICA: CORRELACIÓN CON NIVEL DE FENILALANINA PLASMÁTICA DEL DÍA, ÍNDICE DE CONTROL DIETÉTICO Y ÁCIDOS GRASOS POLIINSATURADOS

A.P. Gutiérrez-Mata, M.A. Vilaseca-Busca, A. Capdevila-Cirera, R. Artuch-Iriberrí, J. Campistol-Plana  
Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

**Objetivos.** Analizar las alteraciones en resonancia magnética (RM) craneal de pacientes con fenilcetonuria (PKU) clásica y correlacionarlas con el índice de control dietético (ICD), fenilalanina plasmá-

tica del día (PHE) y ácidos grasos poliinsaturados (PUFAS). **Pacientes y métodos.** Pacientes con PKU clásica de diagnóstico temprano ( $N = 18$ ; edad promedio 17,2 años), seguidos periódicamente en nuestro centro. La afectación de sustancia blanca (SB) se cuantificó en las secuencias  $T_2$  y difusión por separado, usando la suma de las puntuaciones asignadas a cada localización anatómica (frontal, parietal, temporal, occipital), 1 punto: SB profunda, 2 puntos: SB subcortical; 2 puntos cerebelo, 2 puntos tronco. Se cuantificaron concentraciones plasmáticas e intraeritrocitarias de PUFA y PHE plasmática. El ICD se calculó como la media de las medianas de los valores de PHE de cada 6 meses a lo largo de la vida. **Análisis estadístico:** SPSS (*statistical product and service solutions*) 14.0. **Resultados.** Se demostró una correlación significativa entre grado de lesión en la RM y concentraciones de PHE e ICD, especialmente en la secuencia de difusión ( $p = 0,002$  con PHE y  $p = 0,004$  con ICD). Aunque todos los pacientes evidenciaron concentraciones de PUFAS bajas, no se halló correlación entre dichos valores y el grado de lesión en la RM. Al aplicar un análisis de regresión lineal se evidenció que la principal variable pronóstica de lesión era el nivel de PHE ( $R^2$  corregida: 0,58). **Conclusiones.** Los pacientes con PKU de diagnóstico precoz evidencian lesiones en la RM cerebral en relación con el valor de PHE del día e ICD, siendo estas alteraciones más evidentes en la difusión. Todos los pacientes evidencian niveles de PUFAS bajos.

### Sesión 4, viernes 19 de septiembre de 12:30 a 14:10 h

#### CO.4.1

#### EPILEPSIA EN EL SÍNDROME DE RETT: DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

A. Roche-Martínez, M. Pineda-Marfá, M. O'Callaghan, F. Sanmartí, A. Aracil, J. Armstrong  
Hospital San Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

**Introducción.** El síndrome de Rett (SR) es una causa muy frecuente de retraso mental en mujeres. Gran parte de estos pacientes presentan una mutación del gen *MeCP2*. Hasta un 90% asocian epilepsia, más frecuente en el estadio clínico III. El electroencefalograma (EEG) constituye un criterio de soporte para el diagnóstico de SR. **Objetivo.** Determinar la correlación entre genotipo Rett y tipo de epilepsia (tipo de crisis, alteraciones en el EEG); evaluar la respuesta a varios fármacos en monoterapia y a diferentes asociaciones de fármacos antiepilépticos (FAE) y determinar la más efectiva de nuestra serie; describir los fenómenos de 'provocación voluntaria' de crisis. Proponer un algoritmo terapéutico. **Método.** estudio de 40 pacientes con SR (19 meses a 28 años), diagnosticados en nuestro hospital desde 1981 hasta 2008. Se describe: edad de diagnóstico SR, tipo de mutación, edad de inicio de crisis, tipo de crisis, trazado EEG registrado, tratamiento y respuesta al mismo, fenómenos de 'autoprovocación' y trastornos respiratorios causantes de crisis clínicas. **Resultados.** La edad media de diagnóstico de SR fue de 4,5 años, y se identificó una mutación en el gen *MeCP2* en 29 pacientes y en el *CDKL5* en 1; el 75% presentó epilepsia antes de los 12 años. El trazado vídeo-EEG fue inespecífico, con enlentecimiento generalizado y paroxismos de predominio bifrontal, con gran variabilidad, incluso para cada paciente. Se logró el control clínico en el 73% de pacientes con crisis. **Conclusión.** El diagnóstico genético orienta en cuanto a la probabilidad de presentar epilepsia, pero el tratamiento de elección depende de las características clínicas y electroencefalográficas.

**CO.4.2****RESPUESTA AL TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO DE LA EPILEPSIA INFANTIL**

P. Aguilera-López, J. Ramos-Lizana, F.J. Aguirre-Rodríguez, E. Cassinello-García

Hospital Torrecárdenas. Almería.

**Objetivos.** Conocer la respuesta de los pacientes epilépticos a los sucesivos regímenes terapéuticos y la incidencia de epilepsia intratable. **Pacientes y métodos.** Estudio de observación de cohortes prospectivo. Criterios de inclusión: todos los pacientes menores de 14 años que consultaron en nuestra unidad por dos o más crisis epilépticas no provocadas entre 1994 y 2004. Criterios de exclusión: pacientes previamente valorados en otros centros, convulsiones neonatales, errores congénitos del metabolismo y enfermedades neurodegenerativas. Definiciones: control: remisión inicial de dos años sin recurrencias posteriores, salvo las relacionadas con intentos de supresión de la medicación; epilepsia intratable: promedio de al menos una crisis al mes durante 18 o más meses, a pesar del empleo de dos o más fármacos en la máxima dosis tolerada. **Resultados.** Se incluyeron 343 pacientes. La probabilidad de alcanzar el 'control' calculada mediante curvas de Kaplan-Meier fue del 70 y 86% a los 5 y 10 años, respectivamente. El 59% de los pacientes se controlaron con el primer régimen terapéutico empleado. Tras el fracaso del primer régimen, todavía se logró el control con sucesivos regímenes terapéuticos en el 39% de los casos; tras el fracaso del segundo, en el 23%, y tras el fracaso del tercero, en el 12%. Un 8,7% de los pacientes cumplieron criterios de intratabilidad. **Conclusiones.** La incidencia de epilepsia intratable en la infancia es del 9%. La respuesta a sucesivos regímenes terapéuticos es mejor de lo que sugieren algunos estudios previos.

**CO.4.3****TRATAMIENTO CON ESTIRIPENTOL EN EPILEPSIAS INFANTILES REFRACTARIAS**

J.J. García-Peñas<sup>a</sup>, M.L. Ruiz-Falcó Rojas<sup>a</sup>, L. González Gutiérrez-Solana<sup>a</sup>, A. Duat-Rodríguez<sup>a</sup>, J. Lara-Herguedas<sup>a</sup>, J. M. Serratos<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. <sup>b</sup> Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

**Objetivo.** Conocer la eficacia y la seguridad del estiripentol (STP) como tratamiento coadyuvante de las epilepsias infantiles refractarias. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 10 pacientes consecutivos menores de 18 años de edad tratados con STP entre enero de 1997 y mayo de 2008. En todos los casos, se analizan: edad, sexo, tipo de crisis, tipo de síndrome epiléptico, tratamientos antiepilépticos previos, patología neurológica asociada, respuesta terapéutica y posibles efectos adversos. En todos los pacientes, se realizaron controles periódicos de analítica y niveles de medicación concomitante. **Resultados.** Todos los pacientes tenían edades comprendidas entre los 4 y los 15 años. Todos los pacientes mostraban más de un tipo semiológico de crisis epilépticas. 6 casos presentaban un curso clínico compatible con síndrome de Dravet y en los cuatro restantes se trataba de epilepsias parciales refractarias multifocales. Todos los pacientes partían de una politerapia de 3 fármacos antiepilépticos (FAE). La media de FAE empleada había sido de 6. Todos los casos tenían retraso mental de grado variable. En 8 pacientes existió más de un 50% de reducción de la frecuencia global de crisis, incluyendo 3 casos que quedaron libres de crisis. Todos los niños presentaron algún tipo de efectos adversos (EA), siendo la somnolencia, la ataxia y la anorexia los más frecuentes. **Conclusiones.** El STP es un FAE eficaz frente a síndromes epilépticos refractarios, como síndrome de Dravet y epilepsia parcial multifocal, pero con una alta tasa de EA y múltiples

interacciones farmacológicas (principalmente, con ácido valproico, benzodiazepinas y topiramato).

**CO.4.4****EXPERIENCIA INICIAL CON RUFINAMIDA EN ENCEFALOPATÍAS EPILEPTICAS INFANTILES REFRACTARIAS**

J.J. García-Peñas, M.L. Ruiz-Falcó Rojas, L. González Gutiérrez-Solana, A. Duat-Rodríguez, J. Lara-Herguedas, L. López-Marín

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

**Objetivo.** Describir la eficacia clínica y el perfil de seguridad de rufinamida (RUF) como terapia añadida en el tratamiento de las encefalopatías epilépticas infantiles refractarias. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 7 pacientes pediátricos consecutivos menores de 18 años de edad tratados con RUF entre junio de 2007 y mayo de 2008. En todos los casos se analizan: edad, sexo, tipo de crisis, tipo de síndrome epiléptico, tratamiento antiepiléptico previo, patología neurológica concomitante, eficacia clínica y posibles efectos adversos (EA). **Resultados.** Las edades de los pacientes estaban comprendidas entre 6 y 18 años. Todos los casos presentaban distintas combinaciones de crisis tónicas, atónicas y/o ausencias atípicas. 5 pacientes tenían criterios clínicos y de electroencefalograma (EEG) claramente compatibles con síndrome de Lennox-Gastaut (SLG) y los 2 restantes eran encefalopatías epilépticas refractarias sin rasgos totalmente definitorios de SLG ni de otros síndromes epilépticos. Todos los pacientes habían recibido previamente entre 5 y 15 fármacos antiepilépticos (FAE). 5 pacientes tenían una etiología definida, incluyendo 3 casos con enfermedad mitocondrial. 5 pacientes presentaron más de un 50% de reducción en la frecuencia global de crisis, incluyendo 2 casos que quedaron libres de crisis. 4 pacientes presentaron algún tipo de EA, incluyendo somnolencia, vómitos, anorexia y movimientos oculares anómalos. En sólo 1 caso se suspendió el tratamiento por EA intolerables. **Conclusiones.** RUF es una alternativa eficaz y segura para el tratamiento de las encefalopatías epilépticas infantiles refractarias tipo SLG. Los mejores resultados se obtuvieron en las crisis tónicas y en las crisis atónicas.

**CO.4.5****ESCALA DE DETECCIÓN DE EFECTOS ADVERSOS DE LOS FÁRMACOS ANTIEPILEPTICOS Y SU CORRELACIÓN CON LA ESCALA DE CALIDAD DE VIDA DEL NIÑO CON EPILEPSIA**

J. Lara-Herguedas, J.J. García-Peñas, L. González Gutiérrez-Solana, M. Ruiz-Falcó Rojas, A. Duat-Rodríguez, L. López-Marín

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Los efectos adversos de los fármacos antiepilépticos (FAE) son frecuentes en los pacientes pediátricos afectados de epilepsia. Se ha comprobado que con la ayuda de instrumentos, tales como escalas o cuestionarios en relación con los efectos adversos a los FAE, se detectan un mayor número de estos con respecto a la sola utilización de la entrevista en consulta como método de detección. En adultos existen cuestionarios estandarizados y validados sobre los pacientes afectados de epilepsia; sin embargo, sobre la población pediátrica no se ha desarrollado ningún cuestionario al respecto. **Objetivo.** a) Validar la escala *Adverse Events Profile* (AEP) modificada sobre la población pediátrica como forma de detección de los efectos adversos de los FAE en este grupo de edad, adaptando la escala AEP del adulto; b) Estudiar la asociación entre la puntuación de la escala AEP modificada y la escala de calidad de vida del niño

con epilepsia (CAVE), en pacientes que reciben tratamiento farmacológico para la epilepsia; c) Adaptar y validar la escala AEP modificada, para su uso en España sobre los niños con epilepsia. *Materiales y métodos.* Estudio prospectivo durante un período de tiempo de 12 meses. Se aplicó la escala AEP modificada a 530 niños menores de 18 años con epilepsia valorados en nuestra unidad. De cada paciente se recogieron variables epidemiológicas, variables relacionadas con la epilepsia, con el tratamiento recibido y su patología comórbida. La escala se aplicó en cada paciente con una periodicidad mínima de 3 meses. El cuestionario consta de 21 elementos con cuatro opciones de respuesta.

#### CO.4.6

##### EVOLUCIÓN NATURAL DEL SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT: REVISIÓN DE 12 CASOS

V. Cantarin-Extremera, J.J. García-Peñas, J. Lara-Herguedas, A. Duat-Rodríguez, L. González Gutiérrez-Solana, M. Ruiz-Falcó Rojas

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

*Objetivo.* Describir la evolución natural del síndrome de Lennox-Gastaut (SLG). *Pacientes y métodos.* Estudio retrospectivo de 12 pacientes consecutivos menores de 18 años de edad diagnosticados de SLG entre enero de 1997 y abril de 2008. En todos los casos se analizan: edad de inicio de las crisis, sexo, desarrollo psicomotor (DPM) previo, síndrome epiléptico anterior al SLG, tipo de crisis y su frecuencia, etiología, tratamientos empleados, nivel cognitivo y grado de integración social. *Resultados.* Se incluyeron 12 pacientes que cumplían la triada definitoria de SLG –crisis epilépticas polimorfos, incluyendo siempre las crisis tónicas y, o bien, crisis atónicas y/o ausencias atípicas; electroencefalograma (EEG) con punta-onda lenta difusa y presencia de ritmos rápidos reclutantes en sueño; y afectación cognitiva y/o conductual evolutiva–. La edad de inicio se situó en una media de  $81 \pm 56$  meses. Se determinó una etiología en el 83% de los casos, siendo la encefalopatía hipoxicoisquémica perinatal la causa más frecuente (4 casos). Un 83% de los pacientes presentó algún síndrome epiléptico previo. El 92% de los niños tenía un DPM previo alterado. El 100% de los casos presentaba crisis tónicas, un 91% ausencias atípicas y un 83% crisis atónicas. Un 42% de los niños mostró estados epilépticos. En todos los pacientes fue necesario el empleo de politerapia. *Comentarios.* El SLG es un síndrome epiléptico pediátrico infrecuente con unas características clínicas y electroencefalográficas bien definidas. Se debe ser estricto a la hora de aplicar los criterios diagnósticos de SLG para evitar el sobrediagnóstico de este síndrome.

#### CO.4.7

##### EPILEPSIA O NEUROPATÍA FOCAL

C. Isart-Ferré, E. Escolar-Escamilla, R. Marasescu, M. J. Gil-Moreno, B. Martínez-Menéndez, A. Pinel-González

Hospital Universitario de Getafe. Getafe, Madrid.

*Objetivos.* Ilustrar, a través de 2 casos clínicos, cómo patologías tan diferentes como la epilepsia o las neuropatías focales pueden manifestarse a través de un mismo síntoma. *Casos clínicos.* Caso clínico 1: niña de 5 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que comienza a los 3 años con episodios durante el sueño, en los que se despierta agitando la mano izquierda, se la coge con la derecha y llora. Los episodios son breves y se acumulan en brotes, coincidiendo habitualmente con fiebre. La exploración neurológica fue normal. En el video-electroencefalograma (vídeo-EEG) se observaron brotes de ondas lentas acompañadas de puntas bilaterales de predominio en regiones anteriores. Se diagnosticó de epilepsia focal frontal con crisis focales simples. Caso clínico 2: niña de 4

años, sin antecedentes personales ni familiares relevantes, que comienza en diciembre de 2007 con episodios sómnicos de dolor en la mano izquierda, que le despiertan por la noche llorando. Exploración neurológica sin alteraciones. El electromiograma (EMG) fue compatible con un síndrome del túnel del carpo bilateral en grado moderado en miembro superior izquierdo (MSI) y grave en miembro superior derecho (MSD). *Conclusiones.* Las crisis de llanto durante el sueño son muy frecuentes en la infancia, y no suelen deberse a problemas neurológicos. Sin embargo, cuando se acompañan de otros síntomas menos habituales, debe considerarse la posibilidad de patología neurológica subyacente. Las crisis somatosensoriales son infrecuentes en los niños; más todavía el síndrome del túnel del carpo, pero hay que pensar en ellos cuando los episodios paroxísticos son tan estereotipados, como en los casos presentados.

#### CO.4.8

##### DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y TRATAMIENTO TEMPRANO DEL SÍNDROME DE DRAVET: RESPUESTA DE LA EPILEPSIA Y EVOLUCIÓN DEL DESARROLLO PSICOMOTOR

R. Sánchez-Carpintero, J. Narbona, N. Crespo, E. Urrestarazu, J. Iriarte

Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

*Objetivos.* La posibilidad de realizar el diagnóstico molecular en el 70-80% de casos de síndrome de Dravet ha permitido su detección precoz, favoreciendo el uso temprano de fármacos adecuados para el control de las crisis. Mostramos la evolución del desarrollo psicomotor en 5 pacientes en los que el diagnóstico y el inicio de una pauta terapéutica agresiva se realizaron en el primer año de vida. *Pacientes.* Se presentan 5 pacientes con síndrome de Dravet confirmado en el primer año de vida y seguidos hasta edades entre 18 y 48 meses. La mutación del gen *SCN1A* es truncante en un sólo paciente y *missense* los otros cuatro. 3 pacientes tienen electroencefalograma (EEG) normal y, 2, alteraciones multifocales. El tratamiento ha combinado topiramato y ácido valproico desde la sospecha diagnóstica, en 3 casos. A pesar del control precoz de las crisis en 3 pacientes, el desarrollo cognitivo de los niños ha evolucionado con un ritmo menor del esperado. El control de las crisis y la evolución cognitiva no parecen relacionarse con el tipo de mutación encontrado. *Conclusiones.* El diagnóstico precoz del síndrome de Dravet ayuda en la selección de los fármacos más adecuados para controlar las crisis. No obstante, el control temprano de las crisis no parece evitar la repercusión del síndrome en el desarrollo psicomotor.

#### CO.4.9

##### SÍNDROME DE WEST: EVOLUCIÓN DE 33 CASOS

H. Alarcón-Martínez, C. Casas-Fernández, E. Martínez-Salcedo, R. Domingo-Jiménez, T. Vicente-Santos, A. Puche-Mira, M.D. Teva-Galán

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

*Introducción.* El síndrome de West (espasmos infantiles + hipsarritmia), tiene etiología sintomática (ES) o presumiblemente sintomática (EPS). *Objetivos.* Revisamos retrospectivamente los casos atendidos en una Sección de Neuropediatría de referencia de enero de 2000 a marzo de 2008, analizando etiología, evolución clinicoelectroencefalográfica y tratamiento. *Resultados.* Total casos: 33. Sexo: 15 varones-18 mujeres. Edad diagnóstica: 23/33: 3-9 meses (16 < 6 meses). Incidencia: 2-3 casos/año. Motivo consulta: 28/33 crisis, 5/33 retraso psicomotor. Etiología: 25/33 ES –9 hipoxia-isquemia perinatal (HI), 6 síndrome de Down (SD), 5 malformaciones sistema nervioso central (SNC) (MS), 3 esclerosis tuberosa

(ET), 1 síndrome de Aicardi (SA), 1 accidente cerebrovascular agudo (ACVA)–, 8/33 EPS. Resonancia magnética en 33/33. En 7/8 de EPS realizamos *screening* metabólico –sangre-orina-líquido cefalorraquídeo (LCR)–, en 2/8 glicosaminoglicanos-oligosacáridos en orina, en 3/8 cariotipo. Fenotipo epiléptico inicial: 24/33 espasmos infantiles-EEG hipsarrítmico (7/8 EPS, 6/6 SD, 4/5 MS, 3/3 ET, 2/9 HI, 1 SA y 1 ACVA), 7/33 crisis parciales-EEG multifocal (6/9 HI, 1/8 EPS), 1/33 espasmos con paroxismo-supresión inicial (1/9 HI) y 1/33 crisis parciales-EEG focal (1/5 MS). Evolución: 10/33 epilepsia refractaria (3/9 HI, 3/5 MS, 2/6 SD, 1/3 ET, 1/8 EPS) variando de hipsarrítmia-espasmos a registro multifocal-múltiples fenotipos de crisis y finalmente EEG focal con actividades básicas cotidianas (ABC) lentificadas-crisis parciales. 32/33 retraso psicomotor/encefalopatía, 1/33 normalidad madurativa (ET). *Discusión.* El porcentaje ES (76%)/EPS (24%) es similar al resto de series. La incidencia anual se mantiene, descendiendo la etiología HI, sin hallar casos de origen neurometabólico. La vigabatrina controla las crisis, fundamentalmente en ET y SD, pero sus efectos adversos provocaron inicialmente un descenso de empleo, impidiendo establecer un protocolo terapéutico.

#### CO.4.10

##### DESCARGA SUBCLÍNICA RÍTMICA DEL ELECTROENCEFALOGRAMA EN ADULTOS EN UN PACIENTE DE EDAD PEDIÁTRICA

S. Zarzoso-Fernandez <sup>a</sup>, L. Márquez-De La Plata <sup>a</sup>, A.P. Polo-Arrondo <sup>a</sup>, P. Castro-De Castro <sup>a</sup>, M. Vázquez-Lopez <sup>a</sup>, G. Arriola <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

<sup>b</sup> Hospital General Universitario de Guadalajara. Guadalajara.

*Introducción.* La descarga subclínica rítmica del electroencefalograma (EEG) en adultos (SREDA) consiste en una alteración en epileptogénica en el patrón del EEG, sin alteraciones clínicas asociadas. Se trata de un hallazgo excepcional en la infancia. *Caso clínico.* Varón de 5 años de edad sin antecedentes personales de interés, en estudio por crisis febriles atípicas con EEG previos normales, y en tratamiento con ácido valproico. En un EEG rutinario de control, se detecta una actividad rítmica, bruscamente al inicio del sueño y durante la vigilia, de 4-7 ciclos por segundo, sobre la región parietotemporoccipital derecha de 60 minutos de duración, con cese brusco, y sin acompañarse de clínica neurológica ni sufrimiento poscrítico. Durante el episodio registrado, la exploración neurológica es rigurosamente normal, y la actividad bioeléctrica de fondo está entre límites normales. Se repitieron varios EEG de control y un EEG continuo durante 24 horas, observándose persistencia de la actividad rítmica, incluso en vigilia, sobre los dos hemisferios de forma espontánea o con la hiperventilación, sin existir correlación clínica. Se realizó una resonancia magnética (RM) cerebral y posteriormente, tomografía por emisión de positrones (PET) normales. A los 7 meses, se objetivó desaparición de la alteración electroencefalográfica. Una hermana del paciente presentó crisis febriles similares, con el mismo tratamiento y con EEG normales. *Conclusiones.* El patrón observado en los EEG es compatible con SREDA. Es relevante tanto el hecho de encontrar este hallazgo en un paciente en edad pediátrica, como su duración en el EEG.

#### Sesión 5, viernes 19 de septiembre de 16:00 a 17:00 h

#### CO.5.1

##### MIASTENIA CONGÉNITA POR DÉFICIT DE RAPSINA: ESPECTRO CLÍNICO Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO

A. Nascimento-Osorio, J. Colomer-Oferil, L. Tuon, A. García-Ribes, M. Pineda, C. Ortez, J. Mihaylova, J.S. Müller, H. Lochmüller

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

*Introducción.* La rapsina es una proteína localizada en la placa motora, cuya función principal es 'enclaustrar' el receptor de acetilcolina a la membrana posináptica. Las mutaciones en el gen de la rapsina (RAPSIN) producen dos fenotipos clínicos de miastenia congénita: uno de inicio precoz y otro de inicio tardío. *Objetivo.* Describir las características clínicas y la respuesta al tratamiento de 8 paciente afectos de miastenia congénita por déficit de rapsina. *Pacientes.* Forma de inicio precoz: 6 pacientes (9 meses-6 años). Todos se presentaron con hipotonía en el período neonatal y 4 asociaron artrogriposis. El principal síntoma fueron los episodios recurrentes de insuficiencia respiratoria o apneas que precisaron ingreso a cuidados intensivos y ventilación mecánica. El tratamiento con anticolinesterásicos fue favorable; no se han presentado nuevos episodios en 1-4 años de seguimiento. Forma de inicio tardío: 2 hermanos, de 10 y 15 años. Presentan cuadro de debilidad de cinturas progresiva a los 7 y 12 años, respectivamente, con dificultades para levantarse del suelo y subir escaleras. La respuesta a los anticolinesterásicos fue parcial y se asoció 3-4 diaminopiridina, consiguiendo buena respuesta. El estudio genético mostró la presencia de la mutación N88K del gen de la rapsina en todos los pacientes en homo o heterocigosis. *Conclusiones.* El déficit de rapsina debe sospecharse en pacientes con episodios recurrentes de insuficiencia respiratoria y/o apneas, así como en pacientes con debilidad de cinturas y creatinincinasa (CK) normales. El tratamiento con anticolinesterásico debe ensayarse con precaución lo antes posible.

#### CO.5.2

##### MUTACIONES EN EL GEN MITOFUSIN 2 CAUSA UNA FORMA GRAVE DE CHARCOT-MARIE-TOOTH 2A CON AFECTACIÓN DIAFRAGMÁTICA

J. Colomer-Oferil, A. Nascimento, M. Pons, A. Abeledo, C. Llarena, C. Ortez, M. Castro-Gago

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

*Introducción.* Mutaciones en el gen mitofusin 2 (*MFN2*), codificador de una GTPasa de la membrana interna mitocondrial, causa principalmente dos fenotipos de enfermedad: el Charcot-Marie-Tooth 2A (CMT2A) y la neuropatía motora y sensitiva tipo VI (HMSN VI). Presentamos dos pacientes de CMT 2A, con mutación confirmada en el gen *MTN2*, ambas gravemente discapacitadas y con afectación diafragmática. *Pacientes y método.* Las dos pacientes de sexo femenino, de 17 y 19 años, respectivamente pacientes I y II, presentaron una clínica similar. Ambas anduvieron antes de los 17 meses. A los 3 años iniciaron dificultades para caminar con deformidades en los pies y atrofia en la musculatura más distal de las extremidades inferiores. La enfermedad progresó en las dos, afectando la musculatura intrínseca de las manos y también la proximal, desarrollando una grave escoliosis y conduciendo a las pacientes al uso de la silla de ruedas antes de los 12 años. Ambos precisaron ayuda para las actividades de la vida diaria y el uso de sistema de bipresión positiva (BIPAP) debido a una insuficiencia respiratoria restrictiva con afectación diafragmática. Estudios electrofisiológicos: en ambas se confirmó una neuropatía periférica de

carácter axonal y afectación del nervio frénico. Estudios genéticos: se confirmaron, respectivamente, mutaciones en heterocigosis: p.V7051 (c.2113G > A) y p. P251L (c.572C > T) en el gen *MFN2*. **Conclusión.** La afectación diafragmática se ha excluido en cualquier paciente afectado de neuropatía axonal, al objeto de prevenir serias complicaciones respiratorias. La asociación del CMT 2A y afectación diafragmática no se había descrito.

### CO.5.3

#### NEUROPATÍAS DESMIELINIZANTES POR MUTACIONES PUNTUALES DEL PMP22 Y MPZ: INICIO PRECOZ Y FENOTIPO VARIABLE

H.H. Gálvez-Quinónez, C.I. Ortez-González, A. Nascimento-Osorio, J. Colomer, I. Oferil  
*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

**Introducción.** Las neuropatías hereditarias constituyen un grupo de trastornos genéticamente heterogéneos que comparten un fenotipo clínico similar, caracterizado por: debilidad y atrofia de musculatura distal, generalmente con deformidades esqueléticas y afectación de la sensibilidad distal. Clásicamente se han dividido en dos grandes grupos –Dick & Lamber 1975: neuropatías hereditarias motoras y sensitivas tipo I, (NHSM I) y neuropatías hereditarias motoras y sensitivas tipo II (NHSM II)–. **Objetivo.** Describir 5 pacientes con diagnóstico de NHSM de tipo desmielinizantes con mutación puntual de los genes *PMP22* y *MPZ*, con un fenotipo clínico de apareamiento temprano y una evolución que varía entre ellos. **Pacientes y métodos.** Describimos pacientes de edades comprendidas entre 7 y 25 años de edad, sin antecedentes de consanguinidad paterna, sin incidencias en el período neonatal y que presentan una neuropatía desmielinizante que aparece entre el segundo y tercer año de vida. **Resultados.** Los estudios electromiográficos demostraban una neuropatía desmielinizante. La presentación clínica varió desde la presencia de pies cavos y discreta retracción aquilea hasta la incapacidad de deambulación. El estudio de proteína C reactiva (PCR), descartó duplicación o delección del gen *PMP22*. Se procedió a secuenciar los genes *PMP22* y *MPZ* mediante la técnica DHPLC (*denaturing high performance liquid chromatography*), encontrando mutaciones puntuales en ambos genes. **Discusión.** La relación fenotipo genotipo es difícil de definir, por ser una enfermedad heterogénea tanto genética como clínicamente [7]. Esto queda demostrado en nuestros pacientes, ya que comparten mutaciones en el mismo gen y, sin embargo, la gravedad varía entre ellos.

### CO.5.4

#### CLÍNICA-GENÉTICA FRENTE A BIOPSIA MUSCULAR EN 13 CASOS DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL INFANTIL

N. Martínez-Espinosa, C. Sierra-Córcoles, R. Parrilla-Muñoz, V. Sánchez-Fuentes, C. Martínez-Padilla, J. De La Cruz-Moreno  
*Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.*

**Introducción.** La atrofia muscular espinal infantil (AME) es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria por alteración del gen de supervivencia de la motoneurona (*SMN1*). Su clasificación (tipos 0, I, II, III) viene determinada por la edad de aparición y la gravedad de los síntomas. **Objetivo.** Analizar las características del diagnóstico de AME infantil en nuestra unidad. **Material y métodos.** Revisión retrospectiva de los casos diagnosticados entre 1998 y 2007, analizando variables clínicas, paraclínicas y evolutivas. **Resultados.** Casos totales: 13 (mujeres 4/13, varones 9/13). Edad al diagnóstico: período peri/neonatal (3/13), 1-6 meses (4/13), 7-24 meses (4/13), > 24 meses (2/13). Clínica: trastorno de la marcha/debilidad muscular (2/13); no adquisición de la bipedestación/deambulación (4/13); hipotonía, leve movimiento de extremidades con ligera difi-

cultad respiratoria y de succión (4/13); gran hipotonía, ausencia de movimientos respiratorios, artrogriposis y fractura de huesos largos (3/13). Electromiograma (EMG): patrón neurógeno 10/13, normal 1/13. Biopsia muscular: compatible 9/13, no realizada 4/13 (realización directa de estudio genético en 3/13). Genética molecular: incompleta 1/13, compatible 8/13 (delección homocigota exón 7 gen *SMN1* 5/13). Necropsia: 1/13. Diagnóstico: AME tipo 0 3/13, AME tipo I 3/13, AME tipo II 5/13, AME tipo III 2/13. Evolución: fallecimiento por insuficiencia respiratoria 6/13 (AME tipo 0-I), no alcanzan bipedestación 4/13 (AME tipo II), evolución desconocida desde hace 4 años 2/13 (AME tipo III). **Conclusiones.** Resaltar la importancia de la genética para un diagnóstico precoz, consejo genético/prenatal y evitar en lo posible las biopsias musculares.

### CO.5.5

#### POLINEUROPATÍA CRÓNICA DESMIELINIZANTE EN BROTES: A PROPÓSITO DE UN CASO

J. Alarcon-Alacio<sup>a</sup>, S.I. Pascual-Pascual<sup>b</sup>, M.J. González-Iglesias<sup>a</sup>, C. Sánchez Fernández-Bernal<sup>a</sup>, P. Marín-Martínez<sup>c</sup>  
<sup>a</sup> Hospital San Rafael. <sup>b</sup> Hospital Universitario La Paz, Madrid. <sup>c</sup> Clínica Nuestra Sra. Del Rosario, Albacete.

**Objetivo.** Las polineuropatías desmielinizantes inflamatorias crónicas (PIDC) son patologías poco frecuentes en la infancia. Una forma de presentación es en forma de brotes con recuperación, normalmente parcial, entre ellos. Presentamos un caso clínico con peculiar evolución y respuesta al tratamiento. **Caso clínico.** Paciente que inicia a la edad de 11 años con un cuadro de varios días de evolución de debilidad progresiva en miembros. En la exploración presentaba una tetraparesia de predominio proximal con arreflexia. El análisis de líquido cefalorraquídeo (LCR) mostró disociación albuminocitológica. Electromiograma (EMG) compatible con polirradiculoneuropatía desmielinizante. Estudio de otras causas de polineuropatía (PNP) aguda negativo. Tras un ciclo de inmunoglobulinas IV se recupera de forma completa. A los 3 y 6 meses presenta dos episodios clínicamente superponibles al primero, con recuperación completa tras tratamiento con inmunoglobulinas. EMG repetidos mostraron datos de PIDC crónica. Tras el tercer episodio se decide tratamiento con ciclos periódicos de inmunoglobulinas cada tres meses. En el tercero de estos ciclos presenta un cuadro de exantema con pérdida de conocimiento, que se interpreta como posible reacción alérgica. Se decide suspender el tratamiento y actitud expectante. Tras dos años asintomática, clínicamente, pero con EMG alterado, presenta un nuevo episodio similar a los previos con respuesta igualmente completa a inmunoglobulinas. **Conclusión.** La PIDC en brotes es una entidad rara en la infancia, para la que se han propuesto diversos tratamientos. Las inmunoglobulinas es el más utilizado. La pauta no está claramente establecida y puede estar condicionada, como en nuestro caso, por el curso clínico.

### CO.5.6

#### MIOSITIS AGUDA POSTINFLUENZA. PRESENTACIÓN DE TRES CASOS CLÍNICOS

G. Chumbe-Soto, F. Satrustegui-Gamboa  
*Centro de Salud de Mendillorri. Pamplona.*

**Introducción.** La miositis benigna aguda, descrita por primera vez en 1957 por Lundberg, se asocia frecuentemente a infección vírica. La clínica de la gripe por virus influenza varía según la edad y exposición previa al mismo virus. En los niños la gripe es una enfermedad aguda, sin complicaciones. Pero, una complicación de la gripe por virus *influenzae* B es la miositis aguda. **Objetivo.** Revisar el diagnóstico diferencial ante la pérdida brusca de la marcha en niños previamente sanos, considerando patologías de variable gra-

vedad y pronóstico. *Casos.* Presentamos 3 casos de niños visitados en un Centro de Salud-Atención Primaria. Todos varones, consultan por rechazo a caminar o ponerse de pie. Los 3 presentaron cuadro infeccioso previo y se aisló el virus influenza tipo B en cultivo de aspirado nasal. Dos niños (3 y 5 años) siguieron una evolución muy favorable, recuperando completamente la marcha en 3 y 2 días, respectivamente. Al tercero (de 17 meses), con desarrollo motor lento, cognitivo normal, se le añade esta miopatía aguda. Realizaba marcha lateral con apoyo cuando, de forma brusca, rehusó la bipedestación con dolor en pantorrillas, durante 1 semana. *Conclusiones.* La miositis aguda postinfluenza es inicialmente muy alarmante; pero, a diferencia de otras patologías graves, el cuadro clínico es característico: dolor y/o debilidad muscular de localización selectiva en masas musculares de extremidades inferiores (EEII), con reflejos osteotendinosos (ROT) normales y creatín-fosfocinasa (CPK) muy elevada. Su identificación oportuna puede evitar pruebas sofisticadas o agresivas y tratamientos innecesarios, ya que recuperan espontáneamente la normalidad en menos de 1 semana.

---

### Sesión 6, viernes 19 de septiembre de 16:00 a 17:00 h

---

#### CO.6.1

#### ESTILO COMPORTAMENTAL AL INICIO DEL SEGUNDO AÑO DE VIDA: ESTUDIO RETROSPECTIVO EN ESCOLARES AFECTOS DE TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD

S. Magallón<sup>a</sup>, N. Crespo-Eguílaz<sup>a</sup>, M. Ecay<sup>a</sup>, M.L. Poch-Olivé<sup>b</sup>, J. Narbona<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona. <sup>b</sup> Hospital San Pedro. Logroño.

*Objetivos.* Estudiar la posible relación entre el perfil comportamental de escolares afectados de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) y el estilo de conducta que poseían al principio del segundo año de vida. *Sujetos y métodos.* Los padres de 50 niños afectados de TDAH y los de 30 controles han contestado una versión española del *Toddler Behaviour Questionnaire* (TBQ) acerca de sus percepciones retrospectivas de la conducta de sus hijos al inicio del segundo año de vida. Los elementos del TBQ se han agrupado mediante un análisis factorial. Se han estudiado las diferencias (*t* de Student) de los *scores* del TBQ entre ambos grupos y se ha aplicado un análisis de correlación múltiple entre las puntuaciones en el TBQ y en la escala del manual diagnóstico estadístico IV (DSM-IV)-ADHD (*attention-deficit-hyperactivity disorder*). *Resultados.* Según la percepción de sus padres, los niños afectados de TDAH, como grupo, habían mostrado, al principio del segundo año, un estilo de conducta diferente del de los niños del grupo control ( $p < 0,05$ ); estas diferencias se daban en las siguientes dimensiones conductuales: regularidad, adaptación a lo novedoso, humor y estabilidad durante el juego. *Conclusiones.* Los resultados de este estudio retrospectivo preliminar deben interpretarse con precaución. Sin embargo, esta investigación sugiere que determinadas dimensiones del repertorio conductual en la niñez temprana son indicadoras de un posible TDAH en el futuro y, en consecuencia, podrían ser útiles para orientar la educación en esta etapa.

---

#### CO.6.2

#### DESARROLLO EMOCIONAL Y COGNITIVO EN NIÑOS PREMATUROS Y NACIDOS A TÉRMINO; INFLUENCIA DEL CONTEXTO DE SOCIALIZACIÓN

C. Villar-Vera<sup>a</sup>, M. Andrés-Celma<sup>a</sup>, S. Borraz<sup>a</sup>, M. Castelló-Pomares<sup>a</sup>, A. D'Ocon-Jiménez<sup>b</sup>, S. Simó-Teufel<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital Clínico Valencia. <sup>b</sup> Facultad de Psicología. Universidad de Valencia. Valencia.

*Objetivo.* Se presenta un estudio exploratorio sobre aspectos infantiles y maternos relacionados con el establecimiento de una relación temprana madre-hijo adecuada y saludable, que promueva un ajuste emocional-cognitivo en el bebé y le proteja de problemas en su desarrollo. Se pretende profundizar en los aspectos que hacen que un bebé pueda ser considerado como una prueba más difícil de las habilidades de crianza. *Material.* Se obtiene una muestra de 30 lactantes de 6 meses de edad corregida, siendo 15 de ellos nacidos a término y 15 pretérmino. Se excluyen pacientes con malformaciones congénitas, o con patología neurológica grave en el período neonatal, que pueda interferir de forma acusada en la interrelación social. *Métodos.* La valoración se basa en la relación entre variables infantiles (desarrollo emocional, cognitivo y temperamento) y su contexto de socialización (estilo de interacción materno-infantil sensibilidad-control, y estado emocional materno). Para ello, se realiza una exploración neurológica, se aplican escalas de valoración infantil (escalas de desarrollo, escalas de calificación conductual del temperamento infantil), valoración materna (escala sobre factores que afectan a la parentalidad) y valoración de los patrones de interacción madre-hijo/a (códigos de interacción temprana materno-infantil), mediante encuesta, exploración y soporte audiovisual. *Resultados y conclusiones.* En los resultados preliminares se aprecia una menor maduración en el grupo de prematuros, tanto en su desarrollo cognitivo como emocional, asociado a su estado neurológico, afectando a los patrones de interacción temprana madre-hijo/a.

---

#### CO.6.3

#### ANÁLISIS DE UNA POBLACIÓN INFANTIL DE 7 A 14 AÑOS DIAGNOSTICADA DE TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD Y CONTROLADA EN ATENCIÓN PRIMARIA

E.M. Jiménez-Pérez<sup>a</sup>, I. Lostal<sup>b</sup>, N. Martínez-Hernández<sup>b</sup>, C. Puig<sup>b</sup>, D. Royo<sup>a</sup>, J.L. Peña-Segura<sup>a</sup>, J. Lopez Pisón<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Infantil Miguel Servet. <sup>b</sup> Centro de Salud Actur Oeste. Zaragoza.

*Objetivo.* El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) presenta una amplia variabilidad diagnóstica y terapéutica por parte de los profesionales implicados. Se pretende analizar la prevalencia, características clínicas, tratamiento terapéutico y problemática de seguimiento de una población infantil diagnosticada de TDAH controlada en un Centro de Salud urbano. *Material y método.* En una población de 1.755 niños entre 7 y 14 años pertenecientes a 3 cupos de Pediatría de la misma Área de Salud y localizados en población urbana, se han seleccionado los niños diagnosticados de TDAH, independientemente de quien haya realizado dicho diagnóstico y que cumplieran criterios de déficit de atención y/o hiperactividad. *Resultados.* Los niños diagnosticados de TDAH fueron 57, el 3,2% de los niños de 7-14 años. La edad media de la primera consulta fue 7 años. El 89,4% inició tratamiento farmacológico, siendo el tiempo medio de demora de 20 meses, con amplia variabilidad de días hasta 10 años. El metilfenidato fue el fármaco de elección, y un 15,8% requirió asociar risperidona por trastornos de conducta. El diagnóstico y seguimiento en 22,8% de los casos se realizó exclusivamente por parte del pediatra, el 63,1% conjunto con neuropediatra y un 45,6% requirió consulta en Salud Mental Infanto-Juvenil. *Discusión.* Creemos que el papel del pedia-

tra es importante para el diagnóstico inicial y comienzo precoz de tratamiento farmacológico. En casos de dudas diagnósticas, de comorbilidad o de mala evolución, debe pedir valoración por Neuropediatría o Salud Mental. Es deseable una adecuada coordinación entre los especialistas implicados y Educación.

#### CO.6.4

### TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD: REMISIÓN FRENTE A RESPUESTA SEGÚN TRATAMIENTO

F. Pérez-Álvarez, C. Serra, C. Timoneda-Gallart

Hospital ICS Universitari Dr. J Trueta de Girona.

Fundació NeuroPsicoPedagogia C Vidal. Institut de Recerca sobre la Qualitat de Vida UdG. Girona.

**Introducción.** Respuesta es la mejoría cuantificada de los síntomas en al menos un 25%, desapareciendo el criterio del manual diagnóstico estadístico (DSM)-IV de mala adaptación. Remisión es el estado asintomático con medición normalizada. La mayoría de las escalas utilizan 18 síntomas del DSM-IV y una puntuación de 0 a 3. Así, la definición normalizada de remisión sintomática es un valor medio < 1,1. La remisión comporta una mejor recuperación conductual, académica y social-funcional a corto y largo plazo. Presentamos un estudio piloto para comparar remisión según la modalidad terapéutica empleada, según protocolo del Texas Children's Medication Algorithm Project (J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2000;39:908-19). **Material y método.** 60 pacientes, 7-14 años, diagnosticados de trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) –SNAP (soluble NSF-attachment protein)-IV-18– sin trastorno comórbido psiquiátrico concomitante se clasificaron en 2 grupos de 30 según intensidad de síntomas, punto de corte de 1,9. El grupo 1 (> 1,9) recibió sólo medicación (Concerta®). El grupo 2 (< 1,9) sólo intervención psicopedagógica humanista-estratégica que incide en lo cognitivo y conductual. A todos se administró el DN: CAS (Das-Naglieri Cognitive Assessment System) (diagnóstico cognitivo) antes (basal) y después del tratamiento durante 9 meses. **Resultados.** La mejoría en función ejecutiva fue superior ( $p < 0,02$ ) en el grupo con sólo intervención psicopedagógica. La remisión fue superior en grupo 1 que 2 – $p$  no significativa (NS)–. **Discusión y conclusiones.** El TDAH de menor intensidad puede remitir con una intervención que propicie una mejora de la función ejecutiva, en tanto que el TDAH de mayor intensidad requiere de la medicación para su remisión.

#### CO.6.5

### PERFIL NEUROPSICOLÓGICO DE LOS PACIENTES CON Distrofia Muscular de Duchenne

C. Reynoso-Flores, B. Rubio-Díaz

Instituto Nacional de Rehabilitación. México.

**Introducción.** La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es la más frecuente de las miopatías infantiles de transmisión recesiva ligada al cromosoma X. El gen afectado, que codifica la distrofina, se encuentra en el locus Xp21. El niño afectado con DMD, en los países desarrollados, llega con mucha frecuencia a los 20 años de edad, por lo que es importante construir un proyecto vital con él y en su entorno. Estudios han demostrado que los niños con DMD tienen dificultades en el área cognitiva; un coeficiente intelectual (CI) bajo y problemas en memoria a corto plazo. No se han publicado perfiles neuropsicológicos de los niños con Duchenne y en nuestra población, y no se han estudiado sus capacidades cognitivas de forma global. **Objetivo.** Describir el desempeño neuropsicológico de los pacientes con DMD. **Método.** Se estudiaron 50 pacientes con DMD en el Instituto Nacional de Rehabilitación (INR), duran-

te 6 meses, en la consulta externa de Neurología Pediátrica; se les realizó una evaluación del perfil neuropsicológico aplicando pruebas psicológicas de inteligencia, atención, memoria y ansiedad –WIPPSI (Escala Wechsler para Preescolar y Primaria) WISC-R (Escala de Inteligencia para niños-revisada), Neuropsi, Caras, CMAS-R (Escala de ansiedad manifiesta en niños revisada)–. Se analizaron los resultados al terminar de evaluar a todos los pacientes. **Resultados.** Se encontró que el perfil neuropsicológico de los pacientes con DMD tiene diferencias significativas con la media de nuestra población. **Conclusiones.** Realizar el perfil esperado para los niños con DMD nos sirve para comparar en la práctica clínica diaria el progreso y deterioro en las habilidades neuropsicológicas.

#### CO6.6

### TRATAMIENTO DE LOS TICS CON LEVETIRACETAM, EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON SÍNDROME DE TOURETTE

A. Fernández-Jaén<sup>a</sup>, D. Martín Fernández-Mayoralas<sup>a</sup>, N. Muñoz-Jareño<sup>b</sup>, B. Calleja-Pérez<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Hospital La Zarzuela. Madrid. <sup>b</sup> Hospital de Guadalajara. Guadalajara.

<sup>c</sup> Atención Primaria.

**Objetivos.** Evaluar la utilidad y conveniencia del uso de levetiracetam (LVT) para el tratamiento de los tics en pacientes con síndrome de Tourette (ST). **Material y métodos.** Estudio de 29 pacientes con ST que recibieron en algún momento LVT para el control de los tics. Recogemos las siguientes variables: edad al inicio del tratamiento, sexo, edad de diagnóstico, tratamientos previos y concomitantes, situación al inicio –escala de tics de Yale (ETY) y escala de impresión global clínica modificada (CGIM)–, la situación clínica a los 3 meses mediante las mismas escalas, la impresión clínica médica de mejora, la presencia de efectos adversos y la persistencia o abandono (por intolerancia o ineficacia) del tratamiento en la última revisión realizada. **Resultados.** La edad media de los pacientes estudiados fue de 12 años; 25 varones (86%) y 4 mujeres (14%). Recibieron 800-3.000 mg/día de LVT. De los 29 pacientes, 21 niños (72%) mejoraron según los valores de la ETY y la CGIM. El análisis estadístico pudo confirmar una mejora significativa con  $p < 0,001$  en los valores de la ETY y CGIM. En 3 casos se retiró el tratamiento por efectos adversos. **Conclusiones.** El tratamiento con LVT puede ser una alternativa en el tratamiento de los tics en pacientes con ST. Se deben realizar estudios en muestras más amplias para establecer el beneficio y los pacientes candidatos al tratamiento.

## PÓSTERS I

Sesión 1, viernes 19 de septiembre de 08:30 a 09:00 h

### PI.1.1

#### EPILEPSIA DE INICIO ENTRE EL MES Y LOS TRES MESES DE VIDA: NUESTRA EXPERIENCIA DE 11 AÑOS

R. Pérez-Delgado, B. Sebastián-Torres, A. García-Oguiza, R. Cabrerizo-De Diago, A. Ollóqui-Marco, J.L. Peña-Segura, J. López-Pisón

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

**Introducción.** El pronóstico de la epilepsia está determinado fundamentalmente por la etiología, y se asocia en general una evolución peor al comienzo precoz de las crisis. **Pacientes y métodos.** En este trabajo se revisa nuestra experiencia en epilepsia en niños nacidos tras el 1-1-97 y que presentaron la primera crisis no sintomática

aguda antes de enero de 2008 entre 1 y 3 meses de edad. Se analizan especialmente desde el punto de vista etiológico, electroencefalográfico y evolutivo. **Resultados.** Dentro del período de estudio se incluyen 18 casos con el diagnóstico de epilepsia y primera crisis entre el mes y los tres meses de edad. 13 (72%) son epilepsias sintomáticas y 4 (22%) criptogénicas. 1 caso corresponde al espectro de síndrome de Dravet con la mutación en heterocigosis c829 T>G c277G del gen *SCN1A*. 2 de los sintomáticos se correspondieron con errores congénitos del metabolismo (deficiencia de biotinidasa y síndrome de Leigh), 2 fueron de etiología infecciosa y los 9 restantes (69%) encefalopatías prenatales. Del total, 3 presentaron un patrón electroencefalográfico *burst-suppression* y 4 hipsarritmia. En cuanto al desarrollo psicomotor, 9 (50%) tienen un grave retraso psicomotor, 2 fueron fallecimientos y 4 no siguen controles. 2 presentan un retraso psicomotor leve y sólo 1 caso (el síndrome de Dravet) tiene un desarrollo psicomotor normal, aunque es de esperar el deterioro cognitivo. **Conclusiones.** Nuestra experiencia es compatible con lo descrito en la bibliografía acerca de la mala evolución de epilepsias de inicio muy precoz en la infancia.

### PI.1.2

#### CONVULSIONES NEONATALES: NUESTRA EXPERIENCIA DE 3 AÑOS

J. P. García-Iñiguez, I. Montejo-Gañán,  
I. Ruiz Del Olmo-Izuzquiza, A. De Arriba-Muñoz,  
M.B. Fernández-Vallejo, J.L. Peña-Segura, J. López-Pisón,  
V. Rebega-Moisés

Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

**Objetivos.** Analizar las convulsiones neonatales y la actuación seguida de acuerdo a los protocolos actuales. **Pacientes y métodos.** En el período 2005-2007 ingresaron 166 pacientes neurológicos en la Unidad Neonatal, destacando: prematuridad (34,3%), sufrimiento fetal agudo (22,3%) y convulsiones 33 (21,7%). Se analizan los pacientes convulsivos. **Resultados.** No diferencias por sexo. Edad gestacional media 36,7 semanas, peso medio 2.576 g; evidenciándose mayor peso y edad gestacional que en el resto de pacientes neurológicos ( $p < 0,001$ ). Parto distócico en el 65,5%, precisando reanimación el 34,5%. Sufrimiento fetal en el 20,7%, Apgar  $< 4$  a los 5 minutos en el 10,3%. Iniciaron las convulsiones antes de las 48 horas de vida el 67,9%, el 10,7% entre las 48 horas y los 7 días y el 21,4% después de la semana. Predominio de crisis tónicas y clónicas. Exámenes complementarios: ecografía transfontanelar anormal en el 31%, tomografía axial computarizada (TAC) y/o resonancia magnética (RM) alteradas en el 37,9%. En las convulsiones de etiología desconocida se realizó estudio neurometabólico. Tratamiento: fenobarbital en el 86,2%, precisando la mitad asociación de otros anticonvulsivos. En 3 pacientes se realizó ensayo terapéutico con piridoxina, ácido fólico y biotina, en 1 también piridoxal fosfato, sin encontrarse respuesta. Etiología: encefalopatía hipoxicoisquémica 5 casos (15,1%), accidente cerebrovascular (ACV) 5 (15,1%), meningitis 4 (12,1%), hemorragia peri-intra ventricular del pretérmino 3 (9%), hemorragia intracraneal 3 (9%), malformaciones del sistema nervioso central (SNC) 2 (6%), 1 hiperamonemia sin filiar (3%), causa desconocida 10 (30,3%). **Conclusiones.** Se discute el protocolo diagnóstico-terapéutico en las convulsiones neonatales, indispensable para una adecuada asistencia.

### PI.1.3

#### EVOLUCIÓN NATURAL DE LAS CONVULSIONES NEONATALES: REVISIÓN DE 38 CASOS

M.C. Amigo-Bello, J.J. García-Peñas, R. Pardo-De La Vega,  
E.M. Fernández-Fernández, G. Solís-Sánchez  
Hospital de Cabueñes. Gijón, Asturias.

**Introducción.** Las convulsiones neonatales (CN) constituyen un problema neurológico importante que requiere diagnóstico y tratamiento precoz. **Objetivos.** Describir las características clínicas y etiológicas de las CN en nuestro medio. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 38 niños menores de 28 días de vida con CN en el período comprendido entre enero de 1998 y diciembre de 2007. En todos los casos se analizan: edad de inicio de las crisis, sexo, tipo de crisis, etiologías implicadas, tratamientos empleados y evolución. **Resultados.** Encontramos 38 pacientes diagnosticados de CN, 13 mujeres y 25 varones. 15 de ellos fueron prematuros. Las crisis ocurrieron en las primeras 24 horas en 31 casos. El tipo de crisis más frecuente fueron las crisis sutiles (25 casos) y, además, éstas se asociaron a otro tipo de crisis en 22 casos. La etiología principal fue la encefalopatía hipoxicoisquémica (EHI) en 21 casos. Se utilizó como fármaco de primer nivel el fenobarbital (PB) en 33 de los pacientes y en 13 se precisó asociar un segundo fármaco (principalmente, fenitoína). En su evolución posterior, 17 pacientes no desarrollaron secuelas y los 21 restantes presentaron distintas combinaciones de retraso psicomotor, parálisis cerebral infantil y/o déficit neurosensorial. **Conclusiones.** La EHI sigue constituyendo la causa más frecuente de CN. El PB sigue siendo el fármaco de elección como primer nivel de tratamiento, aunque requiere asociación de otros fármacos en un alto porcentaje de casos. Es fundamental reconocer las CN clínicamente para iniciar tratamiento precoz que evite secuelas neurológicas permanentes.

### PI.1.4

#### CONVULSIONES NEONATALES POR GANGLIOGLIOMA DESMOPLÁSTICO

J.V. Sotoca-Fernández, C. Carrascosa-Romero, M. Sorlí-García,  
M. Mayordomo-Almendros, T. Cros-Ruiz De Galarreta,  
V. Calatayud-Pérez

Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. Albacete.

**Objetivo.** El ganglioglioma desmoplástico infantil (DIG) es un tumor intracraneal extremadamente raro (89 casos recogidos en la bibliografía), que fundamentalmente afecta a menores de 2 años, aunque puede presentarse a cualquier edad, incluyendo el período neonatal. Presentamos un recién nacido cuya primera manifestación clínica fueron las convulsiones con apnea central. Destacamos la importancia de la Neurorradiología en las convulsiones neonatales de causa no filiada. **Caso clínico.** Varón previamente asintomático que a los 17 días de vida inicia episodios repetidos y autolimitados, consistentes en apnea y movimientos tónicos oculares y palpebrales con hipotonía posterior, que cedieron tras tratamiento con fenobarbital. El estudio inicial (hemograma, bioquímica básica, ionograma, estudio ácido-base y punción lumbar) resultó normal. Se realizó electroencefalograma y ecografía cerebral transfontanelar, sin alteraciones. La resonancia magnética cerebral (RMC) evidenció una tumoración polilobulada en la base de cráneo, extendiéndose a la órbita, el lóbulo temporal y el pedúnculo lateral izquierdo. Se procedió a la resección completa del tumor, cuya histología fue diagnóstica para ganglioglioma desmoplástico. **Conclusiones.** Los tumores cerebrales no se incluyen, en los textos de referencia, entre las causas de epilepsia neonatal. Por la elasticidad del cráneo presentan escasa sintomatología y gran tamaño, siendo habitual la macrocefalia al diagnóstico. Los DIG asocian frecuente-



mente convulsiones, ya que la irritación cerebral circundante o sus componentes neuronales pueden ser intrínsecamente epileptogénicos. A pesar de su excepcionalidad y debido a su gravedad, recomendamos la realización de RMC a los neonatos con crisis epilépticas de etiología no filiada, independientemente de la normalidad en el electroencefalograma y la ecografía cerebral.

#### PI.1.5

##### EVOLUCIÓN DEL ENCEFALOGRAMA EN EPILEPSIA PARCIAL BENIGNA ATÍPICA CON ALTERACIONES DEL LENGUAJE

J. M. Corredera, M. Polo-Marín, R. Almendral-Doncel, A. Verdú-Pérez

*Hospital Virgen de la Salud. Toledo.*

**Caso clínico.** Varón de 8 años de edad que inició con primera crisis epiléptica a la edad 6, siendo diagnosticado de epilepsia benigna de la infancia (EBI) rolándica tratado con carbamacepina (CBZ) y buen control clínico. Presenta de forma súbita cuadro de trastorno en la articulación del lenguaje y tonicidad, con babeo y anomias frecuentes, que progresa pese a una inicial mejoría con tratamiento logopédico. Se le realiza nuevo estudio encefalográfico y es derivado a nuestro servicio por sospecha diagnóstica de síndrome de Landau Kleffner. Clínicamente se aprecia lenguaje disártrico, torpeza motora con caídas frecuentes sin causa aparente y mioclonías de miembros inferiores (MMII). El electroencefalograma (EEG) de sueño muestra un trazado de fondo lento y actividad paroxística rolándica bilateral, que no llega a constituir un estado eléctrico. Dada la persistente preservación de la capacidad de comprensión se consideró como diagnóstico más probable una epilepsia parcial benigna idiopática atípica. La retirada de la CBZ y su sustitución por clobazán en dosis única nocturna ha conllevado una normalía del lenguaje y la mejoría de la marcha. **Conclusiones.** Se presenta un caso de epilepsia parcial benigna atípica. Ante el deterioro del lenguaje (asociado al tratamiento con FAES) parece recomendable la retirada de la medicación o bien el tratamiento con CBZ en dosis única nocturna.

#### PI.1.6

##### EPILEPSIA EN PARÁLISIS CEREBRAL: TIPOS DE CRISIS, SÍNDROMES EPILÉPTICOS Y EVOLUCIÓN CLÍNICA

Ó. García-Campos, A. Camacho-Salas, R. Simón-De Las Heras, F. Mateos-Beato, J. Cruz-Rojo, J.D.L. Cruz-Bértolo

*Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.*

**Objetivos.** Describir las características de la epilepsia en la parálisis cerebral (PC) según el esquema diagnóstico para las personas y crisis epilépticas de la ILAE (Liga Internacional Contra la Epilepsia) de 2001. **Métodos.** Estudio descriptivo longitudinal de los datos clínicos de los pacientes epilépticos de un registro de PC con base poblacional. Se clasifican los pacientes basado en los tipos de crisis, tipos de síndromes epilépticos y etiología. **Resultados.** De 103 pacientes con PC, 29 eran epilépticos. La mediana para la edad de inicio de la epilepsia fue de 14,5 meses. Esta edad fue menor para los espásticos bilaterales que para los espásticos unilaterales (8 frente a 22 meses). Un 40% tuvo su primera crisis antes del año de edad. Un 30% de los pacientes inició con un estado epiléptico y el 17,6% tuvo un estado epiléptico posteriormente. Se observaron crisis generalizadas en el 53% y focales en el 65% de los casos. El tipo de síndrome más frecuente fue la epilepsia sintomática focal neocortical, seguida del síndrome de West y del síndrome de Lennox. Un 21% tuvieron un sólo episodio epiléptico. La mayor parte de los pacientes no tenía crisis a los 5 y 10 años. En un 30% se usó politerapia. A los 10 años, el 65% tenían la epilepsia controlada. **Conclusiones.** La epilepsia en la PC es de aparición precoz, y con mayor

incidencia de crisis continuas y de síndromes epilépticos catastróficos que en la población general. No obstante, se consigue controlar a un 65% de los pacientes.

#### PI.1.7

##### EPILEPSIA FRONTAL NOCTURNA AUTOSÓMICA DOMINANTE. DETECTADA FAMILIA CON MUTACIÓN SER248PHE DEL GEN *CHRNA4*

I. Pitarch-Castellano, J. Juan-Martínez, F. González-De La Rosa, H. Azzi, A. Zúñiga

*Hospital Universitario La Ribera. Alzira, Valencia.*

**Introducción.** La epilepsia frontal nocturna autonómica dominante (EFNAD) es una de las epilepsias que puede diagnosticarse genéticamente por mutaciones en el gen *CHRNA4* situado en el cromosoma 20q13.3. Se caracteriza por crisis motoras durante el sueño, que aparecen en la infancia y persisten en la edad adulta. A menudo se confunden con trastornos del sueño, parasomnias o alteraciones psiquiátricas. **Caso clínico.** Se presenta una paciente de 6 años con semiología clínica sugestiva de crisis frontales al inicio del sueño, con registros electroencefalográficos interictales e ictales sin localización del foco epiléptico y estudio de neuroimagen normal. La madre de la paciente en tratamiento psiquiátrico con antidepresivos y antiepilépticos por clínica similar desde la adolescencia, sin diagnóstico claro por registros electroencefalográficos normales. Se realiza determinación genética ante sospecha de EFNAD, siendo la paciente heterocigoto para la mutación Ser248Phe del gen *CHRNA4*. Así, pudo diagnosticarse y tratarse correctamente tanto a la madre como a la hija. **Conclusiones.** a) La dificultad en el diagnóstico de algunas epilepsias hace que los pacientes acaben siendo tratados como pacientes psiquiátricos; de ahí la gran importancia de la semiología clínica y su conocimiento; b) El electroencefalograma (EEG) interictal es frecuentemente normal e incluso el EEG ictal no siempre detecta la actividad epiléptica en la EFNAD. Es una entidad que debe sospecharse cuando hay varios casos familiares y diagnosticarse correctamente por la genética; c) Importancia de comunicar las diferentes mutaciones encontradas para poder comparar fenotipos clínicos.

#### PI.1.8

##### DIFERENCIAS ENTRE PACIENTES EPILÉPTICOS Y NO EPILÉPTICOS EN UN REGISTRO DE PARÁLISIS CEREBRAL DE BASE POBLACIONAL

Ó. García-Campos, A. Camacho-Salas, R. Simón-De Las Heras, F. Mateos-Beato, E. Infante-López, J.D.L. Cruz-Bértolo

*Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.*

**Objetivos.** Comparar las características clínicas de los niños epilépticos y no epilépticos incluidos en un registro de parálisis cerebral (PC) de base poblacional. **Métodos.** Estudio transversal a los 5 años sobre los niños incluidos en un registro de PC. La PC fue clasificada de acuerdo con los criterios del Surveillance of Cerebral Palsy in Europe (SCPE). Se utilizaron las escalas *Gross Motor Function Classification Scale* y la *Bimanual Fine Motor Function* para la motricidad gruesa y fina, respectivamente. **Resultados.** De 103 pacientes con PC, 29 tenían epilepsia (29,29%). Los epilépticos tenían mayor edad gestacional (39 frente a 33 semanas,  $p < 0,05$ ) y mayor peso (2.730 frente a 1.910 g,  $p < 0,05$ ) que los no epilépticos. No se encontraron diferencias en la afectación motora gruesa, en la puntuación de Apgar a los 5 y a los 10 minutos y en la presencia de convulsiones neonatales entre los epilépticos y los no epilépticos. Un 40% de los espásticos unilaterales, 21,7% de los espásticos bilaterales, 60% de los discinéticos y ninguno de los atáxicos tenían epilepsia. Había una mayor tendencia a haber estado ingresado

en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) ( $p = 0,059$ ). En cambio, se observó mayor porcentaje de pacientes con alteraciones cognitivas y alteraciones visuales y mayor afectación de la motricidad fina. Existía además mayor prevalencia de malformaciones congénitas y de síndromes o alteraciones cromosómicas entre los epilépticos. *Conclusiones.* La lesión cerebral parece ser más grave en niños con epilepsia, ya que suelen asociar otros déficit neurológicos. Los registros aportan al clínico un mejor conocimiento de los pacientes con PC.

## Sesión 2, viernes 19 de septiembre de 08:30 a 09:00 h

### PI.2.1

#### NARCOLEPSIA, NO TODO ES EPILEPSIA

V. García-Sánchez, M.J. Salado-Reyes, M. Ley-Martos  
*Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.*

*Introducción.* La narcolepsia es un trastorno poco frecuente en la infancia, que en ocasiones puede orientarse y tratarse como crisis epilépticas. *Caso clínico.* Niño de 9 años que desde hace 4 años presenta episodios de somnolencia diurna excesiva e incontrolable, diaria, junto con sueño nocturno fragmentado, con alucinaciones hipnagógicas y trastornos de conducta. Asocia episodios de pérdida de tono muscular mientras se ríe, con caída posterior. Tratamiento con valproico ineficaz. Antecedente personales (AP): enuresis diurna, encopresis. Adenoidectomizado. Roncador. Obesidad. Ginecomastia. Resistencia insulina. Aceleración constitucional del crecimiento y pubertad adelantada. Sueño fragmentado. Obesidad exógena, índice de masa corporal (IMC) R 176%, acantosis axilar, ginecomastia bilateral, Tanner II (G2P2Aa). Neurológica: normal. Polisomnografía síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS), electroencefalograma (EEG) y resonancia magnética (RM) craneal: normal. Estudio latencias múltiples: actividad sustituida por ondas lentas en fase de sueño delta a los segundos de despertarlo, sin pasar por estadios anteriores, ocurriendo en 5 ocasiones en que se le despierta. No es capaz de despertarse para hiperventilar ni contar, ni con la estimulación lumínica intermitente (ELI). Fases de sueño inadecuado que interrumpe la vigilia sin fases fisiológicas de sueño lento. Estudio HLA (*histocompatibility locus antigen*): Portador DRB1\*1501/DQB1\*0602 y DQB1\*0301. Juicio clínico: hnarcolepsia-cataplejía. Tratamiento: metilfenidato, con mejoría clínica. *Conclusiones.* Ante un cuadro de hipersomnia en un varón obeso y roncador, hemos de realizar un diagnóstico diferencial que incluya SAOS, narcolepsia y el síndrome de Kleine-Levine. La asociación HLA es un factor genético importante de predisposición a la narcolepsia, y hemos de realizarlo ante la sospecha diagnóstica, siendo de utilidad para orientar el diagnóstico.

### PI.2.2

#### EVOLUCIÓN NATURAL DE LOS ESTADOS EPILÉPTICOS QUE REQUIEREN INGRESO EN UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS: PRESENTACIÓN DE 66 CASOS

V. Cantarín-Extremera, J.J. García-Peñas, M. Ruiz-Falcó Rojas, L. González Gutiérrez-Solana, A. Duat-Rodríguez, L. Lopez-Marín  
*Hospital Niño Jesús. Madrid.*

*Objetivo.* Describir las características epidemiológicas e investigar los factores pronósticos de mala evolución en el estado epiléptico (SE). *Pacientes y métodos.* Revisión retrospectiva de los pacientes menores de 18 años diagnosticados de SE entre enero de 1996 y diciembre de 2006 ingresados en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP). Se recogieron los datos en relación con las

variables epidemiológicas, clínicas, pruebas complementarias, tratamiento y secuelas a largo plazo. Se consideró SE refractario (SER) cuando la crisis se prolongó durante al menos 60 minutos después de haber recibido dosis apropiadas de una benzodiacepina y de un antiepiléptico de segunda línea. *Resultados.* La población total que se estudia fue de 66 casos de SE, incluyendo 34 pacientes (51%) con SER. La incidencia más elevada de SE fue en menores de 2 años de edad (40%). El 56% eran varones. Se registró una mortalidad del 6% (4 pacientes) y de secuelas del 65% de los casos (43 pacientes). Las únicas variables relacionadas con mal pronóstico fueron la existencia de antecedentes personales de encefalopatía ( $p = 0,001$ ) y la duración de las crisis ( $p = 0,04$ ). *Conclusiones.* La gran mayoría de los casos de SE se presentaron en niños menores de 2 años. Los SE refractarios se producen con más frecuencia en los que tienen antecedentes de encefalopatía, etiologías no sintomáticas y manifestaciones clínicas parciales. Los SE refractarios presentan alteraciones definidas en electroencefalograma (EEG) y resonancia magnética (RM) cerebral, y hasta un 88% de estos pacientes presentan secuelas a lo largo de su evolución. La mortalidad esta asociada a una etiología sintomática remota y progresiva.

### PI.2.3

#### OPCIONES TERAPÉUTICAS EN EL SÍNDROME DE ESTADO DE MAL ELÉCTRICO DURANTE EL SUEÑO LENTO: REVISIÓN DE 55 CASOS

J.J. García-Peñas, M. Rodrigo-Moreno, J. Lara-Herguedas, L. López-Marín, A. Duat-Rodríguez, L. González Gutiérrez-Solana, M.L. Ruiz-Falcó Rojas  
*Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.*

*Objetivos.* Describir las opciones terapéuticas que existen para el síndrome de estado de mal eléctrico durante el sueño lento (EMESL), analizando su perfil de eficacia y seguridad. *Pacientes y métodos.* Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 55 pacientes consecutivos menores de 18 años de edad diagnosticados de EMESL entre enero de 1995 y mayo de 2008. En todos los casos se analizan: tratamientos empleados, efectos adversos de las distintas terapias, y evolución clínica y de electroencefalograma (EEG). En todos los pacientes, se realizó estudio de video-EEG-poligrafía de sueño. El EMESL se diagnosticó mediante los criterios de Tassinari (actividad difusa continua de punta-onda lenta, entre 1-3 Hz, que aparece durante el sueño lento y que ocupa al menos un 85% de éste; evidencia de deterioro neurocognitivo y persistencia de la punta-onda continua en al menos 2 registros evolutivos de EEG de sueño). La eficacia de las terapias se valoró según parámetros de control de crisis y desaparición del EMESL. *Resultados.* Las opciones terapéuticas incluyeron fármacos antiepilépticos (FAE) como ácido valproico (VPA) (en 45 casos), clonacepam (CNZ) (en 15), clobazam (CLB) (en 50), etosuximida (ESM) (en 40), lamotrigina (LTG) (en 25), topiramato (TPM) (en 15) y levetiracetam (LEV) (en 27); prednisona (en 30), hormona adrenocorticotropa (ACTH) (en 8) e inmunoglobulinas intravenosas (IGIV) (en 7). Se utilizó politerapia de FAE en 49 casos. *Conclusiones.* Existen pautas heterogéneas de tratamiento y ninguna es totalmente superior a las otras. Los mejores resultados se encuentran con politerapias de VPA, CLB, ESM y/o LEV. Es difícil definir cuando se deben usar los inmunomoduladores.

**PI.2.4****EPILEPSIA PARCIAL ATÍPICA DE LA INFANCIA. EXPERIENCIA CON LEVETIRACETAM EN DOS CASOS**

E. Miravet-Fuster, M.A. Grimalt-Calatayud, G. Picó-Fuster, M.A. Ruiz-Gómez

*Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca.*

**Objetivos.** La epilepsia parcial benigna atípica de la infancia (ABPE) es poco frecuente. Suele iniciarse en preescolares, asocia varios tipos de crisis y un electroencefalograma (EEG) similar al del síndrome de Lennox-Gastaut. Presentamos 2 casos resistentes a varios fármacos antiepilépticos (FAE) que respondieron satisfactoriamente a levetiracetam. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 3 años con crisis parciales simples. El EEG muestra un foco rolándico derecho. Se inicia ácido valproico con buena respuesta. A las semanas aparecen crisis con generalización secundaria que ocasionan caídas continuas. El EEG muestra complejos generalizados punta-onda a 1-2 Hz. Se añade topiramato y posteriormente corticoides orales, sin respuesta. Se trata con clonazepam intravenoso con mejoría en el trazado, sin respuesta clínica. Se decide cambio de ácido valproico por levetiracetam, siendo la mejoría clínica y eléctrica muy significativa. Caso 2: niña de 5 años con crisis parciales con generalización secundaria. En el EEG se observan anomalías epileptiformes en áreas centrotemporales de predominio izquierdo que aumentan significativamente durante el sueño. Se inicia tratamiento con ácido valproico, persistiendo las crisis y empeorando el EEG, presentando frecuentes complejos de punta-onda generalizada. Se decide introducir levetiracetam y retirar ácido valproico, desapareciendo las crisis y mejorando significativamente el EEG. **Conclusiones.** La ABPE causa gran morbilidad a pesar de su buen pronóstico final. Suele ser resistente a los FAE clásicos, por lo que es importante conocer su respuesta a los nuevos. Proponemos el empleo de levetiracetam como fármaco de primera línea ante la sospecha de esta entidad.

**PI.2.5****EPILEPSIA MIOCLÓNICA GRAVE DE LA INFANCIA (SÍNDROME DE DRAVET). A PROPÓSITO DE CUATRO CASOS**

A. Santana-Artiles, R. Rial-González, L. Toledo-Bravo De Laguna, J.C. Cabrera-López, M. Martí-Herrero

*Hospital Materno Infantil de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria.*

**Introducción.** Epilepsia que comienza con crisis febriles recurrentes sin respuesta a tratamiento, que pasan a ser afebriles y se acompañan de deterioro muy importante de funciones psicomotoras. **Caso 1.** Niña de 3 años, desde los 8 meses numerosas crisis febriles y posteriormente afebriles. No respuesta a tratamiento. Desarrollo psicomotor normal hasta los 3 años, cuando comienza con retraso en el lenguaje e involución cognitiva. Exploración física (EF): normal hasta los 3 años. Perímetro craneal (PC): electroencefalograma (EEG), neuroimagen y neurometabólico, normales. **Caso 2.** Niña de 5 años comienza a los 5 meses con crisis convulsivas generalizadas inicialmente febriles, incluyendo 5 estados y luego afebriles. A partir del año, retraso psicomotor y del lenguaje. EF: escasa actividad propositiva, no sedestación. No comprende ni obedece órdenes simples. Hipotonía generalizada. Reflejos osteotendinosos (ROT) vivos. PC: EEG: foco rolándico derecho. **Caso 3.** Niña de 3 años con crisis febriles y afebriles desde los 4 meses, refractarias a medicación con 3 estados febriles. Torpeza motora y retraso en el lenguaje desde el primer año. EF: leve hipotonía basal con torpeza motora. PC: EEG: foco tempororrolándico. **Caso 4.** Niño de 18 años con numerosas crisis febriles y afebriles desde los 6 meses de vida, tratamiento antiepiléptico sin respuesta. A los 13 años tratamiento quirúrgico sobre el hipocampo. Desde los 18 meses retraso en el aprendizaje y el lenguaje. Disminución del número de crisis

tras la intervención. Actualmente 2-3 por año. PC: EEG: foco centro temporal derecho. Diagnóstico en todos los casos: mutación gen *SCN1A* de la subunidad  $\alpha 1$  del canal de  $\text{Na}^+$  dependiente de voltaje en cromosoma 2q24. **Conclusión.** Presentamos 4 casos de Dravet confirmados por genética. Debemos considerar esta entidad ante niños con convulsiones febriles recurrentes y refractarias, resaltando la mejor evolución tras la cirugía de uno de los casos.

**PI.2.6****CRISIS BENIGNAS DEL LACTANTE: ¿UNO O VARIOS SÍNDROMES EPILÉPTICOS DISTINTOS?**

M. Rodrigo-Moreno, J.J. García-Peñas, M.Á. Pérez-Jiménez, M.L. Ruiz-Falcó Rojas, L. González Gutiérrez-Solana, A. Duat-Rodríguez

*Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.*

**Objetivo.** Describir la evolución natural de los pacientes con crisis benignas del lactante, analizando si existen características clínicas o electroencefalográficas que permitan diferenciar distintos síndromes epilépticos. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 10 pacientes consecutivos menores de 2 años de edad, valorados en nuestra sección entre enero de 1997 y mayo de 2008. En todos los casos se analizan: edad de inicio, sexo, antecedentes familiares, antecedentes de crisis febriles, tipo de crisis epiléptica, desarrollo psicomotor (DPM) previo, exploración neurológica, hallazgos electroencefalográficos y de neuroimagen, y evolución clínica. En todos los pacientes, se realizó estudio videoelectroencefalograma (EEG)-poligrafía de sueño. **Resultados.** Las edades estaban comprendidas entre los 5 y los 15 meses. 5 son varones y 5 son mujeres. Todos los pacientes presentaron semiología ictal de crisis parciales. En 3 casos existían antecedentes familiares de crisis en período neonatal o en edad lactante; todos los pacientes tenían un DPM previo y una exploración neurológica normales. En todos los casos el EEG interictal fue normal, salvo en 1 caso, que presentaba puntas en vértex en sueño. En 7 casos se necesitó realizar tratamiento antiepiléptico. Ningún caso presentó recurrencia de las crisis tras tratamiento ni cursó con retraso madurativo. **Conclusiones.** No existen diferencias significativas ni en cuanto a la edad, tipo de crisis, patrones de EEG ni evolución clínica para clasificar las crisis benignas del lactante en diferentes síndromes epilépticos, por lo cual consideramos que se deben agrupar en un único síndrome incluido en el grupo de las epilepsias idiopáticas dependientes de la edad.

**PI.2.7****ENCEFALOPATÍA MIOCLÓNICA PRECOZ Y SÍNDROME DE OTAHARA: ¿UN MISMO SÍNDROME EPILÉPTICO?**

M. Mayordomo-Almendros, C. Carrascosa-Romero, L. García-Villaescusa, J.M. Pardo-Fernández, B. Godes-Medrano, I. Onsurbe-Ramírez

*Complejo Hospitalario Universitario Albacete. Albacete.*

**Introducción.** La encefalopatía mioclónica precoz (EMP) y el síndrome de Otahara (SO) se inician en el período neonatal, predominando las crisis mioclónicas y los espasmos tónicos en flexión-extensión, respectivamente. El electroencefalograma (EEG) muestra en ambos casos un patrón de paroxismo-supresión, existiendo evolución desfavorable y refractariedad al tratamiento. Presentamos el caso de una recién nacida que desarrolló estos dos síndromes epilépticos en su evolución clínica. **Caso clínico.** Embarazo normal. Recién nacido a término (RNT). REA IV. APGAR 2/4. Asfixia perinatal grave. Encefalopatía hipoxicoisquémica (EHI) grave con convulsiones tónicas en extensión de extremidades y de chupeteo con desviación de la mirada, movimientos de pedaleo y

natatorios. Tratamiento con fenobarbital y fenitoína. EEG (72 h): depresión de actividad bioeléctrica, arreactiva a estímulos. Resonancia magnética (RM) cerebral (72 h): afectación de ganglios basales, isquemia profunda. 15 días vida: crisis mioclónicas. EEG: patrón brote-supresión. Con diagnóstico de EMP se asocia piridoxina y clobazan, con respuesta parcial. 2 meses: crisis de espasmos en flexión, persistiendo patrón brote-supresión, compatible con SO. Se sustituye clonacepan por clobazan y se asocia vigabatrina, cediendo los espasmos. Tomografía axial computarizada (TAC): encefalomalacia quística. *Discusión.* Asistimos a la evolución clínica de encefalomalacia quística progresiva secundaria a EHI. La EMP y el SO presentan un mismo patrón electroencefalográfico, resultando difícil diferenciarlos, por lo que algunos autores incluyen las encefalopatías epilépticas precoces como una misma entidad. La presencia en nuestro caso de crisis mioclónicas con evolución posterior a espasmos en flexión, coincidiendo con aparición de anomalías estructurales cerebrales, apoyan que se trate de un mismo síndrome epiléptico con manifestaciones clínicas diferentes, dependiendo de la edad y el estado lesivo/madurativo cerebral del paciente.

### PI.2.8

#### DIFICULTADES DIAGNÓSTICAS EN EL SÍNDROME DE WEST ASOCIADO A CARDIOPATÍA CONGÉNITA

M.A. Fernández-Fernández, R. Mateos-Checa, M. Madruga-Garrido, B. Blanco-Martínez, M. Rufo-Campos  
*Hospital Universitario Virgen Del Rocío. Sevilla.*

*Introducción.* El síndrome de West asocia espasmos infantiles, hiparritmia y deterioro psicomotor. Presenta incidencia baja y etiología variada. Las cromosomopatías son una etiología reconocida, pero la asociación a cardiopatía congénita no aparece descrita en la bibliografía. Esta asociación puede dificultar considerablemente un correcto tratamiento de ambos cuadros. *Caso clínico.* Lactante sin antecedentes de interés que con 17 días de vida ingresa con diagnóstico de cardiopatía congénita. Al ingreso presenta rasgos dismórficos y soplo sistólico II-III/VI, llegando a requerir atención en Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCI-NN). Con 2 meses es intervenida (clampaje aórtico 15 min), sufriendo episodio de fibrilación ventricular que requirió cardioversión. Presentó evolución favorable con cierta hipotonía. Con 4 meses presenta varias crisis epilépticas generalizadas con electroencefalograma (EEG) con focalidad occipital izquierda y resonancia magnética (RM) cerebral normal, instaurándose tratamiento antiepiléptico. Consultó en varias ocasiones por episodios catalogados de espasmos del sollozo. Posteriormente, aparece en ecografía cerebral, asimetría de ventrículos con aumento del III, en RM aparece dilatación global de sistema ventricular, cisternas basales y espacios subaracnoideos con imágenes quísticas en línea media y atrofia corticosubcortical. Más tarde, aparece retraso psicomotor, hasta que con 5,5 meses presenta espasmos en extensión y EEG con hiparritmia. *Conclusiones.* Las cardiopatías congénitas son las malformaciones más frecuentes en la infancia, y su coexistencia con otras patologías, debe tenerse en cuenta. El síndrome de West sintomático presenta múltiples etiologías, facilitando su coexistencia con otras patologías. El diagnóstico diferencial ante cuadros malformativos asociados a cromosomopatías debe tener en cuenta otros cuadros alternativos.

### Sesión 3, viernes 19 de septiembre de 08:30 a 09:00 h

#### PI.3.1

#### CROMOSOMA 14 EN ANILLO: EPILEPSIA FOCAL Y MICROCEFALIA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN

J. Alarcón-Alacio<sup>a</sup>, B. Martínez-Menéndez<sup>b</sup>, M.J. Alberto-Alonso<sup>a</sup>, C. Sánchez-González<sup>c</sup>, R. Hernández-Cabezon<sup>d</sup>, D. Diego-Álvarez<sup>d</sup>, C. González-González<sup>d</sup>  
<sup>a</sup> Hospital San Rafael. <sup>b</sup> Hospital De Getafe. <sup>c</sup> Sanatorio Nuestra Sra Del Rosario. <sup>d</sup> Megalab. Madrid.

*Introducción.* El cromosoma 14 en anillo es una patología extremadamente rara que puede manifestarse como microcefalia, retraso en el crecimiento, retraso mental, rasgos dismórficos, malformaciones cardíacas y oculares y déficit inmunitarios, entre otros. *Caso clínico.* Niña de 4 meses, nacida de embarazo y parto normal, sin antecedentes de interés, que ingresa por presentar un episodio consistente en ruido gutural, rigidez y clonismos de breve duración. La exploración neurológica era normal, salvo por la presencia de microcefalia. El estudio neurológico inicial –resonancia magnética (RM), electroencefalograma (EEG) de vigilia y sueño diurno– fue normal. Presentaba reflujo gastroesofágico (RGE) clínico y fue diagnosticada de episodio de apnea secundario a RGE. Reingresa un mes después por varios episodios de similares características a lo largo de 20 minutos, realizándose EEG de sueño nocturno, que mostró la presencia de actividad focal rolándica y temporal izquierda. El cariotipo solicitado durante su primer ingreso mostró un cromosoma 14 en anillo (r (14) (p11.2q32.3) en todas las metafases estudiadas. El estudio MPLA mostró una delección de al menos 1.3 Mb. Posteriormente se amplió el estudio descartándose malformaciones cardíacas y oculares. Un estudio inmunológico mostró déficit de IgG. *Conclusión.* Las crisis epilépticas son un síntoma prácticamente constante en los escasos pacientes publicados con Cr 14 en anillo. Los pacientes suelen presentar otras manifestaciones asociadas. En nuestro caso la microcefalia fue el único dato anormal inicial.

#### PI.3.2

#### ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA DEVASTADORA EN LA EDAD ESCOLAR: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

N. Gutiérrez-Cruz, J.J. García-Peñas, M.L. Ruiz-Falcó Rojas, L. González Gutiérrez-Solana, J. Lara-Herguedas, M.Á. Pérez-Jiménez  
*Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.*

*Objetivos.* Describir la evolución natural de 2 pacientes afectos del cuadro clínico denominado 'encefalopatía epiléptica devastadora en la edad escolar', que se propone actualmente como un nuevo síndrome epiléptico. *Casos clínicos.* Caso 1: varón de 9 años, previamente sano, que tras cuadro febril banal presenta una crisis tonicoclónica generalizada, seguida de otras 6 similares, entrando posteriormente en un estado epiléptico (SE) convulsivo generalizado refractario. Necesitó ingreso en Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP) durante dos meses, requiriendo tratamiento con 10 fármacos antiepilépticos (FAE) distintos, pentobarbital, corticoides e inmunoglobulinas. Las pruebas complementarias diagnósticas resultaron negativas. En su evolución, desarrolló epilepsia parcial frontal refractaria y deterioro neurocognitivo significativo. Caso 2: varón de 10 años, previamente sano, que tras cuadro febril catarral presenta crisis tonicoclónicas generalizadas repetidas en el plazo de 8 horas, requiriendo ingreso en la UCIP de otro hospital por SE refractario. Tras un mes de evolución de SE incontrolable, se traslada a la UCIP de nuestro centro, donde continúa ingresado 2 meses después. Ha recibido tratamiento con 12 tipos distintos de

FAE, así como coma barbitúrico, propofol, corticoides, hormona adrenocorticotropa (ACTH) e inmunoglobulinas. En la actualidad, persisten crisis parciales con inicio frontal en el electroencefalograma (EEG) y ocasional generalización secundaria. Todos los estudios etiológicos han sido negativos. El niño ha desarrollado una encefalopatía grave con tetraparesia y distonía. *Conclusiones.* El cuadro clínico de encefalopatía epiléptica devastadora se debe sospechar en niños escolares previamente sanos que inician con un SE refractario tras un proceso infeccioso banal y evolucionan hacia epilepsia parcial refractaria con deterioro neurocognitivo.

### PI.3.3

#### SÍNDROME DE WEST ASOCIADO A DELECCIONES MÚLTIPLES DEL ADN MITOCONDRIAL

Ó. García-Campos, A. Palacios-Cuesta, M.T. García-Silva, R. Simón-De Las Heras, M.Á. Martín-Casanueva, Y. Campos-González

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

*Objetivos.* Describir la importancia de valorar las enfermedades mitocondriales como causa de síndrome de West. *Paciente.* Niño estudiado a los 7 meses de edad por presentar espasmos epilépticos. Desde los 4 meses se apreció cuadro caracterizado por pérdida de sonrisa social y otros hitos madurativos y somnolencia excesiva. A los 6 meses comenzó con espasmos en flexión, trazado de hipsarritmia en electroencefalograma (EEG) y se diagnosticó de síndrome de West. En la exploración destacaba la falta de conexión con el explorador y una marcada hipotonía. Dentro del estudio etiológico fue relevante la presencia de hiperlactacidemia, con aumento de la relación láctico/pirúvico e hiperlactatorraquia, así como niveles de carnitina libre y esterificada bajos. En la resonancia magnética (RM) craneal se apreció un retraso en la mielinización. Se realizó biopsia muscular, en la que se apreciaba alguna fibra cromio C oxidasa (COX) negativa. El estudio de la cadena respiratoria demostró actividades del complejo I y IV en límites bajos de la normalidad y el Southern Blot de ADN mitocondrial detectó la presencia de delecciones múltiples del ADN mitocondrial. Las mutaciones para POLG, TWINKLE y ANT1 fueron negativas. En la actualidad el paciente tiene 13 años y, después de la resolución favorable del síndrome de West, únicamente presenta un retraso mental leve y no ha vuelto a tener crisis epilépticas ni hiperlactacidemia. *Conclusiones.* Las enfermedades mitocondriales deben entrar dentro del diagnóstico diferencial de la etiología del síndrome de West. Existen pocos casos descritos con delecciones múltiples del ADN mitocondrial y síndrome de West.

### PI.3.4

#### NIÑA DE 12 AÑOS DIAGNOSTICADA DE MIGRAÑA CON AURA

R. Buenache-Espartosa, M. Alegre-Viñas, M.J. Pérez-Rodríguez, A. Pedrera-Mazarro, P. Quintana-Aparicio, G. Lorenzo-Sanz

Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

*Introducción.* El accidente cerebrovascular agudo (ACVA) en la infancia es infrecuente, pudiendo ser secundario a diferentes etiologías. *Caso clínico.* Niña de 12 años que, tras episodio de cefalea intensa frontoparietal derecha, presenta pérdida de fuerza en hemicuerpo izquierdo y desviación de comisura bucal, posterior somnolencia y recuperación parcial de fuerza. Se realiza tomografía axial computarizada (TAC) craneal (normal), diagnosticándose de migraña con aura. El cuarto día acude a nuestro centro, persiste sintomatología. Hemograma, bioquímica con creatinina (CK): normal. Líquido cefalorraquídeo (LCR): bioquímica, lactato y albúmi-

na: normal. Bandas oligoclonales negativas. Electroencefalograma (EEG): lentificación grave en hemisferio derecho. Resonancia magnética (RM) cerebral: infarto en brazo posterior de cápsula interna derecha. Ante el diagnóstico de ACVA en niña sin antecedentes de riesgo, realizamos estudio completo. Cardiológico: ecocardiograma transesofágico normal. Metabólico: homocisteína, lactato y folato normal. Excluimos causas de vasculitis: ANA (*antinuclear antibody*), anticuerpos organoespecíficos, anticuerpos antiestreptolisina O (ASLO), factor reumatoide, complemento e inmunoglobulinas normales. Coagulación, incluyendo gen protrombina 20210-A normal. Infeccioso: serologías negativas. Vascular: eco-Doppler: eje carotídeo derecho flujo de choque. Angio-RM: marcada estenosis de carótida interna desde el origen. Angiografía: disección en carótida interna derecha. La niña, el día previo al inicio de la sintomatología, había montado en una atracción de feria, donde mantuvo flexión laterocervical forzada. Evolución favorable con tratamiento antiagregante. *Conclusiones.* La disección carotídea puede originarse por un traumatismo menor. Se debe valorar la posibilidad de un ACVA en la infancia ante un paciente con cefalea y síntomas neurológicos focales persistentes. El infarto migrañoso debería considerarse sólo como diagnóstico de exclusión, tras descartar posibles factores cardiovasculares, infecciosos, inmunológicos, hematológicos y metabólicos.

### PI.3.5

#### MENINGITIS VÍRICAS EN MENORES DE 14 AÑOS, 17 AÑOS DE ESTUDIO

L. Casado-Sánchez, D. Calleja-López, T. Raga-Poveda, E. Domínguez-Bernal, M. Martín-Puerto, M. Herrera-Martín

Hospital General de Segovia. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

*Introducción.* La meningitis es una infección del espacio subaracnoideo y leptomeninges ocasionada por diversos microorganismos. La aséptica es más frecuente, habitualmente por virus (90% enterovirus), con resolución espontánea. *Objetivos.* Describir meningitis víricas en menores de 14 años, valorando posibles asociaciones entre variables. *Material y métodos.* 17 años de historias clínicas de pacientes menores de 14 años con meningitis víricas, definidas por cultivo de líquido cefalorraquídeo (LCR) positivo para virus o cultivo de LCR, hemocultivo, frotis ótico, nasal y faríngeo negativos, con clínica compatible y evolución favorable sin tratamiento. *Resultados.* El 70,7% fueron víricas. No hubo diferencias estadísticamente significativas por sexos, tiempo de estudio ni mes de presentación. La estancia hospitalaria media fue  $4,66 \pm 2,889$  días. Se estima media de incidencias de meningitis víricas de 34,9/100.000 menores de 14 años. Se observa un pico de incidencia en el año 2006 y otro menor en 2001. La edad media de presentación fue  $86,45 \pm 37,062$  meses (6 años y 11 meses). Algunas variables tienen relación directa con etiología vírica (edad, neutrófilos, eosinófilos, peso, talla, monocitos en LCR y glucorraquia). El resto se relacionan de forma inversa -leucocitos, cayados, índice infeccioso, proteína C reactiva (PCR), velocidad de sedimentación glomerular (VSG), células en LCR, polimorfonuclear (PMN) en LCR, proteinorraquia y score de Boyer-. Se encuentra, asimismo, correlación estadísticamente significativa entre la negatividad del GRAM y las meningitis víricas. *Conclusiones.* Faltan datos epidemiológicos sobre meningitis: aunque esta población muestra características similares a estudios previos, harían falta estudios nacionales para valorar si hay diferencias entre las regiones españolas y las medidas nacionales.

**PI.3.6****¿ES LA OBESIDAD UN FACTOR DE RIESGO ASOCIADO CON CEFALÉAS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES?**

M. Lafuente-Hidalgo<sup>a</sup>, I. Valencia<sup>b</sup>, H. Marks<sup>c,2</sup>, D. Khurana<sup>b</sup>, H. Hardison<sup>b</sup>, J. Melvin<sup>b</sup>, K. Carvalho<sup>b</sup>, F. De Luca<sup>b</sup>, A. Legido<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital Universitario Miguel Server. Zaragoza. <sup>b</sup> St Christopher's Hospital for Children. Philadelphia, EE. UU.

**Objetivos.** Los estudios epidemiológicos en adultos obesos sugieren que la obesidad puede ser factor de riesgo para desarrollar cefaleas y/o incrementar su gravedad. El papel de la obesidad en población pediátrica diagnosticada de cefalea no está establecido. Pretendemos evaluar la prevalencia de obesidad en niños y adolescentes con cefalea. **Métodos.** Pacientes diagnosticados de cefalea fueron aleatoriamente seleccionados de la base de datos de Neuropediatría. Los datos recogidos incluían: edad, sexo, tipo de cefalea, gravedad, grado de control, tratamiento profiláctico. El índice de masa corporal (IMC) fue situado en las gráficas del CDC (Center for diseases control and prevention). Se definió obesidad como un IMC >P95 para el sexo y la edad. Nuestra prevalencia de obesidad fue comparada con los valores esperados de los datos de población norteamericana de 2003-2004 US NHANES (JAMA 2006;295:1549-1555). **Resultados.** 200 pacientes fueron incluidos, 82 (41%) varones, 118 (59%) mujeres. Edades entre 2,5 y 20 años (media 12,5). Diagnósticos: incluyeron migraña (común 72%, clásica 10%, complicada 2%) y otros tipos de cefalea (16%). Obtuvimos 46 obesos (23% frente al 17% esperado). En varones menores de 11 años, la prevalencia de obesidad fue 29% (17,5% esperado), en mayores de 11 años fue 28% (18% esperado). En mujeres, fueron 26% (14% esperado) y 16% (16% esperado), respectivamente. El IMC no estaba significativamente relacionado con el tipo de cefalea, gravedad, grado de control o tratamiento. **Conclusiones.** Nuestros hallazgos sugieren que la obesidad puede ser un factor asociado con el desarrollo de cefaleas en niños y adolescentes varones, y en preadolescentes mujeres, pero no con su gravedad.

**PI.3.7****PREVALENCIA DE ENFERMEDAD CELIACA EN NIÑOS CON MIGRAÑA**

M. Alegre-Viñas<sup>a</sup>, C. Camarero-Salces<sup>a</sup>, R. Buenache-Espartosa<sup>a</sup>, Á. Asensio-Vegas<sup>b</sup>, G. Roy-Ariño<sup>a</sup>, G. Lorenzo-Sanz<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Ramón y Cajal. <sup>b</sup> Hospital Puerta de Hierro. Madrid.

**Antecedentes y objetivos.** La enfermedad celiaca (EC) tiene una alta incidencia en nuestro medio, y en un trabajo reciente han objetivado una prevalencia de 1/281. Diferentes estudios en adultos han puesto de manifiesto la asociación entre EC y trastornos neurológicos, pero hay pocos trabajos que hayan valorado la incidencia de EC en niños con migraña. Presentamos la fase preliminar de un estudio longitudinal prospectivo en el que investigamos la prevalencia de EC en pacientes con migraña. **Métodos.** Se estudiaron un total de 285 pacientes con una media de edad de 9,9, que acudían por primera vez a la consulta de Neurología Infantil por cefalea. Del total de pacientes, 176 fueron diagnosticados de migraña, siguiendo los criterios de la Internacional Headache Society. El resto se diagnosticaron de cefalea de características tensionales y se utilizaron como grupo control. En todos los casos se realizó IgA sérica y anticuerpos antiendomiso (AAE). Los casos positivos fueron confirmados con biopsia de intestino delgado. **Resultados.** Todos los pacientes tenían niveles séricos de IgA normales. De los 176 pacientes con migraña, 8 tuvieron AAE positivos. La biopsia intestinal demostró la presencia de enteropatía celiaca en todos ellos. La prevalencia de EC en nuestros pacientes es de 1/22. **Conclusiones.** Nuestros resultados demuestran una prevalencia de EC mayor a la esperada en niños

con migraña. Basado en esto, sugerimos realizar cribado de EC en los niños con diagnóstico de migraña.

**PI.3.8****CLINICA NEUROLÓGICA EN NIÑOS DIAGNOSTICADOS DE ENFERMEDAD CELIACA**

G. Iglesias-Escalera<sup>a</sup>, F. Martín-Del Valle<sup>b</sup>, M.L. Carrasco-Marina<sup>a</sup>, M.C. Vázquez-Álvarez<sup>a</sup>, S. Fernández-Fernández<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Severo Ochoa. <sup>b</sup> Hospital Infanta Elena. Madrid.

**Introducción.** La enfermedad celiaca es una enteropatía sensible al gluten en individuos genéticamente predispuestos. Diversas publicaciones establecen la relación de esta enfermedad con la afectación del sistema nervioso; aunque la gravedad y la prevalencia no se han establecido adecuadamente. **Objetivo.** Conocer la prevalencia de las distintas enfermedades neurológicas en la población infantil diagnosticada de enfermedad celiaca. **Material y método.** Se han revisado las historias de los niños menores de 18 años diagnosticados de enfermedad celiaca (criterios de Sociedad Europea de Gastroenterología y Nutrición) con afectación del sistema nervioso en nuestro hospital. **Resultados.** De 211 pacientes diagnosticados de EC, 19 pacientes (9%) tienen afectación neurológica, con 25 enfermedades neurológicas que probablemente no se pueden atribuir a ninguna otra condición; incluyen: epilepsia (2), crisis epilépticas aisladas (3), neuropatía periférica (2), enfermedades neuromusculares (2), ataxia de Friederich (1), migrañas (2), síndrome Angelman (1), enfermedades psiquiátricas (4), retrasos psicomotores (5) y malformaciones congénitas (3). En 3 pacientes se han encontrado crisis febriles (2), y crisis parainfecciosas (1), probablemente independientes de su enfermedad celiaca. **Conclusiones.** Esta revisión sugiere la variabilidad de enfermedades neurológicas que ocurren en los niños celíacos que incluyen epilepsia, enfermedades neuromusculares, neuropatías, ataxias, alteraciones del aprendizaje, migrañas. Son necesarios estudios prospectivos para poder establecer la asociación de dichas enfermedades con la EC y así determinar la relación y la respuesta a una dieta libre de gluten.

**Sesión 4, viernes 19 de septiembre de 08:30 a 09:00 h****PI.4.1****LARONIDASA, UNA ESPERANZA DE TRATAMIENTO EN MUCOPOLISACARIDOSIS I**

J. Navarro-Morón, V. García-Sánchez, M.J. Salado-Reyes, M. Ley-Martos, C. Olivera-Avezuela

Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.

**Introducción.** El tratamiento sustitutivo supone un avance importante en el tratamiento de las enfermedades de acumulo. Presentamos el caso de una lactante mujer de 12 meses de edad, con rasgos toscos, macrocefalia y cifosis lumbar, que acude a consulta para estudio preoperatorio previo a cirugía. Antecedentes personales: embarazo con diabetes gestacional. Cesárea por sufrimiento fetal agudo. Exploración: dismorfia facial, rasgos toscos, sin raíz nasal, perímetro craneal (PC) 50 cm (P95). Hipertrofia amigdalara. Rinorrea constante. Leve opacidad corneal. Cifosis lumbar. Hepatomegalia de 3 cm. Bisílabos propositivos. Persecución ocular. Leve retraso en la adquisición de la deambulación autónoma y en lenguaje expresivo. Cociente de desarrollo 100. Estudio cardiológico: miocardiopatía dilatada (VI diástole 39/ sístole 27) con buena función ventricular (FE 67%, fracción acortamiento 30%). Eco abdo-

men: discreta hepatomegalia. Potenciales evocados auditivos del tronco encefálico (PEAT): déficit auditivo bilateral de 80 dB. Estudio oftalmológico: opacidad corneal difusa bilateral. Distrofia epitelio pigmentario. Estudio traumatológico: escoliosis lumbar, cifosis dorsolumbar. Espondilolistesis e hipoplasia de cuerpo L2. Estudio respiratorio: apneas. Estudio enzimático: mucopolisacaridosis tipo I, deficiencia de alfa-iduronidasa (0,19 nmoles/h x mg proteína). Pendiente análisis de la mutación. Ac antilaronidasa previos al tratamiento sustitutivo: negativo. Control al tercer mes: 51.200 IgG. *Evolución.* Sigue tratamiento sustitutivo enzimático semanal con laronidasa desde su diagnóstico, durante el cual desarrollo títulos de autoanticuerpos no neutralizantes, con descenso de glucosaminoglucanos (GAG) en orina, como indicativo de control parcial de la enfermedad. Actualmente ha recibido trasplante de médula ósea (TMO) de donante y continúa con su tratamiento sustitutivo. *Conclusiones.* Es importante el diagnóstico precoz, el tratamiento enzimático sustitutivo y TMO previo al deterioro

#### PI.4.2

##### RESONANCIA MAGNÉTICA CRANEAL EN UN CASO DE ENFERMEDAD DE SANDHOFF

R. Velázquez-Fragua<sup>a</sup>, M.C. Roche-Herrero<sup>a</sup>, J. Arcas-Martínez<sup>a</sup>, A. Martínez-Bermejo<sup>a</sup>, M.P. Moreno-Anaya<sup>a</sup>, A. Chabás<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital La Paz, Madrid. <sup>b</sup> Instituto de Bioquímica Clínica, Barcelona.

*Introducción.* La enfermedad de Sandhoff (GM2) o gangliosidosis variante 0, es una tesaurismosis lisosomal, autosómica recesiva, rara y fatal. El diagnóstico se establece confirmando el defecto enzimático, pero pueden aparecer alteraciones neurorradiológicas tempranas, que ayudan en su diagnóstico. *Caso clínico.* Niño mejicano adoptado de 11 meses de edad, con retraso psicomotor grave, hepatomegalia y mancha rojo cereza macular bilateral. El estudio en fibroblastos y plasma reveló un déficit significativo de Beta-hexosaminidasa. En la resonancia magnética (RM) los ganglios de la base mostraron lesiones hiperintensas en T<sub>2</sub> en el sector de los putámenes e hipointensas en los tálamos, pero estas últimas hiperintensas en T<sub>1</sub>. Se apreciaba también una alteración frontal y temporalmente de la sustancia blanca, con hiperintensidad en T<sub>2</sub>. Las señales hiperintensas anormales se podían seguir hacia abajo hasta la región bulbar a lo largo de los pedúnculos cerebrales y tractos corticoespinales. *Conclusiones.* En la enfermedad de Sandhoff hay una deficiencia en la subunidad Beta de la hexosaminidasa, la actividad total de hexosaminidasas A y B es menor del 2% con acumulo del gangliósido GM2 en el cerebro, hígado, bazo y riñones. En el cerebro la enfermedad de Sandhoff afecta primero a la sustancia gris, en el sector de los ganglios de la base. Las lesiones talámicas, se pueden deber a depósito de calcio y las lesiones en sustancia blanca a la inflamación provocada por el depósito de gangliósidos. La revisión de los casos publicados sugiere que este patrón peculiar de RM es característico de las gangliosidosis GM2.

#### PI.4.3

##### PARAPARESIA ESPÁSTICA HEREDITARIA CON ATROFIA MUSCULAR PERONEAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Mayordomo-Almendros, C. Carrascosa-Romero, J.V. Sotoca-Fernández, A. Correas-Sánchez, J.M. Pardal-Fernández, I. Onsurbe-Ramírez

Complejo Hospitalario Universitario Albacete, Albacete.

*Introducción.* Las paraparesias espásticas hereditarias (PEH) son trastornos genéticos infrecuentes caracterizados por debilidad y espasticidad progresiva de miembros inferiores (MMII). Puede asociarse atrofia peroneal, incluyéndose dentro de las neuropatías hereditarias sensitivomotoras tipo V de Dick (NHSMV). Revisa-

mos la bibliografía a propósito de un caso. *Caso clínico.* Antecedentes familiares: padres sanos no consanguíneos. Enfermedad actual: niño de 6 años, pies zambos congénitos, que desde los primeros meses de vida presenta atrofia muscular distal en MMII. Desde los 4 años refiere dolor, debilidad e impotencia funcional en MMIII. Exploración: pies zambos intervenidos. Atrofia de músculos gastrocnemios, peroneos largos y tibiales anteriores, con disminución global de fuerza y espasticidad MMII. Reflejos osteotendinosos (ROT) patelares vivos. Babinsky bilateral. Hemograma, bioquímica (BQ) y creatín-fosfoquinasa (CPK): normales. Resonancia magnética (RM) cerebral y columna: normal. Estudio neurometabólico: normal, descartada enfermedad de Refsum. Estudio neurofisiológico: electronistagmografía (ENG) motora y sensitiva: descenso grave de amplitud tras estimulación de nervios peroneales. Electromiograma (EMG): sin alteraciones. *Conclusiones.* El diagnóstico diferencial de las NHSMV debe realizarse con la PEH de Strumpell Lorrain. El diagnóstico es clínico, con edad de inicio de síntomas y grado de debilidad variables. La velocidad de conducción disminuida en nervios motores-sensitivos de MMII en la ENG y la desmielinización del nervio sural en la biopsia apoya el diagnóstico, aunque estos hallazgos no son constantes, por lo que algunos autores sugieren la posibilidad de varios subtipos. Las mutaciones del gen *SPG4* de la espastina se encuentran en el 15-40% de las formas autosómicas dominantes AD y sólo en el 12% de las esporádicas con espectro genético diferente.

#### PI.4.4

##### TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA Y PATOLOGÍA MITOCONDRIAL

C. Gómez-Lado<sup>a</sup>, O. Blanco-Barca<sup>b</sup>, J. Eirís-Puñal<sup>a</sup>, E. Pintos-Martínez<sup>a</sup>, Y. Campos-González<sup>c</sup>, M. Castro-Gago<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Clínico Universitario de Santiago, Santiago de Compostela.

<sup>b</sup> Hospital Xeral Cies, Vigo. <sup>c</sup> Centro de Investigación, Hospital 12 de Octubre, Madrid.

*Introducción.* En un alto porcentaje de pacientes la etiología del autismo permanece sin aclarar. Se ha observado ocasionalmente la asociación entre trastornos del espectro autista (TEA) y patología mitocondrial. *Objetivo.* Comunicar un paciente con un trastorno autista en el que se evidenció una deficiencia en el complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial (CRM). *Caso clínico.* Se presenta un varón de 27 meses remitido para estudio por retraso psicomotor asociado a un trastorno autista y crisis estereotipadas, consistentes en cese de actividad y ruidos orodeglutorios. Entre las exploraciones realizadas destacan una resonancia magnética (RM) cerebral, un cariotipo, estudio genético-molecular de X-frágil, aminoácidos en plasma y orina, cuantificación de ácidos orgánicos en orina, creatina y guanidinoacetato en orina, si alteraciones. Debido a una hiperlactacidemia persistente se realizó una biopsia muscular, en la que se evidenciaron algunas mitocondria alargadas subsarcolemales con pequeños acúmulos intermiofibrilares. La determinación de los complejos de la CRM en la muestra muscular mostró una deficiencia del complejo IV. *Conclusiones.* Esporádicamente se ha observado la asociación de autismo y trastornos de la CRM, por lo que se debe considerar esta posibilidad etiológica en los TEA.

**PI.4.5****ATAXIA TELANGIECTASIA. DIAGNÓSTICO CLÍNICO-BIOQUÍMICO-GENÉTICO Y EVOLUTIVO**

V. Sánchez-Fuentes<sup>a</sup>, C. Sierra-Córcoles<sup>a</sup>, R. Parrilla-Muñoz<sup>a</sup>, C. Martínez Padilla<sup>a</sup>, N. Martínez-Espinosa<sup>a</sup>, V. Fernández<sup>b</sup>, J. De La Cruz-Moreno<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén. <sup>b</sup> Grupo de Genética Humana. Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas. Madrid.

**Introducción.** La ataxia-telangiectasia (A-T), enfermedad multisistémica autosómico recesiva (AR), originada por mutaciones en el gen *ATM* (*11q22q23*), impidiendo la producción/actividad de la proteína ATM (entre otras acciones, reguladora de otras proteínas que intervienen como supresoras del desarrollo tumoral). Se caracteriza por ataxia cerebelosa progresiva, telangiectasia oculocutánea, inmunodeficiencia y predisposición a enfermedades linfoproliferativas. Presenta curso evolutivo, comenzando en la infancia temprana (12-14 m) con inestabilidad postural y apraxia oculomotora. Su diagnóstico puede ser retrasado hasta la aparición del cuadro florido (ataxia cerebelosa/telangiectasia/infecciones), que suele manifestarse como promedio a los 6 años. Su diagnóstico es la combinación clínica/aumento de la alfafetoproteína, inmunodeficiencia y genética (estudio del gen *ATM*). **Objetivo.** Objetivar signos clínicos guía que sirvan de alerta para un diagnóstico precoz y consejo genético mediante el estudio de 6 niños diagnosticados de A-T. **Pacientes y métodos.** Análisis retrospectivo: edad primera consulta (clínica que presentaban), edad del diagnóstico, determinación de alfafetoproteína, neuroimagen, inmunidad, genética y evolución. **Resultados.** Edad media primera consulta 2,5 años, edad media diagnóstica 3,5 años. Hipotonía/ataxia/apraxia oculomotora en primera consulta 100%, telangiectasias 100% (2-5 años), infecciones/alteración inmunidad 100%, aumento de alfafetoproteína 100%, atrofia cerebelosa ¾, genética 2+, con 1 y 2 hermanos portadores, respectivamente (identificados mediante estudio indirecto), enfermedad linfoproliferativa 2/6. **Conclusiones.** Importancia del reconocimiento de signos clínicos tempranos de A-T para su diagnóstico precoz, incorporación de alfafetoproteína en las primeras pruebas y realización de genética de estudios indirectos que posibilitan el diagnóstico prenatal y de portadores, importante para frenar la transmisión de la enfermedad y prevención primaria de los tumores.

**PI.4.6****ENFERMEDAD DE CANAVAN. PRESENTACIÓN DE CINCO CASOS. PLANTEAMIENTO DIAGNÓSTICO**

C. Sierra-Córcoles, R. Parrilla-Muñoz, C. Martínez-Padilla, N. Martínez-Espinosa, V. Sánchez-Fuentes, J. De La Cruz-Moreno. Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

**Introducción.** La enfermedad de Canavan (EC) es una leucodistrofia debida a deficiencia de la aspartatoacilasa, por mutación del gen *ASPA*. Enfermedad divulgada principalmente en judíos con prevalencia 1/14.000 y mutaciones específicas, desconociéndose su prevalencia general. Los estudios de genética molecular realizados en población no judía han detectado 9 mutaciones del gen, siendo *C218X* responsable de la enfermedad en gitanos. Presenta una clínica y neuroimagen muy característica que en niños gitanos evocan el diagnóstico. **Objetivo.** Presentación de 5 casos de EC, evaluación del planteamiento diagnóstico. **Pacientes y métodos.** Se revisa la historia de 5 pacientes 1995-2007, atendidos en nuestro servicio. Evaluamos: etnia/edad diagnóstica/clínica/consanguinidad/neuroimagen/determinación de N-acetil-aspartico/evolución/actividad aspartoacilasa/genética. **Resultados.** Diagnóstico antes del año (3 y 12 m) (5). Gitanos (5). Hermanos (2). Presentaron todos la misma clínica (macrocefalia progresiva, irritabilidad, regresión motora, hipotonía, espasticidad, clono, desconexión visual). Epilepsia 3/5.

Neuroimagen característica (5). Aumento de N-acetil-aspartico (5). Disminución actividad enzimática (2). Fuga (2). Fallecimientos (1). Pendiente de genética (2). **Conclusiones.** La EC es una de las leucodistrofias que más avances ha experimentado en los últimos tiempos, tanto por la genética molecular como la inminente puesta en marcha de un ensayo terapéutico centrado en reducir la concentración intracerebral nicotinamida adenina dinucleótido (NAD) y aumentar la de acetato, buscando mejoría clínica de los pacientes. Las características de la clínica y la neuroimagen en pacientes gitanos nos han permitido ir reduciendo el número de pruebas para el diagnóstico. La divulgación y el conocimiento de los casos proporcionan mejor conocimiento de la enfermedad.

**PI.4.7****ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X: EXPRESIÓN FENOTÍPICA DE LA FORMA CEREBRAL EN UNA FAMILIA**

C. Sierra-Córcoles, R. Parrilla-Muñoz, C. Martínez-Padilla, V. Sánchez-Fuentes, N. Martínez-Espinosa, J. De La Cruz-Moreno. Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

**Introducción.** La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD), enfermedad polimorfa con diferentes fenotipos, que pueden coexistir dentro de una misma familia con idéntica mutación genética. Es debido a mutaciones del gen *ABCD1*, con expresión negativa de la proteína ALDp; la patogénesis no es bien conocida y se piensa que hay otros genes moduladores, sin excluir factores ambientales/epigenéticos, implicados en la expresión fenotípica. Los AGCML son patognomónicos y marcadores bioquímicos del diagnóstico. El estudio genético es necesario para el diagnóstico de portadores y consejo genético. **Objetivos.** Exposición de formas de expresión del fenotipo cerebral infantil de X-ALD y estudio de portadores en una familia con 3 casos. **Casos clínicos.** Caso 1. Diagnosticado con 9 años por trastorno motor, neuroimagen característica y aumento de AGCML. En 2 años estado tetrapléjico vegetativo e insuficiencia suprarrenal. Caso 2. Diagnosticado con 7 años por déficit de aprendizaje, antecedente familiar, neuroimagen característica, aumento AGCML, insuficiencia suprarrenal. No afectación motora, con vida normal en 3 años de seguimiento. Caso 3. Diagnosticado con 23 años por antecedente familiar, presenta insuficiencia suprarrenal desde los 19 años, retraso cognitivo desde los 5 años, aumento AGCML, neuroimagen normal. Al mes del diagnóstico presenta trastornos conductuales progresivos, iniciando tratamiento farmacológico. En 4 meses fallecimiento por complicaciones motoras/farmacológicas. Resonancia magnética (RM) patológica. Genética de portadores y enfermos: mutaciones S656F exón 9ABCD1. **Conclusiones.** La observación de los casos expuestos refleja lo referido en la bibliografía y la hipótesis de la existencia de genes moduladores y factores ambientales/epigenéticos en la expresión fenotípica de la X-ALD.

**PI.4.8****SÍNDROME DE LEIGH CON DÉFICIT DE LOS COMPLEJOS I, III Y IV DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL**

C. Sierra-Córcoles, R. Parrilla-Muñoz, C. Martínez-Padilla, N. Martínez-Espinosa, V. Sánchez-Fuentes, J. De La Cruz-Moreno. Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

**Introducción.** El síndrome de Leigh (SL) es un trastorno clínicamente heterogéneo y poco frecuente; presenta una forma de herencia mitocondrial variable, genéticamente determinada, de aparición esporádica o herencia variable –autosómico recesivo (AR) ligado X-materna–, que condiciona déficit del complejo piruvato deshidro-



genasa o de los complejos I al V aislados o combinados de la cadena respiratoria (CR) mitocondrial, produciendo alteraciones funcionales que afectan de forma heterogénea a diversos órganos, con mayor o menor sintomatología en cada uno de ellos. *Caso clínico.* Lactante de 5 meses, primera hija de padres jóvenes, sanos, no consanguíneos, sin antecedentes neurológicos. Consulta por retraso psicomotor e hipoacusia. Potenciales evocados auditivos de tronco encefálico (PEAT) afectados. Estudios metabólicos, infecciosos, oftalmológicos, electromiograma (EMG)-electronistagmografía (ENG), láctico y pirúvico todo normal. Neuroimagen: señal hiperintensa T<sub>2</sub> leve en tronco. A los 15 días presenta crisis de apnea repetidas, aumento de hipotonía y desconexión del medio, precisando Unidad de Cuidados Intensivos Pediátrica (UCIP) y ventilación mecánica. No afectación de otros órganos por exploración y exámenes complementarios. Láctico/pirúvico en sangre: normal. Láctico líquido cefalorraquídeo (LCR) aumentado. Neuroimagen: señales hiperintensas T<sub>2</sub> en núcleos de la base, tálamo y tronco. Biopsia muscular: déficit de los complejos I, III y IV (CR). Depleción mtADN 60% (patológico 70%), mutaciones más frecuentes del SL que pertenecen a déficit de complejos enzimáticos aislados de la CR negativos. Actualmente se está secuenciando mtADN. *Conclusiones.* Resaltar la afectación casi exclusiva del sistema nervioso central (SNC), su presentación precoz y rápida evolución de nuestro caso, en la que se encuentra déficit de los complejos I, III y IV de la CR y la dificultad que entrañan los estudios genéticos.

---

## Sesión 5, viernes 19 de septiembre de 08:30 a 09:00 h

---

### PI.5.1

#### BOTULISMO INFANTIL: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Torres-Amieva, J.A. Millán-Zamorano, B. Muñoz-Cabello, M. Madruga-Garrido, L. Ruiz Del Portal-Garrido, M. Rufo-Campos

*Hospital Universitario Virgen Del Rocío. Sevilla.*

*Objetivo.* Aportar nuestra experiencia sobre botulismo infantil, de escasa incidencia en nuestro medio, a propósito de un caso reciente en nuestro hospital. *Caso clínico.* Niña de 1 mes de vida, con antecedente de estreñimiento desde el nacimiento, que presenta cuadro de hipotonía, dificultad para la deglución, rechazo de las tomas, quejido, disminución de la actividad espontánea e hiporreactividad a estímulos, que había comenzado de forma subaguda los 5 días previos. Lactancia mixta desde los 15 días de vida, comenzando lactancia artificial exclusiva las 48 horas previas. Se refiere ingesta de infusión de manzanilla dos semanas antes. A su ingreso presenta mal estado general, quejido, palidez cutánea, escasa actividad espontánea, hipotonía axial y periférica marcada con ausencia de reflejo de Moro. Reflejos musculares profundos débiles. Pupilas midriáticas escasamente reactivas. No dificultad respiratoria. Se realizan pruebas para cribado de enfermedades infecciosas, metabólicas, neuromusculares e intoxicaciones, siendo el diagnóstico definitivo de botulismo infantil tras la detección de toxina botulínica positiva en heces. A la semana del ingreso comienza con mejoría lentamente progresiva, hasta normalización clínica. *Conclusiones.* a) El lactante hipotónico es un reto para el pediatra; b) La base de un diagnóstico precoz de botulismo infantil es un índice clínico de sospecha elevado; c) Pensar en botulismo infantil ante parálisis flácida aguda afebril, descendente y simétrica, con nivel de conciencia conservado, acompañada siempre de parálisis de pares craneales múltiples, destacando midriasis con escasa reactividad; d) La sospecha de botulismo representa una urgencia médica y de salud pública, que debe comunicarse inmediatamente.

---

### PI.5.2

#### INMUNOGLOBULINA ESPECÍFICA HUMANA EN BOTULISMO DEL LACTANTE

A. García-Ron, D. Mora-Navarro, B. Jiménez-Crespo, M.A. Delgado-Rioja, J. Sierra-Rodríguez  
*Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva*

*Objetivo.* Comunicar el segundo caso de botulismo del lactante a nivel europeo al que se administra inmunoglobulina humana específica (IHE) (BabyBig) con buena respuesta. El botulismo del lactante es una enfermedad producida por un bacilo Gram+ anaerobio (*Clostridium botulinum*) que coloniza el intestino y produce una neurotoxina que bloquea la liberación de acetilcolina en la unión neuromuscular y sistema nervioso autónomo, provocando parálisis flácida ascendente. Su diagnóstico es clínico y se confirma mediante detección de la toxina o el *Clostridium* en las heces o alimentos sospechosos. El tratamiento es de soporte y desde el 2003 IHE iv que ha demostrado gran eficacia. *Caso clínico.* Lactante mujer de 2 meses, sin antecedentes de interés, que ingresa por rechazo de tomas, atragantamiento y estridor inspiratorio de 48 horas de evolución. Mal estado general, hipotonía global, llanto débil, ptosis bilateral, midriasis arreactiva, oftalmoplejía, hipomimia. Exámenes complementarios –resonancia magnética (RM), electroencefalograma (EEG), tóxicos, líquido cefalorraquídeo (LCR)– normales. Ante la sospecha de botulismo, se solicita IEH iv y se inicia el tratamiento al 5.º día, previa toma de muestras de heces, con respuesta favorable. Al alta hipotonía leve, que ha desaparecido en la actualidad. *C. botulinum* en heces +. *Conclusiones.* La IEH ha demostrado ser segura y eficaz. Disminuye el tiempo de estancia en Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP) y ventilación mecánica. Destacar la importancia de inicio precoz.

---

### PI.5.3

#### POLINEUROPATÍA DEL PACIENTE CRÍTICO EN NIÑOS: UN CLARO EJEMPLO DURANTE EL POSTOPERATORIO DE DOS CARDIOPATÍAS COMPLEJAS

R. Mateos-Checa, M. Rodríguez-González, M. Fernández-Fernández, B. Muñoz-Cabello, B. Blanco, M. Madruga Garrido, M. Rufo-Campos  
*Hospital Universitario Virgen Del Rocío. Sevilla.*

*Introducción.* La polineuropatía del enfermo crítico (enfermedad de Bolton) es un cuadro bien conocido en el adulto, mientras que en el niño tan sólo hay descritos 32 casos en la bibliografía internacional. Presentamos nuestra experiencia con esta rara complicación neurológica. *Pacientes y método.* Presentamos 2 pacientes con polineuropatía del enfermo crítico tras postoperatorio tórpido de cirugía cardíaca. El diagnóstico se realizó por el cuadro clínico y el estudio neurofisiológico (electromiografía). *Resultados.* Presentamos 2 pacientes, de 11 y 14 años. Ambos pacientes sufrieron ingreso prolongado con evolución tórpida en Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) tras cirugía cardiovascular (derivación cavopulmonar total y patología valvular aórtica, respectivamente), presentando como manifestación inicial del cuadro de polineuropatía un fracaso del destete respiratorio, sin causa cardiopulmonar aparente. Ambos pacientes mostraron paresia flácida de predominio distal de miembros inferiores con arreflexia. En el caso 2 se acompañó de importantes e incapacitantes disestesias. Se realizó en ambos casos tratamiento rehabilitador precoz y tratamiento farmacológico con pregabalina, evolucionando ambos favorablemente (asintomáticos a los 1,5 y 2 meses respectivamente). *Conclusiones.* a) La polineuropatía del enfermo crítico debe ser conocida por los facultativos que atienden a pacientes graves, ya que se asocia a fallo multiorgánico, ventilación mecánica prolongada, sepsis y postoperatorios tórpido; b) Se debe pensar en este cuadro ante el fracaso del destete

ventilatorio sin causa cardiopulmonar aparente; c) Su pronóstico depende de la instauración precoz de un tratamiento adecuado.

#### PI.5.4

##### DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LA DISMINUCIÓN DEL NIVEL DE CONCIENCIA EN LACTANTE DE 10 MESES

M.L. Casado-Sánchez, S. Castrillo-Bustamante, C. Santana-Rodríguez, M. Álvarez-González, S.D. Calleja-López, M. Herrera-Martín

*Hospital General de Segovia. Segovia.*

**Introducción.** La hernia diafragmática congénita ocurre en 1 de 2.200 nacidos vivos. Se diagnostica prenatalmente (ecografía), cursando con trabajo respiratorio al nacimiento por ocupación torácica e hipoplasia pulmonar. Existen presentaciones más tardías que escapan al diagnóstico y no producen clínica hasta la herniación de contenido abdominal al tórax, meses o años después. **Caso clínico.** Lactante de 10 meses con antecedentes de polihidramnios, taquipnea transitoria, enfermedad hemorrágica del recién nacido, hernia inguinal derecha y reflujo vesicoureteral. Consulta por decaimiento y tendencia al sueño de horas de evolución, precedido de llanto repentino. Destaca tendencia al sueño con lenta respuesta a estímulos, sedestación inestable, hipotonía axial e hiporreactividad. Presenta murmullo vesicular conservado bilateralmente, abdomen blando, depresible, con ruidos conservados. Constantes normales. Durante el ingreso alternó períodos de vigilia con somnolencia y decaimiento, estable hemodinámicamente y con ritmo intestinal normal en las primeras horas. Se realizan analíticas sanguíneas, gasometría, punción lumbar, ecografía transfontanelar, tomografía axial computarizada (TAC) cerebral, tóxicos y pruebas microbiológicas, normales. Tras 60 horas inicia bruscamente trabajo respiratorio marcado, polipnea de 60 rpm e hipoventilación en campo derecho. La radiografía torácica evidencia imagen bullosa de hemitórax derecho sin parénquima pulmonar. Se confirma hernia diafragmática derecha mediante TAC y se deriva para reparación quirúrgica. **Conclusiones.** Aunque la hernia diafragmática derecha puede pasar desapercibida y diagnosticarse tardíamente, resultan interesantes casos como éste de presentación atípica. Inició con deterioro del nivel de conciencia y sin trabajo respiratorio, manteniendo constantes normales durante 60 horas de observación, lo que dificultó el diagnóstico final de hernia diafragmática y obstrucción intestinal.

#### PI.5.5

##### IMPORTANCIA DEL TRATAMIENTO PRECOZ DE LOS TRASTORNOS DEL CICLO DE LA UREA EN UNIDADES DE URGENCIAS/UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICA

N. Martínez-Espinosa, C. Sierra-Córcoles, R. Parrilla-Muñoz, V. Sánchez-Fuentes, J.F. Expósito-Montes, J. De La Cruz-Moreno  
*Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.*

**Introducción.** Los trastornos del ciclo de la urea son entidades de base genética por bloqueo enzimático, siendo el déficit de ornitinttranscarbamilasa (OTC) el de mayor incidencia. La sintomatología en su inicio es inespecífica y común a otras entidades clínicas, ocasionando un retraso diagnóstico y el subsiguiente empeoramiento pronóstico. **Objetivo.** Presentación de un caso de déficit de OTC. **Caso clínico.** Lactante de 11 meses que presenta de forma progresiva en las últimas 24 horas: rechazo de alimentación, irritabilidad, vómitos, obnubilación, febrícula y convulsiones. Ingresa en Unidad de Cuidados Intensivos Pediátrica (UCIP) con Glasgow 8, clono bilateral con hiperreflexia, polipnea y alcalosis respiratoria. Glucemia, iones y ácido láctico normal. Cetonuria negativa. Amoniaco: 148 µg/dL. Se realiza tomografía axial computarizada (TAC) y

estudio de líquido cefalorraquídeo (LCR) inicialmente normal. Con sospecha del trastorno del ciclo de la urea se inicia tratamiento específico con benzoato sódico, arginina, carnitina, cofactores vitamínicos, exención de aminoácidos con aporte calórico basado en hidratos de carbono. Se mantienen medidas de soporte vital ajustadas a su sintomatología (edema cerebral difuso y crisis convulsivas), precisando diálisis peritoneal en apoyo a la eliminación de amonio. A las 48 horas amonio < 50 mg/dL, presentando remisión de la sintomatología de forma progresiva. Se confirma el diagnóstico de déficit de OTC. **Conclusión.** Resaltar la importancia del diagnóstico y actuación precoz en el déficit de OTC, dependiendo de ello la supervivencia y la calidad de vida de los pacientes afectados.

#### PI.5.6

##### REVISIÓN DE LA ACTUACIÓN ANTE UN TRAUMATISMO CRANEOENCEFÁLICO EN URGENCIAS TRAS LA APLICACIÓN DE UN PROTOCOLO DIAGNÓSTICO

V. Sánchez-Fuentes, T. Del Campo-Muñoz, C. Sierra-Córcoles, R. Parrilla-Muñoz, N. Martínez-Espinosa, J. De La Cruz-Moreno.  
*Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.*

**Objetivos.** En la era de máxima afluencia al Servicio de Urgencias Pediátricas nos planteamos la aplicación de un protocolo diagnóstico ante un motivo de consulta tan controvertido como el traumatismo craneoencefálico (TCE), valorando la actitud adecuada desde el punto de vista neuropediátrico, en coordinación con el pediatra de Urgencias. **Material y métodos.** Revisión retrospectiva de TCE que acudieron a las Urgencias de nuestro hospital en el período comprendido entre el 1/1/05 y el 31/12/06. Comparación de resultados antes y después de la aplicación del protocolo. **Resultados.** Los TCE representan el 2,58% del total de consultas de Urgencias, siendo más frecuentes en varones 61% que en mujeres 39%, con edad media de 3,58 años, representando los menores de 3 años el 54% del total. Después de la aplicación del protocolo se van de alta un 83%, ingresan en observación un 15,5% y en Unidad de Cuidados Intensivos Pediátrica (UCIP)/planta un 1,5%, frente al 73, 24 y 3% del año anterior. La utilización de la Rx se ha reducido significativamente, pasando de un 68,27% a un 32,04% tras la aplicación del protocolo. No hubo diferencias significativas en la utilización de la tomografía axial computarizada (TAC). La causa más frecuente son las precipitaciones desde altura, con un 66%, y luego accidentes viales, con un 22%. No fallecimiento, con un 89% de curaciones completas y un 11% de curación con secuelas. **Conclusiones.** a) La aplicación de un protocolo de actuación mejora la calidad asistencial y disminuye las pruebas innecesarias, optimizando los recursos sanitarios; b) Influencia en la formación y seguridad de actuación del residente.

#### PI.5.7

##### TOMOGRAFÍA AXIAL COMPUTARIZADA CRANEAL EN URGENCIAS DE PEDIATRÍA; REVISIÓN DE 2 MESES

B. Navarra-Vicente, M. Lafuente-Hidalgo, R. Pérez-Delgado, C. Campos-Calleja, I. García-Jiménez, J.L. Peña-Segura, J. Lopez-Pisón

*Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.*

**Introducción y objetivos.** La resonancia magnética (RM) cerebral ha sustituido en su mayoría a la tomografía axial computarizada (TAC). Sus únicos inconvenientes son la necesidad de anestesia en algunos casos y la escasa disponibilidad en situaciones de Urgencia, donde la TAC sigue siendo ampliamente utilizada. **Pacientes y métodos.** Se revisan las TAC craneales realizadas en Urgencias de Pediatría en un período de 2 meses: 15-1-2008 a 15-3-2008, analizando sus indicaciones y si se ajustaban a nuestros protocolos.

**Resultados.** Se atendieron 9.769 pacientes en el período revisado, de los que 413 presentaban patología susceptible de realización de TAC craneal. Se realizaron 27 TAC craneales urgentes: 6 traumatismos craneoencefálicos, 5 cefaleas, 5 episodios paroxísticos sospecha de primer episodio convulsivo, 3 primeras crisis no sintomáticas agudas, 2 estados febriles, 2 previos a punción lumbar, 1 encefalopatía aguda, 1 focalidad neurológica en un paciente con cefalea y desviación comisura bucal, 1 hipertensión endocraneal y 1 sospecha de disfunción valvular. 5 (18,5%) de las TAC realizadas mostraron alteración intracraneal: 2 conocidas previamente (hidrocefalia asociada a Arnold Chiari y atrofia cerebelosa en enfermedad mitocondrial) y 3 de nuevo diagnóstico: un caso de hidrocefalia y agenesia cuerpo caloso; hipodensidades parietooccipitales isquémicas en primer episodio convulsivo en niño con leucemia e hipodensidades en ganglios basales en paciente con meningoencefalitis. En 2 casos con TAC normal se realizó RM, alterada en 1 (encefalomielitis aguda diseminada). Todas las TAC se ajustaron a nuestros protocolos. **Conclusión.** Pese a los riesgos potenciales derivados de la radiación, defendemos la realización de TAC craneal en los servicios de Urgencias Pediátricas.

### PI.5.8

#### CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES DE CALIDAD DEL PROTOCOLO DE CEFALEA AFEBRIL

L. Monge-Galindo, P. Higuera-Sanjuán, S. Beltrán-García, I. Carceller-Beltrán, R. Pérez-Delgado, J.L. Peña-Segura, J. López-Pisón.

Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

**Objetivos.** Conocer el porcentaje de cumplimiento de los indicadores de calidad del protocolo de cefalea afebril elaborado en nuestro hospital en 2003 y que ha seguido revisiones periódicas, comparándolos con los de años anteriores (período 2005), como forma de evaluar nuestra propia actuación, la utilidad del protocolo y su asimilación por parte de los médicos residentes. **Métodos.** Revisión de los informes de urgencias de 30 pacientes atendidos entre septiembre y diciembre de 2007 con diagnóstico de cefalea afebril y comparación con otros 2 grupos de 28 y 32 pacientes estudiados en febrero y mayo de 2005. **Resultados.** Véase tabla PI.5.8. **Conclusiones.** Existe aceptación generalizada del protocolo, pudiéndose afirmar su utilidad para la práctica diaria. Se pueden seguir mejorando aspectos como la constancia de realización de fondo de ojo, incrementada en mayo 2005, tras realización de sus talleres de valoración. Se insiste en la necesidad de constancia escrita de los datos importantes.

Tabla PI.5.8.

Indicador de calidad	Excepciones	Estándar	Grupo 1 Febrero 2005 (n = 28)	Grupo 2 Mayo 2005 (n = 32)	Septiembre- diciembre 2007 (n = 30)
Constancia de registro de TA	Ninguna	90%	27 (81,8%)	25 (65,8%)	24 (80,0%)
Constancia realización de fondo de ojo	1. Si ingreso y no sospecha de HTE 2. Niño ya controlado por cefaleas 3. Niños no colaboradores < 4 años, con cefalea de pocas horas de evolución	90%	17 (51,5%)	27 (71,1%)	19 (63,3%)
Constancia de indicación terapéutica de primera línea (según protocolo: AINE ± antiemético)	1. Paciente crónico con otros fármacos de base 2. No precisa tratamiento	95%	23 (69,7%)	31 (81,6%)	29 (96,6%)
Constancia de signos meníngeos	Ninguna	95%	31 (93,9%)	35 (92,1%)	27 (90,0%)

TA: tensión arterial; AINE: antiinflamatorios no esteroideos; HTE: hipertensión endocraneal.

## Sesión 6, viernes 19 de septiembre de 08:30 a 09:00 h

### PI.6.1

#### HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA EN LA INFANCIA Y LA ADOLESCENCIA: A PROPÓSITO DE TRES CASOS

V. San Antonio-Arce, J. Campos-Castelló

Hospital Clínico Universitario San Carlos. Madrid.

**Introducción.** La hipertensión intracraneal (HIC) idiopática se define como la presencia de HIC sin ventriculomegalia y en ausencia de lesión ocupante de espacio, oclusión venosa o proceso meníngeo. Generalmente sintomática, su manifestación clínica más frecuente es la cefalea, presente en 90% de los casos, y su complicación más grave la pérdida permanente de visión. **Objetivo.** A propósito de 3 nuevos casos, 1 de ellos asintomático, revisamos nuestra casuística y la descrita en la bibliografía con el fin de describir las formas de presentación, los tratamientos propuestos y la evolución de los casos. **Casos clínicos.** Presentamos 3 casos de HIC idiopática, 2 varones y una mujer, de edades entre 13 y 14 años, 2 de ellos con cefalea como único síntoma inicial, al que posteriormente se añadieron vómitos y diplopía, y uno de ellos asintomático en todo momento, remitido por las alteraciones encontradas casualmente por su oftalmólogo en el examen del fondo de ojo. Los tres fueron tratados con acetazolamida oral durante una media de 6 meses, con remisión de la sintomatología y normalización del examen neurológico y oftalmológico. **Discusión.** La presentación clínica de la HIC idiopática es variable. En la infancia la asociación a obesidad y sexo femenino es menos frecuente que en el adulto, y es con más frecuencia asintomática. A pesar de que el diagnóstico precoz parece importante para tratar de prevenir las secuelas visuales, existe una falta de evidencia de la eficacia de los diferentes tratamientos propuestos y de la relación con la evolución de la enfermedad.

**PI.6.2****PSEUDOTUMOR CEREBRI. NUESTRA EXPERIENCIA DE 18 AÑOS**

L. Monge-Galindo, R. Pérez-Delgado, A. Olloqui-Escalona, J.P. García-Iñiguez, I. Ruiz Del Olmo-Izuzquiza, J.L. Peña-Segura, J. López-Pisón  
Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

**Introducción.** Se conoce como pseudotumor *cerebri* a cuadros de hipertensión intracraneal (HTE) con neuroimagen normal, debidos a alteración de la circulación del líquido cefalorraquídeo (LCR) por diversas patologías. Se presenta nuestra experiencia de 18 años. **Resultados.** Del total de la base de datos de Neuropediatría, con 10.720 niños en 18 años, se ha establecido el diagnóstico de pseudotumor *cerebri* en 34 casos, 16 con edades entre 2,3 y 8,9 meses (75% varones), todos con abombamiento transitorio de fontanela y 18 entre 4,4 y 13,7 años (67,7% mujeres), todos con papiledema, que se resolvió posteriormente. El 75% de los lactantes habían finalizado recientemente tratamiento corticoideo por bronquitis. En los mayores, en 1 caso había excesiva ingesta de vitamina A, 3 casos se asociaron a meningitis linfocitaria y 1 a mastoiditis. Se hizo ecografía transfontanelar o tomografía axial computarizada (TAC) a todos los lactantes y TAC o resonancia magnética (RM) a todos los mayores, y punción lumbar a 7 lactantes y 16 niños mayores. Se trataron con acetazolamida 6 niños, en 3 casos asociando furosemida y en 1 corticoides. Todos los casos evolucionaron favorablemente. **Discusión.** Suele tener un curso benigno, aunque puede tardar en resolverse en niños mayores, pero puede tener graves repercusiones visuales, incluso ceguera, por lo que precisa estrecho control oftalmológico. Deben descartarse otras causas de HTE. En niños mayores o lactantes de evolución no favorable debe hacerse RM y punción lumbar. Si hay evolución desfavorable, deben considerarse tratamiento con acetazolamida y furosemida, corticoides, punciones lumbares de repetición, y descompresión de nervios ópticos.

**PI.6.3****PRONÓSTICO DE LOS EPISODIOS DE DESMIELINIZACIÓN AGUDA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LA INFANCIA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS**

V. San Antonio-Arce, J. Campos-Castelló  
Hospital Clínico Universitario San Carlos. Madrid.

**Introducción.** Ante un primer episodio de desmielinización aguda del sistema nervioso central (SNC) es importante descartar un primer brote de esclerosis múltiple (EM) de inicio en la infancia. **Objetivo.** A propósito de 2 casos de desmielinización aguda del SNC, revisamos nuestra casuística de EM de inicio en la infancia, describimos los hallazgos clínicos, analíticos, neurofisiológicos y de neuroimagen encontrados inicialmente, así como la evolución, y los comparamos con los descritos en la bibliografía. **Casos clínicos.** Describimos el caso de un varón que a los 13 años presenta un primer episodio de hemiparesia-hemihipoestesia faciobraquiocrural derecha y en la resonancia magnética (RM) se encuentra una única lesión de desmielinización en sustancia blanca frontoparietal izquierda, siendo el resto de estudios normales. Tres años después, sin clínica, presenta nueva lesión desmielinizante en centro semioval derecho en RM de control, así como bandas oligoclonales en líquido cefalorraquídeo (LCR) y alteración de los potenciales somatosensitivos, con lo que es diagnosticado de EM. El otro caso es una niña que presenta a los 7 años una neuritis óptica anterior derecha, y 6 meses después presenta una encefalomiyelitis aguda diseminada de curso multifásico con recaídas a los 3 y 6 meses, quedando posteriormente asintomática hasta 4 años, después que presenta una neuritis óptica retrobulbar derecha, siendo el resto de estudios normales y no habiéndose hecho el diagnóstico de EM.

**Discusión.** La dificultad de establecer un pronóstico es discutida, analizando diversos factores. La necesidad de un seguimiento a largo plazo parece clara, pero su duración y los exámenes indicados no están bien establecidos.

**PI.6.4****LEUCOENCEFALITIS AGUDA HEMORRÁGICA**

E. Arce-Portillo, M. Escudero-Lirio, L. Rodríguez-Romero, B. Muñoz-Cabello, M. Madruga-Garrido, M. Rufo-Campos  
Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

**Introducción.** La leucoencefalitis aguda hemorrágica es una variante de enfermedad desmielinizante hiperaguda y rápidamente progresiva con un pronóstico generalmente fatal, que ocasiona la muerte en pocos días. Es una enfermedad muy infrecuente en Pediatría (menos de una decena de casos publicados). **Caso clínico.** Varón, 15 meses. Vacunación hace 15 días con triple vírica. Enfermedad actual: crisis convulsivas febriles con letargia. Ante la sospecha de meningoencefalitis se realiza punción lumbar y se inicia tratamiento antibiótico y antivírico. A las 36 horas, ingreso en Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) por estado convulsivo. Presenta hemiparesia izquierda, estrabismo convergente y disminución fluctuante del nivel de consciencia. Líquido cefalorraquídeo (LCR): pleocitosis con predominio de polimorfonuclear (PMN). Electroencefalograma (EEG): disminución de la actividad de base cerebral. Tomografía computarizada (TC): afectación parcheada en ambos hemisferios con disminución de la densidad en el sector de la sustancia blanca, principalmente subcortical, en los lóbulos frontal, parietal y temporal, respetando en su mayor parte la corteza y presentando algunos focos hemorrágicos. Resonancia magnética (RM) (T<sub>2</sub> y FLAIR): lesiones hiperintensas bilaterales en sustancia blanca en los sectores frontal, parietal y occipital, con poca afectación de la corteza, y focos hemorrágicos. Ante el diagnóstico de leucoencefalitis aguda hemorrágica, se inicia tratamiento con corticoides en altas dosis e inmunoglobulina G (2 g/kg). Evolución favorable. Secuelas: dificultad de interacción con el medio. Marcha inestable. **Conclusiones.** El diagnóstico diferencial debe establecerse fundamentalmente con encefalitis herpética, meningitis bacteriana, encefalomiyelitis aguda diseminada, trombosis venosa central y otras enfermedades desmielinizantes. El pronóstico y las secuelas dependerán de la rápida instauración del tratamiento.

**PI.6.5****HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL SECUNDARIA A INFECCIÓN POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE**

M.E. Yoldi-Petri, V. Etayo-Etayo, M.M. Castle-Castle, I. Hualde-Olascoaga, T. Durá-Travé  
Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

**Objetivo.** Se presenta un caso clínico de hipertensión intracraneal como manifestación neurológica de una infección por *Mycoplasma pneumoniae*. **Caso clínico.** Niño de 5 años de edad que consulta por fiebre y cefalea holocraneal de 3 semanas de evolución; sin predominio horario y que le despierta por las noches. Anorexia y pérdida de peso. Exploración física: febril. Decaído. Palidez cutánea. Edema de papila bilateral. Resto de exploración normal. Pruebas complementarias: hemograma, bioquímica, anticuerpos antinucleares (ANAS), anticuerpos citoplasmáticos antineutrófilos (ANCAS), fiebre reumática (FR), anticuerpos antiestreptolisina O (ASTO), anticuerpos anticardiolipina, anticoagulante lúcido: normales. Bacteriología -hemocultivo, urocultivo, coprocultivo y líquido cefalorraquídeo LCR-: negativa. LCR (presión 370 mmH<sub>2</sub>O, 30 leucocitos/mm<sup>3</sup>, glucosa y proteínas normales, y ausencia de bandas monoclonales). Serología bacteriana/vírica (sangre/LCR): nega-

tiva. Mantoux: negativo. *Mycoplasma pneumoniae*: IgM (+), IgG: 1/160 (una semana después: 1/2.560). Rx de tórax normal. Tomografía computarizada (TC) craneal normal. Resonancia magnética (RM) craneal: pequeña lesión hiperintensa en circunvolución poscentral derecha que afecta a corteza y sustancia blanca subcortical. Electroencefalograma (EEG): foco lento temporoparietal derecho. *Evolución*. Se inicia tratamiento con claritromicina (3 semanas) y prednisona (5 semanas), desapareciendo la fiebre en las primeras 24 horas y con mejoría progresiva del papiledema. RM craneal (a las 10 semanas): normal. *Conclusiones*. La patogenia de las complicaciones neurológicas relacionadas con infección por *Mycoplasma pneumoniae* (meningoencefalitis, ataxia cerebelosa aguda, síndrome de Guillai-Barré, parálisis de Bell, etc.) es desconocida. Aunque se sugiere la posibilidad de una invasión directa del sistema nervioso central (SNC), lo más probable es que se deba a fenómenos autoinmunes; siendo preceptivo el uso de corticoides como opción terapéutica, además de la antibioterapia.

#### PI.6.6

##### MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS DE LA INTOXICACION POR PLOMO EN UNA FAMILIA

C. Martos-Lozano <sup>a</sup>, C. Vázquez-Álvarez <sup>a</sup>, F. Martín-Del Valle <sup>b</sup>, G. Iglesias-Escalera <sup>a</sup>, M.L. Carrasco-Marina <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Severo Ochoa. <sup>b</sup> Hospital Infanta Elena. Madrid.

*Objetivos*. Actualmente la intoxicación por plomo es infrecuente en nuestro medio gracias a los controles legales; no ocurre así en países en desarrollo. Nuestro objetivo es repasar la clínica de la intoxicación por plomo y recordar esta intoxicación dentro del diagnóstico diferencial de algunos síndromes. *Casos clínicos*. 3 niños procedentes de un pueblo de Bolivia con una fundición de plomo. Caso 1: niño de 13 años con marcha en estepaje desde los 4 años y retraso escolar leve. Exploración física: arreflexia aquilea e hipoestesia propioceptiva, táctil y dolorosa en ambos pies. Niveles de plomo: 41 mg/dL, creatinina: normal, ferritina: 11 ng/mL, hemoglobina: 12g/dL. Electromiograma: polineuropatía axonal sensitivomotora predominantemente en extremidades inferiores. Caso 2: niña de 11 años diagnosticada de lactante de epilepsia, asintomática en la actualidad. Exploración normal. Niveles de plomo 47 µg/dL. Electroencefalograma: normal. Creatinina: normal. Hemoglobina 11,9 g/dL. Resonancia magnética (RM): aumento de señal en T<sub>2</sub> y FLAIR, sin efecto de masa ni edema corticosubcortical en ambos hemisferios cerebelosos y lóbulos temporales. Caso 3: niño de 9 años con tartamudeo ligero desde el inicio del desarrollo del lenguaje y leve retraso escolar. Exploración física normal, salvo por microcefalia. Niveles de plomo: 37 mg/dL. Creatinina normal. Hemoglobina 13 g/dL. Tomografía axial computarizada (TAC): múltiples imágenes de alta densidad compatibles con calcificaciones sin efecto de masa ni edema en núcleos lenticulares, subcortical frontal y parietal bilateral. *Conclusiones*. La clínica de la intoxicación por plomo es muy variada e inespecífica, por lo que hay que pensar en ella e investigar niveles de plomo, especialmente en pacientes procedentes de países en desarrollo.

#### PI.6.7

##### HIDROCEFALIA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE CEREBELITIS POR VIRUS DE EPSTEIN-BARR

A. Camacho, T. Moreno, R. Simón, O. García, A. Muñoz, F. Mateos  
Hospital 12 de Octubre. Madrid.

*Introducción*. La evolución de la cerebelitis aguda suele ser benigna, pero el edema puede obstruir la circulación del líquido cefalorraquídeo (LCR). Presentamos 2 casos de cerebelitis por virus de Epstein-Barr (EBV), que iniciaron con una hidrocefalia. *Casos clí-*

*nicos*. Caso 1: niño de 7 años que ingresó por cefalea de 12 horas de evolución. Cuatro días antes había presentado fiebre y vómitos. En la exploración destacaba una limitación en la supravisión de la mirada e incoordinación de extremidades. El dolor le impedía incorporarse. La tomografía axial computarizada (TAC) craneal mostraba hidrocefalia triventricular con realce leptomeníngeo cerebeloso. El LCR tenía pleocitosis mononuclear leve. La serología para EBV fue positiva. En la resonancia magnética (RM) craneal se vio un importante edema cerebeloso con afectación troncoencefálica. A pesar de pautar corticoides, el nivel de conciencia disminuyó en los días siguientes y hubo que colocar un drenaje ventricular externo. Caso 2: niño de 7 años, transplantado hepático por una colestasis idiopática, que ingresó por cefalea. Llevaba 15 días con dolor y vómitos. La exploración neurológica era normal, incluido el fondo de ojo. En la TAC craneal urgente se apreciaba hidrocefalia triventricular incipiente. En el LCR había pleocitosis mononuclear y la proteína C reactiva (PCR) para EBV fue positiva. El niño quedó asintomático en 48 horas, pero cuando se realizó la RM se vio un aumento de señal en ambos hemisferios cerebelosos en secuencias FLAIR, con un tamaño ventricular normal. *Conclusiones*. En contadas ocasiones la cerebelitis aguda puede provocar hidrocefalia. El EBV es el germen más relacionado con esta complicación. Lo excepcional del segundo caso es la ausencia de disfunción cerebelosa.

#### PI.6.8

##### CEREBELITIS AGUDA CON HIDROCEFALIA Y COMPRESIÓN AGUDA DEL TRONCO ENCEFÁLICO. DESCRIPCIÓN DE UN CASO CLÍNICO DE EVOLUCIÓN FATAL Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA

N. Muñoz-Jareño <sup>a</sup>, D. Martín Fernández-Mayoralas <sup>b</sup>, R. Muñoz-Muñiz <sup>b</sup>, S. Fernández-Sánchez <sup>b</sup>, E. Collantes-Bellido <sup>c</sup>, A. Fernández-Jaén <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital Infanta Leonor. <sup>b</sup> Hospital De La Zarzuela.

<sup>c</sup> Hospital Universitario La Paz. Madrid.

*Objetivos*. La cerebelitis aguda (CA) acompañada de inflamación fatal del cerebelo es un cuadro muy poco frecuente con diferentes formas de tratamiento médico y quirúrgico. Presentamos el caso de un paciente de 5 años que desarrolló una CA de evolución rápidamente fatal, pese a los tratamientos realizados. Realizamos una revisión de la bibliografía incluyendo diferentes opciones de tratamiento médico y quirúrgico. *Caso clínico*. Varón de 5 años que, tras un cuadro de cefalea y vómitos, evoluciona rápidamente a coma. La resonancia magnética cerebral (RM) muestra una hidrocefalia obstructiva por compresión del tronco cerebral debido a un aumento de volumen de los hemisferios cerebelosos y herniación amigdalina transforaminal. Se decide tratamiento médico con esteroides y quirúrgico mediante colocación de válvula de derivación externa, a pesar de lo cual el paciente fallece. Los estudios microbiológicos y metabólicos resultaron negativos. La necropsia fue compatible con una CA. *Conclusiones*. Existen pocos casos descritos en la bibliografía de evolución fatal de una CA. El tratamiento esteroideo puede ser insuficiente y es necesario instaurar actuación neuroquirúrgica rápida mediante un drenaje ventricular externo. Algunos pacientes no responden a esta terapia y pueden precisar una descompresión de la fosa posterior mediante una craneotomía suboccipital descompresiva. En el caso clínico, la evolución hacia la muerte cerebral fue tan rápida que impidió dicho procedimiento, a no ser que se hubiera realizado de forma concomitante a la implantación del drenaje externo, lo que podría constituir una técnica de elección en casos de evolución fulminante.

## PÓSTERS II

Sesión 1, viernes 19 de septiembre  
de 09:00 a 09:30 h

## PII.1.1

### TROMBOSIS VENOSA CEREBRAL: PRESENTACIÓN DE 4 CASOS Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA

A. López-Lafuente, C. Surribas, P. Barros, M.J. López-Rodríguez, M.J. García-García, I. Arroyo-Carrera, V. Carretero  
*Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.*

**Introducción.** La trombosis venosa cerebral (TVC) es una patología rara en la edad pediátrica (0,67 casos por 100.000 niños-año), pero con una considerable mortalidad y morbilidad neurológica. Actualmente, gracias al desarrollo de nuevas técnicas de neuroimagen, como la angiografía, el número de casos diagnosticados está aumentando, lo que permite un mejor conocimiento de sus factores de riesgo y expresión clínica. El tratamiento con anticoagulantes o trombolisis sigue siendo controvertido y debe individualizarse. Presentamos los casos de TVC que hemos tenido en nuestro hospital en los últimos 9 años y revisamos la bibliografía. **Casos clínicos.** Véase tabla PII.1.1. **Conclusiones.** Debemos conocer bien esta patología, su origen multifactorial y su gran variabilidad clínica, ya que a pesar de los avances en las técnicas de neuroimagen, esta entidad puede no diagnosticarse si no es sospechada por el clínico o por el radiólogo. Son necesarios ensayos clínicos para estandarizar guías de tratamiento anticoagulante en las TVC en edad pediátrica.

## PII.1.2

### TRATAMIENTO DE LA HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL SECUNDARIA A ENCEFALITIS HERPÉTICA MEDIANTE CRANIECTOMÍA DESCOMPRESIVA

D. Pascual-Vaca, G. Vilaplana, C. Fons, A. López, A. García, I. Roussos, J. Campistol  
*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

**Objetivo.** Una de las complicaciones más graves de la encefalitis herpética es la hipertensión intracraneal refractaria al tratamiento médico. La craniectomía decompresiva se ha propuesto como me-

da terapéutica eficaz. Describimos el caso de una paciente afecta de encefalitis herpética complicada con hipertensión intracraneal grave y su evolución tras practicar una craniectomía decompresiva. **Caso clínico.** Adolescente de sexo femenino y 16 años sin antecedentes de interés, que consulta por fiebre, cefalea, dolor nucal y diplopía, además de rinorrea, tos y febrícula los 10 días previos. En la exploración física presentaba somnolencia, rigidez cervical, hemiparesia izquierda y parálisis del VI par izquierdo. Tomografía axial computarizada (TAC) craneal: lesión hipodensa frontotemporal derecha. Líquido cefalorraquídeo (LCR): claro, proteínas 200 mg/dL, glucosa 49 mg/dL, leucocitos 1.360 (95% mononucleares), 1.280 eritrocitos, reacción en cadena de la polimerasa (PCR) herpes tipo 1 positiva. Electroencefalograma (EEG): actividad periódica lenta en hemisferio derecho. Resonancia magnética (RM) cerebral: lesión hiperintensa frontotemporal derecha con efecto masa. A pesar del tratamiento con aciclovir y corticoides, a las 48 horas del ingreso (12 días de inicio de la clínica) presenta crisis tonicoclónica generalizada, anisocoria arreactiva, bradicardia y presión intracraneal (PIC) > 30 mmHg. TAC craneal: lesión frontotemporal derecha con desviación de la línea media y signos de enclavamiento. Se practica craniectomía decompresiva, evolucionando favorablemente. Después de 9 meses, no presenta secuelas motoras ni visuales, persiste epilepsia focal sintomática, con buena respuesta a carbamacepina. **Conclusiones.** Una de las causas más importantes de morbimortalidad en la encefalitis herpética es la hipertensión intracraneal grave. La craniectomía decompresiva puede estar indicada en casos refractarios a tratamiento médico, mejorando su pronóstico funcional a largo plazo.

## PII.1.3

### TUBERCULOSIS MILIAR ASOCIADA CON TUBERCULOMAS INTRACRANEALES MÚLTIPLES

E. Arce-Portillo, C. Fons, J. Carrasco, I. Jordán, A. Capdevila, J. Campistol  
*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

**Introducción.** El sistema nervioso central (SNC) se afecta en un 0,5-2% de los casos de tuberculosis (TBC) en niños y asciende a 50% en el caso de TBC miliar. Las formas de presentación son meningitis tuberculosas (95%), tuberculomas (2%) y abscesos (menos del 1%). Los tuberculomas pueden coexistir en un 10% de los casos con meningitis. **Caso clínico.** Varón, 2 años. Marruecos. Consulta por fiebre sin foco de una semana de evolución y disminución de apetito, en tratamiento antibiótico por infección de vías respiratorias altas. Exploración: disminución del nivel de conciencia.

Tabla PII.1.1.

Edad	Sexo	Clinica/EN	IRM/TAC	Etiología	Tratamiento	Evolución
1 día	F	Convulsiones Hipotensión arterial	Trombosis SLS	Desconocida	Sintomático/FAE	9 años: asintomática
10 días. (EG: 34 semana)	M	Convulsiones	Trombosis SLS, SR, SL, Galeno. Infartos SB	Déficit proteína C	Sintomático FAE	3 años: tetraparesia espástica Epilepsia (síndrome de West)
9 años	F	Cefalea, vómitos, otalgia Papiledema	Trombosis SLS y SL	Síndrome antifosfolípido primario	Acetazolamida Anticoagulación	18 años: 4 nuevos episodios de trombosis Anticoagulada Asintomática
7 años	M	Cefalea, vómitos, disartría, papiledema	Trombosis SLS y SL izquierdo. Infarto parietal-izquierdo	Desconocida	Acetazolamida Anticoagulación	9 años: Anticoagulado Asintomático

SLS: seno longitudinal superior; SR: seno recto; SL: senos laterales; FAE: fármacos antiepilepticos; SB: senos basales.

Apertura ocular al dolor. Rigidez de nuca. Signos meníngeos positivos. Ptosis palpebral izquierda con pupila media poco reactiva. Resto, sin hallazgos. Se procede a intubación y conexión a ventilación mecánica. Líquido cefalorraquídeo (LCR): 479 células, 100% mononucleares. Hiperproteinorraquia. Hipogluorraquia. Resonancia magnética (RM): múltiples tuberculomas supra e infratentoriales. Infiltración meníngea supratentorial y de cisternas de la base. Hidrocefalia obstructiva. TC torácico: adenopatías mediastínicas. Lesiones intersticiales bilaterales. Condensación basal izquierda. Se inicia tratamiento con cuatro antituberculostáticos y corticoides. Se coloca drenaje ventricular externo. Evolución: se extubó a las 48 horas. Precisó implante de válvula de derivación ventriculoperitoneal. Signos piramidales claros con espasticidad marcada de los 4 miembros. Pendiente de confirmación microbiológica del bacilo, pero se encuentra contacto familiar positivo (abuelo y hermano). *Conclusiones.* La incidencia de tuberculomas intracraneales es muy baja. Considerar en pacientes que pertenezcan a grupos de riesgo, áreas endémicas o con contactos cercanos, que presenten déficit neurológicos focales o crisis. El factor pronóstico más importante es el comienzo precoz del tratamiento.

#### P11.1.4

##### **INFECCIÓN POR *CHLAMYDIA PNEUMONIAE* COMO DESENCADENANTE DE FENÓMENOS NEUROLÓGICOS MEDIADOS POR ANTICUERPOS ANTIFOSFOLIPÍDICOS**

N. Martínez-Espinosa, C. Sierra-Córcoles, R. Parrilla-Muñoz, V. Sánchez-Fuentes, M. De Toro-Codes, J. De La Cruz-Moreno  
*Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.*

*Introducción.* Diversos procesos infecciosos de etiología vírica, bacteriana o parasitaria se han relacionado con la presencia de anticuerpos antifosfolipídicos (AFL), pudiendo estar en algunos casos implicados en el desarrollo de un síndrome antifosfolipídico (SAF). El papel patogénico de estos anticuerpos es todavía un gran desconocido, constituyendo éste un tema de debate en la actualidad, al no verse siempre implicado en el desarrollo de fenómenos trombóticos. Se presenta el caso de un paciente con sintomatología neurológica secundaria a AFL inducidos por una infección por *Chlamydia pneumoniae* sin complicaciones trombóticas asociadas. *Caso clínico.* Niño de 11 años con mareos y cefalea de un mes de evolución. En los últimos 10 días se asocia visión borrosa y de 'imágenes en fotogramas', parestesias y dolor ocular en las 24 horas previas a su ingreso. Informe oftalmológico: edema leve de papila bilateral. Antecedentes inmediatos: proceso infeccioso en el mes previo al ingreso. Exploración física sin hallazgos. Se realizan hemograma, bioquímica general, estudio hormonal, estudio de líquido cefalorraquídeo (LCR) (cultivo, gram, serologías, bioquímica), presión de apertura de LCR, resonancia magnética (RM), angiorresonancia y tomografía axial computarizada (TAC) craneal, todos ellos compatibles con la normalidad. Fondo de ojo (FO), ecografía y TAC de órbitas: calcificaciones en ambos discos ópticos compatibles con drusas (mismo hallazgo en el padre). Serología positiva a *Chlamydia pneumoniae* (1/256). Anticuerpos anti-cardiolipina IgG e IgM aumentados. Evolución: cese de los síntomas con normalización posterior de niveles de AFL. *Conclusión.* Destacar la importancia de incluir serologías y AFL ante sintomatología neurológica imprecisa o no filiada con en el caso expuesto.

#### P11.1.5

##### **SÍNDROME DE PARKINSONISMO GRAVE SECUNDARIO A RISPERIDONA EN UN PACIENTE CON ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X**

C. Sierra-Córcoles, R. Parrilla-Muñoz, C. Martínez-Padilla, N. Martínez-Espinosa, V. Sánchez-Fuentes, J. De La Cruz-Moreno  
*Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.*

*Introducción.* La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD), debida a mutaciones del gen *ABCD1*, implica la no expresión de la proteína ALDP. Su patogénesis, no del todo conocida, se relaciona directamente con acúmulo de AGCML, produciendo un proceso inflamatorio y lesiones desmielinizantes en el sistema nervioso central (SNC), causantes de la expresión clínica de la forma cerebral. Son los síntomas conductuales, trastornos del aprendizaje, psicóticos, etc., los primeros en manifestarse a veces, precisando en algunos casos tratamiento farmacológico. Los tratamientos indicados (neurolepticos-antidepresivos) presentan dificultades en estos pacientes: no suelen responder de forma típica, tienen gran vulnerabilidad a los efectos adversos, pueden agravar el deterioro cognitivo y empeorar la enfermedad de base. Se acepta su utilización con precaución. En la X-ALD la risperidona es la indicada. *Caso clínico.* Varón 23 años, diagnosticado por historia familiar de la enfermedad, antecedente de insuficiencia suprarrenal desde los 19 años, con vida autónoma. Neuroimagen normal y ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) aumentados. Presenta trastornos conductuales, compulsivo-obsesivos, iniciando tratamiento con risperidona. Al mes presenta cuadro de demencia y parkinsonismo grave. Neuroimagen patológica no característica totalmente de X-ALD. Fallecimiento a los 4 meses del diagnóstico: neumonía aspirativa por encefalopatía X-ALD y neuroleptica. *Conclusiones.* Los neurolepticos atípicos, como efecto adverso pueden causar extrapiramidalismo, que puede ir desde distonías leves hasta cuadros graves, como síndrome rígido-acinético progresivo, refractario y mortal, efecto que hemos comprobado en este paciente por la vulnerabilidad que presenta un cerebro dañado. No sabemos que mecanismos son los implicados, quedando sólo preguntas con interrogantes, pero nos indica precaución y valoración en su utilización.

#### P11.1.6

##### **SÍNDROME DE ENCEFALOPATÍA POSTERIOR REVERSIBLE CON HIPERTENSIÓN ARTERIAL DE CAUSA NO DEFINIDA**

C. Sierra-Córcoles, R. Parrilla-Muñoz, C. Martínez-Padilla, V. Sánchez-Fuentes, N. Martínez-Espinosa, J. De La Cruz-Moreno  
*Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.*

*Introducción.* El síndrome de leucoencefalopatía posterior reversible (SLPR), es una entidad clinicoradiológica caracterizada por afectación de la sustancia blanca (SB) por edema cerebral. Clínicamente produce una encefalopatía aguda o subaguda que suele coincidir con hipertensión arterial (HTA), con síntomas de cefalea, vómitos, alteración de la conciencia y trastornos visuales. La etiología evocada en la infancia ha sido por HTA secundaria a enfermedades crónicas subyacentes con insuficiencia renal o tratamiento inmunosupresor. Presenta la particularidad en casi todos los casos de reversibilidad clinicoradiológica tras tratamiento antihipertensivo o supresión de inmunosupresores. *Objetivo.* Presentar un caso de SLPR relacionado con HTA de causa no definida. *Caso clínico.* Niño de 5 años sano. Presenta abdominalgia. A las 48 horas inicia vómitos seguidos de crisis convulsiva parcial, pérdida de conciencia con focalidad en extremidad inferior derecha. Se detecta HTA (150/120), iniciando tratamiento antihipertensivo, con remisión de la sintomatología y control de la HTA. Tomografía axial computarizada (TAC) craneal realizada a las 48 horas, normal. Se realiza

resonancia magnética (RM) al 4.º día: hiperintensidad en SB en Flair/T<sub>2</sub> subcorticales en parietales-temporooccipitales-frontales-bilaterales. RM a las 2 semanas: desaparición de las lesiones. Se descartan enfermedades subyacentes de base con estudios funcionales y de imagen. Estudio cardiológico detecta hipertrofia leve de ventrículo izquierdo (VI). Con diagnóstico de HTA de causa no definida continua en tratamiento con controles y seguimiento de HTA. **Conclusiones.** Nuestro caso presenta SLPR por HTA sin enfermedad subyacente de base. El conocimiento y la sospecha diagnóstica precoz facilitan el tratamiento adecuado, previniendo las secuelas neurológicas e incluso la muerte.

## PII.1.7

### MIELITIS TRANSVERSA POSVACUNAL. CASO CLÍNICO

S. Roldán-Aparicio, L. Arrabal-Fernández, A. Leonés-Valverde, H. Navarro, M. Martín-Díaz

Hospital Virgen de las Nieves. Granada.

**Objetivo.** Descripción de un caso de mielitis transversa probablemente posvacunal. **Caso clínico.** Varón de 7 meses con hipotonía, pérdida de fuerza global (imposibilidad de sedestación y sostén cefálico), flaccidez de las 4 extremidades (peor superiores), llanto y tos débiles, de 24 horas de evolución. Febrícula. Vacunación 48 horas antes. Antecedentes sin interés. Exploración: sensorio, pares craneales y pupilas normales. Llanto débil y agudo. Hipotonía axial y periférica, tetraparesia flácida asimétrica (mayor afectación brazos, sobre todo izquierdo). Escasa movilidad con retirada discreta al dolor en miembros inferiores, casi ausente en izquierdo, aunque provoca llanto. Arreflexia miembros superiores (MMSS), hiporreflexia miembros inferiores (MMII). Esfínteres no valorables. Hemograma, bioquímica, enzimas musculares: normales. Líquido cefalorraquídeo (LCR): proteínas 41 mg/dL, glucosa 59 mg/dL, leucocitos 4/mm<sup>3</sup>, cultivos y serologías negativos. Estudio inmunológico normal. Resonancia magnética (RM) craneal normal. RM medular: mielitis cervical. potenciales evocados somatosensoriales (PESS): presentes en MMSS, afectación bilateral de MMII principalmente derecho. Evolución: se instauran corticoides. Evolución favorable. RM (2 meses evolución): desaparición del edema. Pequeño foco gliático residual. Actual: movilidad activa normal en las 4 extremidades sin asimetrías. Buena manipulación. Tono central normal, con sedestación y bipedestación con apoyo. Tono normal en MMSS, muy discreta hipertonía e hiperreflexia en MMII. **Conclusiones.** La mielitis transversa es un proceso infrecuente en la edad pediátrica y excepcional en la lactancia. La etiología parainfecciosa/autoinmune supone un porcentaje importante, no hallándose siempre un claro antecedente. Dado lo excepcional del caso, se ha considerado de interés describir un cuadro de mielitis transversa en un lactante inmunocompetente tras vacunación polivalente, sin que pueda relacionarse con ninguna en concreto.

## PII.1.8

### TOXOCARIASIS CEREBRAL

R. Martín-Molina, M.A. Martínez-Granero, A. García-Pérez, M. Bueno-Campaña

Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

**Introducción.** La infestación sintomática por *Toxocara* es infrecuente en nuestro medio. En áreas de prevalencia alta se ha demostrado una asociación entre seropositividad y epilepsia parcial. **Caso clínico.** Varón de 3 años procedente de medio rural de Rumania. Epilepsia parcial desde los 18 meses, en tratamiento con ácido valproico (VPA) y carbamacepina (CBZ) con control parcial. Retraso del lenguaje y trastorno de conducta con hipermotricidad y agresividad. Estudio inicial: resonancia magnética (RM) cerebral con

lesión malácica crónica temporal izquierda. Hemograma con eosinofilia (23%, 2.270 eosinófilos totales). Por eosinofilia se amplía estudio, con parásitos en heces negativos, serología positiva para *Toxocara canis*, negativa para *Echinococo*, *Trichinella* y *Fasciola*. Líquido cefalorraquídeo (LCR) con pleocitosis (22 cels/mm<sup>3</sup>). AngioRM pendiente. Se inicia tratamiento con albendazol y dexametasona con normalización de la eosinofilia y disminución de títulos serológicos. Actualmente en monoterapia con VPA con buen control. **Conclusiones.** La infestación por *Toxocara* es habitualmente asintomática, aunque existen formas sintomáticas (visceral, ocular). La afectación cerebral es muy rara y probablemente ocurre por diseminación hematogena. Se puede presentar como meningoencefalomielitis, encefalitis, vasculitis cerebral, crisis agudas, epilepsia y trastornos conductual. En neuroimagen se describen áreas de vasculitis, lesiones focales, hiperseñal en T<sub>2</sub> por granulomas o microhemorragias e infartos corticales. El diagnóstico es serológico. Nuestro caso, con lesión cerebral focal, epilepsia y pleocitosis lo consideramos una forma cerebral de toxocariasis, observando una evolución favorable con el tratamiento antihelmíntico. Aunque la toxocariasis cerebral es una patología infrecuente, se debe tener en cuenta en niños con epilepsia y eosinofilia, especialmente si procede de áreas geográficas endémicas.

## Sesión 2, viernes 19 de septiembre de 09:00 a 09:30 h

### PII.2.1

#### AFECTACIÓN NEUROLÓGICA EN EL LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO PEDIÁTRICO

A. Sans, C. Boix, R. Colomé, A. López, V. Delgado, J. Antón  
Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

**Introducción.** La afectación neurológica en el lupus eritematoso sistémico pediátrico (LESP) es frecuente y varía, según los trabajos, entre el 20 y 95% de los casos. Durante tiempo se creyó que las únicas manifestaciones relacionadas con el sistema nervioso central (SNC) en el lupus eran los trastornos psicóticos y las convulsiones. En los últimos 10 años las distintas clasificaciones han ido incluyendo una variada gama de trastornos que van desde la cefalea, la afectación cognitiva y conductual, accidente vascular cerebral (AVC), convulsiones, trastornos del movimiento hasta la afectación del sistema nervioso periférico. En 1999 el American College of Rheumatology diferencia 19 síndromes neuropsiquiátricos en el LES. Las manifestaciones neuroconductuales pueden presentarse en cualquier momento del curso de la enfermedad y afectan de manera significativa el curso y la calidad de vida de los pacientes. Los estudios neurocognitivos han demostrado su utilidad en el adulto, pero existen pocas series pediátricas en la bibliografía. En los adultos se han descrito perfiles específicos de afectación fronto-subcortical con alteración de memoria, funciones ejecutivas y enlentecimiento en la velocidad psicomotora y del procesamiento de la información. **Objetivo.** Conocer la afectación neurológica y específicamente neuropsicológica en un grupo de pacientes con diagnóstico de LESP. **Pacientes y métodos.** Se presenta un grupo de 5 pacientes de sexo femenino con diagnóstico de LES. Se revisa la clínica neurológica y los resultados del estudio neuropsicológico realizado en todas ellas. **Resultados y conclusiones.** La afectación neurológica y neuropsicológica en el LESP en el grupo estudiado es semejante a la descrita en los adultos.



## PII.2.2

### MIELITIS TRANSVERSA POR *MYCOPLASMA PNEUMONIAE*. PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO

S. Roldán-Aparicio, L. Arrabal-Fernández, A. Leonés-Valverde, A. Ramírez-Arredondo

Hospital Virgen de las Nieves. Granada.

**Objetivo.** Descripción de un caso clínico de parálisis flácida como presentación de mielitis transversa por *Mycoplasma*. **Caso clínico.** Niña de 3 años que, cursando cuadro catarral, presenta pérdida de fuerza progresiva de inicio en miembros inferiores (MMII) instaurándose parálisis flácida completa en 24 horas con imposibilidad de sostén cefálico. No otra afectación neurológica ni sistémica. Padre infección por virus de la inmunodeficiencia humana (VIH). Antecedentes personales sin interés. Exploración: conciencia, pupilas y pares craneales normales. Voz débil y bitonal. Imposibilidad de movilidad activa, control de tronco ni sostén cefálico. Flaccidez, pérdida de fuerza (0/5) y arreflexia de las 4 extremidades. Sensibilidad dolorosa, discriminativa y posicional abolidas desde el cuello, táctil y térmica conservadas. No control de esfínteres. Sistema nervioso autónomo (SNA) normal. Analítica normal. Líquido cefalorraquídeo (LCR): 250 células, proteínas 90,8 mg/dL, resto normal. Electromiograma (EMG) normal. Resonancia magnética (RM): mielitis transversa cervicodorsal. Serología *Mycoplasma pneumoniae* positiva. Evolución: tratamiento con corticoides. Potenciales evocados somatosensoriales (PESS) (5 semanas): respuesta en el sector periférico normal; central sólo mediano derecho con respuesta muy retrasada y de baja amplitud. Ausencia de sensibilidad dolorosa. Controles RM: buena evolución *Actual*. Fuerza proximal 4/5, distal 3/5. Hiperreflexia con clono en MMII. Marcha parapareética. Escoliosis. Vejiga neurógena. **Conclusiones.** Las parálisis flácidas en Pediatría son infrecuentes. Aunque el Guillain-Barré es la más frecuente, hay que considerar otras etiologías. Presentamos este caso, al ser la mielitis transversa una causa poco frecuente que precisa confirmación en RM. La mayoría son idiopáticas, aunque se demuestra etiología infecciosa en 20-30% de los casos. En el nuestro se confirma este carácter por *Mycoplasma pneumoniae*.

## PII. 2.3

### MIELINOLISIS CENTRAL PONTINA Y EXTRAPONTINA SECUNDARIA A UNA CORRECCIÓN RÁPIDA DE HIPERNATREMIA: PRESENTACIÓN DE UN CASO

B. Bernardo-Fernández, I. Málaga-Diéguez, R. Labra-Álvarez, A. Concha-Torre, R. López-Roger

Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

**Introducción.** La mielinólisis central pontina (MCP), y extrapontina (ME) son entidades consecuencia de alteraciones en las concentraciones plasmáticas de iones secundarias, generalmente a correcciones agresivas de hiponatremia y menos habitualmente de hipernatremia. Hasta la fecha existen tres casos publicados de ambas entidades asociadas en pacientes pediátricos. **Caso clínico.** Varón de 3 años con diabetes insípida central, tratada con desmopresina intranasal como secuela de una hemorragia intracraneal neonatal secundaria a crisis hipertensiva por coartación de aorta. Ingresa por deshidratación hipernatremica grave ( $\text{Na}^+$  189 mmol/L) y deterioro neurológico. Se pauta corrección de la hipernatremia y 48 horas después presenta estado convulsivo refractario, que requiere inducción de coma barbitúrico. Se traslada a Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP), donde desarrolla anisocoria, taquicardia e hipotensión, se constata  $\text{Na}^+$  128 mmol/L y edema cerebral, y se pauta manitol y suero salino hipertónico. Tras recuperarse del edema cerebral y corrección lenta de sus alteraciones hidroelectrolíticas mejora progresivamente, lo que permite alta definitiva a los 72 días. En la resonancia magnética (RM) se observan lesiones en vér-

mix, ambos hemisferios cerebelosos y protuberancia. Al alta presenta escasa conexión con el medio, ausencia de comunicación, hipotonía generalizada, espasticidad de miembros inferiores y reflejos osteotendinosos (ROT) exaltados. **Conclusiones.** La corrección de alteraciones iónicas y glucémicas graves han de ser cautas, ya que pueden provocar destrucción de las vainas de mielina (MCP/ME) y ocasionar graves secuelas neurológicas. La absorción de la desmopresina intranasal puede ser errática y han de tenerse en cuenta sus implicaciones. La asociación de MCP y ME en un mismo paciente pediátrico es muy poco frecuente.

## PII.2.4

### ACCIDENTES CEREBROVASCULARES ISQUÉMICOS EN NIÑOS CON CARDIOPATÍAS

B. Huidobro-Fernández, M. Tolín-Hernani, M. Vázquez-López, F. Martín-Del Valle, M. Centeno, P. Castro-De Castro

Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

**Introducción.** Los accidentes cerebrovasculares (ACV) en la infancia han aumentado significativamente en los últimos años. Dentro de ellos, los secundarios a cardiopatías son los más frecuentes. **Objetivos.** Describir las características de los ACV isquémicos en niños cardiopatas, destacando los factores de riesgo específicos, la clínica inicial, la demora diagnóstica y el tratamiento posterior. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los pacientes con cardiopatía diagnosticados de ACV arterial isquémico en los últimos 10 años en nuestro hospital. Se analizaron: tipo de cardiopatía, posibles factores asociados como cirugías o cateterismos recientes, estudio de trombofilias, clínica inicial, demora y método diagnóstico, profilaxis primaria y secundaria, tratamiento administrado y evolución neurológica. **Resultados.** 20 pacientes cumplieron los criterios de inclusión (edades: período neonatal-15 años), 18 presentaban cardiopatías congénitas. 11 pacientes tenían antecedente de cirugía y/o cateterismo en el mes previo. La forma de inicio más frecuente fueron crisis convulsivas. El diagnóstico se retrasó más de 24 horas en el 60% de los casos. 50% de los pacientes no recibían profilaxis primaria. Se indicó tratamiento en el 70% de los casos, aunque en ningún caso trombólisis. **Conclusiones.** Es prioritario pensar en un ACV ante cualquier síntoma neurológico agudo en un niño con cardiopatía. Se deberían establecer medidas para disminuir la demora en el diagnóstico en este tipo de pacientes, así como realizar estudios prospectivos aleatorizados para crear un protocolo de actuación uniforme en los ACV pediátricos.

## PII.2.5

### NECK-TONGUE SYNDROME

A. García-Ron, M.A. Delgado-Rioja, B. Jiménez-Crespo, M.L. Domínguez-Quintero, J. Sierra-Rodríguez

Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

**Objetivo.** Presentar un caso clínico de *neck-tongue syndrome* (SNT) de diagnóstico infrecuente en Pediatría. Se trata de una cefalea caracterizada por episodios paroxísticos breves de dolor intenso occipital o cervical alto, acompañados de parestias en la hemilengua ipsilateral, desencadenados por movimientos bruscos de rotación de la cabeza. Descritos por primera vez hace 40 años por Cyriax. De fisiopatología incierta, parece que el dolor es causado por una subluxación atloaxoidea transitoria, con posterior transmisión de los estímulos al nervio lingual desde la raíz de C2 a través del hipogloso. Se clasifican según la etiología en complicadas y no complicadas (Borody). Su diagnóstico es clínico y el tratamiento conservador. **Caso clínico.** Niña de 11 años de edad que presenta episodios caracterizados por dolor lacinante de inicio súbito en región occipital izquierda, acompañados de parestesia de la hemi-

lengua ipsilateral, de segundos de duración, que cedían de forma espontánea. Exploración neurológica normal. Radiografía lateral de columna cervical y resonancia magnética (RM) craneal y cervical normal. No se desencadena la clínica con giro brusco pasivo de la cabeza. Debido a su baja frecuencia se explica a los padres y no se aplica ningún tratamiento. En un año de seguimiento, buena tolerancia de la paciente. Conclusiones: El SNT es una entidad poco conocida, quizás de ahí su baja frecuencia. El diagnóstico es puramente clínico, aunque es necesario un RM cervical para descartar organicidad. Debido a su buena evolución no precisa tratamiento, salvo el de la causa desencadenante, si se encuentra.

## PII.2.6

### OFTALMOPLEJÍA DOLOROSA EN PEDIATRÍA: EXPERIENCIA DE 2 CASOS

R. Vidal-Sanahuja, C. Coderch-Ciurans, S. Uriz-Urzaínqui, J. Quilis-Esquerri, S. Redondo-Torres, V. Medina-Iglesias  
*Hospital de Terrassa. Terrassa, Barcelona.*

**Introducción.** En la oftalmoplejía dolorosa se pueden ver implicadas diversas estructuras orbitarias como: globo ocular, nervios oculomotores, óptico, trigémino, fibras simpáticas, musculatura extraocular, sistema arterial, venoso, linfático, tejido conectivo, grasa, glándula lagrimal, y paredes óseas. Con tal diversidad de estructuras, las posibilidades etiológicas son múltiples y su estudio complejo. **Casos clínicos.** Caso 1: mujer de 15 años que consultó en el 2002 por presentar desde hacía 18 horas lagrimeo y congestión conjuntival en ojo izquierdo, dolor ocular, y diplopía al mirar hacia la izquierda. Tomografía computarizada (TC) cerebral con engrosamiento del músculo recto interno y cambios inflamatorios en párpado izdo. Visión normal. Análítica negativa. Recuperación completa tras una semana de tratamiento corticoideo. Caso 2: mujer de 10 años que consultó en marzo de 2008 por dolor ocular derecho de 6 horas de evolución, vómitos, y amaneciendo con ptosis palpebral derecha, midriasis, oftalmoplejía derecha completa y discreta proptosis. Resonancia magnética (RM) cerebral con una lesión orbitaria de 8 x 6 mm superointerna derecha, y unas estructuras filiformes milimétricas intra y extraconales, sugestivas de tejido linfático o venoso. Agudeza visual 0,7 derecha y 1 izquierda. Tras 3 semanas de tratamiento corticoideo, desapareció el dolor y la ptosis, y leve mejoría de la oftalmoplejía y midriasis. **Conclusiones.** El caso 1 se diagnosticó de pseudotumor orbitario, y el caso 2 de posi-

ble malformación venosa/linfática, pendientes de completar estudio y evolución. Revisamos el diagnóstico diferencial de la oftalmoplejía dolorosa basado en la clínica, neuroimagen, estudios de laboratorio, respuesta corticoidea y, cuando fuera necesario, estudio biopsico.

## PII.2.7

### PARÁLISIS ADQUIRIDA DEL VI PAR CRANEAL EN LA INFANCIA: REVISIÓN DE 3 CASOS

M.C. Torres-Torres<sup>a</sup>, A. López-Lafuente<sup>b</sup>, P. Sánchez-Miranda<sup>a</sup>, P. Donado-Palencia<sup>a</sup>, M.J. Balleste-Herrera<sup>a</sup>, E. Palomo-Atance<sup>a</sup>  
<sup>a</sup> Hospital General de Ciudad Real. Ciudad Real. <sup>b</sup> Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

**Introducción.** La parálisis adquirida del VI par craneal (PASP) es poco frecuente en la infancia. Las etiologías más prevalentes son la traumática y la tumoral. Sin embargo, se deben incluir en el diagnóstico diferencial las formas benignas postinfecciosas. La patogenia de éstas es desconocida, siendo su presentación y curso evolutivo similares a las parálisis faciales idiopáticas. **Casos clínicos.** Presentamos 3 casos de PASP postinfecciosas, con distinto curso evolutivo (Tabla PII.2.7). **Conclusión.** La evolución espontánea de la PASP postinfecciosa es, en general, hacia la curación (70% casos), aunque se han descrito recaídas, sobre todo en los primeros 6 meses de seguimiento. Esto lo observamos en el caso 1. Dado el corto período de seguimiento del caso 2, cabe la posibilidad de que presente nuevos episodios de PASP en los próximos meses.

## PII.2.8

### ANGIOMA LUMBAR Y FOSITA PRECOXÍGEA EN NIÑA DE CASI 3 AÑOS

M.L. Casado-Sánchez, S.D. Calleja-López, T. Raga-Poveda, C. Ortega-Casanueva, J. García-Velázquez, M. Herrera-Martín  
*Hospital General de Segovia. Segovia.*

**Objetivo.** Dirigir la atención a lesiones cutáneas que pueden esconder patología neuroquirúrgica. **Caso clínico.** Niña de 3 años, adoptada a los 11 meses, con poca fuerza en miembros inferiores y sin sedestación. Marcha a los 17 meses, con caídas frecuentes en disminución. Control de esfínteres diurno. Enuresis nocturna ocasio-

Tabla PII.2.7.

	Caso 1	Caso 2	Caso 3
Edad	8 meses	2 años y 8 meses	18 meses
Sexo	Femenino	Masculino	Masculino
Síntomas	Parálisis mirada lateral izquierda	Parálisis mirada lateral izquierda	Parálisis mirada lateral izquierda
Antecedentes	Varicela dos meses antes. Infección respiratoria una semana antes. Vacunación con Prevenar <sup>®</sup> 10 días antes	Infección respiratoria tres semanas antes	Varicela dos meses antes. 11 días antes vacuna DTP y Hib
RM/TAC	Normal	Otomastoiditis izquierda	Normal
Evolución	Dos recaídas, con posterior resolución	A los cuatro días de PASP: fiebre y OMA izquierda. Resolución de PASP en 6-7 semanas	Persistente parálisis VI par. Tratamiento con toxina botulínica
Tiempo de seguimiento	10 meses	3 meses	4 años

RM: resonancia magnética; TAC: tomografía axial computarizada; PASP: parálisis adquirida del VI par craneal; OMA: otitis media aguda; DTP: vacuna difteria, tétanos y tos ferina.

nal. Antecedentes personales y familiares: desconocidos hasta adopción. Ortesis de silicona por 2.º dedo del pie derecho en garra. Exploración física: Peso 13 kg (P25), talla 92,7 cm (P50). Hemitórax izquierdo: 3 pequeñas manchas 'café con leche'. Región lumbar: angioma vinoso con pelo sobre mancha azulada; otra, en glúteo izquierdo y fosita precoxígea profunda (sin fístula). Buena motilidad, fuerza, tono y masas musculares de miembros inferiores con reflejos osteotendinosos normales. Sensibilidad plantar, estática y marcha, normales. Pie derecho: 2.º dedo en garra. Radiografía simple de columna lumbosacra y caderas: espina bífida oculta de 5.ª vértebra lumbar. Resonancia magnética de columna: malformación congénita de columna vertebral y médula espinal relacionada con digrafía espinal oculta. Columna dorsal y lumbar disráfica, con hipoplasia de arco neural posterior. Médula espinal anclada en L4, múltiples cavidades de hidrosiringomielia, lipoma espinal, meningocele sacro y seno dérmico con pequeño trayecto fistuloso subcutáneo hacia unión sacrocoxígea, sin afectarla ni comunicación clara con canal raquídeo. Resto de columna, normal. Diagnóstico: disrafía espinal oculta. Lesiones cutáneas en región lumbosacra y nalga derecha. Evolución: vista por Neurocirugía, conducta expectante. **Conclusiones.** Las lesiones cutáneas pueden esconder padecimientos neuroquirúrgicos en la columna. El diagnóstico temprano evita complicaciones neurológicas e infecciosas tardías mediante tratamiento precoz.

### Sesión 3, viernes 19 de septiembre de 09:00 a 09:30 h

#### P11.3.1

#### RENDIMIENTO EN NUESTRO HOSPITAL DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS EN EL RETRASO MENTAL Y EN LOS TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO

R. Martín-Molina, A. García-Pérez, M.A. Martínez-Granero, I. Luis Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

**Objetivos.** Estudiar el rendimiento en nuestro hospital de las pruebas genéticas en el retraso mental (RM) sindrómico, no sindrómico, y en los trastornos generalizados del desarrollo (TGD), sin incluir los síndromes Down. **Métodos.** Revisamos los pacientes vistos en Neuropediatría en 10 años de funcionamiento de la Fundación Hospital Alcorcón, con diagnóstico principal de RM y TGD. Se han excluido los RM/TGD que acompañan a otras etiologías: esclerosis tuberosa, errores innatos del metabolismo (EIM), parálisis cerebral infantil (PCI), infecciones congénitas, epilepsias graves. **Resultados.** De 3.973 pacientes, se incluyeron 348 encontrando 21 alteraciones genéticas (6%): 1 ring-20, 2 translocaciones no balanceadas, 3 deleciones, 2 X-frágil, 1 cromosoma marcador supernumerario, 2 Steinert congénitos, 1 Prader Willi (delección) y 1 fenotipo PW con trisomía 15q11-q13, 2 Angelman por microdelección UB3A, 2 deleciones subteloméricas, 1 Turner y 1 Klinefelter, 2 Sprintzen, 1 Smith Magenis. **Conclusiones.** Nuestro porcentaje de etiología genética conocida es bajo, pero variado (hay que tener en cuenta que no se han incluido los Down). Los *MECP2* determinados fueron negativos (3). Deberían ponerse en marcha técnicas más precisas como MLPA (*multiplex ligation-dependent probeamplification*), arrays-CGH (hibridación genómica comparada), y estudios de genes para retraso mental ligado al X (RMLX) para llegar a un porcentaje mayor de diagnóstico genético conocido. Deberían también realizarse protocolos clínicos de estudios genéticos secuenciales, y optimizar los recursos sanitarios mediante redes hospitalarias que se reparten las técnicas genéticas en cada comunidad. Conocer la causa del RM/TGD permite ofrecer un riesgo de recurrencia, un pronóstico y opciones de tratamiento, y evita exámenes buscando otras etiologías.

#### P11.3.2

#### SÍNDROME DE X FRÁGIL, ¿UNA ENTIDAD DE DIAGNÓSTICO FÁCIL?

A. García-Oguiza, A. Olloqui-Escalona, M. Lafuente-Hidalgo, R. Pérez-Delgado, N.D. Rojo-Pérez, J.L. Peña-Segura, F.J. López-Pisón

Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

**Introducción.** El síndrome de X frágil se considera la causa hereditaria más frecuente de retardo mental (1-4%). **Objetivos.** Revisar todos los pacientes estudiados de posible síndrome de X frágil en nuestra Unidad. Analizar cuántos estudios han sido positivos, tiempo de evolución hasta su diagnóstico y motivos de consulta. **Materiales y método.** Nuestra base de datos recoge todos los pacientes vistos en la Unidad de Neuropediatría desde mayo de 1990. Hemos revisado todos los pacientes en que constaba realizado el estudio de síndrome de X frágil hasta febrero de 2008. **Resultados.** De 10.529 pacientes que constan en la base de datos, se ha realizado estudio de X frágil a 501 pacientes, estando alterado en 14 casos (un 2,8%). Los motivos de consulta más frecuentes para la realización del estudio han sido: retraso psicomotor, alteración del comportamiento, trastornos paroxísticos, problemas escolares y trastornos del lenguaje. De los 14 casos (2 de ellos mujeres) 3 son diagnóstico por antecedente familiar, 1 de ellos diagnóstico prenatal; los otros 11 fueron diagnosticados a una edad media de 4 años y 2 meses. El estudio fue sugerido en 1 caso por los progenitores y en otro por los educadores; 1 caso venía diagnosticado de otro centro. **Conclusiones.** A pesar de la aparente poca rentabilidad de los estudios de X frágil en nuestra serie, creemos está justificado su estudio por la trascendencia que implica el diagnóstico en el consejo genético familiar. Nos planteamos la conveniencia de ampliar el espectro clínico de pacientes que se estudian.

#### P11.3.3

#### EXPERIENCIA EN CONSULTA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS AFECTOS DE DISTROFIA MIOTÓNICA

Y. Armendáriz, R. Pérez, L. Monge, M. La Fuente, M. Calvo, J.L. Peña, J. López-Pisón

Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

**Objetivos.** Revisión de nuestra experiencia de 18 años en pacientes afectados de distrofia miotónica. **Resultados.** Se han controlado 10 pacientes con genética positiva. 2 fueron fallecimientos, 4 siguen en control, 2 son seguidos en otro Centro, y 2 abandonaron el control. 3 son familiares entre sí. Media de seguimiento: 4 años. Edad media del último control: 6 años (21 días-12 años). Iniciaron en período neonatal 7 niños con hipotonía, 4 de ellos con sufrimiento fetal añadido. 1 niño se diagnóstico a los 3 meses por estar su padre afecto. 1 niña adoptada consultó a los 10 años por agarrotamientos de las manos 'desde siempre' y 1 niño a los 5 años con posturas anómalas de las manos. Presentaron retraso psicomotor o del lenguaje 6 niños. Alteraciones asociadas: 2 casos de cataratas, 1 caso de diabetes tipo I, 3 casos de hipercolesterolemia, 1 sarcoma de pared abdominal, 1 caso de fractura de fémur y cadera, 2 casos de comunicación interauricular. El diagnóstico se realizó en 5 casos por la clínica y/o fenotipo de madre y niño, en 3 casos tras diagnóstico familiar y en los 2 casos no congénitos sintomáticos exclusivamente por la clínica del niño. **Discusión.** La distrofia miotónica es poco frecuente en nuestra experiencia, más frecuentes las formas congénitas, que asocian con frecuencia sufrimiento perinatal. La genética permite identificar o excluir el proceso. Debe realizarse ante recién nacidos hipotónicos de causa no aclarada, y plantearse en niños ante alteraciones de los dedos y manos no fácilmente explicables.

**PII.3.4****VALORACIÓN NEUROLÓGICA DE NIÑOS CON SÍNDROME DE DELECCIÓN 22q11.2**

V. Delgadillo-Chilavert<sup>a</sup>, A. Leones<sup>a</sup>, L. Callejón<sup>a</sup>, P. Poó<sup>a</sup>, E. Gean<sup>a</sup>, V. Catalá<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

<sup>b</sup> Laboratorio prenatal Genetics. Barcelona.

**Introducción.** El síndrome de delección 22q11.2 es una anomalía cromosómica debida a una pérdida de material del brazo largo del cromosoma 22, con una prevalencia de 1 en 4.000 recién nacidos vivos. La expresión clínica de esta cromosomopatía corresponde a síndromes: velocardiocéfalo, Di George, facies-conotruncal, que comparten manifestaciones fenotípicas de expresividad variable. **Objetivo.** Valorar la afectación neurológica y extraneurológica de 29 niños con este síndrome, confirmado por método FISH (*fluorescent in situ hybridation*). **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de todos los casos y en grupo de ellos, valoración neurológica actual aplicando según edades y grado de afectación tablas de neurodesarrollo de Haizea, Llevant y Bayley; test cognitivos –K-ABC, subtest escala de inteligencia para niños WISC- IV, WPPSI (*Preschool and Primary Scale of Intelligence*)–, y cuestionarios (Vineland y Achenbach). **Resultados.** Predominio del sexo masculino 65% con edad promedio al momento del diagnóstico de 18 meses. Fenotipo muy variable con rasgos dismórficos descritos en la gran mayoría, cardiopatía 76%, déficit inmunológico 69%, hipocalcemia 42%. Epilepsia 14%. Fallecimiento 4%. En el 86% se objetivó retraso global del desarrollo con retraso del área del lenguaje en el 100% de los casos, asociando trastornos del habla en los casos de insuficiencia velo palatina en el 41%. Vineland con alteración en: lenguaje 70%, habilidades cotidianas 90%. KABC (*Kaufman Assessment Battery for Children*): procesamiento mental compuesto alterado en el 40%. **Conclusión.** El retraso global del desarrollo con principal afectación en el área del lenguaje y retraso cognitivo es frecuente en pacientes con síndrome de delección 22q11, no atribuibles a las patologías asociadas; la detección precoz de los trastornos neurológicos es fundamental en el tratamiento de estos pacientes.

**PII.3.5****HALLAZGOS CLÍNICOS EN PACIENTES NEUROPEDIÁTRICOS CON MUTACIONES EN LA REGIÓN CRÍTICA DE LA LISENCEFALIA**

P. Andreo-Lillo<sup>a</sup>, T. Escámez-Martínez<sup>b</sup>, S. Martínez-Pérez<sup>b</sup>, F. Carratalá-Marco<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante.

<sup>b</sup> Instituto de Neurociencias de Alicante. Alicante.

**Introducción.** Las mutaciones en la región crítica de la lisencefalia (RCL) se han asociado a malformaciones del sistema nervioso central (SNC) muy variables, aunque con estudios de muestras modestas. El análisis de mutaciones del ADN y de su transcripción, de poblaciones mayores de pacientes con características comunes como retraso psicomotor y epilepsia con malformaciones del SNC, indicaría la correspondencia de la mutación de algunos genes con determinados patrones sindrómicos, aún poco definidos. **Objetivo.** Comparar la presencia de mutaciones de la RCL en pacientes con retraso psicomotor y/o epilepsia con anomalías estructurales del SNC (REM) en relación a un grupo de control. **Pacientes y métodos.** Se toman 42 pacientes consecutivos con REM (*rapid-eye movement*) a los que se practican examen clínico neurológico, electroencefalograma (EEG) y resonancia magnética (RM) cuyas características básicas se agrupan como variables independientes. A éstos, y a 224 controles sanos, se les estudia por técnicas de proteína C reactiva (PCR) la presencia de mutaciones y errores de transcripción en la RCL. **Resultados.** En 6 pacientes de REM se encontró otra

causa que explicase el proceso. De los 36 restantes, en 26 se detectó la presencia de mutación de ADN y/o errores en la transcripción, mientras que no se detectó ningún caso entre los controles ( $\chi^2 = 179,75$ ;  $p = 0,0000000$ ) –asumiendo un falso positivo, se obtiene: *odds ratio* (OR) = 579,8; intervalo de confianza (IC) (70,11 < OR < 12684,88)–. **Conclusiones.** Los pacientes con REM presentan alrededor de 580 más probabilidades de tener mutaciones en la RCL que los pacientes del grupo de control.

**PII.3.6****EL ‘SIGNO MOLAR’ EN EL SÍNDROME DE JOUBERT Y SÍNDROMES RELACIONADOS. A PROPÓSITO DE 2 CASOS**

R. Ranz-Angulo, M. Lafuente-Hidalgo, M. Salvatierra-Arrondo, A. Claver-Monzón, L. Monge-Galindo, C. Loris-Pablo, J.L. Peña-Segura, J. López-Pisón

Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

**Introducción.** El síndrome de Joubert (SJ) es una enfermedad rara autosómica recesiva, con alteraciones respiratorias neonatales, hipotonía, ataxia, alteraciones oculomotoras y retraso psicomotor. Puede asociar afectación retiniana, renal y/o hepática. Se presentan 2 casos. **Casos clínicos.** Caso 1: niño de 7 meses que desde los 2 meses muestra estrabismo divergente y nistagmo horizontal, con falta de seguimiento visual e hipotonía axial. Sostén cefálico a los 5 meses. Resonancia magnética (RM) muestra el ‘signo molar’. Caso 2: niño de 10 años ingresado en período neonatal por taquipnea, y discinesia oculocefálica y de extremidades superiores, ausencia de contacto visual e hipotonía axial. Diagnosticado de posible encefalopatía mitocondrial por déficit parcial del complejo I de la cadena respiratoria. Sedestación a los 22 meses y marcha autónoma atáxica a los 4 años. Persistencia de discinesia oculomotora y nistagmo y retraso cognitivo. A los 9 años insuficiencia renal secundaria a nefronoptosis. La neuroimagen –RM a los 10 meses y a los 5 años y tomografía axial computarizada (TAC) craneal a los 10 años– es compatible con el SJ, con el signo molar. **Discusión.** El SJ tiene un amplio espectro clínico. El diagnóstico puede no ser fácil fuera de los casos típicos de presentación neonatal. En el caso 2, la nefronoptosis, enfermedad a su vez rara, planteó el diagnóstico de SJ. El ‘signo molar’ determinado por la aplasia-hipoplasia del vermis cerebeloso es característico y está presente en la mayoría de SJ, aunque no es patognomónico. Se distinguen diferentes ‘síndromes relacionados con SJ’, que comparten rasgos clínicos.

**PII.3.7****CROMOSOMA 13 EN ANILLO Y AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO: A PROPÓSITO DE UNA EXTRAÑA ASOCIACIÓN**

I. Ocio-Ocio, S. Aguilera-Albesa, M.P. Botella-Astorqui, E. Goicoechea-Manso, M. Madera-Barriga, A. Zabaleta-Rueda  
Hospital Txagorritxu. Vitoria.

**Introducción.** El cromosoma 13 en anillo (r13), constituye una cromosomopatía infrecuente, con una incidencia estimada de 1/58.000 recién nacidos vivos. Su variable expresividad clínica incluye múltiples malformaciones congénitas y retraso mental, habitualmente grave. Sin embargo, la revisión de la bibliografía nos aporta casos aislados de r13 asociado a una agenesia del cuerpo calloso (ACC). **Caso clínico.** Niña de 27 meses en la actualidad. Hija única de padres no consanguíneos. Diagnóstico prenatal mediante resonancia magnética (RM) fetal de agenesia completa del cuerpo calloso. Presenta dismorfia facial con microcefalia, asociada a múltiples malformaciones menores en sistemas cardiovascular, genitourinario, digestivo y en extremidades. La neuroimagen confirma la presencia de una agenesia casi completa del cuerpo calloso, sin otras alteraciones salvo una ligera atrofia supra e infratentorial asociada

a un retraso en la mielinización. El análisis genético determinó un cariotipo: 46,XX,r(13)(p11.2q34), describiéndose mediante bandedo cromosómico el predominio de células monosómicas para la región q34, mientras que un 10% de ellas manifiesta una trisomía parcial de casi todo el cromosoma 13. El análisis cromosómico de ambos progenitores fue normal. Su seguimiento clínico revela un retraso psicomotor moderado con hipertonía generalizada. Desde los 20 meses de edad presenta crisis febriles atípicas. *Conclusión.* La variabilidad en la pérdida de material genético determina la heterogeneidad clínica del r13. El mosaicismo entre líneas celulares con monosomía y trisomía de dicho cromosoma, condicionan en este caso características clínicas coincidentes de ambas alteraciones, lo que podría explicar la ACC, descrita previamente en la trisomía 13.

### P11.3.8

#### SÍNDROME DE MILLER-DIEKER: PRESENTACIÓN DE UN CASO

P. Barros-García<sup>a</sup>, A. López-Lafuente<sup>a</sup>, C. Surribas-Murillo<sup>a</sup>, Y. Castaño-Muñoz<sup>a</sup>, F.J. Romero-Sala<sup>a</sup>, I. Arroyo-Carrera<sup>a</sup>, L. Rodríguez-Martínez<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres. <sup>b</sup>Centro de Investigación de Anomalías Congénitas. Instituto Carlos III. Madrid.

*Introducción.* El síndrome de Miller-Dieker (SMD) se caracteriza por lisencefalia tipo I con dismorfia facial. Otras manifestaciones clínicas son cardiopatía, anomalías en extremidades, urogenitales y, ocasionalmente, onfalocelo. Se debe a deleciones de 17p13.3 que incluyen el gen *LIS1* y otros loci contiguos. En un escaso porcentaje es secundario a una traslocación balanceada en uno de los progenitores. Provoca retraso psicomotor grave, epilepsia refractaria y trastornos alimenticios. Pronóstico ominoso. *Caso clínico.* Antecedentes personales (AP): embarazo controlado. Amniocentesis 46,XX. Parto inducido por crecimiento intrauterino retardado (CIR) + oligoamnios. Edad gestacional (EG): 39 semanas. Apgar: 9/10. Peso de recién nacido (PRN): 2.195 g (P10), talla recién nacido (TRN): 47 cm (P25), perímetro craneal recién nacido (PCRN): 30,5 ( $P < 10$ ). Exploración funcional (EF): microcefalia, frente amplia, nariz pequeña, narinas antevertidas, microrretrognatia, orejas bajas, fisura palatina, clinodactilia 5.º dedo de manos, prominencia coxígea, ano anterior. Ecografía cerebral: ausencia de surcos. Resonancia magnética (RM) cerebral: lisencefalia tipo I. Potenciales evocados auditivos de tronco cerebral (PEATC): retraso madurativo, hipoacusia bilateral omedia-grave. Cariotipo alta resolución: normal. FISH (*fluorescent in situ hybridization*): 46,XX.ish 17p13.3 (LIS1)-.ish tel (17p)- de novo. Padres no portadores. *Evolución.* Desde el nacimiento dificultad para la alimentación con estancamiento ponderoestatural e infecciones ópticas de repetición. Al mes de vida presenta temblores generalizados y clonías palpebrales –electroencefalograma (EEG): elementos punta-onda de múltiple focalidad– que remiten con fenobarbital. Al 5.º mes reinicia crisis sin respuesta al aumento de fenobarbital, pero sí a levetiracetam. Al 8.º mes desarrolla síndrome de West, que se controla con vigabatrina. Peso: 5,3 kg ( $P < 3$ ), talla: 57,5 cm ( $P < 3$ ), PC: 39 cm ( $P < 3$ ). Retraso psicomotor grave. *Conclusiones.* El SMD es una patología con mal pronóstico. Evolución a epilepsia de difícil control y retraso psicomotor grave. Su diagnóstico permite ofrecer consejo genético a las familias afectadas con adecuación del esfuerzo terapéutico.

### Sesión 4, viernes 19 de septiembre de 09:00 a 09:30 h

#### P11.4.1

#### ASOCIACIÓN DE SÍNDROME DE KALLMANN Y DISGENESIA PARCIAL DEL CUERPO CALLOS COMO MANIFESTACIÓN DE UNA MUTACIÓN DEL GEN *FGFR1*

A. Martínez-Carrascal<sup>a</sup>, S. Rometsch<sup>a</sup>, J.M. Rius-Peris<sup>a</sup>, J.P. Ferrer-García<sup>a</sup>, M. Rodríguez-García<sup>a</sup>, C. Dode<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Hospital de Requena. Valencia. <sup>b</sup>Institut Cochin, París.

*Introducción.* Los sentidos del gusto y olfato son los más antiguos, presentes en los primeros seres unicelulares. Las neuronas del sistema olfatorio continúan dividiéndose durante la vida adulta. El epitelio olfatorio genera neuroblastos que migran y residen en el hipotálamo. Si se produce un fallo en la migración, las neuronas que sintetizan GnRH no estén presentes. El síndrome de Kallmann es un trastorno con hipogonadismo hipogonadotrópico y anosmia producidos por una alteración en la migración de dos subpoblaciones neuronales. Se han identificado dos genes: las mutaciones que producen pérdida de función en *KALI* y en *FGFR1*. Sin embargo, en el 80% de los casos no se detecta ninguna de estas mutaciones. *Caso clínico.* Varón de 13 años que presentaba retardo puberal y anosmia. El estudio hormonal con test de LHRH (*luteinizing hormone-releasing hormone*) da un perfil prepuberal y el test con HGC (gonadotropina corionica humana) no consigue respuesta adecuada. La RMC muestra un bulbo olfatorio hipoplásico y una agenesia casi total del cuerpo calloso, con única presencia de la rodilla del cuerpo calloso muy disminuida de tamaño. Neurológicamente no presenta sintomatología clínica. Se practica el estudio genético del gen *KALI* siendo negativo, y cariotipo de alta resolución con fórmula normal 46 XY. La Dra. Dode realizó el estudio del gen *FGFR1*, detectando una nueva mutación en heterocigosidad, la V116G. *Conclusión.* No hemos encontrado en la bibliografía la asociación del síndrome de Kallmann con una disgenesia del cuerpo calloso. La explicación patogénica de dicha asociación es que ambas migraciones neuronales requieran, entre otros factores, el *FGFR1*.

#### P11.4.2

#### LEUCOENCEFALOPATÍA QUÍSTICA SIN MEGALENCEFALIA: UNA NUEVA REALIDAD CLÍNICA

M. Madruga-Garrido, B. Muñoz-Cabello, B. Blanco-Martínez, E. Arce-Portillo, G. Idígoras-Santos, M. Rufo-Campos.

Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla.

*Objetivos.* Reconocer las características clínicas de la leucoencefalopatía quística no megalencefálica, una entidad clínica poco conocida, y con signos clinicoradiológicos diferenciadores de otras enfermedades que afectan a la sustancia blanca en la infancia. *Caso clínico.* Varón de 12 meses, hijo de padres sanos no consanguíneos, que presenta cuadro de retraso psicomotor grave detectado a los 3 meses, espasticidad, déficit visual y episodios de desviación tónica de la mirada hacia arriba. Asocia crisis parciales complejas y mioclonías con estímulos táctiles y luminosos. En el examen destacan la escasa conexión con el medio, hipotonía axial con hipertonía y espasticidad de miembros, hiperreflexia y normocefalia. Se realizaron pruebas metabólicas, de infecciones prenatales, enzimáticas (Krabbe y leucodistrofia metacromática) y estudios de conducción nerviosa, que fueron normales. En la resonancia magnética (RM) aparece atrofia corticosubcortical leve, quiste del septo pelúcido y lesiones en sustancia blanca multifocales con quistes subcorticales temporales y occipital izquierdo. Está en estudio para la identifica-

ción del defecto genético responsable. *Conclusiones.* El origen de la afectación de la sustancia blanca en la infancia puede ser muy variado, existiendo la mayoría de las veces una base genética conocida. No obstante, a pesar de no existir un marcador genético, en ocasiones podemos realizar un diagnóstico basado en las características clínicas y radiológicas. La leucoencefalopatía quística no megalencefálica se caracteriza por un grave y precoz retraso psicomotor, no progresivo, espasticidad, normo o microcefalia, y por la presencia de lesiones multifocales en sustancia blanca cerebral y quistes subcorticales bilaterales y temporales, sugiriéndose herencia autosómica recesiva.

#### PII.4.3

##### HIPOMELANOSIS DE ITO EN PACIENTE CON SÍNDROME TRIPLE X

A. Santana-Artiles, A.M. Bello-Naranjo, M. Martí-Herrero, L. Toledo-Bravo De Laguna, J.C. Cabrera-López  
*Hospital Materno Infantil de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria.*

*Introducción.* Síndrome neurocutáneo con fenotipo heterogéneo relacionado con diferentes estados de mosaicismo genético y se caracteriza por manchas hipopigmentadas en tronco, extremidades, cabeza, que siempre sigue las líneas de Blaschko. *Caso clínico.* Antecedentes personales (AP): diagnóstico prenatal de trisomía del cromosoma 20 detectada por amniocentesis (madre > 35 años). Antecedentes familiares (AF) sin interés. Enfermedad actual (EA): niña de 9 años que ingresa en Unidad de Medicina Intensiva (UMI) por presentar tres episodios de crisis convulsiva generalizada y apnea secundaria, que precisó sedación y respiración asistida. Exploración física (EF): frente pequeña, leve epicanto, labios gruesos y nariz redondeada, orejas algo pequeñas y rotadas. Columnella ancha. No focalidad neurológica. Lesiones cutáneas lineales acrómicas en tronco (zona posterior), y extremidades. PC: en sangre periférica presenta cariotipo 47,XXX y en piel se identificó cariotipo 47,XXX en un 40% de las células y una trisomía del cromosoma 20 en un 60% de las células representando un mosaicismo: 47,XXX / 47,XX, +20. Electroencefalograma (EEG): actividad focal irritativa en áreas temporales. Resonancia magnética (RM) de cráneo: focos de gliosis residual en la sustancia blanca de ambos lóbulos parietales y en centro semioval del lado izquierdo. *Evolución.* La paciente precisó pocas horas de estancia en UMI por buen estado clínico, trasladándose a planta, donde recibió durante 7 días tratamiento con levetiracetam, con buena tolerancia y no presentando más episodios convulsivos, por lo que fue dada de alta. *Conclusión.* Presentamos un caso de hipomelanosis de Ito con síndrome de triple X en sangre y un doble mosaicismo en piel. No hemos encontrado comunicados en la bibliografía de esta anomalía.

#### PII.4.4

##### SÍNDROME BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA: INTERÉS PARA EL NEUROPEDIATRA

S. Ibáñez-Micó, J. González-De Dios, J.M. Olivares-Rossell, J.J. Benavente-García  
*Hospital de Torrevieja. Alicante.*

*Introducción.* El síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (SBRR) presenta la asociación de macrocefalia, hemangiomas o lipomas múltiples, pólipos hamartomatosos intestinales, lesiones pigmentarias en pene y retraso en el desarrollo. Se ha asociado en un 60% con mutaciones en el gen *PNET*. *Caso clínico.* Varón de 14 años, con los antecedentes personales de macrosomía al nacimiento y nefrectomía por sospecha de tumor maligno (histológicamente tejido lipolinfangiomatoso). Exploración: aspecto macrocéfalo, abombamiento frontal, fisuras antimongoloides, arco palatino alto e

hipotonía axial. Estudio genético: mutación exón 5 del *PEN* (Q149X). Desarrollo psicomotor: sedestación 8 meses, deambulación 18 meses y lenguaje propositivo 2 años. Se han retirado dos hemangiomas, uno torácico y otro cervical, que provocaban síncope. Resonancia magnética (RM) cerebral normal. A los 13 años aparecen episodios de déficit motor, con parestesias y fotopsias, con pérdida de consciencia y somnolencia posterior. En el electroencefalograma (EEG) presentaba actividad irritativa frontotemporal derecha, por lo que se inicia tratamiento con oxcarbacepina, no presentando nuevas crisis. Cociente intelectual (CI) = 75. Exploración neurológica normal, salvo discreta pérdida de fuerza en músculos proximales. Máculas marrónáceas en pene. *Comentarios.* Los hallazgos más frecuentes del SBRR son macrocefalia desde el nacimiento, macrosomía (50%), fisuras palpebrales antimongoloides (60%), retraso psicomotor con CI normal en la edad adulta (50%), angiomas (50%), pólipos intestinales (45%) y epilepsia (25%). Miopatía por depósitos lipídicos. Las máculas en el pene son el hallazgo más característico y aparecen en la infancia tardía. La presencia de macrocefalia/macrosomía y retraso en el desarrollo, incluso sin hamartomas ni máculas en el pene, debe orientar a mutaciones en *PNET*.

#### PII.4.5

##### COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA: REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

B. Muñoz-Cabello, L. Ruiz Del Portal-Bermudo, B. Blanco-Martínez, M. Madruga-Garrido, R. Candau Fernández-Mensaque, M. Nieto-Barrera, M. Rufo-Campos  
*Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.*

*Objetivos.* Describir las características del complejo esclerosis tuberosa (CET) en nuestro medio, revisar los criterios diagnósticos e intentar correlacionar los hallazgos en neuroimagen con los síntomas y pronóstico de la enfermedad. *Pacientes y métodos.* Estudio descriptivo, retrospectivo de los pacientes diagnosticados de CET en los últimos 15 años en nuestra Unidad. Evaluamos la edad y la forma de presentación, los síntomas neurológicos (crisis epilépticas, retraso mental, trastornos del lenguaje, trastorno de conducta, trastornos del espectro autista y déficit motores) y extraneurológicos (cutáneos, renales, cardíacos, oculares y otros), los hallazgos en neuroimagen (número y localización de túberes, nódulos subependimarios, astrocitomas de células gigantes y trayectos migratorios) y la evolución. *Resultados.* Se analizaron 41 pacientes (24 niños, 17 niñas). No se encontró relación estadísticamente significativa entre el número ni localización de túberes con el retraso mental, trastornos del espectro autista, trastornos de conducta, trastornos de lenguaje ni déficit motores. Sí se estableció relación entre la edad de aparición de las crisis y la refractariedad al tratamiento con la existencia de retraso mental, si bien no se relacionó con trastornos del espectro autista ni déficit motores. No encontramos relación entre la afectación extraneurológica y el pronóstico neurológico. Once pacientes presentaron SEGA (astrocitoma subependimario de células gigantes), no encontrándose en éstos ningún signo pronóstico respecto a su crecimiento. *Conclusiones.* Existe controversia sobre la relación entre el número y localización de túberes con el pronóstico neurológico de los pacientes afectados de CET. En la actualidad no hemos encontrado factores que permitan prever la gravedad de la enfermedad, salvo la existencia de crisis epilépticas.

---

**P11.4.6**
**MELANOSIS NEUROCUTÁNEA**

V. Giménez-López, M. Salvatierra-Arrondo, M. Lafuente-Hidalgo, R. Pérez-Delgado, I. Pastor-Mourón, A. Muñoz-Mellado, J.L. Peña-Segura, J. López-Pisón  
*Hospital Materno Infantil Miguel Servet. Zaragoza.*

**Introducción.** La melanosis neurocutánea (MNC) es un raro trastorno congénito no hereditario que se caracteriza por la asociación de nevos pigmentados múltiples o de gran tamaño y una excesiva proliferación de células melanocíticas, benignas o malignas, en leptomeninges u otras zonas del sistema nervioso central (SNC). En los casos sintomáticos el pronóstico es siempre malo. **Caso clínico.** Niño de 12 años que en los últimos 2 meses presentó varios episodios de 1-3 días de duración de cefalea frontotemporal, que se acompaña de vómitos biliosos matutinos, sensación de mareo, visión borrosa y parestesias en hemitruco izquierdo. La exploración física y neurológica fue anodina, salvo papiledema bilateral con agudeza visual conservada, y nevos gigante en espalda y múltiples nevos de pequeño tamaño en glúteos, costado y muslo derecho, sometidos a múltiples intervenciones de extirpación y laserterapia. Tomografía axial computarizada (TAC) craneal normal. La resonancia magnética (RM) craneal objetivó un engrosamiento leptomeningeo que se realizaba con contraste. La punción lumbar mostró leucocitosis, hiperproteinorraquia e hipogluorraquia. En el estudio citológico se evidenciaron células mononucleares atípicas con pigmento pardo intracitoplasmático, compatible con el diagnóstico de melanosis neurocutánea. La clínica responde actualmente a tratamiento corticoideo, con agravamientos al reducirlo. **Conclusiones.** Se destaca la importancia del diagnóstico de un caso de evolución previsiblemente desfavorable. El diagnóstico precoz precisa del conocimiento de este raro trastorno y evita estudios, incertidumbres pronósticas y diagnósticos y posibles tratamientos equivocados.

---

**P11.4.7**
**BLEFAROFIMOSIS CON EPICANTO INVERSO (BEPS)**

R. Velázquez-Fragua, M.C. Roche-Herrero, A. Martínez-Bermejo, J. Nevado, F. Santos, P. Lapunzina  
*Hospital La Paz. Madrid.*

**Introducción.** Aunque descrita por primera vez por Vignes en 1889, corresponde a Komoto (1920) su primer aislamiento como entidad clínica. El blefarofimosis con epicanto inverso (BEPS), se caracteriza por asociar blefarofimosis, con blefaroptosis, epicanto inverso y telecanto. Existen 150 familias bien estudiadas. Se transmite como enfermedad hereditaria autosómica dominante con *locus* génico en 3q22-q23 y existen casos esporádicos. **Caso clínico.** El paciente es un niño remitido a los 7 meses desde Nefrología, donde era seguido por agenesia renal derecha y displasia del riñón izquierdo. En la exploración se apreció microcefalia, blefarofimosis y epicanto bilateral, línea visual conservada, distancia intercantal interna 3,2 cm ( $P > 95$ ), orejas de implantación baja, leve hipotonía con reflejos osteotendinosos normales. El estudio molecular –MLPA (*multiplex ligation-dependent probeamplification*)– mostró una microdelección correspondiente a la región crítica del gen *FOXL2* en 3q23. **Conclusiones.** Existen dos formas clínicas diferentes de BEPS: el tipo 1 es la más frecuente y asocia infertilidad femenina, tiene una penetrancia completa y es transmitida por los varones. El tipo 2 no asocia infertilidad, tiene una penetrancia parcial y es transmitida por ambos sexos. La enfermedad se debe a una microdelección en el gen *FOXL2* en 3q23 (Crisponi 2001). Este gen se expresa en el mesénquima de los párpados en desarrollo y en los folículos ováricos del adulto. La gravedad de los síntomas y el fenotipo que presenta el enfermo dependerá de la cantidad de mate-

rial genético delecionado. El caso presentado es esporádico y presenta la curiosidad de asociar el BPES a otras patologías.

---

**P11.4.8**
**HEMANGIOMA DEL SENO CAVERNOSO IZQUIERDO: RARA PRESENTACIÓN EN PEDIATRÍA**

J.M. Barroso-Jornet<sup>a</sup>, A. Feliu-Rovira<sup>a</sup>, J. Escribano-Subias<sup>a</sup>, E. Vázquez<sup>b</sup>, M. Montero<sup>a</sup>, B. Intriago<sup>a</sup>  
<sup>a</sup> *Hospital Universitario Sant Joan. Reus.* <sup>b</sup> *Hospital Materno Infantil De La Vall D'Hebron. Barcelona.*

**Introducción.** Los hemangiomas del seno cavernoso son lesiones extremadamente infrecuentes y el diagnóstico diferencial debe hacerse con el síndrome de Tolosa-Hunt y lesiones tumorales, como los meningiomas, linfomas y schwannomas o granulomatosis de Wegener. Hay escasas comunicaciones de este trastorno en Pediatría. Presentamos un caso de hemangioma del seno cavernoso como responsable de un síndrome de hipertensión endocraneal benigna. **Caso clínico.** Varón de 12 años sin antecedentes familiares de interés, afecto de angioma plano en hemicara izquierda, consulta por cefalea persistente de una semana de evolución y contractura cervical. Exploración física: índice de masa corporal (IMC) 34, ptosis izquierda, paresia de VIp derecho. Papiledema bilateral. Tomografía axial (TC) craneal y analítica normales. Presión del líquido cefalorraquídeo (LCR) de 55 cm de H<sub>2</sub>O. Resonancia magnética (RM) cerebral-lesión hiperintensa en T<sub>2</sub> en el sector del seno cavernoso izquierdo con hipoplasia del seno transversal ipsilateral. Angio-resonancia-masa que envuelve carótida interna con calibre normal, TC base de cráneo descarta afectación ósea, tomografía computarizada por emisión de fotón único (SPECT)-hematíes marcados demuestra afectación vascular del seno cavernoso. Se administra acetazolamida, resolviendo papiledema y manteniéndose asintomático hasta la fecha. **Conclusiones.** Los angiomas cavernosos, también conocidos como hemangiomas cavernosos son lesiones vasculares de presentación extra-axial rara, representan menos de 1% de las masas parielares, con relación 7 hembras/1 varón. Los síntomas frecuentes son cefalea y afectación de los pares oculares, así como convulsiones y hemorragia, aunque menos frecuente que en los parenquimatosos. Pueden presentar calcificaciones y erosionar el esfenoides. La angio-RM cerebral y el contraste con gadolinio en T<sub>2</sub> pueden ayudar en el diagnóstico, aunque la técnica de elección es el SPECT con hematíes marcados.

---

**Sesión 5, viernes 19 de septiembre de 09:00 a 09:30 h**


---

**P11.5.1**
**LEUCOENCEFALOPATÍA QUÍSTICA NO PROGRESIVA SIN MEGALENCEFALIA: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS**

L. González Gutiérrez-Solana, S. Sirvent-Cerdá, J.J. García-Peñas, J. Lara-Herguedas, M. Rodrigo-Moreno, L. López-Marín  
*Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid.*

**Objetivo.** Descripción de las características clinicoradiológicas de dos pacientes con leucoencefalopatía quística no progresiva sin megalencefalia (LEQSM). **Casos clínicos.** Se recogen los datos clínicos y las pruebas complementarias realizadas en dos pacientes consecutivos con LEQSM diagnosticados en nuestro centro en el último año. Caso 1: niño de 16 meses de edad con retraso psicomotor estático y microcefalia, sin antecedentes patológicos de interés. Fondo de ojo, electroencefalograma (EEG), electromiograma (EMG)/ electronistagmografía (ENG) y estudio metabólico en san-

gre, orina y líquido cefalorraquídeo (LCR) normal. Potenciales evocados auditivos del tronco encefálico (PEAT) con hipoacusia neurosensorial bilateral. Resonancia magnética (RM) craneal con afectación de sustancia blanca supratentorial bilateral y simétrica y lesiones quísticas temporales anteriores bilaterales. Caso 2: niño de 6 años y 4 meses con retraso psicomotor y alteraciones comportamentales, sin alteraciones del perímetro craneal. Antecedente de procesos febriles de repetición en el último trimestre de gestación. Fondo de ojo con coriorretinitis en ojo izquierdo. EEG normal. Índice cognitivo general de 73. RM craneal con leucoencefalopatía periventricular, con lesiones quísticas temporales bilaterales y dos posibles nódulos subependimarios. **Conclusiones.** a) La LEQSM se caracteriza por lesiones quísticas temporales anteriores y leucoencefalopatía no progresiva asociada a retraso psicomotor; b) En el paciente 2 el cuadro clínico y radiológico y la afectación oftalmológica sugieren que sea secundario a infección connatal por citomegalovirus.

## P11.5.2

### RETRASO COGNITIVO EN PACIENTE CON PICNODISOSTOSIS

A. Aracil<sup>a</sup>, M. Porto<sup>a</sup>, M. Blanch<sup>a</sup>, I. Tavares<sup>b</sup>, M. Pineda<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. <sup>b</sup> Centro Med. Genético. Lisboa.

**Introducción.** La picnodisostosis es una enfermedad lisosomal, autosómica recesiva, causada por el déficit de cathepsina K. El gen que la codifica es el *CTSK*, cromosoma 1 q 21. Existen múltiples mutaciones. **Caso clínico.** Paciente de 15 meses que presenta retraso psicomotor, fontanela amplia normotensa, suturas muy abiertas, paladar ojival, proptosis ocular, hipertelorismo, retromicrognatia, hipotonía global, reflejos osteotendinosos (ROT) débiles, dedos de manos y pies pequeños, uñas frágiles. Se realiza serie ósea a los 4 y 6 años para evaluar patología ósea y evidenciamos aumento de densidad ósea. Estudio de biología molecular del gen *CTSK* muestra la mutación C721 C > T homocigota en el cromosoma 1q 21, y confirma el diagnóstico: picnodisostosis. Actualmente, con 8 años presenta fontanelas abiertas, alteraciones odontológicas, dismorfias faciales, hipoplasia de clavícula izquierda. Torpeza motora y manipulativa fina, trastornos del lenguaje, dificultades de aprendizaje. Coeficiente intelectual (CI) 68. **Conclusiones.** La picnodisostosis es una enfermedad poco frecuente, cuyas manifestaciones clínicas son talla baja, prominencia frontal, occipital, fontanelas amplias; hipoplasia de senos nasales, presencia de huesos wormianos, proptosis ocular, escleras azules. Doble hilera de dientes. *Pectum escavatum*, cifosis, aplasia de clavícula. Miembros, manos y pies cortos con aplasia u osteolisis de falanges distales, uñas displásicas. Espondilolisis lumbar. La radiología de cráneo muestra falta de cierre de suturas con aumento de la densidad ósea en la base de cráneo y ángulo mandibular obtuso. Los huesos largos presentan cortical delgada, ensanchamiento de los segmentos distales. Se realiza diagnóstico diferencial con enfermedad de Engelmann, disostosis cleidocraneal, osteopetrosis. Pronóstico: depende de las complicaciones de las fracturas óseas.

## P11.5.3

### APERTURA DE UNA CONSULTA DE NEUROPIEDIATRÍA ¿QUÉ DEMANDAN DESDE ATENCIÓN PRIMARIA?

F. Martín Del Valle

Hospital Infanta Elena. Valdemoro, Madrid.

**Introducción.** La apertura de un nuevo hospital, y con él de una consulta de Neuropediatría, acerca al especialista a áreas sanitarias que antes tenían un difícil acceso. Esto facilita al médico de Atención Primaria la derivación de todos los pacientes con patología neurológica que se le presenten, y permite saber cuáles son real-

mente sus necesidades. **Material y métodos.** Recopilación prospectiva de los datos de todos los pacientes derivados a la consulta desde la apertura de la consulta de Neuropediatría en noviembre de 2007. **Resultados.** Se ha registrado la asistencia en consulta durante un período de 5 meses (se ampliará la recogida hasta la presentación de los datos en el congreso). Se han visto 151 pacientes, de los cuales 25 eran menores de 1 año. El motivo de consulta más solicitado fue cefalea (42 pacientes), seguido de crisis-pérdida de conciencia (22 pacientes), plagiocefalia (16 pacientes), alteración del aprendizaje y comportamiento (14 pacientes) y retraso psicomotor (10 pacientes). Se ha solicitado electroencefalograma (EEG) a 26 pacientes, estando alterado en 7, y resonancia magnética (RM) a 24, siendo sólo 3 anormales, y 3 estudios neurofisiológicos -electromiograma (EMG) o polisomnografía (PSG)-. 36 de los pacientes han sido dados de alta. **Conclusión.** a) El motivo de consulta más frecuente en la consulta de Neuropediatría es la cefalea; b) La plagiocefalia se presenta como un problema de nueva aparición, que requiere una intervención comunitaria para evitar su progresión; c) La casuística actual requiere que el neuropediatra se forme adecuadamente en el abordaje de los trastornos neuropsicológicos.

## P11.5.4

### ¿CUÁNTO CUESTA UN SUSTO? GASTO SANITARIO DE LA HOSPITALIZACIÓN DE LOS PACIENTES CON CRISIS FEBRILES

R. Almendral-Doncel

Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

**Objetivos.** Conocer el gasto sanitario derivado del ingreso hospitalario de los pacientes diagnosticados de crisis febriles típicas durante el año 2007. **Material y métodos.** Pacientes ingresados en el hospital durante el 2007, con diagnóstico de crisis febril típica y en los que se ha objetivado foco en el contexto febril y no presentaban criterios de gravedad en el momento del diagnóstico. **Resultados.** En 2007 se atendieron en el Servicio de Urgencias 185 niños con diagnóstico de crisis febril. Se ingresaron 12 pacientes que cumplían los criterios descritos anteriormente (6,4%). De acuerdo con la resolución de 14/02/08 del Servicio de Salud de Castilla la Mancha (SESCAM) sobre precios a aplicar por sus centros sanitarios a terceros obligados al pago a los usuarios sin derecho a asistencia sanitaria, se calculó un coste total de 21.101,91 euros (media: 1.758,41 euros por paciente). En contraste, el coste medio de la CF no ingresada fue 28,48 euros. (total: 4.917,41 euros). **Comentarios.** La crisis febril típica es un evento relativamente frecuente en pediatría (5%) y aunque no supone un peligro para la integridad física del niño, es una situación que genera gran angustia en los familiares, motivo por el que muchas veces se decide ingreso hospitalario. Hay que tener en cuenta los gastos sanitarios generados por esto, ya que nuestros recursos son limitados.

## P11.5.5

### REDES DE COAUTORÍA Y COLABORACIÓN INSTITUCIONAL EN LAS PUBLICACIONES NEUROPIEDIÁTRICAS EN REVISTA DE NEUROLOGÍA

J. González De Dios<sup>a</sup>, G. González-Alcaide<sup>b</sup>, A. Alonso-Arroyo<sup>c</sup>, Á. Pérez-Sempere<sup>d</sup>, J.C. Valderrama-Zurián<sup>b</sup>, R. Aleixandre-Benavent<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital de Torrevieja. Alicante. <sup>b</sup> Instituto de Historia de la Ciencia y Documentación López Piñero. Universidad de Valencia-CSIC. <sup>c</sup> Departamento de Historia de la Ciencia y Documentación. Universidad de Valencia.

<sup>d</sup> Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.

**Introducción.** Los indicadores bibliométricos y el análisis de redes sociales permiten estudiar la colaboración en las publicaciones científicas. El objetivo es caracterizar la colaboración científica de



la investigación en Neuropediatría, identificado las coautorías y las relaciones de colaboración institucional. *Materiales y métodos.* Fuente de información: artículos de Neuropediatría en el conjunto de trabajos publicados en *Revista de Neurología* –RN, órgano oficial de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENP)–. Período de estudio: 2002-2006. Variables de estudio: autores más productivos y patrones de colaboración (índice de firmas por trabajo, número de colaboradores y coautorías, etc.), tipos de colaboración entre instituciones; se han construido las redes de coautoría (clústeres) y redes sociales. Para la realización de estos procesos se han utilizado los programas Access y Pajek. *Resultados.* El índice de firmas por trabajo de los 1.983 trabajos analizados en el total de artículos publicados en RN se sitúa en 4,01. Globalmente, el 56,5% de los documentos presentan algún tipo de colaboración institucional. Se han identificado 49 autores hiperproductores (> 10 publicaciones), 13 de los cuales son neuropediatras y con patrones de colaboración elevados. Se han identificado 45 clústeres de autores de elevada intensidad (> 5 documentos en coautoría), 7 de los cuales son de autores relacionados con Neuropediatría. *Conclusiones.* RN canaliza la producción científica de un elevado número de grupos de neuropediatras. Se constata una evolución diacrónica positiva en la colaboración, si bien resulta fundamental incidir en el impulso de la cooperación interregional e internacional, cuyos máximos exponentes son los RTICs y CIBER (en España) y COST (en Europa).

### P11.5.6

#### FRECUENCIA DE ANTICUERPOS ANTIGANGLIOS BASALES E INFECCIÓN ESTREPTOCÓCICA EN SUJETOS CON TICS Y/O TRASTORNO OBSESIVO-COMPULSIVO COMPARADOS CON CONTROLES SANOS

S. Aguilera-Albesa<sup>a</sup>, R. Sánchez-Carpintero Abad<sup>a</sup>, P. Villoslada<sup>b</sup>  
<sup>a</sup> Clínica Universitaria de Navarra. <sup>b</sup> Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA). Pamplona.

*Introducción.* El síndrome PANDAS (*pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococci*) incluye niños con tics y/o trastorno obsesivo compulsivo (TOC) cuyos síntomas aparecen y fluctúan coincidiendo con infecciones estreptocócicas. Se especula una alteración autoinmune en la etiopatogenia. Se han encontrado anticuerpos antiganglios basales (ABGA) en el 64% de estos pacientes, y también en el 20% de pacientes con síndrome de Tourette (ST). *Objetivos y metodología.* Comprobar si la infección faríngea por *Streptococcus pyogenes* (GABHS) y los ABGA son más frecuentes en niños con tics y/o TOC primario, comparados con controles sanos. Se consideró GABHS reciente si el cultivo faríngeo o ASTO eran positivos. Se determinaron ABGA mediante ELISA (*enzyme-linked immunosorbent assay*). *Resultados.* El grupo caso ( $n = 15$ ) incluyó: tics crónicos (4), ST (3), tics motores/fonatorios agudos (8) y TOC (6). El 67% de niños con tics y/o TOC tenía infección GABHS reciente comparado con el 23% de controles ( $n = 22$ ),  $p = 0,016$ . La infección fue más frecuente en el subgrupo con sólo tics (77%,  $n = 9$ ) que en el de TOC (50%,  $n = 6$ ), y en los que tenían síntomas de reciente aparición (87%) frente a los crónicos (43%). Los ABGA fueron positivos en 3 casos (20%) de tics motores simples (2 de reciente aparición y 1 crónico, ninguno con TOC), frente a 1 control sano (4%). Todos los sujetos con ABGA positivos tenían infección reciente por GABHS. *Conclusiones.* Nuestros resultados sugieren que la infección estreptocócica y los fenómenos de autoinmunidad contra ganglios basales están implicados en la etiopatogenia de los tics motores en un subgrupo de pacientes.

### P11.5.7

#### ENFERMEDAD CEREBROVASCULAR EN LA INFANCIA: PRESENTACIÓN CLÍNICA, ETIOLOGÍA Y EVOLUCIÓN EN NUESTRO MEDIO

M. Rubio-Murillo, I. Bullón-Durán, L. Marcos-Fuente, B. Blanco-Martínez, M. Madruga-Garrido, R. Candau Fernández-Mensaque, L. Ruiz Del Portal-Bermudo, M. Rufo-Campos  
 Hospital Universitario Virgen Del Rocío. Sevilla.

*Objetivo.* Acercarnos a la prevalencia real de la enfermedad cerebrovascular (ECV) pediátrica en nuestro medio, etiología, evolución y pronóstico. *Material y método.* Estudio retrospectivo de pacientes ingresados en nuestro hospital desde enero de 2003 a diciembre de 2007 con infarto cerebral hemorrágico o isquémico. Se excluyen pacientes pretérminos, menores de un mes y afectos de tumores intracraneales. Se analizan sexo, edad, antecedentes de interés, presentación clínica, pruebas de neuroimagen, etiología, evolución y secuelas. *Resultados.* Muestra total: 27 pacientes. Edad: 6,9 años (6 meses-14 años). Mujeres 48%, varones 52%. 40,7% isquémico, 55,5% hemorrágicos y 3,7% isquémicos con posterior transformación hemorrágica. Clínicamente el 33,3% presentaron déficit motor, 44,4% signos de encefalitis, 14,8% signos cerebelosos, 14,8% convulsiones y un paciente hemiplejía. Se hallaron 20 causas específicas, siendo las malformaciones vasculares el grupo etiológico más representativo (29,6%), causas idiopáticas (22,2%) y sepsis/meningitis (14,8%). Se halló un caso atribuible a la administración de quimioterapia. Se detectaron en 4 pacientes alteraciones de la coagulación: mutación del factor V de Leiden, resistencia a la proteína C activada, Wiskott-Aldrich y hemofilia. Desarrollaron discapacidad 6 pacientes: hemiparesia aislada (1), hemiparesia y convulsiones (2), déficit motor, disfasia y trastornos cognitivos (1), hidrocefalia (1), oftalmoplejía (1). En total, 4 fallecimientos: sepsis/meningitis (2), cardiopatía (1) y tumoral (1). *Conclusiones.* a) Las causas de la ECV en la infancia son múltiples. En nuestra serie el porcentaje de origen idiopático se aproxima a la bibliografía; b) Es preciso identificar la incidencia real, determinar criterios más homogéneos de clasificación y elaborar protocolos para la población infantil.

### P11.5.8

#### OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: ASPECTOS DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICOS

R. Arteaga Manjón-Cabeza, I. De Las Cuevas-Terán, M. Otero-Fernández  
 Hospital Universitario Marqués De Valdecilla. Santander.

*Introducción.* La osteogénesis imperfecta es un síndrome congénito de naturaleza genética, debido a una delección de los genes *COL1A1* y *COL1A2*, situados en el cromosoma 17q21.31-q22.5 y 7q22.1. Una de cada 20.000 personas la padece y una de cada 60.000 desarrollan las formas más graves, con formación insuficiente y/o defectuosa del colágeno tipo I, proteína de sostén y principal componente de hueso, piel, tendones, ligamentos, fascias, córnea, esclerótica, dentina y vasos sanguíneos. Con clínica variable, siendo lo más característico la fragilidad ósea, escleróticas azules y sordera. *Casos clínicos.* Caso 1: madre y otros familiares con clínica compatible con osteogénesis imperfecta tipo IA. Al nacimiento luxación de cadera, retraso leve del desarrollo motor y fractura del olecranon a los 3 años. Ahora, tiene 6 años de edad, con escleróticas azules, leve hipotonía muscular e hiperlaxitud articular, hace vida normal, coxa valga bilateral. Cultivo de fibroblastos: cantidades normales de colágeno tipo 3 y 5, pero con una banda extra para las cadenas del colágeno tipo I. Estudio molecular: mutación c.594+1G>A en heterocigosis en el intrón 12 del gen *COL1A2*. Caso 2: desde el nacimiento signos clínicos característi-

cos de la forma grave Tipo II. **Conclusiones.** a) Posibilidad de diagnóstico intraútero; b) Tratamiento precoz con bifosfonatos y trasplante de medula ósea; c) Estadísticamente es muy frecuente la forma leve: niños hipotónicos, retraso motor, luxaciones y fracturas recidivantes, sospecha de malos tratos etc.; d) Dada la benignidad del caso 1, no se ha instaurado hasta ahora ningún tratamiento farmacológico, por la gravedad del caso 2; sólo se aplican medidas paliativas.

## Sesión 6, viernes 19 de septiembre de 09:00 a 09:30 h

### PII.6.1

#### SIRINGOMIELIA EN NIÑOS: PRESENTACIÓN DE 6 CASOS Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA

P. Barros-García<sup>a</sup>, A. López-Lafuente<sup>a</sup>, C. Surribas<sup>a</sup>, J. Hinojosa<sup>b</sup>, I. Arroyo<sup>a</sup>, M.J. López-Rodríguez<sup>a</sup>, V. Carretero<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres. <sup>b</sup> Hospital 12 de Octubre. Madrid.

**Introducción.** La siringomielia consiste en la presencia de cavidades intramedulares yuxtaependimarias que contienen líquido cefalorraquídeo (LCR), localizadas generalmente en región cervical, pero también dorsal y lumbar. Se han postulado distintas teorías intentando explicar su etiopatogenia. Existen varias formas clínicas: asociadas a malformaciones congénitas o adquiridas de fosa posterior; secundarias a disrafismos, traumatismos y aracnoiditis espinales; en tumores medulares e idiopáticas. Los síntomas, infrecuentes en edad pediátrica dependen del origen, la localización y la extensión siringomiélica. El diagnóstico es por la imagen. El tratamiento varía según la etiología, el tamaño y la clínica. Presentamos 6 niños menores de 14 años diagnosticados en la consulta de Neuropediatría. **Casos clínicos.** Véase tabla PII.6.1. **Conclusiones.** La presentación clínica de la siringomielia en niños es distinta de los adultos, siendo llamativa la escasa sintomatología. La imagen de resonancia magnética (IRM) es el método de elección para su diagnóstico y seguimiento.

Tabla PII.6.1.

Edad Sexo	AP AF	Clínica/EN	IRM (SM)	Tratamiento	Evolución
13 F	Migraña	Fiebre intermitente Dolor cervical. Cefalea-occipital	C5-C6, C7-D2, D8-D12 leve	Controles NRC	16 años: asintomática
13 M	Temblores Migraña	Migraña. Macrosómico Escoliosis lumbar	D6-D9 leve	Controles NRC	15 años: sin cambios
12 M	- Migraña	Dolor dorsal	D6-D9 leve	Controles NRC	15 años: asintomático
10 F	Migraña	Dolor cervicodorsal Cefalea, vómitos, disartria, inestable Papiledema, ataxia	Astrocitoma TE. Hidrocefalia triventricular. Arnold-Chiari I C6-D1	Extirpación subtotal.	14 años: nistagmo Paresia IV-VI. Ataxia
9 M	Asfixia perinatal Macrosómico Dislexia	Retraso escolar Macrosómico Torpeza motora ROT débiles	Arnold-Chiari I C2-D1 grave	Craniectomía suboccipital. Extirpación arco post-C1	11 años: estable
0,4 M	AS Madre: AS Lipomielocelo, médula anclada	Macrosómico AS con fosita ciega	D12-L1 leve	Controles NRC	3 años: caídas frecuentes

F: femenino; M: masculino; AP: antecedente personales; AF: antecedente familiares; EN: exploración neurológica; IRM: imagen de resonancia magnética; SM: siringomielia; NRC: Neurocirugía; AS: angioma sacro; ROT: reflejos osteotendinosos.

### PII.6.2

#### DISPLASIA CORTICAL FOCAL DE TAYLOR. REALIDADES Y CONTROVERSIAS A PROPÓSITO DE TRES CASOS

A. Puche-Mira<sup>a</sup>, C. Casas-Fernández<sup>a</sup>, R. Domingo-Jiménez<sup>a</sup>, E. Martínez-Salcedo<sup>a</sup>, A. Martínez-Bermejo<sup>b</sup>, H. Alarcón-Martínez<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Universitario Virgen Arrixaca. Murcia. <sup>b</sup> Hospital Universitario La Paz. Madrid.

**Introducción.** La displasia cortical focal de Taylor (DCFT) es una anomalía malformativa cerebral corticosubcortical, bien definida histopatológicamente, que provoca una epilepsia refractaria con deterioro neurológico y cuyo tratamiento de elección es quirúrgico. **Objetivos.** Analizar si es posible el control de las crisis epilépticas con tratamiento farmacológico exclusivo, en cuyo caso podría no estar indicada la cirugía y valorar también si puede hacerse el diagnóstico de DCFT sin la confirmación histopatológica. **Casos clínicos.** Ningún paciente fue intervenido quirúrgicamente. Caso 1: por negativa familiar a la intervención. Caso 2: por control total de crisis con levetiracetam. Caso 3: no ha sufrido deterioro neurológico, pero es candidata a la cirugía por persistencia de crisis a pesar del tratamiento con oxcarbacepina. La resonancia magnética cerebral (RM) supuso un gran avance en el diagnóstico y selección de pacientes para cirugía. La correlación entre imágenes de RM y hallazgos anatomopatológicos se ha documentado en publicaciones recientes. En nuestros casos quedan patentes las diferencias apreciadas en la neuroimagen entre el cerebro maduro y el no totalmente mielinizado del primer año de vida. En los casos 1 y 2 se aprecian los marcadores neurorradiológicos específicos de la DCFT con células balonadas. **Conclusiones.** Es posible el control epiléptico mediante tratamiento médico en algunos casos de DCFT, no estando indicada la cirugía en ellos. El diagnóstico se realizaría sin la confirmación histopatológica, con el apoyo de la neuroimagen, que en algún caso muestra los marcadores específicos de un tipo histológico concreto (DCFT con células balonadas).

### P11.6.3

#### SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIERES FRENTE A CITOMEGALOVIRUS CONGÉNITO

M. Arellano-Pedrola<sup>a</sup>, Y. Hernández-Vega<sup>a</sup>, C. Molera-Busons<sup>a</sup>, A. García-Cazorla<sup>b</sup>, M. Serrano<sup>b</sup>, J. Margarit<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Mutua de Terrassa. Terrassa. <sup>b</sup> Hospital San Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

**Introducción.** El síndrome de Aicardi-Goutieres (AGS) es una enfermedad neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva caracterizada por encefalopatía de inicio precoz, linfocitosis en líquido cefalorraquídeo (LCR) y calcificaciones en ganglios de la base simulando una infección congénita. El objetivo es aportar un nuevo caso diagnosticado inicialmente de infección congénita por citomegalovirus (CMV). **Caso clínico.** Varón de 18 meses, hijo de padres consanguíneos de origen magrebí, controlado desde los 4 meses por microcefalia, tetraparesia espástica y nistagmo horizontal. Antecedentes personales: retraso crecimiento intrauterino en el tercer trimestre. Microcefalia al nacimiento. Exámenes complementarios: aminoácidos, ácidos orgánicos, CDT, electromiograma, potenciales evocados auditivos del tronco encefálico (PEATE), potenciales evocados visuales (PEV) y fondo de ojo normales. Resonancia magnética (RM), extensa afectación de sustancia blanca sobre todo en lóbulos temporales; tomografía axial computarizada (TAC), calcificaciones periventriculares y talámicas. Toxoplasmosis, otras infecciones rubéola, citomegalovirus, herpes (TORCH), positivo para CMV > 7.111 copias –proteína C reactiva (PCR) en orina–. CMV en papel secante *guthrie* negativo. Líquido cefalorraquídeo (LCR), citoquímica y bioquímica normales, con importante aumento de pterinas e interferón (IFN) alfa > 200. A los 17 meses la microcefalia pasa de < 3ds a < 5ds y se aprecia en la RM leucoencefalopatía con quistes y calcificaciones. En el TAC hay aumento en el número de calcificaciones de distribución simétrica periventricularmente, ganglios basales y cerebelo. **Conclusiones.** Es importante tener presente esta entidad ante un niño con afectación del desarrollo psicomotor, microcefalia y calcificaciones, debido a las importantes consideraciones de cara al consejo genético frente a otras entidades más prevalentes y fácilmente confundibles, como las infecciones TORCH.

### P11.6.4

#### LESIÓN ÚNICA CEREBRAL POR CISTICERCO: UN DILEMA DIAGNÓSTICO

A. Berroya-Gómez, S. Zarzoso-Fernández, M. Vázquez-López, C. Garzo-Fernández, Y. Ruiz-Martín, P. Castro-Castro

HGU Gregorio Marañón. Madrid.

**Introducción.** La neurocisticercosis es una patología de prevalencia creciente en España debido a la inmigración. Habitualmente se presenta como lesiones bihemisféricas múltiples en distintos estadios. Las lesiones únicas plantean muchas veces un problema diagnóstico, dado que los estudios serológicos suelen ser negativos. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 12 años de origen boliviano, que consulta por presentar un cuadro de desconexión del medio, sialorrea y disartria durante 20 minutos, seguido de pérdida de conocimiento. El estudio electroencefalográfico (EEG) fue normal. La resonancia magnética (RM) cerebral mostró una imagen temporoparietal izquierda de 9 mm, con importante edema perilesional y realce anular periférico tras administración de contraste. Caso 2: niño de 13 años de origen ecuatoriano con cuadro de cefalea de características tensionales de alta frecuencia y sensación de mareo mal definida. La RM muestra una lesión quística parenquimatosa, única, con importante edema. En ambos casos los estudios serológicos, el examen de fondo de ojo y las radiografías de miembros para localizar cisticercos a otros niveles fueron normales. Se pautó trata-

miento con albendazol y corticoides. Las RM cerebrales de control unos meses después mostró importante disminución del tamaño de la lesión con desaparición del edema. **Conclusiones.** Las lesiones solitarias de cisticercosis cerebral plantean en ocasiones un problema diagnóstico debido a la negatividad de los estudios serológicos y de los intentos de localizar el parásito a otros niveles. El riesgo epidemiológico, las características radiológicas de la lesión y su respuesta al tratamiento cesticida han sido en nuestros pacientes las claves del diagnóstico.

### P11.6.5

#### SÍNDROME 4H: HIPOMIELINIZACIÓN CENTRAL, HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓFICO E HIPODONTIA

A. Berroya-Gómez, V. Cruzado-Nuevo, M. Vázquez-López, Y. Ruiz-Martín, P. Castro-Castro, C. Garzo-Fernández

HGU Gregorio Marañón. Madrid.

**Introducción.** Los cuadros de leucodistrofia hipomielinizantes son de difícil diagnóstico y abarcan un amplio grupo de enfermedades y síndromes, algunos de ellos de reciente descripción en la bibliografía. Presentamos el caso de una paciente con un cuadro de deterioro neurológico lentamente progresivo compatible con síndrome 4H. **Caso clínico.** Niña con antecedentes de consanguinidad lejana y sin antecedentes de interés hasta los 15 meses de edad, en que inicia deterioro neurológico lentamente progresivo tras un cuadro de convulsiones en un proceso infeccioso. En la actualidad presenta microcefalia leve, peso y talla bajos, ataxia cerebelosa, con temblor y dismetría que le impide la deambulación y la bipedestación sin apoyo, pérdida del control de esfínteres, dentición anómala (ausencia de incisivos centrales superiores) y ausencia completa de caracteres secundarios sexuales. Tiene lenguaje expresivo escaso (con frases de máximo dos palabras) y comprensión verbal aceptable. Se le realizó estudio metabólico completo, resultando este normal y determinaciones hormonales mostrando hipogonadismo hipogonadotropo. La electromiografía y velocidades de conducción fueron normales y los potenciales evocados de tronco y visuales estaban alterados. La resonancia magnética cerebral muestra una hipomielinización difusa bilateral y simétrica, que se confirma mediante estudios de difusión y espectroscopia. **Conclusiones.** Se trata de un nuevo caso del llamado 'síndrome 4H' (*hypodontia, hipogonadism hipogonadotropo and hipomyelination*) descrito en el 2006 por Timmons por primera vez en cuatro pacientes, encuadrado en el grupo de las leucodistrofias hipomielinizantes de probable herencia autonómica recesiva.

### P11.6.6

#### SÍNDROME DE RAMSAY-HUNT EN LACTANTE DE 8 MESES CON SÍNDROME POLIMALFORMATIVO

H. Vico-Bondía

Hospital Universitario Son Dureta. Palma de Mallorca.

**Objetivo.** Comunicar un caso de síndrome de Ramsay-Hunt del lactante. **Caso clínico.** Lactante varón de 8 meses presenta un cuadro brusco de desviación de la comisura bucal a la izquierda, con ausencia de oclusión completa palpebral derecha. Asocia edema con eritema y eccema en hemifaces derecha, rinorrea y febrícula. Como antecedentes destaca síndrome polimalformativo de Saethre-Chotzen (cromosomopatía 7p21). En la exploración presenta parálisis facial periférica derecha con edema y dermatitis asociados y conducto auditivo externo (CAE) muy estrecho tras miringotomía, sin moco. Se realiza electromiograma (EMG), que muestra neuropatía facial derecha con daño axonal leve. En los potenciales evocados auditivos del tronco encefálico (PEATC) oído derecho (OD) muestra retraso de

V1, indicativo de lesión coclear y en oído izquierdo (OI) es normal. En la tomografía axial computarizada (TAC) craneal es normal. La resonancia magnética (RM) craneal muestra estenosis C1 con posible acortamiento de arco posterior (descrita previamente) sin nuevos hallazgos. El hemograma es normal. La serología de herpes 1+2 Elisa IgM, positiva a infección reciente, confirma el diagnóstico de síndrome de Ramsay-Hunt. Se instaura tratamiento con aciclovir iv, metilprednisona iv y ciprofloxacino ótico, evidenciándose mejoría clínica a partir del 9.º día. *Conclusión.* El síndrome de Ramsay-Hunt generalmente afecta a adultos y es infrecuente en el lactante. En nuestro caso el niño no mostró vesículas de herpes zóster, lo que es característico de la parálisis de Bell, aunque la serología confirmó el diagnóstico. La mejoría fue significativa tras la administración de aciclovir y corticoides. Aunque no había antecedentes de varicela adquirida, no se puede descartar la infección asintomática o infección materna durante el período fetal.

### P11.6.7

#### LEUCOENCEFALOPATÍA POR CITOMEGALOVIRUS

H.H. Gálvez-Quinónez, C.I. Ortez, A. Aracil, P.M. Mercedes  
*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

*Introducción.* Los niños con déficit neurológico, con frecuencia presentan anomalías en sustancia blanca que son evidentes en las resonancias magnéticas (RM). Estas anormalidades a menudo son etiquetadas de leucodistrofia, un término que presume tener un curso progresivo y ser causado por un defecto metabólico (1,2). La afectación de sustancia blanca en la edad pediátrica es un reto que ofrece un abanico de opciones diagnósticas con pronósticos distintos. *Objetivo.* Describir un paciente afecto de leucoencefalopatía con hipomielinización grave secundaria a infección prenatal por citomegalovirus (CMV), diagnosticado utilizando la cadena de reacción de polimerasa (PCR) para detectar ADN de CMV en la tarjeta de Guthrie. *Caso clínico.* Niña de 7 años de edad derivada a nuestra unidad por sospecha de enfermedad peroxisomal. Antecedente de hipoxia perinatal con discreta hipotonía y ventriculomegalia. RM durante el primer año que demuestran una afectación de sustancia blanca y fue considerada como leucodistrofia. Los estudios metabólicos fueron normales. En nuestra unidad repetimos RM y observamos una hiperintensidad en sustancia blanca de predominio parietal y periventricular con imágenes quísticas periventriculares. *Discusión.* Los hallazgos de la tomografía axial computarizada (TAC) descritos incluyen: calcificaciones, ventriculomegalia, displasias corticales y encefalopatías destructivas. Sin embargo, siempre plantea un reto, cuando la afectación que se observa es de sustancia blanca en RM y no hay calcificaciones. Usualmente la clínica inicial es evidente sobre los 6 y 9 meses de edad, tiempo en el que resulta complicado realizar un diagnóstico preciso de CMV. En nuestro paciente los síntomas iniciales no se relacionaron con CMV.

### P11.6.8

#### MALFORMACIÓN DE ARNOLD CHIARI TIPO 1: FORMAS CLÍNICAS

T. Bermejo-Gonzalez<sup>a</sup>, B. Muñoz<sup>a</sup>, P. Lozano<sup>a</sup>, B. Blanco<sup>b</sup>  
<sup>a</sup> Instituto Hispalense de Pediatría. <sup>b</sup> Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

*Objetivo.* Presentar casos clínicos donde la primera manifestación de la malformación de Arnold Chiari tipo 1 fue como apneas centrales. *Casos clínicos.* Caso 1: varón de 2 años que consulta por notarle mientras duerme pausas en la respiración. No refiere otra sintomatología. Antecedentes personales: fertilización *in vitro* (FIV), cesárea por desproporción. Resto sin interés. Caso 2: niña de 4 años que consulta por la misma sintomatología. No refiere antecedentes de interés. Ambos presentan una exploración normal. Se

realiza estudio polisomnográfico de siesta, donde se aprecian episodios de apneas e hipoapneas centrales con desaturación. En la resonancia magnética (RM) craneal aparece malformación de Arnold Chiari tipo 1: en el primer caso se aprecia un descenso de 3 mm y en el segundo un descenso de 20 mm. Fueron valorados por Neurocirugía para descompresión de fosa posterior. *Conclusiones.* La malformación de Arnold Chiari tipo 1 puede manifestarse desde un hallazgo casual hasta por distintos síntomas como las apneas, trastorno de deglución, cefaleas y vértigos. En la práctica las apneas en su mayoría son valoradas por Otorrinolaringología (ORL), siendo más frecuentemente de causa obstructiva; hay que descartar las de causa central por ser motivo de muerte súbita.

## PÓSTERS III

### Sesión 1, viernes 19 de septiembre de 09:30 a 10:00 h

#### PIII.1.1

#### DESCRIPCIÓN DE LAS HABILIDADES MOTORAS EN EL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD

C. Reynoso-Flores, V. Zúñiga-García  
*Instituto Nacional de Rehabilitación. México.*

*Introducción.* El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) es uno de los padecimientos conductuales más frecuentes, y lo padecen entre el 3 y el 5% de los escolares. En los niños con TDAH aparece en un 47% el trastorno del desarrollo de la coordinación motora. *Objetivos.* Describir las habilidades motoras en los pacientes con TDAH entre los 6 y 12 años, de acuerdo a los cinco componentes de la escala métrica de Ozeretzki. *Método.* Se estudiaron a los pacientes de la consulta externa de Neurología Pediátrica del Instituto Nacional de Rehabilitación (México), que acudieron con sospecha de trastornos de la atención, con un coeficiente intelectual (CI) mayor de 80, sin trastornos motores evidentes. *Resultados.* Se estudiaron 211 pacientes con TDAH según los criterios del manual diagnóstico estadístico (DSM) IV, en los cuales encontramos que la coordinación estática y los movimientos simultáneos son los factores que mejor describen la falta de habilidades motoras en los niños estudiados. *Conclusiones.* La disfunción dopaminérgica del TDAH explica, de forma parcial, que los pacientes presenten una coordinación motora menor de la esperada para la edad. Para ello, es importante realizar estudios posteriores comparando el rendimiento de las habilidades motoras de dichos pacientes después de recibir estimulantes de la atención.

## PIII.1.2

**INTERVENCIÓN NEUROPEDIÁTRICA EN ATENCIÓN TEMPRANA EN ARAGÓN EN LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS: CDIAT-UNIDAD DE NEUROPEDIATRÍA: IMPORTANCIA DE LA COORDINACIÓN. CONTINUUM ASISTENCIAL PARA OPTIMIZAR RECURSOS Y MEJORAR LA CALIDAD DE LA ASISTENCIA**

R. Cabrerizo De Diago <sup>a</sup>, R. Pérez-Delgado <sup>b</sup>, C. Anglés-Latorre <sup>a</sup>, G. Sánchez-Santamaría <sup>a</sup>, D. Garrido-Ramos <sup>a</sup>, J.L. Peña-Segura <sup>b</sup>, J. López-Pisón <sup>b</sup>

<sup>a</sup> CDIAT de FAT, Fundación Down y DFA. <sup>b</sup> Unidad de Neuropediatría. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

**Material.** Se revisa la base de datos de Neuropediatría (NP) que recoge la actividad de los 7 CDIAT en los últimos 5 años. **Resultados.** Véase tabla PIII.1.2. 131 niñas (27,30%) y 349 niños (72,70%). Edad de valoración por NP de CDIAT: 0-1 año: 6,81%, 1-2: 10,99%, 2-3: 20,22%, 3-4: 28,80%, 4-5: 22,85%, 5-6: 10,32%. Derivados desde servicios sanitarios: 57,4%: de Neuropediatría: 24%, 19,5% de pediatra de primaria, 13,9% de otras consultas; 30,1% de servicios educativos, y 12,5% de otros servicios. Diagnósticos funcionales: retraso madurativo 11,31%, afectación cognitiva 32,39%, trastorno motor exclusivo 4,37%, trastornos de comportamiento 29,82%, sólo trastorno o retraso del lenguaje 14,14%, riesgo biológico 5,14% y riesgo social 2,83%. Se controlan sólo en CDIAT: 186 casos (38,75%), y también en Neuropediatría hospitalaria: 294, 36 derivados desde el CDIAT (7,5%) y 258 (53,75%) controlados previamente a la entrada en el CDIAT. **Conclusiones.** Se destaca la importancia de la intervención NP en los CDIAT, como figura de referencia para las familias y los equipos multidisciplinares, y de aseguramiento del *continuum* asistencial entre los CDIAT, el hospital y la Atención Primaria.

**Tabla PIII.1.2.** Niños atendidos en los CDIAT.

CDIAT	Tiempo de NP en el CDIAT (meses)	Total niños atendidos en el CDIAT	Casos valorados NP mismo periodo	
			N.º	%
ACTUR	61	288	255	88,5
FD	26	279	80	28,67
DFA	12	242	69	28,5
Urbanos	-	-	404	
Calatayud	23	43	32	74,4
Alcañiz	21	31	28	90,3
Caspe	12	15	14	93,3
Ejea	1	2	2	100
Rurales	-	-	76	
Total	-	-	480	

## PIII.1.3

**ESTIMACIÓN DE LA PREVALENCIA DEL TRASTORNO NEGATIVISTA DESAFIANTE EN POBLACIÓN INFANTIL**

E. Cardo-Jalón <sup>a</sup>, C. Bennasar-Beltrán <sup>a</sup>, V. Meisel-Romero <sup>b</sup>, L. Riutort <sup>a</sup>, G. García De La Banda-García <sup>b</sup>, S.B. Mateu <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Fundación Hospital Son Llatzer. <sup>b</sup> Universitat de les Illes Balears. Palma de Mallorca.

**Introducción.** El trastorno negativista desafiante (TND) es uno de los trastornos externalizantes más prevalentes, con una frecuencia entre el 2 y el 16% de niños americanos. Sin embargo, existe cierta incertidumbre acerca de los aspectos claves de la epidemiología del TND en la niñez y en la adolescencia. **Objetivo.** Determinar la tasa de prevalencia del TND en escolares de 6 a 11 años. **Sujetos y métodos.** Estudio poblacional en el que se aplicó un diseño de la muestra polietápico, por cursos, proporcional. La muestra la componen 1.509 niños. Se utilizaron los 8 elementos del criterio A del manual diagnóstico estadístico (DSM)-IV, si cumplían 4 de los 8 comportamientos descritos con duración de más de 6 meses, según los padres o maestros. **Resultados.** Se observa una tasa global de prevalencia según los padres del 9,1% -intervalo de confianza (IC) al 95%: 6,93-9,77-, según las madres del 10% (IC al 95%: 7,98-10,98) y según los maestros del 5,4% (IC al 95%: 4,21-6,52). **Conclusiones.** La prevalencia del TND en nuestra población es similar a la descrita en el manual DSM-IV (2-16%) para muestra poblacional, situándose en un intervalo bajo, en especial si la fuente de información es de los maestros. La tasa de prevalencia es superior si el evaluador es la madre con respecto al padre, aunque el grado de coincidencia entre padre y madre es superior al observado entre padres y tutores. Se propone validar una escala de TND que tenga en cuenta el nivel de desarrollo del sujeto (edad), género y ambiente.

## PIII.1.4

**PREVALENCIA DEL TRASTORNO NEGATIVISTA DESAFIANTE SEGÚN EL SEXO EN UNA MUESTRA ESCOLAR DE 6-12 AÑOS**

E. Cardo-Jalón <sup>a</sup>, R.M. Laura <sup>a</sup>, V. Meisel Romero <sup>b</sup>, C. Bennasar-Beltrán <sup>a</sup>, G. García De La Banda-García <sup>b</sup>, S.B. Mateu <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Fundación Hospital Son Llatzer. <sup>b</sup> Universitat de les Illes Balears. Palma de Mallorca.

**Introducción.** Se estima que la prevalencia del trastorno negativista desafiante (TND) es mayor en niños que en niñas; sin embargo, es necesario realizar más estudios que confirmen estos datos, ya que los resultados son inconsistentes. **Objetivo.** Determinar la tasa de prevalencia de niños en relación con niñas de 6 a 11 años. **Sujetos y métodos.** Estudio poblacional en el que se aplicó un diseño de la muestra polietápico, por cursos, proporcional. La muestra la componen 1.509 niños. Se utilizaron los 8 elementos del criterio A del manual diagnóstico estadístico (DSM)-IV, según padres o maestros. **Resultados.** Se observa una tasa global de prevalencia según los padres del 9,1%, -intervalo de confianza (IC) al 95%: 6,93-9,77-, según las madres del 10% (IC al 95%: 7,98-10,98) y según los maestros del 5,4% (IC al 95%: 4,21-6,52). Según los maestros hay significativamente más niños con TND que niñas (7,3% niños y 3,1% niñas). Los padres y madres diagnostican estadísticamente el mismo número de TND en niños y niñas (padres: 9,4% niños y 8,8% niñas; madres: 10,7% niños y 9,4% niñas). **Conclusiones.** Los resultados señalan que los maestros comunican más casos de TND en niños y que los padres no observan diferencias de género, lo cual es compatible con otros estudios con muestras más amplias. No obstante, algunos investigadores señalan que el DSM no representa adecuadamente la forma en que las niñas manifiestan este trastorno. Por ello, se propone validar una escala que tenga en cuenta el factor género.

**PIII.1.5****UTILIZACIÓN DE LA NEWBORN BEHAVIORAL OBSERVATIONS SYSTEM (NBO SYSTEM) EN PEDIATRÍA DE ATENCIÓN PRIMARIA**

M.J. Álvarez-Gómez

*Centro Salud Mendillorri. Pamplona.*

**Introducción.** La investigación en desarrollo infantil muestra evidencia de la relación existente entre la calidad de las primeras interacciones padres-niño y el desarrollo infantil a largo plazo. Una correcta interacción padres-niño favorece el establecimiento de un apego más seguro, aumenta la resiliencia del niño y favorece positivamente su desarrollo posterior. La Newborn Behavioral Observations (NBO) nace como una versión clínica abreviada de la NBAS (*Neonatal Behavioral Assessment Scale*), diseñada como un instrumento para observar al niño de 0-3 meses, en presencia de sus padres, con el objeto de identificar las competencias únicas del bebé, así como sus vulnerabilidades, e interpretar el comportamiento del niño para responder de forma contingente a sus necesidades. El instrumento consta de 16 elementos que valoran la capacidad de habituación del bebé, su motricidad, su capacidad de autorregulación, la respuesta al estrés o la calidad de la alerta y la reactividad a distintos estímulos animados e inanimados. **Materiales y métodos.** Se presenta la experiencia con 60 niños seguidos en una consulta de Pediatría de Atención Primaria y se valora el impacto mediante un cuestionario dirigido a los padres. **Conclusión.** La NBO es un instrumento fácil de introducir en Pediatría de Atención Primaria que puede ser muy eficaz para favorecer una correcta interacción padres-bebé desde el inicio.

**PIII.1.6****TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD EN NIÑOS ADOPTADOS**

J. Artigas-Pallarès, C. Carmona, E. Rigau, C. García-Nonell

*Centre Psyncron. Barcelona.*

**Objetivos.** Los hijos adoptados tienen elevado riesgo de padecer trastornos del neurodesarrollo. Ello podría explicarse por: antecedentes psicopatológicos en los padres biológicos, consumo de tóxicos, malos cuidados durante la gestación y, en menor medida, experiencias traumáticas previas a la adopción. Con el fin de aportar información sobre características cognitivo/conductuales en niños adoptados hemos recogido información derivada de la historia clínica protocolizada en niños adoptados diagnosticados de trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDA/H). **Pacientes y métodos.** Un grupo de 43 de niños adoptados con diagnóstico de TDA/H (TDA/H-AD), se compara con un grupo de 507 hijos biológicos de igual diagnóstico (TDA/H-BI). Se comparan los siguientes datos: antecedentes, comorbilidad, perfil cognitivo basado en un test de inteligencia (K-ABC, WISC-R o WISC IV), y perfil psicopatológico basado en el cuestionario CBCL (*Child Behavior Checklist*)/6-18. **Resultados.** El grupo TDA/H-AD, muestra mayor tasa de comorbilidad, especialmente en referencia a trastorno específico del lenguaje, dislexia, ansiedad y trastornos de conducta. En los parámetros cognitivos, el grupo TDA/H-AD muestra menor rendimiento en prácticamente todos los subtests. Los datos derivados del CBCL-6/18, evidencian más problemas de ansiedad y conducta en el grupo TDA/H-AD. El factor causal de mayor peso es la elevada prevalencia de efectos fetales del alcohol, detectados en el 50% de los pacientes TDA/H-AD, de los cuales el 90% procedían de países del Este de Europa. **Conclusiones.** Los niños adoptados afectados de TDA/H tienen peor pronóstico. Entre los factores causales destaca el consumo materno de alcohol durante la gestación.

**PIII.1.7****TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD EN NIÑOS Y EN NIÑAS. ASPECTOS DIFERENCIALES**

J. Artigas-Pallarès, C. Carmona, C. García-Nonell, E. Rigau

*Centre Psyncron. Barcelona.*

**Objetivos.** El manual diagnóstico estadístico (DSM) IV-TR, diagnóstica trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDA/H) en niños y niñas, basado en idénticos criterios. Sin embargo, considerando las diferencias cognitivas innatas entre niños y niñas, cabría pensar que la expresión del trastorno estuviera modulada por el género. Con el fin de validar dicha hipótesis se comparan variables cognitivas y conductuales recogidas mediante una exploración sistematizada en un amplio grupo de pacientes con TDA/H. **Pacientes y métodos.** A un grupo de 396 niños y otro de 110 niñas, diagnosticados de TDA/H, se les practicó una valoración cognitiva y conductual basada en una amplia batería de pruebas psicométricas. Se comparan: variables gestacionales, perinatales, parámetros evolutivos del desarrollo, comorbilidad y resultados de las escalas de inteligencia -K-ABC, escala de inteligencia para niños-revisada (WISC-R) o WISC IV-, criterios DSM IV (padres/maestros), evaluación de déficit de atención e hiperactividad (EDAH) (maestros) y cuestionario CBCL/6-18 (padres). **Resultados.** Los niños mostraron mayor puntuación en criterios de inatención e hiperactividad/impulsividad; y sobre todo, en problemas de conducta. En las escalas de inteligencia las niñas mostraron peor puntuación en: triángulos, adivinanzas, vocabulario expresivo, información y aritmética. Las niñas mostraron mayor tasa de comorbilidad en: dislexia, trastorno específico del lenguaje y trastorno de ansiedad. Por el contrario, los niños predominaron en: trastorno de Tourette y trastornos de espectro autista. El cuestionario CBCL (*Child Behavior Check-list*)/6-18, mostró en los niños más problemas de conducta; en tanto que en las niñas predominaron los problemas de ansiedad. **Conclusiones.** El perfil cognitivo y conductual es significativamente distinto en niños y niñas. Las niñas parecen más afectadas en algunos aspectos cognitivos, mientras que los niños presentan más problemas conductuales.

**Sesión 2, viernes 19 de septiembre  
de 09:30 a 10:00 h**

**PIII.2.1****PERFILES DE LECTOESCRITURA EN NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD**

C. Boix-Lluch

*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

**Objetivo.** El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) es un trastorno del comportamiento de base neurobiológica. Se considera la disfunción ejecutiva como el déficit cognitivo central. Las dificultades en las funciones ejecutivas (FE) tienen repercusión sobre distintos aprendizajes académicos, entre ellas la lectoescritura. La prevalencia de Dislexia (DX) comórbida al TDAH es del 20-25%. Analizamos el perfil de lectoescritura en niños TDAH respecto a niños con DX comórbida al TDAH, así como su evolución escolar. **Método.** Revisión de 60 niños diagnosticados de TDAH en una Unidad de Trastornos de Aprendizaje. Todos cumplen criterios diagnósticos según el manual diagnóstico estadístico (DSM)-IV. Todos tenían practicada una valoración neuropsicológica. Evaluamos las habilidades académicas, lectura y escritura. Comparamos el perfil entre niños TDAH con dificultades

de lectoescritura (DLE) y TDAH con DX en primaria (1.º-4.º de primaria) y en secundaria (1.º-4.º de ESO). **Resultados.** El grupo TDAH con DLE presentaba mayores dificultades en comprensión lectora y ortografía. Éstas estaban presentes en primaria y se incrementaban en secundaria. El grupo de TDAH y DX mostró, desde el inicio de primaria, déficit significativos en mecánica y velocidad lectora con dificultades ortográficas. En secundaria, la repercusión era mayor en velocidad lectora y ortografía, presentando también dificultades en comprensión lectora. **Conclusión.** Consideramos la disfunción ejecutiva como la responsable de las dificultades en comprensión lectora. Si asociamos la disfunción cognitiva del TDAH al déficit fonológico descrito en la DX, encontraremos una mayor repercusión académica. Recomendamos el estudio neuropsicológico para una mayor comprensión del trastorno y para un correcto diagnóstico y tratamiento.

### PIII.2.2

#### PERFIL NEUROPSICOLÓGICO DE LOS PROBLEMAS DE APRENDIZAJE EN UNA MUESTRA DE 40 NIÑOS ADOPTADOS

C. Boix-Lluch

*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

**Objetivo.** En los últimos años ha habido un incremento significativo en las tasas de adopción en nuestro país. A parte de los problemas médicos asociados, se ha comunicado que hasta un 75% de estos niños presentarían problemas de aprendizaje y de comportamiento. Nuestro objetivo es hacer un análisis descriptivo de una amplia muestra de niños adoptados que consultan por dificultades de aprendizaje. **Método.** Análisis retrospectivo de una muestra de 40 niños en la Unidad de Trastornos de Aprendizaje del Hospital Sant Joan de Déu. Edades comprendidas entre los 5 y los 15 años. Se analizan los datos de la historia clínica, el estudio neuropsicológico y los diagnósticos realizados. **Resultados.** Los trastornos más frecuentes fueron el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) asociado a problemas de comportamiento y, en menor grado, déficit cognitivo global y problemas de lenguaje. También se hallaron dificultades de relación social y síntomas afectivos. **Conclusión.** En el momento actual, resulta difícil definir un perfil único de estos niños. La prevalencia de los trastornos de aprendizaje y de conducta y la repercusión funcional en ellos y sus familias, hacen recomendable incluir la valoración neuropsicológica en los protocolos de seguimiento para un diagnóstico y abordaje precoz.

### PIII.2.3

#### METILFENIDATO Y ARRITMIAS CARDÍACAS

R. Martín-Molina, D. Crespo-Marcos, J. Pérez-Lescure Picarzo, A. García-Pérez, M.A. Martínez-Granero, S. Jimeno-Ruiz

*Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón, Madrid.*

**Introducción.** Un reciente documento de la Asociación Americana de Cardiología alerta sobre los posibles efectos cardiovasculares de los fármacos estimulantes empleados en el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH). Exponemos 2 casos de nuestra casuística. **Casos clínicos.** Caso 1: niño de 8 años TDAH, con metilfenidato desde hace 3 años, remitido a Cardiología por extrasístoles frecuentes detectadas de forma casual en el electroencefalograma (EEG). Se realizaron electrocardiogramas (ECG) (extrasístoles supraventriculares aislados), ecocardiograma (normal) y Holter (actividad ectópica supraventricular poco significativa y extrasístolia con complejo QRS ancho ventricular frente a supraventricular conducida con aberrancia-muy frecuente). Se repitió el Holter 2 semanas después de suspender el metilfenidato, sin cambios. En la actualidad recibe lamotrigina y risperidona por altera-

ciones en el EEG y trastorno de conducta. Caso 2: niño de 9 años TDAH con metilfenidato desde hacía 1 año, remitido a Cardiología por arritmia cardíaca asintomática detectada por su pediatra. Se realizaron ECG (extrasístolia ventricular frecuente con fases de bigeminismo), ecocardiograma (normal) y Holter (actividad ectópica ventricular poco significativa y supraventricular muy frecuente). Se repitió el Holter 10 días después de suspender el tratamiento, sin cambios. Se pautó atomoxetina sin lograr adherencia terapéutica por negativa de los padres, posteriormente fluoxetina sin mejoría. A los 12 meses de suspender el metilfenidato, se ha observado progresiva disminución de la extrasístolia. **Conclusiones.** La bibliografía disponible es muy escasa, y la toma de decisiones se basa en muchos casos en la experiencia individual. Se requieren estudios más amplios para determinar la posible toxicidad cardiovascular de este grupo de fármacos.

### PIII.2.4

#### MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y DISFUNCIÓN COGNITIVA EN PACIENTES CON ESPECTRO ALCOHÓLICO FETAL

C. Escofet, I. Lorente, C. Fernández, E. Gabau, M. Torras, G. Ruiz

*Hospital de Sabadell. Sabadell, Barcelona.*

**Objetivo.** Valorar las manifestaciones clínicas y la disfunción cognitiva en una muestra de pacientes con trastorno de espectro alcohólico fetal (TEAF). **Métodos.** Estudio retrospectivo de 20 pacientes. Valoración de las manifestaciones clínicas y el rendimiento cognitivo mediante pruebas psicométricas. **Resultados.** De los 20 pacientes estudiados, 11 niños y 9 niñas (edad media 8,6 años), 13 presentan síndrome alcohólico fetal (SAF) y 7 efectos del alcohol en el feto (EAF). Manifestaciones clínicas: 7 retraso psicomotor (5 SAF/2 EAF), 7 trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) (4 SAF/3EAF), 3 TDAH + trastorno del lenguaje (1 SAF/2 EAF), 1 trastorno del lenguaje (SAF), 2 SAF con desarrollo normal a los 2 años. 3 niños son hermanos, el menor presenta mayor gravedad. Fueron adoptados 8 niños. Se practicó MSCA a 9 niños: 4 normal, 2 inferior a la normalidad, 3 con discrepancia entre escala verbal y la perceptivo-manipulativa. Se realizó escala de inteligencia para niños-revisada (WISC-R) a 4 niños, obteniendo un cociente intelectual (CI) total límite en 3 y normal-bajo en 1. Se aplicó un K-ABC a 2 pacientes (normal, con resultados discrepantes en un paciente), y Bayley en 4 (2 normal y 2 inferior a la normalidad). Los resultados de estas pruebas psicométricas fueron concordantes con las manifestaciones clínicas. **Conclusiones.** El grado de afectación clínica y el perfil cognitivo son heterogéneos, sin diferencias significativas entre el SAF y el EAF. Existe buena correlación entre la clínica y el perfil cognitivo. La gravedad del trastorno aumenta con la edad materna. El TEAF es frecuente en los niños adoptados y esta infradiagnosticado.

### PIII.2.5

#### TRASTORNO DE APRENDIZAJE NO VERBAL: PERFIL NEUROPSICOLÓGICO DE 40 NIÑOS

R. Colomé, A. Sans, A. López-Sala, C. Boix, M. Alquézar

*Hospital San Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

**Introducción.** El trastorno de aprendizaje no verbal (TANV) es un trastorno de base neurobiológica que se caracteriza por una disfunción específica en habilidades motoras, visuoespaciales/visuoconstructivas y dificultades en las relaciones sociales, en pacientes con una inteligencia general y habilidades lingüísticas preservadas. A nivel escolar los niños afectados presentan alteraciones en la psicomotricidad y en tareas de dibujo, plástica y cálculo. Se asocia con frecuencia, a dificultades en la relación social (percepción social, juicio y habilidades de interacción social) y presentan una predis-

posición a padecer problemas emocionales. Fisiopatológicamente se ha relacionado con una disfunción hemisférica cerebral derecha en el sector de la sustancia blanca. Las características clínicas así como los criterios diagnósticos no están totalmente definidos. La prevalencia no está clara por ser un trastorno de descripción relativamente poco frecuente. *Objetivo.* Analizar de manera retrospectiva el perfil neuropsicológico. *Pacientes y métodos.* La muestra está compuesta por 40 sujetos (32 niños y 8 niñas) de edades comprendidas entre 6 y 16 años que consultan por dificultades escolares entre los años 2003 y 2007. *Resultados.* En la exploración neurológica es frecuente encontrar *soft signs* (80%). La exploración neuropsicológica destaca dificultades visuoespaciales y visuoespaciales, atencionales, coordinación motora, comprensión lectora, discalculia, disgrafía. Es frecuente la presencia de sintomatología ansiosa y dificultades en las relaciones sociales. *Conclusiones.* El TANV es un trastorno de aprendizaje probablemente infradiagnosticado. La exploración neuropsicológica pone de manifiesto perfiles clínicos diferentes. Es importante una temprana identificación para poner en marcha las estrategias educativas adecuadas en cada caso.

### PIII.2.6

#### RELACIÓN MADRE-RECIÉN NACIDO PRETÉRMINO DURANTE SU INGRESO HOSPITALARIO EN NEONATOLOGÍA

J. Romero-Sánchez<sup>a</sup>, S. Reyes-Alvarado<sup>a</sup>, A.M. León-Ruiz<sup>a</sup>, I. Romero-Sánchez<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital Costa del Sol. Marbella. <sup>b</sup> Universidad de Córdoba. Córdoba.

*Introducción.* La Unidad de Neonatología (UN) pueden ser un medio potencialmente agresivo. El vínculo madre-hijo puede actuar como atenuante en la manifestación de conductas compatibles con trastorno de ansiedad en recién nacidos prematuros ingresados en una UN. *Material y métodos.* Estudio transversal de carácter descriptivo en una cohorte de recién nacidos (15 prematuros consecutivos de entre 30 y 35 semanas de gestación, con un peso inferior a 2.000 gramos), ingresados en la UN de nuestro hospital. Trabajo de campo según el modelo de observación de Tavistock y Bick. Un psicoterapeuta efectuó la observación durante 35 minutos cada día, 20 al recién nacido (incubadora/cuna), y 15 a la relación madre-hijo. *Resultados.* Los prematuros estudiados, nacieron en promedio a las 32,9 (2,3) semanas de gestación, con un peso medio de 1.678 g (467,7), y estuvieron ingresados una media de 4,5 (2,4) semanas. Durante la primera semana, se observaron una media de 5,2 respuestas de 9 posibles –desviación estándar (DE) = 1,2– de intenso terror, horror y desvalimiento, compatibles con trastornos de ansiedad. El número total medio de respuestas consideradas como patológicas fue de 1 por cada 3 minutos de observación; 34,3 en 100 minutos de observación (DE = 18,2) en cada recién nacido. *Conclusión.* Un mayor tiempo de internamiento, o un menor peso al nacimiento, fueron asociados con un mayor número de respuestas patológicas observadas. El contacto físico de la madre resultó un atenuante de las respuestas patológicas en el prematuro.

### PIII.2.7

#### DESARROLLO NEUROLÓGICO EN RECIÉN NACIDOS DE MUY POCO PESO CON HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR

A. Ayerza-Casas, M.P. Samper-Villagrasa, G. Rodríguez-Martínez, M.J. López-Moreno, P. Ventura-Faci

HCU Lozano Blesa. Zaragoza.

*Introducción.* La hemorragia intraventricular (HIV) es la lesión cerebral más frecuente en neonatos pretérmino. Su incidencia aumenta con la prematuridad, influenciada tanto por factores maternos

como del recién nacido (RN), y se relaciona con alteraciones en el desarrollo neurológico. *Objetivos.* Determinar la relación que existe entre la aparición de HIV y distintos factores de riesgo perinatales, así como su repercusión neurológica. *Material y métodos.* Estudio retrospectivo de 73 RN pretérmino  $\leq$  1.500 gramos de peso al nacimiento, a los que se realizó ecografía transfontanelar y seguimiento neurológico hasta los tres años mediante el Test de Denver y el coeficiente de desarrollo. *Resultados.* En un 41% (30/73) se detectó ecográficamente HIV (73,3% grado I-II y 26,7% III-IV). Los que no presentaron HIV tenían un peso y edad gestacional más elevados. El parto vaginal se relacionó con mayor número de HIV frente a cesárea ( $p < 0,01$ ). La presencia de HIV aislada en nuestra serie no determina un peor pronóstico neurológico. No se puede establecer relación con el grado de la serie debido al escaso número de formas graves. *Comentarios.* Los RN de muy poco peso tienen riesgo de lesión neurológica que puede persistir posteriormente. El parto prematuro deberá prevenirse reduciendo los factores de riesgo y, si no es posible, el parto mediante cesárea parece disminuir el riesgo de HIV. La HIV es frecuente en  $\leq$  1500 g, se relaciona con un menor peso al nacer y con peor pronóstico si se asocia a otras lesiones, por lo que conviene realizar un seguimiento posterior.

### Sesión 3, viernes 19 de septiembre de 09:30 a 10:00 h

#### PIII.3.1

#### EPILEPSIA GENERALIZADA CON CRISIS FEBRILES PLUS

M. Alegre-Viñas<sup>a</sup>, R. Buenache-Espartosa<sup>a</sup>, M.J. Pérez-Rodríguez<sup>a</sup>, J. Sáez-Álvarez<sup>a</sup>, G. Arriola-Pereda<sup>b</sup>, G. Lorenzo-Sanz<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Ramón y Cajal. Madrid. <sup>b</sup> Hospital Universitario de Guadalajara. Guadalajara.

*Introducción.* La epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus (GEFS+) es considerado un síndrome con una misma base genética y expresividad variable, que engloba un amplio grupo de formas más o menos graves de epilepsias generalizadas o parciales. Los pacientes pueden presentar crisis generalizadas, crisis parciales, ausencias, crisis mioclónicas o atónicas. *Material y métodos.* Presentamos dos hermanas, sin antecedentes familiares de epilepsia, con crisis febriles y afebriles con desarrollo neurocognitivo normal. La mayor, de 5 años y 4 meses, ha tenido 5 episodios, entre los 17 meses y los 3 años y medio, coincidiendo con procesos infecciosos banales, en los que presentó estado de acúmulo de crisis (15-20 episodios/día), de 5-7 días de duración. Los estudios neurofisiológicos demostraron alteraciones paroxísticas generalizadas y focales. Actualmente lleva 22 meses sin crisis. La menor, de 17 meses, ha tenido 4 episodios, coincidiendo con infecciones intercurrentes, de crisis hemigeneralizadas derechas, recurrentes, en forma de estado, y crisis generalizadas. Los estudios neurofisiológicos intercríticos y de neuroimagen han sido normales en ambas. En el estudio molecular de la hermana menor se ha demostrado una mutación en heterocigosis del gen *SCN1A* (c.1662+1G>C), no descrita. *Conclusiones.* Las manifestaciones clínicas objetivadas en estas dos hermanas, con crisis febriles, afebriles, focales, generalizadas, prolongadas y recurrentes en 24 horas, son compatibles con el espectro del síndrome epiléptico GEFS+.



### PIII.3.2

#### UTILIDAD DE RESONANCIA MAGNÉTICA DE IMAGEN DE TENSOR DE DIFUSIÓN Y TRACTOGRAFÍA CEREBRAL EN PACIENTES EN EDAD PEDIÁTRICA CON EPILEPSIA REFRACTARIA CANDIDATOS A CIRUGÍA FUNCIONAL DE LA EPILEPSIA

C. Ortez-González, H. Gálvez-Quiñónez, F. Sanmartí-Vilaplana, A. Donaire-Pedraza, J. Campistol-Plana, A. Capdevila-Cirera  
*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

**Objetivos.** Describir manifestaciones clínicas, vídeo-electroencefalograma (vídeo-EEG), resonancia magnética (RM) convencional y tomografía por emisión de positrones (PET) cerebral de pacientes con diagnóstico de epilepsia refractaria. Describir la RM-ITD (Imagen de tensor de difusión) y tractografía cerebral, comparar el cociente de difusión aparente (CDA), de la zona de lesión y región cerebral contralateral. Relacionar la zona epileptógena de vídeo-EEG y RM-ITD y tractografía cerebral y describir la anatomopatología de los bloques de cerebro. **Pacientes y métodos.** Estudio transversal retrospectivo. A 5 pacientes con epilepsia refractaria, se les realizó cirugía funcional de la epilepsia. Se revisó historias clínicas, vídeo-EEG, RM convencional, RM-ITD, PET cerebral, comunicación quirúrgica y anatomopatológico. **Resultados.** 5 pacientes con epilepsia parcial refractaria, con lesión epileptógena focal por vídeo-EEG. RM convencional con resultado normal en 1 paciente, 3 con señal hiperintensa en T<sub>2</sub> focal y uno en forma difusa en hemisferio derecho (HD). PET cerebral con hipometabolismo focal en cuatro pacientes y difuso en HD en otro. CDA disminuido en 4 pacientes y aumentado en 1, al relacionarlo con lado cerebral contralateral. RM-ITD y tractografía cerebral con alteración en la forma y proyección de tractos cerebrales en toda la serie, según localización anatómica afecta. Anatomopatología: 4 pacientes con displasia cortical y 1 con síndrome de Rasmussen. **Conclusiones.** En toda la serie la RM-ITD y la tractografía cerebral identificó lesiones cerebrales corticales y subcorticales, encontrando relación directa entre la localización de la zona afecta y la descrita por vídeo-EEG. Displasia cortical fue el hallazgo predominante por anatomopatología.

### PIII.3.3

#### EPILEPSIA EN NUESTRA PROVINCIA: REVISIÓN DE 3 AÑOS

G. Arriola-Pereda, B. Blázquez-Arrabal, M.J. Hernández-Bejarano, M. Pangua-Gómez, N. Muñoz-Jareño, A. Jordán-Jiménez  
*Hospital de Guadalajara. Guadalajara.*

**Introducción.** Nuestro objetivo es conocer la incidencia de la epilepsia en nuestra provincia. **Material y métodos.** Revisión de las historias de los niños diagnosticados de epilepsia en los últimos 3 años y seguidos en nuestra unidad. Se excluyen los niños derivados a otros hospitales de tercer nivel. **Resultados.** Entre el 1 de abril de 2005 y el 1 de abril de 2008 se han diagnosticado de epilepsia y están en seguimiento en nuestra unidad 50 niños. Encontramos 3 síndrome de de West, 1 niña con una encefalopatía epiléptica infantil precoz y 1 síndrome de Aicardi, y otros 10 niños con epilepsias sintomáticas/criptogénicas, de las cuales 2 son secundarias a una encefalopatía hipoxicoisquémica, 1 a una displasia cortical, 1 a lesiones postencefalitis, y 1 a hemorragia cerebral. Dentro de las epilepsias ausencias, hay 3 casos de epilepsia ausencia infantil y 1 de mioclonías palpebrales con ausencias. Encontramos 8 casos de epilepsia generalizada primaria excluyendo las ausencias, y 21 casos de epilepsia parcial idiopática, incluyendo epilepsia rolándica, epilepsia occipital y epilepsia frontal y frontotemporal. Encontramos tan sólo 1 caso punta onda continua durante el sueño lento. Todos los casos idiopáticos evolucionaron muy bien con el tratamiento,

mientras que las epilepsias sintomáticas y criptogénicas han tenido peor respuesta, necesitando en algunos casos politerapia y con mal control de las crisis. **Conclusiones.** Los datos obtenidos se asemejan bastante a los de la población general, aunque las discrepancias que observamos creemos que se deben a los pacientes que son seguidos en hospitales de tercer nivel.

### PIII.3.4

#### DESCRIPCIÓN DE CUATRO PACIENTES CON SÍNDROME DE DRAVET

I. Martí-Carrera, J. García-Santiago, A. Sistiaga-Berraondo, J.B. Espinal-Valencia, R. Gaztañaga-Expósito  
*Hospital Donostia. San Sebastián.*

**Objetivos.** Describir clínica, neurofisiológica y genéticamente a 4 niños diagnosticados de síndrome de Dravet. **Pacientes.** 2 varones y 2 mujeres, con edades actuales entre 5 y 3,5 años, iniciaron con crisis antes del año de edad (media: 5,5 m). Durante el primer año de vida, todos tuvieron convulsiones febriles y 3/4 afebriles. La media de convulsiones en este tiempo fue de 9 y todos presentaron al menos un estado. En los sucesivos años todos presentaron crisis generalizadas tonicoclónicas, 3 hemicorporales, 3 ausencias atípicas y 2 crisis mioclonicas. El desarrollo psicomotor era normal antes de comenzar las crisis. 1 tenía antecedentes familiares de convulsión febril. Los 4 pacientes presentan poca respuesta al tratamiento antiepiléptico. La media de crisis actuales es de 1 crisis/mes. El electroencefalograma (EEG) ha sido constantemente normal en 1, ha presentado actividad theta frontocentral en 3 y en 2 ha evolucionado a actividad epiléptica. Actualmente todos presentan un retraso psicomotor con coeficientes de desarrollo (Batelle) entre 0,54 y 0,75. Todos tienen torpeza motora y 3 ataxia. 3 presentan mutaciones en el gen *SCNA1* (1 mutación *stop*, 1 delección y una mutación *missense*). **Conclusiones.** La aparición de convulsiones febriles y afebriles, frecuentes y prolongadas antes del año de edad son las características más homogéneas al inicio de este síndrome. La evolución hacia una epilepsia farmacorresistente con crisis polimorfos y la aparición de un retraso psicomotor es la norma. En esta serie, la presencia de mioclonías y las alteraciones en el EEG son los datos más inconstantes.

### PIII.3.5

#### ESTADO EPILEPTICO AUTONÓMICO

M. Cordeiro-Alcaine, J. Arcas, C. Roche, M. Merino, R. Velázquez, A. Martínez-Bermejo  
*Hospital La Paz. Madrid.*

**Introducción.** El estado epiléptico autonómico es posiblemente el estado afebril más frecuente de la infancia. El 80-90% son idiopáticos (síndrome de Panayiotopoulos), mientras que el otro 10-20% son sintomáticos (epilepsia autonómica sintomática). La Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE) todavía no lo ha incluido en su clasificación. **Métodos.** Estudio retrospectivo de todos los pacientes que presentaron un estado epiléptico autonómico en nuestro hospital en un período de tiempo de 5 años. **Resultados.** Se identificaron un total de 19 niños. De ellos, 5 tenían alguna patología neurológica de base (2 ventriculomegalias connatales, 1 hemorragia cerebral connatal, 1 encefalopatía posprematurnidad y 1 síndrome de Asperger). El resto se catalogaron de síndrome de Panayiotopoulos. El 84% de los pacientes tenían de 3 a 6 años. Las crisis se iniciaron durante el sueño en el 68% de los casos. La duración del episodio varió de 30 minutos a 2 horas. Presentaron un único episodio 5/19 niños mientras que otros 2/19 (ambos casos sintomáticos) presentaron más de 10 episodios de duración variable. El EEG intercrítico fue normal en el 15%, mostró anomalías epilepti-

formes en el 73%, y una actividad delta focal en el 10%. Recibieron tratamiento antiepiléptico el 35% de los casos idiopáticos y el 60% de los sintomáticos. **Conclusión.** El estado autonómico es, a pesar de no estar todavía reconocido por la ILAE, una entidad frecuente que debemos conocer, ya que probablemente esté siendo infradiagnosticada por muchos pediatras.

### PIII.3.6

#### SÍNDROME DE OHTAHARA Y DEFICIENCIA DEL COMPLEJO I DE LA CADENA REPIRATORIA MITOCONDRIAL

C. Gómez-Lado<sup>a</sup>, O. Blanco-Barca<sup>b</sup>, J. Eirís-Puñal<sup>a</sup>, Y. Campos-González<sup>c</sup>, J. Arenas-Barbero<sup>c</sup>, M. Castro-Gago<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Clínico Universitario de Santiago. Santiago de Compostela.

<sup>b</sup> Hospital Xeral Cíes de Vigo. Vigo. <sup>c</sup> Centro de Investigación. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

**Introducción.** El síndrome de Ohtahara es una epilepsia refractaria de aparición en el primer trimestre de vida, caracterizada por espasmos tónicos y crisis parciales con un patrón electroencefalográfico de paroxismo-supresión. Se ha asociado a múltiples procesos que cursan con lesiones estructurales y errores congénitos del metabolismo. De forma excepcional se ha descrito su asociación con encefalopatías mitocondriales. **Objetivos.** Presentar un paciente con un síndrome de Ohtahara en el que se demostró una deficiencia del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial (CRM). **Caso clínico.** Varón hijo de una mujer consumidora de metadona durante la gestación. Nacido a la 36 semanas, peso: 1.930 g, perímetro craneal 29,5 cm y Apgar 9/10. Fue tratado con fenobarbital por un síndrome de abstinencia a metadona. A los 20 días de vida comienza a presentar espasmos tónicos, crisis parciales tónicas y mioclonías con un trazado brote-supresión en el electroencefalograma (EEG), precisando la inducción de un coma barbitúrico. Se detectó una elevación persistente de las cifras de ácido láctico con ácido pirúvico normal tanto sérico como en líquido cefalorraquídeo (LCR). La resonancia magnética (RM) cerebral demostró una lesión nodular en T<sub>2</sub> en la región frontal periventricular y núcleo caudado derecho, dilatación ventricular más pronunciada en región occipital izquierda, cuerpo calloso fino y atrofia cortical difusa. El estudio histopatológico muscular, tanto en la microscopía óptica como ultraestructural, no demostró anomalías. El estudio de CRM en músculo demostró una deficiencia del complejo I. **Conclusión.** La disfunción mitocondrial debe considerarse entre las etiologías del síndrome de Ohtahara.

### PIII.3.7

#### SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN CON REMISIÓN DEL CUADRO EPILÉPTICO

P. Andreo-Lillo<sup>a</sup>, F. Carratalá-Marco<sup>a</sup>, F. Martínez-Castellano<sup>b</sup>, C. Orellana-Alonso<sup>b</sup>, M. Roselló-Piera<sup>b</sup>, I. Ferrer-Bolufer<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Hospital Universitario de San Juan de Alicante. Alicante.

<sup>b</sup> Unidad de Genética. Hospital Universitari La Fe. Valencia.

**Introducción.** El síndrome de Wolf-Hirschhorn (W-H), causado por una microdelección subtelomérica en el brazo corto del cromosoma 4 (4p-), se define por retraso mental y ponderoestatural, rasgos faciales peculiares, defectos cardíacos, hipoplasia renal, retraso mental y evolución a epilepsia refractaria y estado epiléptico, con dos patrones electroencefalográficos (EEG) específicos: descargas de ondas lentas de alto voltaje en regiones posteriores con episodios de complejos punta-onda centroparietales y parietooccipitales, y puntas rápidas repetitivas posteriores. **Caso clínico.** Niña recién nacida con malformaciones menores: microcefalia, inclinación mongoloide de los ojos, raíz nasal ancha con hipertelorismo, filtro

largo y boca en V invertida, microrretrognatia, paladar estrecho, pabellones auriculares de implantación baja, cráneo asimétrico, e hipotonía axial. Presenta retraso psicomotor grave con marcha a los 3,4 años, ausencia del lenguaje y estereotipias. A los 1,33; 2,4 y 3,25 años los EEG fueron normales. A los 4,05 y 4,85 años muestran paroxismos generalizados de ondas lentas y ondas agudas. A los 6,25 años, presenta brotes de ondas lentas bitemporales de claro predominio derecho. Entre los 18 meses y los 4,05 años tiene dos primeros episodios convulsivos con fiebre, seguidos de dos hipertónicos con desviación de la mirada afebriles. Se pautó oxcarbacepina (OXC) entre los 4,1 y 6 años, con remisión de las convulsiones, pese a la persistencia de anomalías focales en el EEG. **Discusión.** Aunque uno de los rasgos característicos del síndrome de W-H es la evolución hacia una epilepsia refractaria, no encontramos comunicados de remisiones con la utilización de OXC como la descrita en la paciente.

### Sesión 4, viernes 19 de septiembre de 09:30 a 10:00 h

#### PIII.4.1

#### DOS CASOS DE INICIO TARDÍO DE ACIDURIA ARGININOSUCCÍNICA

E. Arce-Portillo, C. Fons, M.A. Vilaseca, R. Artuch, J. Campistol, A. García

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

**Introducción.** La forma de presentación más frecuente de aciduria argininosuccínica es de inicio agudo neonatal (60% de los casos), aunque puede presentarse a cualquier edad. Los pacientes con inicio tardío suelen tener clínica inespecífica y menos grave (trastorno de conducta, vómitos cíclicos, retraso cognitivo) o episodios agudos de hiperamonemia. Describimos 2 casos de inicio tardío. **Casos clínicos.** Caso 1: mujer, 15 años. Cuadro de desorientación de 12 horas de evolución, lenguaje incoherente, marcha inestable, sin otros signos de focalidad. Antecedentes personales (AP): vegetariana estricta. Problemas de aprendizaje. E. metabólicos: hipertransaminasemia. Amonio (246 μmoles/L). Láctico: normal. Aminoácidos en plasma: aumento de glutamina, disminución de citrulina, arginina y ornitina. En orina: aumento de ácido argininosuccínico. Tóxicos en orina: negativos. **Screening** infección sangre y líquido cefalorraquídeo (LCR): negativo. Neuroimagen: normal. Eco abdominal: ligera hepatoesplenomegalia. Tratamiento: restricción proteica, depuradores del amonio, carnitina, arginina. Estudio genético y actividad enzimática Antiestreptolisina (ASL) en eritrocitos: pendientes. Caso 2: varón, 5 años. Retraso del lenguaje. **Screening** metabólico: aumento de argininosuccínico en orina. Amonio y aminoácidos normales. Aminoácidos (AA) en LCR: aumento de argininosuccínico. Resonancia magnética (RM) craneal-espectroscopia: normal. Actividad ASL en eritrocitos: deficiente actividad ASL en paciente. Padres portadores con actividad intermedia. Estudio genético: mutaciones en exón 7 y 11. G301R (no descrita anteriormente) y V178M (ya descrita en AAS). **Conclusiones.** Los trastornos del ciclo de la urea pueden presentarse en período neonatal, infancia y edad adulta. La clínica es inespecífica aunque hay casos con inicio fulminante en relación a descompensaciones. Diagnóstico y tratamiento precoces son esenciales para una buena evolución clínica.

### PIII.4.2

#### DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE CREATINA CEREBRAL

S. Zazouo-Fernández<sup>a</sup>, P. De Castro-Castro<sup>a</sup>, C. Pérez-Cerda<sup>b</sup>, M. Vázquez-López<sup>a</sup>, Y. Ruiz-Martín<sup>a</sup>, H. Avellón-Liaño<sup>a</sup>  
<sup>a</sup> HGU Gregorio Marañón. <sup>b</sup> Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma de Madrid. Madrid.

**Introducción.** Los síndromes de deficiencia de creatina constituyen un grupo de errores congénitos del metabolismo recientemente conocidos, cuyo común denominador es la depleción de creatina cerebralmente. Presentamos un nuevo caso de defecto de transportador de creatinina (CRTR), secundario a una mutación *de novo*. **Caso clínico.** Varón de 3 años de edad, segundo hijo de padres sanos no consanguíneos. Embarazo, parto y período neonatal sin incidencias. Fenotipo normal. Antecedentes familiares: un tío materno presentó crisis epilépticas y cociente intelectual bajo. Seguimiento por retraso psicomotor con retraso del lenguaje, sin crisis, afectación piramidal ni cerebelosa. Entre las pruebas complementarias, se realizó cariotipo, electroencefalograma (EEG) y (RM) con resultados normales; *screening* de aminoácidos y ácidos orgánicos en sangre y orina normales, con defectos congénitos en glicosilación negativos. Test de Saicar negativo. En la cromatografía en fase líquida de alta resolución (HPLC) se objetivó una relación aumentada de creatina/creatinina (Cr/Crn) en orina. Confirmación diagnóstica mediante biopsia de piel, mostrando un porcentaje disminuido del transporte de creatina en los fibroblastos. El estudio genético mostró una mutación, no descrita en la bibliografía, en el exón 8 del gen *SLC 6<sup>98</sup>* del cromosoma X (c.1210G>C). El tratamiento se realizó con suplementación oral de arginina. **Conclusiones.** Los defectos del CRTR cerebral constituyen una enfermedad infradiagnosticada. Se presenta una mutación nueva del gen *SCL6A8* responsable de deficiencia del CRTR cerebral. Es importante pensar en esta entidad ante una clínica neurológica inespecífica de causa no clara.

### PIII.4.3

#### DÉFICIT DE ADENILOSUCCINATO LIASA EN DOS PACIENTES. TRATAMIENTO CON D-RIBOSA

A. Sempere-Pérez<sup>a</sup>, C. Fons<sup>a</sup>, V. González<sup>a</sup>, A. Arias<sup>b</sup>, L. Ruiz-Desviat<sup>c</sup>, B. Pérez<sup>a</sup>, R. Artuch<sup>a</sup>, B. Merinero<sup>c</sup>, J. Campistol<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. <sup>b</sup> Instituto de Bioquímica Clínica. Barcelona. <sup>c</sup> Departamento de Biología Molecular, CBM-SO, CEDEM, Universidad Autónoma Madrid. Madrid.

**Introducción.** La deficiencia de adenilosuccinato liasa (ADSL) es un defecto autosómico recesivo en la vía de síntesis *de novo* de las purinas, caracterizado por la acumulación de succiniladenosina (S-Ado) y succinilaminoimidazol-carboxamida ribósido (SAICAr) en los fluidos biológicos. Como resultado, los pacientes presentan retraso psicomotor en grado variable, epilepsia, autismo, y ocasionalmente, hipotonía, retraso del crecimiento y anomalías no específicas cerebrales. Se han descrito alrededor de 50 casos, identificándose 2 tipos según su gravedad clínica y los hallazgos bioquímicos. **Casos clínicos.** Presentamos 2 casos de déficit de ADSL, uno de ellos encontrado en el estudio de 944 pacientes institucionalizados con retraso mental, diagnosticados por estudios bioquímicos y confirmados por estudio de ADN. Los dos pacientes son homocigotos para mutaciones de cambio de aminoácido (I369L y M389V, respectivamente). Ambos presentan retraso mental grave, rasgos autistas, alteraciones de tono y uno de ellos microcefalia y rasgos dismórficos. El paciente 1 recibe tratamiento con D-ribosa durante 1 año sin mejora, por lo que se retira. Posteriormente desarrolla epilepsia grave y refractaria, con regresión en adquisiciones y evolucio-

nando a una tetraparesia espástica. Se reintroduce D-ribosa con mínima mejoría, persistiendo crisis diarias y frecuentes, estando hospitalizado en momento actual. El paciente 2 no ha recibido ningún tratamiento. **Conclusión.** La deficiencia de ADSL se presenta generalmente con retraso mental, epilepsia y autismo, pudiendo asociar otros síntomas. Es una enfermedad infradiagnosticada, y de fácil diagnóstico mediante cribado urinario. El tratamiento con D-ribosa debe valorarse, siendo necesarios más estudios para confirmar su eficacia y valorar otras nuevas opciones terapéuticas.

### PIII.4.4

#### FORMA JUVENIL DE ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C. CASO CLÍNICO

L. Marcos-Fuentes, Á. Molinos-Quintana, M. Rubio-Murillo, L. Ruiz Del Portal-Bermudo, M. Madruga-Garrido, M. Rufo-Campos

Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

**Objetivo.** Describir los síntomas guías para el reconocimiento de la enfermedad de Niemann-Pick tipo C en su forma infanto-juvenil a propósito de un caso. **Caso clínico.** Niña de 10 años sin antecedentes de interés que presenta cuadro de 3 años de evolución de limitación de la mirada en el plano vertical y episodios paroxísticos de pérdida de tono muscular, con caída al suelo desencadenado por risa sin pérdida de conciencia; asocia ataxia, labilidad emocional y dificultades de aprendizaje. En la exploración destaca parálisis de la mirada vertical, actitud infantiloides y leve ataxia. Pruebas complementarias: ecografía abdominal, electroencefalograma (EEG) y fondo de ojo normales; no se objetivaron linfocitos vacuolados en sangre periférica; fosfatasa ácida elevada; potenciales evocados visuales de elevado voltaje y latencias largas en áreas no occipitales; biopsia de médula ósea: se aíslan histiocitos azul marino y células espumosas; biopsia de piel: tinción de Filipinas positivo con confirmación diagnóstica de Niemann-Pick tipo C mediante genética: mutación I1061T. La evolución ha sido desfavorable, aunque las crisis de catalepsia se han controlado con imipramina. Se iniciará tratamiento con misglustat para retrasar la progresión de la enfermedad. **Conclusiones.** El Niemann-Pick tipo C es una patología poco frecuente; sin embargo, es importante saber reconocer sus síntomas para sospechar esta enfermedad. Dicha sospecha diagnóstica es fundamental, dado que requiere de pruebas complementarias muy específicas (tinción de Filipinas, estudio genético) para su confirmación. El miglustat es un fármaco nuevo que, a pesar de que no es un tratamiento curativo, retrasa su evolución progresiva y letal.

### PIII.4.5

#### DÉFICIT DE BIOTINIDASA DE INICIO TARDÍO. PRESENTACIÓN DE UN CASO. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

M. Lafuente-Hidalgo<sup>a</sup>, R. Pérez-Delgado<sup>a</sup>, R. Ranz-Angulo<sup>a</sup>, A. García-Oguiza<sup>a</sup>, J.L. Peña-Segura<sup>a</sup>, I. García-Jiménez<sup>a</sup>, A. Baldellou-Vázquez<sup>a</sup>, A. Ribes<sup>b</sup>, J. López-Pisón<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. <sup>b</sup> Hospital Clínic. Barcelona.

**Introducción.** La deficiencia de biotinidasa o defecto de carboxilasas múltiples (precoz o tardío) es un trastorno metabólico poco frecuente, en el reciclaje de la biotina unida a proteínas, que produce en los primeros meses de vida un cuadro clínico de afectación neurológica, cutánea, auditiva y visual. El tratamiento con biotina impide la presentación de la clínica, y su casi total regresión si ya se ha establecido. **Caso clínico.** Varón de 2 meses de edad, hijo de padres consanguíneos, que presenta 6-7 episodios diarios de salvas en flexión de extremidades superiores. El electroencefalograma (EEG) muestra grave encefalopatía. No respuesta a tratamiento con ácido valproico, presentando exantema cutáneo maculopapular eri-

tematoso. La resonancia magnética (RM) cerebral evidenció muy pobre mielinización supratentorial y en fosa posterior. Perfil de ácidos orgánicos en orina compatible con déficit de biotinidasa. Con biotina cedieron de inmediato las crisis, se normalizó el EEG y desapareció el exantema cutáneo. Actualmente, con 9 meses sólo toma biotina, no ha repetido crisis y va progresando con leve-moderado retraso psicomotor. *Discusión.* Se destaca la presentación como encefalopatía epiléptica con espectacular respuesta de las crisis a la biotina. En el protocolo diagnóstico-terapéutico de las convulsiones precoces, debe incluirse el tratamiento de prueba con biotina, tras recogida de orina. El déficit de biotina debe plantearse en encefalopatías precoces con manifestaciones cutáneas, convulsiones precoces, leucoencefalopatías e hipoacusias neurosensoriales no filiadas.

#### PIII.4.6

##### ALTERACIONES NEUROPSICOLÓGICAS EN LA ENFERMEDAD DE SEGAWA

A. Sánchez-Raya <sup>a</sup>, E. López-Laso <sup>b</sup>, E. Martínez-Gual <sup>c</sup>, J.A. Moriana-Elvira <sup>a</sup>, J.J. Ochoa-Sepúlveda <sup>b</sup>, R. Camino-León <sup>b</sup>, B. Luque-Sala <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidad de Córdoba. <sup>b</sup> Hospital Universitario Reina Sofía.

<sup>c</sup> Fundación Termens. Cabra, Córdoba.

*Objetivos.* La enfermedad de Segawa, un error congénito del metabolismo de los neurotransmisores, se manifiesta habitualmente con trastornos del movimiento de inicio variable desde la infancia a la vida adulta. Recientemente se ha comunicado una mayor incidencia de depresión, trastornos de ansiedad y del sueño en pacientes afectados. Esta enfermedad no se ha asociado a déficit cognitivo, aunque una revisión sistemática de este aspecto no se ha realizado previamente. Describimos una valoración de diversos aspectos neuropsicológicos en una cohorte de pacientes con esta enfermedad. *Pacientes y métodos.* Evaluación neuropsicológica y de diferentes aspectos psicopatológicos (depresión, ansiedad, impulsividad, cefaleas y trastornos del sueño) de 14 pacientes (7 niños y 7 adultos) con enfermedad de Segawa. La evaluación cognitiva se realizó mediante la escala de inteligencia para niños-revisada (WISC-R) (niños de 6-16 años), escala de inteligencia de Wechsler para preescolar y primaria (WPPSI) (niño de 4 años) y WAIS (Wechsler Adults Intelligence Scale) III (adultos). Los aspectos psicopatológicos se evaluaron en adultos mediante: inventario BDI (*beck depression inventory*) (depresión); escala de impulsividad (Barratt); inventario obsesivo-compulsivo (Maudsley); cuestionarios: Oviedo del sueño, cuestionario de calidad subjetiva de sueño de Pittsburgh (PSQI), ansiedad estado-rasgo (STAI) y de cefalea y fibromialgia. En niños, mediante: inventario de depresión infantil (Kovacs); cuestionario de ansiedad estado/rasgo (STAIC); test de emparejamiento de figuras conocidas-20, MFF-20 (estilo cognitivo impulsividad-reflexividad) y entrevista con los padres sobre sueño y aspectos del desarrollo. *Resultados y conclusiones.* Hemos encontrado una prevalencia elevada de cocientes intelectuales bajos, con mayor descenso en pruebas verbales. No observamos aumento en trastornos depresivos, de ansiedad, impulsividad, cefaleas ni trastornos del sueño más allá de las cifras de prevalencia comunes de estos trastornos en la población general.

#### PIII.4.7

##### ATAXIA DE FRIEDREICH-LIKE SECUNDARIA A DÉFICIT EN 3b-HIDROXI-d5-c27-ESTEROIDE DESHIDROGENASA (3B-HSD)

Ó. García-Campos, M.T. García-Silva, J. Manzaneres-Manzaneres, P. Ruiz-Sala, I. Ferrer, R. Simón De Las Heras

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

*Objetivos.* La deficiencia en enzima 3b-hidroxi-d5-c27-esteroide deshidrogenasa (3B-HSD) es una enfermedad genética de la síntesis de ácidos biliares. Los pacientes suelen presentar ictericia colestásica y esteatorrea desde el nacimiento o lactancia. Se han descrito casos de muerte por fallo hepático. *Caso clínico.* Varón de 20 años con retraso del crecimiento, esteatorrea y malabsorción de vitaminas liposolubles desde los primeros meses. Función pancreática y biopsia intestinal normales. Hacia la segunda década de vida, presentó xerofthalmia y ataxia de tipo Friedreich-like a pesar del tratamiento con vitaminas A y E. Los niveles plasmáticos de colesterol, triglicéridos y ApoB se encontraron disminuidos, con leve aumento de 7-dehidrocolesterol. Los niveles de CoQ10 estaban descendidos en plasma y normales en músculo. El análisis de los ácidos biliares en orina, mediante MS/MS en modo ión precursor, mostró la casi total ausencia de ácidos primarios con una elevada excreción de ácidos colenoicos conjugados con glicina y/o sulfato. El análisis molecular del gen *HSD3B7* del paciente demostró que era homocigoto para la mutación E167K, que sustituye ácido glutámico por lisina en el exón 4. Esta mutación no se ha descrito previamente; probablemente es patogénica, ya que el ácido glutámico se encuentra conservado en humanos y otras especies animales. Tras el tratamiento con ácido quenodeoxicólico y coenzima Q<sub>10</sub> el paciente mejoró clínicamente. *Conclusiones.* Queremos resaltar el fenotipo neurológico de este paciente con deficiencia en 3B-HSD, generalmente asociada sólo con síntomas gastrointestinales y hepáticos. La identificación y el tratamiento precoz de los pacientes podrían evitar un deterioro neurológico o el trasplante hepático.

#### Sesión 5, viernes 19 de septiembre de 09:30 a 10:00 h

#### PIII.5.1

##### PARÁLISIS PERIÓDICA FAMILIAR, ESTUDIO DE 4 GENERACIONES

A. García-Ron, C. González-Fuentes, M.A. Delgado-Rioja, J. Sierra-Rodríguez, S. Pérez-Gutiérrez

Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

*Introducción.* La parálisis periódica familiar hipopotasémica (PPhK) es una miopatía caracterizada por ataques agudos de debilidad muscular e hipopotasemia de duración e intensidad variables, desencadenados por diversos factores. En ocasiones produce debilidad progresiva sin relación con el número ni intensidad de las crisis. Trasmisión autosómica dominante (AD) con alta penetrancia y expresividad variable, con dos genotipos por mutaciones del canal de calcio (CACNA1s) o sodio (SCN4A). Diagnóstico clínico y confirmación genética. Tratamiento con K<sup>+</sup> vo en crisis y profilácticamente acetazolamida y evitar desencadenantes. *Pacientes y métodos.* Investigación clinicogenética de una familia española con PPhK diagnosticada tras consultar uno de sus miembros y confirmarlo genéticamente. Encuesta: árbol genealógico, edad, sexo, primer y último episodio, grupo muscular afectado, intensidad, duración y frecuencia de crisis, desencadenantes y respuesta al tratamiento. *Resultados.* Niña de 11 años que ingresa por episodio de debilidad muscular e hipopotasemia (K<sup>+</sup> = 3 mEq/L, resto normal,

incluido perfil tiroideo), electromiograma (EMG) patrón miopático crónico no inflamatorio, biopsia muscular (foto) vacuolización de fibras musculares. Genética: mutación R1239G del gen *CACNA1s*. 11 miembros afectados, 7 mujeres y 4 varones, edad media de inicio 16 años, predominio en miembros inferiores (MMII), intensidad, frecuencia variable, más leve en mujeres. Desencadenado tras ejercicio intenso y ayuno, buena respuesta. **Conclusiones.** La biopsia muscular orienta el tipo (vacuolización en I o agregados tubulares en II). Hacer EMG por posible miopatía permanente. Se confirma genéticamente. Pensar en ella, ya que responde a tratamiento.

### PIII.5.2

#### CASO CLÍNICO DE ATROFIA ESPINAL ASOCIADA A HIDROMIELIA

A. Tavera-Tolmo, G. Picó-Fuster, E. Miravet-Fuster, M.A. Grimalt-Calatayud, P. Jarque  
*Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca.*

**Objetivo.** Presentamos un caso clínico en el que coinciden en el mismo paciente la presencia de atrofia muscular espinal (AME) tipo II e hidromielia, siendo ambas patologías espinales genéticamente determinadas y de presentación infrecuente. **Caso clínico.** Niña de 17 meses en estudio por hipotonía y ausencia de bipedestación. Antecedentes perinatales sin interés. Irritabilidad y llanto persistente los 3 primeros meses de vida. Inicia sedestación a los 10 meses, gateo a los 12 meses, siendo el resto del desarrollo psicomotor normal. Presenta hipotonía generalizada de predominio en miembros inferiores con escasos movimientos espontáneos. Arreflexia generalizada. Enzimas musculares normales. Resonancia magnética cerebral normal, hallándose una cavidad dorsal de D8 a L1 en la resonancia medular que se informa como hidromielia y que aumenta en el control realizado a los 19 meses. La electromiografía-neuronografía evidencia signos de denervación/reinervación en curso en extremidades inferiores. Estudio genético: delección homocigota del exón 7 y 8 del gen *SMN*. **Conclusión.** La AME es una enfermedad progresiva por degeneración de las células del asta anterior de la médula. La hidromielia idiopática es un aumento de la cavidad centromedular de carácter progresivo. Sugerimos descartar todas las causas compatibles ante un cuadro de estas características. En la revisión de la bibliografía no hemos encontrado ningún caso clínico de asociación de estas patologías. Este caso podría corresponder a una alteración de genes contiguos o a la coexistencia de mutaciones genéticas en diferentes cromosomas.

### PIII.5.3

#### PRESENTACIÓN ATÍPICA DEL SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ

T. Bermejo-González, P. Lozano, B. Muñoz, V. García-Bernabeu, M. Madruga  
*Instituto Hispalense de Pediatría. Sevilla.*

**Objetivo.** Valorar la sintomatología de inicio del síndrome de Guillain-Barré. **Caso clínico.** Niña de 3 años sin antecedentes de interés, que acude a urgencias por torpeza en la marcha, dolor en miembros, dolor abdominal y cefalea de 36 horas de evolución. En las últimas horas refiere dificultad para tragar e irritabilidad. Hace 15 días, cuadro gripal, realizó tratamiento sintomático. Exploración: aceptable estado general, irritabilidad. Otorrinolaringología (ORL): hiperemia orofaríngea; auscultación cardiorrespiratoria (ACR) normal; abdomen normal. Neurológico: movimientos oculares normales, pupilas isocóricas reactivas, disfonía, sialorrea, disminución de fuerza en miembros inferiores no en superiores, gowers positivo, RMP conservados, R plantar en flexión, marcha con aumento de la base con dificultad. Coordinación normal. Evo-

lución: a las 12 horas aumenta la disfonía y la disfagia, aparece disminución de fuerza en miembros superiores con dolor al tacto, lesiones maculares eritematosas parcheadas. RMP abolidos. No signo de dificultad respiratoria. Pruebas complementarias. Hemograma: leucocitosis y trombocitosis. Bioquímica normal. Líquido cefalorraquídeo (LCR): proteínas 0,977 mg/L; células 1-2 leucocitos. Resonancia magnética (RM) craneal normal. Electromiograma (EMG): neuropatía sensitivomotora de predominio desmielinizante con bloqueo proximal de la conducción compatible con polirradiculoneuritis. Tratamiento: se administra gammaglobulina 1 g/kg día 2 dosis. Se inicia mejoría de forma gradual, primero la afectación de pares craneales, seguida de fuerza en miembros superiores y, por último, en inferiores. La evolución fue de unos 3 meses. **Conclusión.** El síndrome de Guillain-Barré puede presentarse de múltiples formas y la aparición de la arreflexia no ocurre siempre con los primeros síntomas.

### PIII.5.4

#### ATROFIA MUSCULAR ESPINAL. DIAGNÓSTICO Y EVOLUCIÓN

Á. Molinos-Quintana, L. Marcos-Fuentes, A. Cubero-Santos, M. Madruga-Garrido, B. Blanco-Martínez, R. Mateos-Checa, L. Ruiz Del Portal-Bermudo, M. Rufo-Campos  
*Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.*

**Objetivos.** Estudiar la presentación y evolución de pacientes afectados de atrofia muscular espinal (AME). **Material y métodos.** Revisión retrospectiva de 10 pacientes diagnosticados en los últimos cuatro años de AME confirmados genéticamente. **Resultados.** AME tipo I en 6 pacientes. Diagnosticados a los 2-4 meses de vida (excepto 1 en el período neonatal y otro a los 10 meses). Sólo el que inició de forma más tardía adquirió el control cefálico. Ninguno alcanzó la sedestación. Todos menos 1 fallecieron antes de los 8 meses de vida con una media de 6 ingresos por patología respiratoria. El otro falleció a los 2 años. La AME II diagnosticada en 4 pacientes a los 9-13 meses de edad, asociaba fasciculaciones linguales y temblor fino distal. En su desarrollo alcanzaron la sedestación, pero no la bipedestación. Actualmente tienen entre 34 y 50 meses de edad. Requieren silla de control postural y bipedestador desde los 2-3 años de edad. La escoliosis requirió tratamiento rehabilitador exclusivo. Se detectaron hipoapneas nocturnas con desaturación en dos pacientes, uno con AME I y otro con AME II. Éste último recibe ventilación no invasiva nocturna desde los 3 años. **Conclusiones.** a) La edad al diagnóstico y la adquisición de los elementos del desarrollo motor son los principales marcadores pronósticos, además del número de copias del gen *SMN2*; b) Detectar apneas-hipopneas nocturnas permite el uso de ventilación no invasiva precoz; c) Está en discusión la actitud terapéutica en la AME I. La hospitalización domiciliaria con consenso familia-médico es una herramienta habitual

### PIII.5.5

#### NEUROPATIA AXONAL CONGÉNITA COMO MANIFESTACIÓN DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

R. Domingo-Jiménez<sup>a</sup>, H. Alarcón-Martínez<sup>a</sup>, M. Gutiérrez-Molina<sup>b</sup>, E. Martínez-Salcedo<sup>a</sup>, P. De Mingo-Casado<sup>a</sup>, A. Martínez-Bermejo<sup>b</sup>, A. Puche-Mira<sup>a</sup>, C. Casas-Fernández<sup>a</sup>  
<sup>a</sup> Hospital Universitario Virgen Arrixaca. Murcia. <sup>b</sup> Hospital Universitario La Paz. Madrid.

**Objetivos.** Resaltar la presentación de la forma congénita de atrofia muscular espinal (AME) como polineuropatía axonal sensitivomotora. **Casos clínicos.** Recién nacidos varones, no emparentados, hijos de padres sanos y no consanguíneos. Movimientos fetales dis-

minuidos. Desde el nacimiento, debilidad muscular generalizada y arreflexia, afectación de la musculatura facial sin oftalmoplejía. Ambos presentaban hipoxia perinatal, precisaron intubación y ventilación mecánica, tenían artrogriposis congénita moderada. Los electromiogramas (EMG) y neurografías fueron congruentes con neuropatía axonal congénita de troncos motores y sensitivos. Las resonancias magnéticas (RM) cerebrales mostraban hemorragias intracraneales. Las necropsias no fueron concedidas. Uno de los niños falleció a los 10 días, el segundo a los 3 meses de vida. En el segundo caso, una biopsia de nervio se informó de neuropatía axonal. En los dos casos, los estudios moleculares confirmaron la presencia de delección homocigota de los exones 7 y 8 del gen *SMN1*. **Conclusiones.** La forma de inicio prenatal de AME relacionada con el gen *SMN* (AME tipo 0) es muy rara. Se presenta como síndrome de hipoquinesia fetal (puede incluir artrogriposis múltiple congénita), asfixia perinatal, insuficiencia respiratoria neonatal y muy corta expectativa de vida. Los estudios electrofisiológicos pueden mostrar los hallazgos típicos de AME o los de polineuropatía axonal con afectación tanto de troncos motores como sensitivos. Resaltamos la necesidad de solicitar estudios moleculares de AME a recién nacidos gravemente hipotónicos, tanto con hallazgos electrofisiológicos de AME como de neuropatía axonal.

### PIII.5.6

#### ENFERMEDAD DE EMERY-DREIFUSS POR DÉFICIT DE LAMINA A/C EN DOS HERMANOS

L.M. Arrabal-Fernández<sup>a</sup>, S. Roldán-Aparicio<sup>a</sup>, A. Nascimento<sup>b</sup>, J. Colomer<sup>b</sup>, A. Leóns-Valverde<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Virgen de las Nieves. Granada. <sup>b</sup> Hospital San Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

**Objetivo.** Descripción clínica de dos hermanos afectados de distrofia Emery-Dreifuss de carácter dominante por déficit de lamina A/C y mutación en el gen *LMNA*. **Caso clínico.** Varón de 13 años seguido desde los 9 en ortopedia por imposibilidad progresiva para la extensión de codos. No presenta otras alteraciones. Practica deporte con buena tolerancia, sin claudicación, parestesias, dolor u otra sintomatología. Antecedentes personales sin interés. Hermano de 22 años con sintomatología similar. No consanguinidad. Exploración: psiquismo, pares craneales y fuerza normales. Imposibilidad para la extensión de codos (flexión de 90°) y abducción de hombros de 120°. Contracturas de estos grupos musculares con rigidez articular establecida e hiporreflexia. Hipertrofia cervical. Pruebas complementarias: Hemograma normal. GOT (el inglés *glutamic oxaloacetic transaminase*) 51, creatín-fosfocinasa (CPK) 802. Electromiograma (EMG)/VC: afectación mixta neurogenomiopática de musculatura proximal sobre todo de miembros superiores. No miotonía. Holter al paciente y familiares: normal. Resonancia magnética (RM) de codos: edema en tríceps izquierdo y atrofia grasa de braquiales. Biopsia muscular: distrofia muscular. Estudios inmunohistoquímicos: presencia de emerina en los núcleos de las células descamativas de la mucosa oral. Estudios del gen *LMNA*: mutación en heterocigosis c.640-644dup; p.Glu219trpfsX20 en ambos hermanos. **Conclusiones.** a) La presencia de emerina en los núcleos de las células descamativas de la mucosa oral excluyó la forma ligada al X por déficit de emerina; b) El diagnóstico de la forma dominante se basa en la ausencia de lamina A/C confirmada por la mutación en el gen *LMNA*; c) El progenitor portador debe establecer controles de posibles trastornos de la conducción cardíaca.

### PIII.5.7

#### PARÁLISIS BRAQUIAL NEONATAL: ¿UNA PATOLOGÍA BANAL?

A. Delgado-Bueno, A. Ayerza-Casas, M.P. Samper-Villagrasa, G. Rodríguez-Martínez, M.J. López-Moreno, P. Ventura-Faci  
*HCU Lozano Blesa. Zaragoza.*

**Introducción.** La parálisis braquial neonatal se produce fundamentalmente en el momento del parto; su incidencia se estima en 1-2,5 por 1.000 recién nacidos vivos. Aunque tiene buen pronóstico, un 10-20% de los casos puede presentar secuelas permanentes. **Objetivos.** Valorar la evolución de la parálisis braquial neonatal y analizar los factores de riesgo que la condicionan. **Material y métodos.** Se realiza un estudio retrospectivo, descriptivo, de todos aquellos niños nacidos en nuestro centro y diagnosticados de parálisis braquial, en los últimos 10 años. **Resultados.** Se diagnosticaron un total de 23 parálisis braquiales (1 por 1.000 recién nacidos), con una incidencia discretamente superior en varones. Todos los embarazos fueron a término, con una edad gestacional media de 39 semanas 6 días; el 17,4% de las madres presentaron diabetes durante la gestación. La presentación en el momento del parto fue cefálica (90,9%) con una incidencia de distocia de hombros del 69,5%. Peso medio al nacimiento 3.937 g. La parálisis braquial fue más frecuente en el lado derecho (65,2%), con afectación de las raíces superiores en todos los casos. Sólo en uno de los niños se asoció parálisis del nervio frénico, del lado afecto. Precisarons fisioterapia un 57,1% de los recién nacidos y sólo en 3 casos se llevaron a cabo otros tratamientos (cirugía, corticoides, toxina botulínica). A pesar del tratamiento, un 15% de los niños presentaron secuelas permanentes. **Comentarios.** La parálisis braquial neonatal más frecuente es la originada por lesión de las raíces superiores, unilateral, derecha y puede originar secuelas permanentes.

### Sesión 6, viernes 19 de septiembre de 09:30 a 10:00 h

#### PIII.6.1

#### MENINGITIS POR ENTEROVIRUS EN RECIÉN NACIDOS

A. Costa-Ramírez, I. Sáez-Moreno, M.Y. Ruiz-Del Prado, I. Esteban-Díez, M.L. Poch-Olive  
*Hospital San Pedro. Logroño.*

**Objetivos.** La finalidad de esta exposición es resaltar la importancia de la meningitis por enterovirus en recién nacidos, entidad poco frecuente, que puede infradiagnosticarse ante la normalidad de las pruebas rutinarias. Se presentan 3 casos, cada uno con forma clínica distinta. **Casos clínicos.** Caso 1: recién nacido que a los 24 días de vida presenta fiebre (máximo 38,8 °C), irritabilidad, ictericia, fontanela anterior ligeramente distendida. Se confirma enterovirus en líquido cefalorraquídeo (LCR). Evolución neurológica normal. Caso 2: recién nacido de 9 días, presenta temperatura máxima 37,9 °C, afectación del estado general, deposiciones líquidas y rechazo parcial de las tomas, exantema maculopapuloso eritematoso en cara, tronco y extremidades. Tras confirmarse enterovirus en LCR, evolución neurológica normal. Caso 3: recién nacido presenta a las 7 horas de vida, distensión abdominal, temperatura máxima 37,7 °C y movimientos clónicos, que aumentan en frecuencia e intensidad, llegando a estado convulsivo. Estudio metabólico normal. Se confirma enterovirus en LCR. Precisa Unidad de Cuidados Intensivos (UCI), ventilación asistida, tratamiento anticonvulsivo sin respuesta clínica ni electroencefalograma (EEG), falleciendo a los 11 días de vida, confirmándose en la necropsia lesión compatible con encefalitis (afectación en el sector del cerebro, troncoencéfalo y cerebelo). En los 3 casos no hay

antecedentes perinatales de interés, pruebas complementarias normales excepto reacción en cadena de la polimerasa (PCR) elevadas (en los dos primeros casos) y punción lumbar patológica positiva para enterovirus. *Conclusiones.* Debe estudiarse la posibilidad de meningoencefalitis por enterovirus en recién nacidos con cuadros inespecíficos neurológicos tras descartar otras causas más frecuentes. La infección puede cursar de forma leve o grave con riesgo vital.

### PIII.6.2

#### SIGNO DE LA VENA CORTICAL MEDIANTE ECOGRAFÍA DOPPLER TRANSCRANEAL: SU UTILIDAD EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LAS COLECCIONES EXTRAAXIALES

I. Ocio-Ocio, S. Aguilera-Albesa, M.P. Botella-Astorqui, Á. Marí-Gonzalo, L. Jiménez-García, J.I. Montiano-Jorge  
*Hospital Txagorritxu. Vitoria.*

*Introducción.* La ecografía transfontanelar (ECO-TF) resulta útil en el diagnóstico y seguimiento de las colecciones extraaxiales en el lactante. El signo de la vena cortical (SVC) se define como la visualización de venas corticales y sus ramas atravesando colecciones líquidas en la convexidad. El hallazgo del SVC mediante Doppler color asociado a la ECO-TF (transductor lineal de alta frecuencia: 7,5 MHz), indica la presencia de una colección situada en el espacio subaracnoideo. La ausencia de este signo, apoyaría una colección subdural. *Caso clínico.* Lactante de 6 meses valorado por episodio de hipotonía y palidez tras el llanto, sin antecedente traumático conocido, compatible con espasmo del sollozo. En la exploración destaca una fontanela llena, pulsátil, no a tensión. Su gráfica de perímetro craneal revela una macrocefalia progresiva hasta alcanzar las dos SDS. La ECO-TF muestra una colección extraaxial en la que se diferencian dos ecogenicidades separadas por una membrana ecogénica; comprobándose mediante Doppler que las venas corticales cruzan únicamente la colección líquida anecoica anexa a las circunvoluciones cerebrales, deteniéndose en la citada membrana, sin llegar hasta la tabla ósea (SVC negativo). La tomografía axial computarizada (TAC) craneal confirma las colecciones subaracnoidea y subdural (higroma). La exploración neurológica y el desarrollo psicomotor normales determinan una actitud expectante. *Conclusiones.* El estudio de las colecciones extraaxiales en el lactante mediante ECO-TF puede beneficiarse de la aplicación del sistema Doppler color para la identificación del origen de la colección. Resulta especialmente útil como seguimiento de la hidrocefalia externa que se complica con un hematoma o higroma subdural.

### PIII.6.3

#### HUNDIMIENTO CRANEAL CONGÉNITO EN UN NEONATO: ¿SECUNDARIO AL PARTO INSTRUMENTAL?

I. Ocio-Ocio, S. Aguilera-Albesa, M.P. Botella-Astorqui, Á. Marí-Gonzalo, I. Martínez-Fernández De Pinedo, E. González-Molina  
*Hospital Txagorritxu. Vitoria.*

*Introducción.* El hundimiento craneal congénito (HCC) asociado o no a fractura craneal, constituye una entidad infrecuente (0,5-2/10.000 recién nacidos vivos). Se ha relacionado con traumatismos prenatales u obstétricos, aunque en la mayoría se desconoce su etiología. *Caso clínico.* Recién nacido varón. Gestación sin incidencias con ecografías normales. Parto instrumental a las 39 + 2 semanas, consistente en ventosa y posteriormente fórceps. No precisa reanimación. En la exploración destaca un hundimiento craneal frontal derecho sin crepitación ósea ni otros datos añadidos en los tejidos blandos adyacentes. Presenta un hematoma lineal infraauricular derecho correspondiente al recorrido de la pala del

fórceps, a distancia de la zona del hundimiento. Permanece asintomático, con exploración neurológica normal. La radiografía simple de cráneo, ecografía cerebral y tomografía axial computarizada (TAC) craneal confirman el HCC (4,45 cm de diámetro máximo y 0,54 cm de profundidad), sin evidencia de líneas de fractura ni otras lesiones intraextracraneales. Se decide actitud expectante previa consulta con Neurocirugía, objetivándose una discreta resolución espontánea inicial con estabilización posterior. A los 2 meses de vida persiste anodina su exploración neurológica. Desarrollo psicomotor normal. *Conclusiones.* en los HCC la bibliografía otorga sistemáticamente una relación de causalidad al fórceps obstétrico. Sin embargo, se discute la posible etiología traumática secundaria a su empleo en este caso. La ausencia de lesiones intracraneales o de signos externos adyacentes al hundimiento, que sí existen en otras localizaciones, nos plantea una duda coherente al respecto. La actitud terapéutica es controvertida, dado que en ausencia de lesiones asociadas, el pronóstico resulta satisfactorio en todos los casos.

### PIII.6.4

#### ALTERACIONES EN LA NEUROIMAGEN EN 4 CASOS CON HIPOGLUCEMIA NEONATAL

G. Viaplana-Bartolí, C. Fons-Estupiña, M. Iriando-Sanz, A. Capdevila-Cirera, A. Sans-Fito, A. García-Cazorla  
*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

*Introducción.* La hipoglucemia grave y persistente puede causar daño cerebral durante el período neonatal. El patrón de afectación es típicamente occipital, muy distinto al de hipoxia neonatal. Aunque se han propuesto varias teorías sobre la fisiopatología del daño cerebral secundario a hipoglucemia neonatal, los factores de riesgo que predisponen a dicha lesión siguen siendo una incógnita. *Objetivo.* Describir la clínica, neuroimagen y evolución de 4 pacientes con lesiones cerebrales secundarias a hipoglucemia neonatal. *Resultados.* Todos los pacientes presentaron hipoglucemia neonatal grave sintomática, de buen control y sin factores de riesgo asociados. Inicio de los síntomas entre los 2 y 14 días de vida. Síntomas más frecuentes: hipoactividad, rechazo del alimento ( $n = 3$ ) y convulsiones ( $n = 3$ ) (1, estado parcial). Estudio hormonal y metabólico normal, excepto 1 caso que se detectó panhipopituitarismo. La resonancia magnética (RM) craneal mostró afectación de sustancia blanca occipital ( $n = 4$ ) (en 1, edema citotóxico en cuerpo caloso). Oftalmológicamente, mostraron potenciales evocados visuales (PEV) alterados ( $n = 3$ ) y fondo de ojo anormal ( $n = 2$ ). 3 pacientes se diagnosticaron de hiperinsulinismo transitorio por exclusión y 1 de displasia septoóptica. Actualmente, 1 caso presenta retraso psicomotor, y 2 epilepsia (1 refractaria). *Conclusiones.* El lóbulo occipital es el más vulnerable ante una hipoglucemia neonatal grave. Las lesiones en la neuroimagen pueden aparecer en fases muy precoces. La afectación del cuerpo caloso secundaria a hipoglucemia se ha descrito escasamente. El hiperinsulinismo es la causa más frecuente de hipoglucemia neonatal, pudiéndose encontrar cifras normales de insulina. Las secuelas más frecuentes son alteraciones visuales y epilepsia, en muchos casos refractaria.

### PIII.6.5

#### PARÁLISIS DEL PLEXO BRAQUIAL NEONATAL: INCIDENCIA, FACTORES DE RIESGO, TRATAMIENTO Y PRONÓSTICO

N. Gilabert-Iriando, A. Salas-Ballestín, M.Á. Ruiz, S. Vilanova, I. Benítez  
*Hospital Universitario Son Dureta. Palma de Mallorca.*

*Introducción.* La lesión del plexo braquial se ha relacionado clásicamente con partos distócicos y según el nivel de lesión se ha divi-

dido en superior, inferior o completa. *Objetivos.* Recoger los casos de parálisis del plexo braquial en nuestro hospital, definir los factores de riesgo, revisar su tratamiento y su pronóstico. *Métodos.* Estudio descriptivo retrospectivo de los casos de parálisis braquial neonatal en los últimos 10 años. *Resultados.* Hemos recogido 24 casos, que suponen un 0,9 por 1.000 recién nacidos vivos. 20 han sido parálisis superiores, 3 completas y 1 bilateral. Como antecedentes obstétricos destacan 66% distocia de hombros, 58% peso elevado para edad gestacional, 37,5% de partos instrumentados, 25% de madres con diabetes gestacional. Como hallazgos acompañantes hemos recogido 2 fracturas de clavícula, 1 caso de fracturas múltiples, 2 parálisis diafragmáticas, 1 síndrome Horner y 2 parálisis faciales. Todos los niños fueron a rehabilitación y 6 de ellos precisaron tratamiento quirúrgico (entre ellos, los 4 casos de parálisis completa). La recuperación fue completa en todos los casos de parálisis superior. 4 niños recibieron corticoides y vitamina B<sub>6</sub>, con buena evolución posterior. *Conclusiones.* Hemos encontrado una incidencia de parálisis del plexo braquial neonatal similar a la recogida en otros estudios, así como los factores de riesgo asociados. El tratamiento de estos pacientes sigue siendo un tema controvertido, con resultados pobres en caso de lesiones preganglionares. Por eso, la introducción de nuevos tratamientos como los corticoides puede ser una opción válida, aunque por el momento no hay estudios que los avalen.

### PIII.6.6

#### ALTERACIÓN DEL METABOLISMO DEL FOLATO CEREBRAL EN ASFIXIA PERINATAL

A.P. Gutiérrez-Mata, M. Serrano-Gimare, A. Ormazabal-Herrero, B. Pérez-Dueñas, J. Campistol-Plana, A. García-Cazorla  
*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

*Introducción.* Tanto la asfixia perinatal (AP) como el déficit de folato (5MTHF) cerebralmente son causas importantes de problemas neurológicos en edad pediátrica. *Objetivo.* Describir los valores de 5MTHF en líquido cefalorraquídeo (LCR) de neonatos tras una AP e intentar relacionarlo con características clínicas (APGAR) y bioquímicas (lactacidemia, exceso de base, pH cordón). *Métodos.* Del 1.12.2004 al 1.11.2006 se incluyeron todos los pacientes que sufrieron una AP moderada/grave tratados en nuestro hospital. Se les realizó extracción de sangre y LCR. Se comparó el 5MTHF en LCR con los valores del grupo control y se intentó correlacionar con parámetros clínicos y bioquímicos. Los datos fueron analizados mediante test de U-Mann Whitney –SPSS (*Statistical Product and Service Solutions*) 14.0–. *Resultados.* Se incluyeron 14 neonatos. Las muestras se obtuvieron a las 151 ± 139 horas de vida. En 7 de los pacientes el 5MTHF en LCR fue bajo para la edad y normal en 6. Comparando con los controles, los valores de 5MTHF resultaron significativamente más bajos ( $p = 0,02$ ). Dentro del grupo de pacientes con AP no se logró encontrar diferencias en el 5MTHF atribuibles a características epidemiológicas ni de gravedad de la AP. *Conclusiones.* Este estudio evidencia un déficit de 5MTHF en pacientes con AP moderada/grave que debería confirmarse en una muestra mayor. No encontramos relación entre el déficit de 5MTHF y los marcadores de gravedad de la AP, probablemente por la existencia de otros factores que influyen en los valores finales de 5MTHF. De confirmarse nuestros hallazgos, debería ensayarse la administración de ácido fólico de forma sustitativa.

### PIII.6.7

#### LESIÓN CORTICAL DE ORIGEN ISQUÉMICO-HEMORRÁGICO PRENATAL ASOCIADA A PALUDISMO GESTACIONAL

S. Aguilera-Albesa, I. Ocio-Ocio, M.P. Botella-Astorqui, M. Martínez-Ayúcar, I. Martínez-Fernández De Pinedo  
*Hospital Txagorritxu. Vitoria.*

*Introducción.* El paludismo gestacional (PG) asocia riesgo de aborto, retraso del crecimiento fetal y alta mortalidad perinatal. Sus efectos sobre el desarrollo cerebral fetal no se conocen bien. *Caso clínico.* Neonato varón de raza negra nacido por cesárea urgente en semana 32 de gestación por preeclampsia grave. Apgar 3/7. Exploración física y neurológica normal tras ingreso. Al cuarto día de vida, una ecografía cerebral de control mostró una masa frontal derecha compleja, encapsulada, con pared gruesa, no detectada en período prenatal. La tomografía axial computarizada (TAC) informó de hemorragia intraparenquimatosa antigua. En la 10ª semana de gestación, la madre, recién llegada de África, presentó fiebre y anemia leve secundaria a parasitemia por *Plasmodium falciparum*, tratada con quinina y clindamicina 5 días, sin recaídas. En el neonato, la tinción de Giemsa, antígeno de *Plasmodium* y reacción en cadena de la polimerasa (PCR) *Plasmodium* fueron negativas. La placenta fue pequeña con numerosos infartos. Resto de serologías negativas. El desarrollo psicomotor es normal a los 33 meses, con crecimiento estaturponderal en P25-75 y craneal en P3. La resonancia magnética (RM) cerebral a los 21 meses de vida mostró una cavidad malácica frontal derecha con halo hemisiderótico y gliosis periférica, con apertura de giro frontal derecho, sugestivo de lesión isquémica temprana con sangrado crónico. *Discusión.* Se han descrito lesiones corticales isquémico-hemorrágicas tras paludismo cerebral adquirido en niños, pero no hasta ahora asociada a PG en el primer trimestre. En su etiopatogenia pudo intervenir un mecanismo directo de bloqueo capilar por hematíes infectados, o indirecto por citocinas reactivas a la infección palúdica.

### PÓSTERS CON VIDEO

**Sesión 1, viernes 19 de septiembre  
de 08:30 a 09:15 h**

#### PV.1.1

#### ATENCIÓN Y MEMORIA EN NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD

C. Reynoso-Flores, L. Valdés-Trejo  
*Instituto Nacional de Rehabilitación. México.*

*Introducción.* La fisiopatología del trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) señala el origen del este trastorno a la disfunción del sistema prefrontal. La exploración de las capacidades funcionales referidas al sistema prefrontal incluye necesariamente el estudio de la memoria y la atención. *Objetivo.* Describir el desempeño en pruebas regladas para atención y memoria en la población del Instituto Nacional de Rehabilitación (INR) con TDAH. *Material y métodos.* Se estudiaron los pacientes de la consulta de Neurología Pediátrica del INR, que acudieron por sospecha de trastorno de la atención, entre 4 y 14 años de edad, con conducta auditiva normal. Se les realizó una historia clínica, exploración neurológica, y entrevista con aplicación de los criterios del manual diagnóstico estadístico (DSM) IV y evaluación de déficit de atención e hiperactividad (EDAH) para TDAH. Se les aplicaron, psicometría (Wechsler), Neuropsi y Figura Rey. *Resultados.* Se estudia-



ron 224 pacientes y se encontró una diferencia significativa en el desempeño en memoria y atención entre los subtipos conductuales de TDAH. **Conclusiones.** Las pruebas para medir atención y memoria contribuyen a la diferenciación de los subgrupos de TDAH. El diagnóstico diferencial del TDAH pasa necesariamente por la evaluación de la memoria y la atención.

### PV.1.2

#### DISCINESIA FOCAL EPISÓDICA TEMPRANA DE ORIGEN INFRATENTORIAL: HEMIESPASMO ÓCULOFACIAL INFANTIL ASOCIADO A GANGLIOGLIOMA CEREBELOSO

C. Reynoso-Flores, J. Narbona-García  
Instituto Nacional de Rehabilitación. México.

**Objetivos.** Discutir la clínica y la fisiopatología de esta entidad, a propósito de un paciente seguido durante 22 años. **Caso clínico.** Paciente de sexo femenino que inicia en las primeras semanas de vida episodios pluricotidianos de hemiespasmo facial derecho, con dextro-supraversión de la mirada, sin alteración de conciencia. Los episodios fueron muy frecuentes durante los primeros ocho años y se han reducido después un 70% bajo lamotrigina, hasta la actualidad. Desde la edad preescolar se observó un retraso leve del desarrollo cognitivo y luego su cociente intelectual (CI) se ha estabilizado en torno a 65, hasta la actualidad. La neuroimagen –tomografía axial computarizada (TAC) y resonancia magnética (RM)– objetivó una masa en la unión de los pedúnculos cerebelosos superior y medio derechos con el tronco cerebral, protruyendo en el cuarto ventrículo, sin crecimiento aparente a lo largo de 22 años (la posibilidad de resección quirúrgica no fue aceptada); las características de la lesión en la neuroimagen corresponden con ganglioglioma. El electroencefalograma (EEG) no mostró datos concluyentes. La tomografía computarizada por emisión de fotón único (SPECT) mostró, en la zona de la masa, hipoperfusión intercrítica y aumento de perfusión crítica. **Discusión y conclusión.** En nuestra paciente la lesión parece inducir activaciones episódicas de los núcleos facial, abducens y parabolicens en el tronco cerebral. Disquinesia episódica focal sintomática propia de la infancia, cuya posible fisiopatología epiléptica ha sido postulada por algunos autores.

### PV.1.3

#### SÍNDROME OPSOCLONO-MIOCLONO ATÁXICO PARANEOPLÁSICO: A PROPÓSITO DE UN NUEVO CASO

S. Aguilera-Albesa, I. Ocio-Ocio, M.P. Botella-Astorqui, A. Bosque-Zabala, C. Salado-Marín, J.I. Montiano-Jorge  
Hospital Txagorritxu. Vitoria.

**Introducción.** El síndrome opsoclonio-mioclonio atáxico (SOMA) es un trastorno del movimiento muy infrecuente de aparición entre los 6-36 meses de edad, probablemente autoinmune. **Objetivo.** Describir la semiología en un caso reciente de SOMA paraneoplásico, mostrando el fenómeno ocular opsoclonio en vídeo. **Caso clínico.** Niña de 30 meses que presenta progresivamente en los últimos cuatro días marcha inestable, temblor intencional, habla escandida, irritabilidad y sueño irregular. Su desarrollo psicomotor seguía un curso normal. El resto de la exploración física y neurológica era normal al ingreso. Análisis general, serologías, cultivos, tóxicos en orina, electroencefalograma (EEG) y tomografía axial computarizada (TAC) cerebral, normales. La punción lumbar mostró linforraquia leve. En el sexto día desde el inicio, la ataxia impedía sedestación, tenía mayor irritabilidad, con temblor generalizado probablemente agravado por mioclonías de refuerzo intencional. Aparecieron movimientos oculares rápidos, sacádicos, multidireccionales, caóticos, aunque conjugados, apreciables también con los ojos cerrados, y que disminuían al fijar la mirada. Se solicitó radiografía

de tórax observando una masa torácica, informada en TAC como masa paravertebral izquierda, confirmada tras la cirugía como tumor de células derivadas de cresta neural. La enolasa neuronal específica en sangre y catecolaminas en orina fueron normales. Se constató mejoría con prednisona oral en dosis altas y tras cirugía, con desaparición del opsoclonio y la ataxia. **Discusión.** El diagnóstico del SOMA es clínico. La aparición de opsoclonio en un paciente con ataxia cerebelosa de inicio agudo, subagudo o crónico es un signo de alarma para buscar en todos los casos un posible tumor.

### PV.1.4

#### DISCINESIA FOCAL EPISÓDICA TEMPRANA DE ORIGEN INFRATENTORIAL: HEMIESPASMO ÓCULOFACIAL INFANTIL ASOCIADO A GANGLIOGLIOMA CEREBELOSO

C. Reynoso<sup>a</sup>, J. Narbona<sup>b</sup>, M. Ramos<sup>b</sup>  
<sup>a</sup>Instituto Nacional de Rehabilitación. México. <sup>b</sup>CUN UNAV.

**Objetivos.** Discutir la clínica y la fisiopatología de esta entidad, a propósito de un paciente seguido durante 22 años. **Caso clínico.** Paciente de sexo femenino, que inicia en las primeras semanas de vida episodios pluricotidianos de hemiespasmo facial derecho con dextrosupraversión de la mirada, sin alteración de conciencia. Los episodios fueron muy frecuentes durante los primeros ocho años y se han reducido después un 70% bajo lamotrigina, hasta la actualidad. Desde la edad preescolar se observó un retraso leve del desarrollo cognitivo y luego su cociente intelectual (CI) se ha estabilizado en torno a 65, hasta la actualidad. La neuroimagen –tomografía axial computarizada (TAC) y resonancia magnética (RM)– objetivó una masa en la unión de los pedúnculos cerebelosos superior y medio derechos con el tronco cerebral, protruyendo en el cuarto ventrículo, sin crecimiento aparente a lo largo de 22 años (la posibilidad de resección quirúrgica no fue aceptada); las características de la lesión en la neuroimagen corresponden con ganglioglioma. El electroencefalograma (EEG) no mostró datos concluyentes. La tomografía computarizada por emisión de fotón único (SPECT) mostró, en la zona de la masa, hipoperfusión intercrítica y aumento de perfusión crítica. **Discusión y conclusión.** En nuestra paciente la lesión parece inducir activaciones episódicas de los núcleos facial, abducens y parabolicens en el tronco cerebral. Disquinesia episódica focal sintomática propia de la infancia, cuya posible fisiopatología epiléptica ha sido postulada por algunos autores.

### PV.1.5

#### RESOLUCIÓN DE TICS MOTORES TRAS ADMINISTRACIÓN DE PENICILINA EN UN PACIENTE CON PANDAS CON ANTICUERPOS ANTIGANGLIOS BASALES POSITIVOS

S. Aguilera-Albesa, R. Sánchez-Carpintero Abad, P. Villoslada  
Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA). Pamplona.

**Introducción.** En un subgrupo de pacientes con tics, la aparición o exacerbación de los síntomas parece tener relación temporal con infecciones estreptocócicas faríngeas (PANDA, del inglés *pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections*), como ocurre en la corea de Sydenham, cuya profilaxis con penicilina previene recurrencias. **Caso clínico.** Niño de 4 años que inició 6 meses antes tics de parpadeo bilateral de predominio derecho, y protrusión lingual, fluctuantes, asociando labilidad emocional. Había presentado faringoamigdalitis de repetición no filiadas. La exploración física fue normal. La exploración neurológica reveló tic frecuente de parpadeo y protrusión lingual, resto normal. La escala Yale para gravedad de tics (YGTSS) mostró una puntuación de 22/100. Se realizó frotis faríngeo, positivo para *Streptococcus pyogenes*, con ASTO elevados (400 UI/mL) y anti-

cuerpos anti-ADNasa B (200 U/mL) normales. Se inició tratamiento con penicilina intramuscular mensual, tres dosis. Se constató mejoría desde el primer día. El tercer día tras penicilina mostró YGTSS (*Yale Global Tic Severity Scale*) = 17/100, y tras 15 días, YGTSS = 6/100. En la revisión un mes tras la primera dosis de penicilina no presentaba movimientos anormales y continúa en remisión tres años después, con cultivos faríngeos negativos. Se determinaron al diagnóstico anticuerpos antiganglios basales (ABGA) mediante ELISA (*enzyme-linked immunosorbent assay*), con resultado positivo –valor absorbencia: 0,163; valor medio controles sanos ( $n = 22$ ): 0,080 (AIC: 0,051-0,1)–. *Discusión.* La etiopatogenia del trastorno PANDAS se postula autoinmune. Se han encontrado ABGA positivos en el 64% de los casos. La profilaxis antibiótica en los pacientes con PANDAS es controvertida, aunque en nuestro caso resolvió los síntomas y previno recurrencias.

### PV.1.6

#### HALLAZGOS EN NEUROIMAGEN EN UN CASO DE HEMIATAXIA AGUDA UNILATERAL

B. Bernardo-Fernández, I. Málaga-Diéguez, R. López-Roger  
*Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

*Introducción.* La ataxia aguda es un proceso poco frecuente en las urgencias pediátricas, aunque representa una entidad de características alarmantes. Dentro del protocolo habitual de actuación la neuroimagen, en función de la historia clínica y la exploración física, es una prueba complementaria importante en el diagnóstico. *Caso clínico.* Dentro de este contexto presentamos el caso de una niña de 5 años que acude a Urgencias por mareos y una crisis generalizada, 24 horas después de iniciar un cuadro febril inicialmente etiquetado de amigdalitis. La crisis se repite al día siguiente iniciando hemiataxia izquierda y dismetría ipsilateral. Ante esta clínica se realiza, entre otras pruebas, resonancia magnética (RM) cerebral con evidencia hiperintensidad en T<sub>2</sub> y FLAIR en hemisferio cerebeloso izquierdo. Este hallazgo, junto con el aislamiento de un enterovirus en líquido cefalorraquídeo (LCR) nos llevó al diagnóstico de hemicerebelitis postinfecciosa. La recuperación clínica fue progresiva, con desaparición total a los 4 meses. En la RM de control se detectó atrofia del hemisferio cerebeloso derecho e hipocaptación en dicha zona en las secuencias de difusión. *Conclusiones.* La hemicerebelitis es una entidad rara que ha de incluirse en el diagnóstico diferencial de las ataxias-hemiataxias agudas. La RM es la prueba de imagen básica, por valorar mejor la fosa posterior. La atrofia cerebelosa posterior se observa en algunos pacientes, si bien no siempre implica alteraciones motoras. La evolución posterior suele ser buena.

### PV.1.7

#### SÍNDROME DE BOBBLE HEAD DOLL: PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA

A. López-Lafuente<sup>a</sup>, P. Barros<sup>a</sup>, M. Rodríguez<sup>a</sup>, C. Surribas<sup>a</sup>, J. Hinojosa Mena-Bernal<sup>b</sup>, M.J. López-Rodríguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres. <sup>b</sup> Hospital 12 de Octubre. Madrid.

*Introducción.* El síndrome de Bobble Head Doll (SBHD) se presenta en la infancia y es secundario a patología en relación con el III ventrículo. Consiste en movimientos cefálicos (2-3 Hz) involuntarios, continuos o episódicos, generalmente de aseveración y rara vez de negación, que el paciente puede controlar voluntariamente si concentra su atención o fija la mirada. Desaparecen durante el sueño y en decúbito dorsal. A veces se asocia a ataxia leve y temblor de extremidades superiores (EESS). Su fisiopatogenia todavía no está aclarada. El diagnóstico es por la imagen y el tratamiento quirúrgico curativo. Presentamos una niña con SBHD secundario a un quiste

de del III V y revisamos la bibliografía. *Caso clínico.* Niña de 4 años remitida a consulta por tic cefálico de 18 meses de evolución de posible origen psicógeno (celotipia). Exploración física (EF): antropometría P90-97. Temblor cefálico de negación y afirmación, involuntario pero controlable. Fondo de ojo (FO) normal. Torpeza motora. Hiperlordosis lumbar. Resto normal. Perímetro craneal (PC): imagen por resonancia magnética (IRM) craneal: quiste de III ventrículo, hidrocefalia triventricular. Analítica básica y hormonal normal. Electroencefalograma (EEG): normal. Tratamiento: Ventriculoscopia. Fenestración endoscópica del quiste. Evolución: 3 meses postintervención, disminución del temblor sin todavía desaparecer. Tomografía axial computarizada (TAC) postoperatorio: colapso del quiste y disminución de la dilatación ventricular. *Conclusiones.* Actualmente el tratamiento de elección es el endoscópico, ya que se obtienen buenos resultados y pocas complicaciones. Es importante conocer esta patología para reconocerla, ya que la ausencia de clínica de hipertensión intracraneal (HTIC), sus síntomas inespecíficos y ser un temblor controlable, facilita encontrarle un componente psicógeno, lo cual retrasa el diagnóstico y, por lo tanto, el tratamiento, pudiendo empeorar el pronóstico.

### PV.1.8

#### ATAXIA TELANGIECTASIA, LA IMPORTANCIA DE SU DIAGNÓSTICO PRECOZ

V. García-Sánchez, M.J. Salado-Reyes, L. De La Gándara-Frieyro, M. Ley-Martos

*Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.*

*Introducción.* La ataxia telangiectasia es una enfermedad hereditaria, caracterizada por ataxia cerebelosa progresiva, telangiectasia, inmunodeficiencias y mayor frecuencia de tumores. *Caso clínico.* Varón de 20 meses con marcha inestable desde el inicio de la deambulación, con pérdida de equilibrio sin caída y retraso leve en lenguaje expresivo. Perímetro craneal (PC) al nacimiento 32 cm (< P5). Deambulación a los 17 meses, con aumento de la base de sustentación e inestabilidad, sin regresiones. Catarros frecuentes, bronquitis, precisando ingreso. Exploración: PC 50,5 cm (P 50-98). Manchas acrómicas pequeñas, y algunas hiperpigmentadas. Pequeñas telangiectasias en hombro, oreja y esclera. Marcha con lateropulsiones. Impulsividad e hiperactividad. Comprende órdenes. Apraxia oculomotora. Reflejos osteotendinosos (ROT) vivos, reflejo cutaneoplantar (RCP) en flexión. Buenas reacciones de equilibrio. No dismetría ni temblor. Resonancia magnética (RM) craneal y audiometría: normal. Alfafetoproteína: 64 ng/ml (0-13,6). Inmunidad humoral: déficit de subclases IgG2 e IgG3. Incremento de IgM. IgE indetectable. Capacidad de producción de Ac preservada. Ig A normal. Inmunidad celular: Linfopenia T relativa. El porcentaje linfocitos T con TCR  $\alpha\beta$  versus  $\gamma\delta$  está disminuida. Linfopenia B relativa. Incremento de poblaciones linfoides T y B de memoria. Incremento relativo y absoluto de células NK. El número absoluto de poblaciones linfoides dentro de la normalidad excepto incremento de células NK. Pendiente de análisis molecular (ATM). *Discusión.* En nuestro caso, a pesar de no ser habitual la aparición precoz de telangiectasias, su hallazgo fue orientativo hacia el diagnóstico. El diagnóstico precoz y evitar las irradiaciones innecesarias pueden ayudar a disminuir la incidencia de tumores en estos niños predispuestos.

## PV.1.9

### UTILIDAD DE LA VIDEOFLUOROSCOPIA EN LA EVALUACIÓN DE LA DISFAGIA OROFARÍNGEA EN EL PACIENTE PEDIÁTRICO AFECTO DE DISCAPACIDAD NEUROLÓGICA

S. Pinillos-Pisón, M.J. Romea-Montañés, R. García-Romero, J. Martín De Carpi, L. Gómez-López, M.P. Poo-Arguelles, S. Fuentes-Via, V. Varea-Calderón, R. Alcaraz-Solé  
Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

**Introducción.** La disfagia orofaríngea (O-F) afecta a 75-90% (según series) de pacientes con discapacidad neurológica de diversa etiología. Condiciona alteración del estado nutricional (eficacia) y/o neumopatía por aspiración de alimento (seguridad). Escasas referencias en la bibliografía de características, evaluación y tratamiento de disfagia pediátrica. La videofluoroscopia (VFS) es una técnica de referencia en evaluación de la disfagia O-F en adulto y niño. **Objetivo.** Descripción del protocolo de evaluación clinicorradiológica de disfagia en pacientes con discapacidad neurológica en un hospital de tercer nivel. Presentar nuestra casuística. **Material y métodos.** Protocolo de realización de la videofluoroscopia. Revisión retrospectiva de las VFS realizadas en nuestro centro y sus resultados. **Resultados.** La VFS consiste en administrar sucesivamente y en sedestación, volúmenes crecientes de un preparado a base de zumo, contraste radiológico hidrosoluble con/sin espesante, a diferentes consistencias (líquido, néctar y pudín), con obtención de una videoescopía. Se evalúa: sello labial, residuos orales/faríngeos, sello palatogloso, regurgitación nasal, aspiración vía aérea, esfínter esofágico superior. Desde noviembre 2006 a abril 2008 se han realizado 163 VFS a 126 niños (edad media 5 años y 6 meses (1 mes a 19 años)). 83% (n = 105) afectados a enfermedad neurológica (parálisis cerebral, traumatismo craneoencefálico grave, oncológicos, enfermedad neuromuscular, etc.), 17% otras patologías. Resultados VFS: 29% disfagia grave, 43% disfagia moderada y un 28% disfagia leve o ausencia de disfagia. **Conclusiones.** La videofluoroscopia es una técnica segura y útil para evaluar la disfagia O-F en el niño, sin limitaciones técnicas por edad o patología. Permite adaptar individualizadamente el soporte nutricional. Es necesario estandarizar los protocolos.

## PV.1.10

### SÍNDROME DE KINSBOURNE DE EVOLUCIÓN TÓRPIDA. NUEVAS ALTERNATIVAS DE TRATAMIENTO

R. Calvo-Medina, A. Morales-Martínez, A. Madrid-Rodríguez, J. Martínez-Antón, T. Acha-García  
CHU Carlos Haya. Málaga.

**Introducción.** El síndrome de Kinsbourne asocia opsoclonos, polimioclonías y ataxia. Hasta un 80% de niños afectados pueden tener secuelas motoras o cognitivas. La aparente asociación autoinmune en su génesis orienta al tratamiento (corticoides, inmunosupresores). La relación con neoplasias, sobre todo el neuroblastoma, obliga al cribado. Los casos recurrentes o graves requieren estrategias de rescate y buscar opciones alternativas. **Caso clínico.** Varón de 9 meses, sin antecedentes de interés. Clínica de 3 semanas de evolución. Presenta tremulaciones, nistagmo horizontorotatorio, opsoclono y sedestación inestable. Estos síntomas son progresivos, asociando mioclonías cefálicas, irritabilidad y trastorno del sueño. Se realiza hemograma, bioquímica, análisis de líquido cefalorraquídeo (LCR), reacción en cadena de la polimerasa (PCR) víricas, electroencefalograma (EEG) y Rx tórax: normales. El cribado tumoral indica neuroblastoma estadio Ib (Nmyc negativo). La gammagrafía con rastreo MIB resultó negativa. Inicia tratamiento con inmunoglobulinas. A los 15 días del diagnóstico se realizó resección completa del neuroblastoma y ganglios afectados, sin mejoría de los

síntomas. Se decide iniciar ACTH (*adrenocorticotrófica hormona*) con desaparición de la clínica. Reingresado en 3 ocasiones por reaparición de síntomas coincidiendo con descenso o retirada de los corticoides. En todos los ingresos se realizó cribado de neuroblastoma y se instauró tratamiento con ACTH. El niño ha desarrollado un síndrome de *cushing*, litiasis renal por hipercalcemia, hipertensión e hiperglucemia. A causa del síndrome presenta úlceras corneales bilaterales y deterioro importante del desarrollo psicomotor. Tras el último reingreso se inicia tratamiento de rescate según el protocolo del European OMS Trial 0.15 para neuroblastoma con dexametasona en altas dosis y ciclofosfamida. Los resultados son esperanzadores, con mejoría de los síntomas y desaparición de los efectos colaterales del tratamiento intensivo con ACTH. **Conclusiones.** Nuestro caso y resultados observados en publicaciones recientes sugieren que la combinación de pulsos de dexametasona y ciclofosfamida debe considerarse como posibilidad de tratamiento, al menos en casos refractarios o complicados.

### Sesión 2, viernes 19 de septiembre de 09:15 a 10:00 h

## PV.2.1

### EPILEPSIA EN EL PRIMER AÑO DE VIDA

T. Durá-Travé, M.E. Yoldi-Petri, J. Hualde-Olascoaga, V. Etayo-Etayo  
Servicio Pediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

**Objetivo.** Analizar las características epidemiológicas y la distribución relativa de los distintos tipos de epilepsia y síndromes epilépticos durante el primer año de vida. **Pacientes y métodos.** Se han revisado retrospectivamente las historias clínicas de 60 pacientes (27 varones y 33 mujeres) con epilepsia diagnosticada durante el primer año de vida, y que acudieron a su control evolutivo en el año 2007. Se recogieron datos epidemiológicos, clínicos y exámenes complementarios. Los criterios diagnósticos aplicados fueron los de la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE). **Resultados.** La edad media de diagnóstico era de 6,3 meses. El tiempo medio de seguimiento era de 7,6 años. La etiología era sintomática en 40 casos (66,7%), criptogénica en 16 (26,7%) e idiopática en 4 (6,7%). En las pruebas de neuroimagen se detectaron anomalías en 34 pacientes (56,7%). El síndrome de West (30%), las epilepsias focales sintomáticas (21,7%) y las epilepsias ligadas a síndromes específicos (16,7%) eran los síndromes epilépticos más prevalentes. El 64,9% tenían un retraso mental moderado-grave que requería educación especializada, sobre todo en las epilepsias sintomáticas (84,2%) y, en menor grado, en las criptogénicas (33,3%). **Conclusiones.** La mayoría de las epilepsias que se presentan durante el primer año de vida son sintomáticas y/o criptogénicas, y se acompañan de un deterioro psiconeurológico y/o refractariedad terapéutica que condicionan trastornos cognitivos susceptibles de intervención psicopedagógica especializada.

## PV.2.2

### NECROSIS TALÁMICA AGUDA EN EL LACTANTE: DESCRIPCIÓN DE DOS PACIENTES CON ENCEFALITIS POR VIRUS HERPES SIMPLE 1

J. Narbona<sup>a</sup>, C. Mircher<sup>a</sup>, S. Aguilera<sup>a</sup>, A. Largo<sup>a</sup>, E. Yoldi<sup>b</sup>  
<sup>a</sup> Clínica Universitaria de Navarra. <sup>b</sup> Hospital Materno-Infantil Virgen del Camino. Pamplona.

**Objetivos.** Ilustrar algunas particularidades de la encefalitis por virus herpes simple 1 (VHS-1) en niños menores de año y medio, a través de dos casos. **Casos clínicos.** Caso 1: lactante femenina de 3

meses con fiebre, convulsiones generalizadas, descenso de conciencia, llanto agudo y movimientos 'en molino' de las extremidades superiores. En resonancia magnética (RM)-FLAIR (*fluid attenuated inversion recovery*), hiperseñal bilateral talámica y perirrolándica; en líquido cefalorraquídeo (LCR), hipercitosis e hiperproteíorraquia moderadas, glucosa normal. Proteína C reactiva (PCR) (+) para virus de la inmunodeficiencia humana (VHS)-1 en sangre y LCR. Encuesta de metabolopatías, negativa. Recibió aciclovir 60 mg/kg/día durante 4 semanas. Actualmente (edad 20 meses), tetraparesia distónica y síndrome de espasmos periódicos. Caso 2: varón de 18 meses con fiebre, convulsiones, descenso de conciencia y hemiparesia izquierda; en LCR, hipercitosis, hiperproteíorraquia moderada y seroconversión para el VHS-1; en resonancia magnética (RM), señales de necrosis hemitalámica derecha y rolandoparietal subcortical bilateral. Bajo aciclovir y antiepiléptico durante tres semanas mejora, pero a la cuarta semana recidiva, con violenta discinesia coreoatetoide orobraquial derecha, que cede bajo clorpromacina. Inmunoglobulinas y segunda pauta de aciclovir a 60 mg/kg/día durante 4 semanas más. Metabolopatías, negativas. Actualmente (3 años y medio), desarrollo cognitivo y comunicativo normal; hemiparesia izquierda. **Conclusiones.** En lactantes y niños pequeños las encefalitis por VHS-1 cursan con necrosis talámica y lesiones corticales rolandoparietales, distintas del patrón temporofrontobasal clásico. La necrosis talámica confiere especial gravedad al cuadro, indicando riesgo de recidiva, como en nuestro caso 2. Si la lesión talámica es bilateral, plantea diagnóstico diferencial principalmente con encefalopatía necrosante aguda (ENA), de la que difiere aquí por los hallazgos inflamatorios en LCR.

#### PV.2.3

#### VIDEoeLECTROencefalograma DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA CEREBRAL TIPO 1 (GLUT-1)

I. Málaga-Diéguez, B. Bernardo-Fernández, F. Villanueva  
Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

**Introducción.** El síndrome de deficiencia del transportador de glucosa cerebral tipo 1 (GLUT-1 DS) es una enfermedad congénita codificada en OMIM (606777) que cursa clínicamente con epilepsia de inicio precoz, retraso mental, microcefalia progresiva y trastornos del movimiento (ataxia, distonía). La sintomatología típicamente fluctúa a lo largo del día y en función de la ingesta (glucemia). El diagnóstico se basa en la sospecha clínica, fundamentalmente. La confirmación diagnóstica se realiza mediante la determinación del cociente glucorraquia/glucemia (realizando extracción simultáneamente y en ayuno), que nunca será mayor de 0,4 en un paciente afecto. La confirmación definitiva se realiza mediante el estudio genético de la mutación (1p35-p31.3). Además, se han descrito y utilizado otros medios como la tomografía computarizada por emisión de fotón único (SPECT), la recaptación de 3-O-metil-D-glucosa eritrocitaria y el videoelectroencefalograma (video-EEG). El diagnóstico por video-EEG se realiza mediante un EEG pre y pospandrial. A lo largo del registro se observa un cambio en el trazado, desapareciendo las anomalías electroclínicas una vez que el paciente come y aumenta su glucemia (y glucorraquia). **Caso clínico.** Aportamos el video-EEG diagnóstico de una paciente de 9 años con un GLUT-1 DS confirmado genéticamente. Se observa una actividad inicial en ayunas de punta-onda a 3 Hz que ocurre de forma casi continua o subintrante. Clínicamente la niña realiza, coincidiendo con las descargas, ausencias con pérdida de tono axial. La niña desayuna durante la prueba y a los 20 minutos se observa un cambio en el trazado que se vuelve completamente normal, desapareciendo las crisis.

#### PV.2.4

#### PAPEL DEL MONITOR DE FUNCIÓN CEREBRAL EN LAS ALTERACIONES DEL MOVIMIENTO EN LA ENCEFALOPATÍA HIPOXICOISQUÉMICA NEONATAL

F. Carratalá-Marco, P. Andreo-Lillo, J.L. Mestre-Ricote,  
A. De La Morena-Campillo, K. Hervàs-Verge

Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante.  
Alicante.

**Introducción.** Los movimientos generales del recién nacido con encefalopatía connatal hipoxicoisquémica grave, muestran un patrón caracterizado por la desaparición de la fluidez de movimientos que se puede acompañar de mioclonías y temblores de gran amplitud, difícilmente distinguibles de fenómenos epilépticos. El electroencefalograma (EEG) convencional y el vídeo-EEG, están limitados a cortos períodos de registro. El monitor de función cerebral (MFC) permite evaluar períodos largos de tiempo, pudiendo influir en actitudes terapéuticas. **Caso clínico.** Varón de 36 semanas, con cesárea por desprendimiento de placenta. Peso al nacer (PN) = 2.660 g; Apgar: 3/6/8; REA IV, con asfixia aguda que deriva en encefalopatía hipoxicoisquémica (EHI), que requiere soporte ventilatorio tres días. A las 48 horas muestra movimientos mioclónicos de brazos y piernas con patrón de recurrencia variable. No tiene reacciones arcaicas. A las 24 horas la ecografía transfontanelar muestra hipereco generalizado, al igual que al cuarto día de vida. A los 16 días se objetiva una afectación marcada de ambos putámenes, que a los dos días interesa a estructuras talámicas. El EEG muestra patrón de salva supresión (SS) a los seis y ocho días. El MFC muestra entre los 17-18 y los 19-20 días patrón de SS bilateral sin actividad epiléptica, pese a los movimientos anormales. De los 26-27 días tiene ritmos periódicos en el lado izquierdo y de SS en el derecho alternando con normal. **Discusión.** El registro prolongado del MFC indicó un origen no epiléptico de los movimientos detectados, a la vez que refleja un patrón de salva supresión duradero, con repercusión negativa en el establecimiento del pronóstico.

#### PV.2.5

#### MIASTENIA GRAVE AUTOINMUNE DE PRESENTACIÓN PRECOZ

L. Rodríguez-Romero, R. Martínez-Blanco,  
J. Fernández-Cantalejo Padial, M. Madruga-Garrido,  
B. Blanco-Martínez, M. Rufo-Campos

HH. UU. Virgen del Rocío. Sevilla.

**Objetivo.** Reconocer las características clínicas de la miastenia grave autoinmune (MGA) de inicio precoz, diferenciándola de otros síndromes miasténicos (SM), principalmente congénitos. **Casos clínicos.** Caso 1: forma generalizada. Niña de 23 meses con ptosis palpebral bilateral y estrabismo divergente de ojo izquierdo, acompañado de disfagia y debilidad en miembros inferiores, con empeoramiento vespertino. Se solicitaron estudios serológicos (anticuerpos anti-AchR y Anti-Musk negativos), genéticos (negativo), electrofisiológicos –electromiograma (EMG) de fibra única decremental tras estimulación repetida– y test de edrofonio positivo. Mejora con piridostigmina; la asociación de corticoides durante una reagudización clínica obtuvo respuesta favorable y mantenida. Casos 2 y 3: formas oculares. Niña de 4 años y niño de 2 años y 9 meses con ptosis palpebral y paresia oculomotora fluctuante, empeoramiento vespertino y tras ejercicio. La determinación de autoanticuerpos resultó negativa en ambos casos y tras la administración de edrofonio se observó discreta mejoría de la oftalmoparesia. El estudio genético del caso 2 resultó negativo. Se inicia tratamiento con piridostigmina, obteniendo una respuesta limitada. La posterior introducción de corticoesteroides durante 5 semanas condujo a una mejoría clínica marcada y estable. **Conclusiones.** Pese a su escasa

frecuencia se debe considerar la existencia de MGA de inicio precoz y no descartarlo ante la falta de respuesta a anticolinesterásicos. El estudio genético y electrofisiológico apoyan el diagnóstico, pero su disponibilidad es limitada. La respuesta a corticoides pone de manifiesto el origen autoinmune de este proceso, permitiendo su diagnóstico diferencial de los SM congénitos. La seronegatividad no excluye el diagnóstico.

## PV.2.6

### HIPOTONÍA NEONATAL GRAVE COMO MANIFESTACIÓN DE UNA MIOPATÍA VACUOLAR AUTOFÁGICA LIGADA AL CROMOSOMA X (XMEA)

M.J. Salmerón-Fernández, S. Roldán-Aparicio, L.M. Arrabal-Fernández, M.P. Azcón-González de Aguilar, A. Ramírez-Arredondo, C. González-Hervás  
HMI Virgen de las Nieves. Granada.

**Objetivo.** Descripción clínica de un paciente con una forma congénita de XMEA. **Caso clínico.** Recién nacido pretérmino que presenta un Apgar 2/4, intubado en paritorio. Ingresa en Unidad de cuidados Intensivos (UCI) neonatal por hipotonía generalizada, dependiente de respirador. Antecedentes perinatales: polihidramnios con registro patológico. Amniocentesis, normal. Antecedentes familiares: 2 hermanas sanas y 1 hermano fallecido, diagnosticado de miopatía miotubular. Exploraciones complementarias: cariotipo, ecografía abdominal y transfontanelar, estudio cardiológico, médula ósea y extensión en sangre periférica, *screening* metabólico y carnitina total y libre, normales. Bioquímica: elevación de enzimas musculares. Electromiograma (EMG): patrón miopático. Primera biopsia muscular compatible con glucogenosis tipo II, no confirmada tras estudio enzimático: Actividad alfa 1-4 glucosidasa, alfa glucosidasa por test rápido, alfa-glucosidasa ácida y neutra y su índice y actividad beta hexosamidasa total, normales. No mutación M408V en el gen GAA. Biopsia de piel y segunda de músculo informada como miopatía vacuolada autofágica. Evolutivamente presenta hipotonía persistente, no progresiva, con cognitivo muy bueno. Pobre motilidad activa, mejor en miembros superiores y zonas distales. Buena manipulación propositiva. Actitud en libro abierto. Fuerza muy disminuida. Arreflexia. Sensibilidad superficial normal. Dice palabras sueltas. Traqueostomía y ventilación mecánica intermitente con parámetros fisiológicos. Actualmente alimentación oral. **Conclusiones.** En nuestro conocimiento sólo hay descrita una familia con presentación congénita de XMEA, lo que hace excepcional este caso y provocó una demora diagnóstica. El diagnóstico específico es importante porque permite el consejo genético a la familia.

## PV.2.7

### ESTADO CONVULSIVO SECUNDARIO A ENFERMEDAD DE MOYA-MOYA

R. Buenache-Espartosa, M. Alegre-Viñas, E. Otheo De Tejada, I.L. Ruiz-Arana, J. Martínez-San Millán, G. Lorenzo-Sanz  
Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

**Introducción.** La enfermedad de Moya-Moya es un raro trastorno que cursa con oclusión progresiva del polígono de Willis, revascularización colateral e imágenes angiográficas características. **Caso clínico.** Varón de 5 años, sin antecedentes personales de interés. Acude por desconexión brusca del medio, hemiparesia izquierda, desviación de la comisura bucal y revulsión ocular. A su llegada a urgencias se objetiva febrícula, pupilas normales, reflejos exaltados y movimientos tonicoclónicos que ceden 1 hora después, tras la administración de diazepam rectal iv, y fenitoína iv. Somnolencia y afasia posterior. Tomografía computarizada (TC) craneal sugerente

de encefalomielitis aguda diseminada. Ingresa en Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP), donde se inicia tratamiento con cefotaxima, Líquido cefalorraquídeo (LCR): normal, cultivo estéril, virus neurotrofos negativos. Serología a *Mycoplasma*, *Borrelia* y virus varicela zoster (VVZ) negativos. Electroencefalograma (EEG): actividad difusamente lentificada. Estudio inmunológico en sangre y LCR normal. Resonancia magnética (RM) cerebral: signos de isquemia crónica e infarto isquémico agudo en territorio de arteria cerebral media derecha. Angio-RM: no se visualiza cerebral media derecha, lenticuloestriadas hipertrofiadas con neoformación de vasos tortuosos. Estenosis de carótida interna izquierda, con oclusión de arteria cerebral media izquierda e hipertrofia de coroides, lenticuloestriadas y talámicas. Angiografía: se confirman dichos hallazgos, se observa red vascular basal de vasos neoformados hipertrofiados bilaterales. Se inició tratamiento antiagregante con mejoría progresiva de la sintomatología. **Discusión.** Los hallazgos neuroradiológicos en nuestro caso son característicos de enfermedad de Moya-Moya. Un accidente cerebrovascular agudo puede ser causa de un estado convulsivo en la infancia. En estas situaciones habrá que descartar anomalías vasculares que justifiquen el proceso.

## PV.2.8

### MIASTENIA GRAVE CONGÉNITA: UN CASO DE DIAGNÓSTICO TARDÍO

Y. Hernández-Vega<sup>a</sup>, C. Molera-Busos<sup>a</sup>, M. Arellano-Pedrola<sup>a</sup>, S. Alarcón<sup>a</sup>, J. Colomer<sup>b</sup>, J. Margarit<sup>a</sup>  
<sup>a</sup> Hospital Mutua de Terrassa. Terrassa. <sup>b</sup> Hospital San Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

**Introducción.** La miastenia congénita constituye un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas que se deben a la mutación de los genes que codifican las proteínas de la unión neuromuscular. Los defectos presinápticos son los más frecuentes y entre ellos las alteraciones del receptor de acetilcolina, sobre todo las mutaciones en el gen que codifica la subunidad  $\epsilon$  de dicho receptor (*CHRNE*). **Caso clínico.** Niña de 3 años de edad remitida por ptosis palpebral. Antecedentes familiares: 3 primos paternos fallecimiento por enfermedad de Duchenne. Padre y abuelo ptosis leve. Antecedentes personales: ptosis palpebral leve (hasta la línea media) desde el período neonatal, con claro empeoramiento nocturno (ojos cerrados). En la exploración física se evidencia facies amímic, ptosis palpebral marcada, oftalmoplejía total bilateral, discreta paresia facial con desviación comisura bucal. Resto de exploración neurológica normal. Pruebas complementarias: Rx de tórax, resonancia magnética (RM) craneal, estudio analítico –creatincinasa (CK) y anticuerpos acetilcolina– normal; electromiograma: patrón miopático. Genética: mutación *CHRNE* 70insG. Dada la orientación diagnóstica de miastenia congénita se inicia tratamiento con piridostigmina, sin respuesta. **Conclusiones.** La expresión clínica de las miastenias congénitas puede ser muy variable, llegando a pasar desapercibida durante años. Las formas localizadas pueden manifestarse como ptosis aislada con mala respuesta al tratamiento. Ante un paciente con ptosis ha de incluirse esta enfermedad en el diagnóstico diferencial.

**PV.2.9****DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN PACIENTE CON CDG Ia Y ESTUDIO PRENATAL**

L.M. Arrabal-Fernández<sup>a</sup>, S. Roldán-Aparicio<sup>a</sup>, C. Pérez-Cerdá<sup>b</sup>, A. Leonés-Valverde<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Virgen de las Nieves. Granada. <sup>b</sup> Centro de Estudio de Enfermedades Moleculares. UAM. Madrid.

*Objetivo.* Descripción clínica de una paciente con CDG (*carbohydrate deficient glycoprotein*) Ia cuyo diagnóstico genético ha hecho posible el estudio prenatal en líquido amniótico en un embarazo posterior de la madre. *Caso clínico.* Niña en estudio desde los 4 meses de vida por hipotonía. Retraso psicomotor desde las primeras fases de desarrollo. No antecedentes familiares ni personales de interés. No retraso ponderoestatural. A los 18 meses se observan rasgos toscos, discreta sindactilia de 2º-3º-4º dedo de las manos, lanugo en espalda, estrabismo convergente, gran hipotonía global y bipedestación inestable. Evolutivamente destaca marcha

atáxica con desequilibrio, pies valgos y una mínima dismetría. Lenguaje adecuado y entiende bien. Prelectura y preescritura. Pruebas complementarias: hemograma y bioquímica normal, resonancia magnética (RM) craneal: atrofia cerebelosa, electromiograma (EMG): patrón miopático inespecífico, cariotipo femenino normal. Aminoácidos, ácidos orgánicos, láctico y pirúvico normales. Valor elevado del %CDT y patrón de sialotransferrinas con aumento de las isoformas di- y a-sialiladas, característico de CDG tipo I. Déficit del enzima fosfomanomutasa en fibroblastos de piel. Estudio genético: mutaciones R141H y T226S en el gen *PMM2*. Se realiza estudio genético en amniocitos a la 17 semana de gestación de la madre, sin que presente ninguna de las mutaciones y excluyéndose el diagnóstico. *Conclusiones.* a) Considerar el diagnóstico de CDG en pacientes con hipotonía y alteraciones sistémicas fundamentalmente si existe atrofia cerebelosa; b) Es importante el estudio genético en estos pacientes para ofrecer consejo genético y diagnóstico de portadores y/o prenatal a sus familias; c) Es fundamental la coordinación entre los centros para poder ofrecer una adecuada asistencia.