



Ponencias

Comunicaciones orales

Pósteres orales

Pósteres

Índice de autores



PROBLEMÁTICA DE LA TRANSICIÓN, EXPERIENCIAS, PUNTO DE VISTA DEL NEUROPEDIATRA

Pilar Póo Argüelles

Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Barcelona.

Correspondencia:

Dra. Pilar Póo Argüelles. Sant Gabriel, 29, 4.º 1.ª. E-08950 Esplugues de Llobregat (Barcelona).

E-mail:

pilarpoo@hsjdbcn.org

Resumen.

La transición es definida como el desplazamiento decidido y planificado de adolescentes afectados de una enfermedad crónica, desde un sistema de asistencia centrado en el niño a otro orientado hacia el adulto. La mayoría de los pacientes con enfermedades neurológicas crónicas (ENC) sobreviven hasta la edad adulta y necesitan continuar el tratamiento en servicios para adultos. Las ENC infantiles son un grupo heterogéneo, por este motivo, para planificar la transición es necesario agrupar las patologías que puedan necesitar un tipo de actuación similar. La transición no es un evento, es un proceso que debe iniciarse con la antelación suficiente para ser aceptada y planificada, que garantice una continuidad de la atención durante la vida adulta. Se ha de realizar en un momento de estabilidad de la enfermedad. El primer paso es identificar a los Servicios de adultos que estén dispuestos a atender a estos pacientes especiales. Debe ir acompañada de la información necesaria (informe con la filiación del paciente, el diagnóstico principal, las complicaciones asociadas, que precisen seguimiento por diferentes especialidades, las exploraciones realizadas, los tratamientos). Al mismo tiempo puede ser necesaria una transición simultánea a otros profesionales, como fisioterapeuta, psicólogo, asistente social). No hay una transición típica, posiblemente son necesarios diferentes modelos, según las necesidades de cada grupo de pacientes y según las disponibilidades sanitarias. La mayoría de los pacientes o familias viven la transición con ansiedad, miedo y desconfianza y corresponde al Neuropediatra ayudar en este proceso de tránsito, ofreciendo el soporte necesario para que se realice con éxito.

Palabras clave. Transición. Enfermedad crónica. Trastornos neurológicos crónicos. Discapacidad intelectual. Enfermedades raras. Parálisis cerebral.



Introducción

La transición es definida por la *Society for Adolescent Medicine* como el desplazamiento decidido y planificado de adolescentes afectados de una enfermedad crónica, desde un sistema de asistencia centrado en el niño a otro orientado hacia el adulto. [1]. La EC, (“trastorno persistente que condiciona el desarrollo normal del niño, altera su relación social y produce en ocasiones discapacidades tanto físicas como psíquicas”) es muy frecuente [2]. Varios informes estimaron que la frecuencia de niños con EC y discapacidades, en el ámbito de la atención primaria, es del 3% al 20%, dependiendo de cómo se defina la gravedad de la discapacidad. Las principales causas de la limitación de actividades en menores de 21 años son los trastornos mentales y del sistema nervioso, las enfermedades respiratorias, las enfermedades Osteomusculares y otros diagnósticos [3].

La mayor supervivencia de los niños con enfermedades crónicas (EC) hace que sea necesaria la continuidad de la atención durante la vida adulta [4].

La transición no es un evento, es un proceso activo de pasar de la asistencia sanitaria pediátrica a la asistencia para adultos:

- Es un proceso planificado, enfocado hacia el futuro.
- Un proceso dinámico y gradual.
- Un proceso que debe comenzar mucho tiempo antes de llevar a cabo la transferencia.

El proceso de transición es necesario en cualquier patología crónica infantil y son de especial interés, para los neuropediatras, las enfermedades crónicas neurológicas (ECN) porque con frecuencia precisan tratamiento y cuidados durante toda la vida [5-7].

Transición de los pacientes con trastornos neurológicos

La mayoría de los pacientes con enfermedades neurológicas crónicas (ENC) sobreviven hasta la edad adulta y necesitan continuar el tratamiento en servicios para adultos (alrededor del 90% de niños con parálisis cerebral, más del 50% de niños con espina bífida y alrededor del 25% de pacientes con distrofia muscular sobreviven hasta edad adulta [8,9].

Los pacientes con ENC y sus familiares, deberían afrontar la transición a hospitales de adultos de manera natural, como un proceso lógico y con perspectivas de futuro. Sin embargo, muchas familias temen que la atención que van a recibir en el servicio para adultos pueda ser diferente, menos sensible y con menor información que la que están recibiendo por el servicio pediátrico.

Las ECN infantiles son un grupo heterogéneo, con diferentes manifestaciones clínicas y pronósticos variables. Por este motivo es necesario hacer algunas consideraciones e intentar agrupar diferentes patologías, que por sus características, puedan necesitar un tipo de actuación similar: los aspectos clínicos comunes, las comorbilidades y complicaciones más frecuentes durante la vida adulta, van a determinar qué profesionales deberán participar en su seguimiento.

Una forma de agrupar estas patologías neurológicas crónica, de inicio en la infancia y basándose en las necesidades terapéuticas durante la vida adulta podría ser (Tabla).

Estas patologías tan heterogéneas, tienen en común la afectación neurológica crónica pero cada una de ellas puede necesitar un abordaje terapéutico distinto:



Pacientes con parálisis cerebral (PC)

Además de las complicaciones ortopédicas secundarias a su trastorno motor, las complicaciones con mayor repercusión en su calidad de vida son las respiratorias, los trastornos de la alimentación, la epilepsia y la discapacidad intelectual. Las enfermedades respiratorias son la principal causa de muerte en los pacientes con PC y discapacidad intelectual [8].

Pacientes con DCA

Especialmente los adolescentes con traumatismo craneoencefálico (TEC) que con frecuencia presentan secuelas físicas, neuropsicológicas y de comportamiento, que dificultan la reinserción familiar, social y profesional. Necesitan un seguimiento médico y psicológico a largo plazo [10].

Epilepsia

Pocos pacientes son más vulnerables que los pacientes epilépticos en la transición de adolescente a adulto, especialmente si presentan discapacidad [11]. La epilepsia merece unos comentarios especiales porque puede ser la patología crónica de base o una patología asociada a otra enfermedad neurológica. Hay muchos síndromes epilépticos, que comienzan en la infancia, con los que el neurólogo de adultos no está familiarizado. Algunos aparecen en los primeros meses o años de vida, se asocian con discapacidad intelectual y/o física y persisten hasta la vida adulta. Otros pueden remitir durante la infancia pero dejar secuelas persistentes durante toda la vida [11-13].

La discapacidad intelectual, que con frecuencia acompaña a la epilepsia precoz, complica el manejo de la epilepsia en el adulto. Habitualmente se ha de implicar a los padres en las tomas de decisiones y responsabilidades.

La complejidad en el manejo de los fármacos y de las distintas opciones terapéuticas hace que no sea fácil el manejo por un solo especialista y que en ocasiones sea necesario un equipo multidisciplinario (neurólogo, neurofisiólogo, neurocirujano, etc.).

Estudios epidemiológicos sobre la epilepsia de comienzo en la infancia y seguimiento prolongado son de utilidad para identificar factores médicos y psicosociales se han de identificar para planificar una transición a los cuidados del adulto de calidad, ya que un tercio o más de niños con epilepsia pueden continuar con epilepsia durante la vida adulta y un 20% no tienen ningún periodo de remisión. El 70-80% de niños con epilepsia tienen comorbilidades cognitivas de conducta o psicosociales [13-15].

La transición de los niños y adolescentes con epilepsia a los cuidados del adulto no debe focalizarse únicamente en la epilepsia sino en las complicaciones psicosociales que pueden desarrollar incluso años después [16].

Para los adolescentes epilépticos neurológicamente “normales”, sin otra patología salvo la epilepsia, la transición es menos compleja, pero se ha de destacar la importancia de una completa información sobre el manejo en caso de descompensación, los riesgos asociados con la toma irregular y la supresión de la medicación, drogas, alcohol, privación de sueño y otros factores que pueden provocar crisis [11].

Enfermedades neuromusculares

También pueden presentar complicaciones ortopédicas, respiratorias y otras que van a precisar atenciones por diferentes servicios médicos especializados durante la vida adulta (las enfermedades neuromusculares se comentan en otra ponencia).



Enfermedades raras o minoritarias (ER)

Son enfermedades de baja frecuencia, menos de 5 por cada 10.000 habitantes, pero que en su conjunto son un número elevado. Según la OMS existen alrededor de 7000 enfermedades raras, que afectan al 7% de la población mundial. Las ER en su mayor parte son crónicas y degenerativas y un porcentaje muy elevado son graves e invalidantes. En la mitad de los casos con afectación motriz, sensorial o discapacidad intelectual. En un porcentaje elevado presentan otras complicaciones asociadas como epilepsia, alteraciones de conducta, o anomalías en diferentes órganos, que precisan un seguimiento durante la vida adulta. En este apartado podríamos agrupar:

Errores congénitos del metabolismo (ECM)

Son enfermedades causadas por alteraciones genéticas que generan proteínas anómalas, que provocan el funcionamiento incorrecto de células y órganos.

Están consideradas como enfermedades esencialmente pediátricas pero actualmente, gracias a la detección precoz y los nuevos tratamientos, la gran mayoría de los pacientes con ECM alcanzan la edad adulta. La transición de estos pacientes a los servicios de adultos implica nuevos retos tanto para el neuropediatra como para el médico de adultos. La fenilcetonuria (PKU) con una incidencia de 1 de cada 10.000-12.000 recién nacidos, es el más frecuente de los ECM de los aminoácidos y puede servir de paradigma para la atención de los distintos ECM. Estos pacientes detectados en los programas de cribado neonatal, generalmente son capaces de integrarse en la sociedad pero requieren un seguimiento médico continuo, a lo largo de toda la vida. Un seguimiento donde están implicados distintos especialistas (internista, nutricionista, neurólogo, etc.). Centros especializados en determinadas ECM tienen un papel importante en el control y gestión de las complicaciones a largo plazo. En este tipo de enfermedades, la formación de médicos, dietistas, enfermeras especializados es limitada, por lo que en muchos casos la atención al paciente se prolonga en la unidades pediátricas [17,18].

Diferentes síndromes con discapacidad intelectual de base genética

Se incluyen, por ejemplo, el síndrome de Down, causa más frecuente de discapacidad intelectual, el síndrome X-frágil, la causa más frecuente de discapacidad intelectual hereditaria, y otros síndromes de base genética. Estos síndromes, aparentemente “estáticos” presentan un elevado porcentaje de comorbilidades y complicaciones que pueden aparecer durante la infancia o en la edad adulta, como por ejemplo, las que presentan las personas con síndrome de Down, que actualmente tiene una supervivencia hasta la vida adulta y al mismo tiempo una tasa alta de complicaciones (cardíacas, tiroideas, oculares, ortopédicas, epilepsia, demencia).

Síndromes neurocutáneos

Son un grupo heterogéneo y poco frecuente, la mayoría hereditarios, que pueden asociar afectación multisistémica (cutánea, neurológica, sensorial, renal, cardíaca y lesiones tumorales). A menudo se diagnostican durante la infancia y precisan un seguimiento durante la vida adulta [19-21].



¿Cuándo hacer la transición?

Para que la transición se realice con éxito, la planificación debe comenzar por lo menos un año antes de la salida del niño del centro pediátrico. Debería ocurrir alrededor de los 18 años de edad, teniendo en cuenta algunas excepciones derivadas de patologías muy concretas, con un pronóstico vital hasta adulto joven.

La Convención de Derechos del Niño aprobada por la ONU en 1990 determinó que “Niño es todo individuo hasta los 18 años”. La OMS define la adolescencia como “la época de la vida formada por todos los individuos entre 10 y 19 años”, ambos inclusive [22]. En el año 2013 (5-04/2013) el consejo de Ministros, a propuesta del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, aprobó la decisión de ampliar la atención pediátrica en Unidades hospitalarias, hasta los 18 años [23].

Estas son suficientes razones para considerar que la atención al adolescente debe estar incluida en la pediatría y a partir de esta edad plantear la transición a los cuidados del adulto. Los cambios físicos y psicológicos que se producen durante la adolescencia justifican la prolongación de la asistencia médica pediátrica hasta los 18-19 años. De igual manera justifican el paso natural a la atención en servicios de adultos. Es posible que los datos objetivos para determinar que el desarrollo ha concluido, no ocurran en algunos pacientes con ECN. Es frecuente la expresión “son como niños”, refiriéndose a la maduración psicológica, cuando existe discapacidad intelectual o alteración del desarrollo físico, como ocurre en muchos niños con pluridiscapacidad. Por este motivo algunas familias no creen que sea necesario cambiar, sin embargo al plantear la transición en el paciente con discapacidad, estamos reforzando la idea de que tiene derecho a ser atendido en un servicio de adultos como el resto de jóvenes, que su hijo va a plantear una serie de necesidades como adulto que el neuropediatra no está bien informado ni equipado para atender. La prolongación de la asistencia en un servicio pediátrico, refuerza la discapacidad y la dependencia. El momento de abordar el tema de la transición debe ser individualizado, teniendo en cuenta la estabilidad de la enfermedad y la situación social.

Planificación de la transición de los niños con ECN a los servicios para adultos

Son necesarias una planificación individualizada y una planificación general:

- *Una planificación individualizada*, con el paciente y con la familia, para valorar cuales van a ser la necesidades y los profesionales que deberían intervenir en ese proceso y establecer el contacto con el profesional referente que, a partir de ese momento, coordinará la atención necesaria en el Servicio para adultos. La preparación de este proceso es necesaria para la aceptación por parte de los padres y del paciente.
- *Una planificación de la transición a nivel general* es imprescindible para disponer de unas condiciones sociosanitarias que garanticen la atención tanto en el ámbito de la medicina primaria como en la hospitalización, con el objetivo de optimizar el funcionamiento durante toda la vida.

Algunas personas con ECN, especialmente los que presentan discapacidad física y o intelectual grave, además de los cuidados médicos, requieren cuidados personales y sociales. Por este motivo, al mismo tiempo que se hace la transición a los servicios de salud se ha de coordinar una atención social, basada no solo en la discapacidad sino la potenciación de las capacidades que ese paciente puede a terminar de desarrollar durante la vida adulta. (Los indicadores de autonomía dan cifras de la alta dependencia de los pacientes con ECN, por ejemplo El 95% de jóvenes con PC y el 61% de adultos viven con sus padres [24]. Es importante tener en cuenta que no solo se transfiere la atención médica, puede ser necesario una transición simultánea a un fisioterapeuta, psicólogo o a otros profesionales según las necesidades de cada paciente. La colaboración con los Servicios Sociales es básica para facilitar estos trámites a las familias. Las asociaciones de padres también pueden ser de gran ayuda en este proceso.



Un dato fundamental para la planificación de las estrategias y de los recursos necesarios es el conocimiento del número de pacientes que van a necesitar la transferencia a los servicios de adultos [25].

Algunos aspectos pueden condicionar de manera decisiva la transición:

- *El pronóstico evolutivo de la enfermedad:* algunas enfermedades neurológicas son degenerativas y pueden alcanzar una supervivencia hasta la adolescencia o adulto joven. Estos casos se han de considerar de manera individualizada y la prolongación de la asistencia en una unidad de pediatría y adolescencia puede ser la opción más recomendable.
- *Gran parte de las patologías neurológicas pueden ser de larga evolución, con pronóstico de vida de adulto, pero con complicaciones* que pueden aparecer tardíamente, en la etapa adulta y que precisan unos protocolos para la prevención y la detección, como los pacientes con PC, los enfermos con patología neuromuscular o determinados síndromes.
- *La existencia o no de discapacidad intelectual* (definida como la restricción o ausencia de la capacidad para realizar una actividad que se considera normal para su edad), que limita la autonomía del adolescente o adulto joven en la toma de decisiones e incluso para las actividades de la vida diaria). Cuando hay discapacidad intelectual, el objetivo en la mayoría de las ocasiones, es conseguir que el paciente sea autónomo para la actividades básicas de la vida diaria pero muchos adultos no tienen las habilidades sociales para acudir a los servicios de salud ni para responsabilizarse del cumplimiento del tratamiento.

Actualmente la atención de la mayoría de niños con enfermedades neurológicas se realiza en el ámbito hospitalario, por diferentes razones: la complejidad de alguno de estos trastornos, los continuos avances en las técnicas diagnósticas y en la terapéutica, hace que sea imposible para el pediatra de atención primaria, estar actualizado en todas las patologías neurológicas. Lo mismo puede ocurrir en el adulto con enfermedad neurológica, con frecuencia necesitará la asistencia en el ámbito hospitalario.

El médico de adultos debe tener la formación necesaria sobre enfermedades que hasta hace pocos años se presentaban sólo en la edad pediátrica y que debido a la mayor supervivencia, representan un volumen importante en el conjunto de enfermedades del adulto. La existencia de protocolos de salud donde se especifiquen de manera clara las comorbilidades asociadas al trastorno neurológico y las complicaciones que puedan aparecer durante la evolución, los instrumentos necesarios para la detección y el tratamiento, facilitan la aceptación por parte del equipo receptor del paciente. Además un informe donde consten los datos fundamentales del diagnóstico, la evolución, las exploraciones realizadas, la respuesta a los diferentes tratamientos así como el tratamiento actual, predispone bien al médico receptor del paciente y facilita la atención adecuada.

Modelos de transición

Existen diferentes modelos de transición a la etapa adulta para pacientes con EC, que se pueden aplicar a los niños con ECN.

Modelo basado en la edad

Debería ocurrir alrededor de los 18 años de edad, teniendo en cuenta algunas excepciones derivadas de patologías muy concretas, como se ha comentado en el apartado anterior. Cuando el paciente llega a la edad de plantear la transición, una valoración conjunta por el equipo referente pediátrico y el especialista referente receptor, sería la mejor opción para la transición. Esta opción resulta mucho más fácil si se realiza en el mismo centro, hospitalario o de atención primaria.

Modelo basado en enfermedades específicas

Como se ha referido en el apartado anterior, la mayoría de pacientes con ECN precisan atención por diferentes especialidades. Por ejemplo, un niño con PC puede ser visitado por el pediatra, el neurólogo, especialista en nutrición, traumatólogo, médico rehabilitador, neumólogo, oftalmólogo, odontólogo. La



transición a un servicio de adultos para este tipo de pacientes con discapacidades complejas, es un verdadero reto. Por las múltiples complicaciones que presentan requieren visitas especializadas, que con frecuencia están fragmentadas en los servicios de adultos. La frecuencia de visitas de estos pacientes a los servicios de salud es mucho mayor, hasta nueve veces más frecuente que la población general [26,27]. El modelo de atención en unidades funcionales multidisciplinarias mejora la atención tanto en el aspecto médico como en otros aspectos organizativos, pero esta forma de trabajo no está muy extendida.

Independientemente de cuál sea el modelo, la transición debe ser individualizada, planificada y coordinada, implicando a las familias y a los propios los pacientes, siempre que éstos tengan capacidad para tomar decisiones [19]. Cuando el paciente tiene facultades cognitivas normales debe comenzar a asumir algunas responsabilidades en relación al cuidado de su salud.

¿Qué aspectos pueden favorecer la transición del paciente con ECN?

- La preparación para este paso es necesaria para la aceptación.
- Considerar la transición como un proceso, no como un hecho aislado. Un proceso que debe comenzar años antes de la transferencia al servicio de adultos.
- Planificar la transición transmite el mensaje de que hay una expectativa de vida adulta. Ofrecer diferentes alternativas para que la familia no se sienta “perdida” y termine buscando alternativas equivocadas o no bien orientadas.
- Involucrar al adolescente “maduro” y a su familia en la toma de decisiones.
- Los pediatras y los padres deben estar preparados para “dejar ir al adolescente”. Los servicios de adultos pueden tratar mejor algunos aspectos como la vida sexual o problemas que no se presentan en la edad pediátrica.
- La coordinación entre los diferentes profesionales implicados es otro aspecto esencial.

Factores que pueden dificultar la transición del paciente con ECN

Existen ciertos aspectos que pueden dificultar la transición: en primer lugar la escasez de recursos y de profesionales especializados. A pesar del mayor interés de las instituciones en los últimos años aún existen pocos recursos públicos para prestar una atención integral y sin demora a los adultos jóvenes con ECN.

La gravedad de la enfermedad va a limitar la participación activa del paciente determinar que sean los padres los que asuman todas las decisiones.

Una fuerte dependencia emocional y necesidad de control hacen más difícil esta transición. La familia puede sentirse abandonada y tardar en confiar en el nuevo equipo médico. Tanto para el paciente como para la familia, el desconocimiento de los nuevos profesionales y la falta de confianza, dificulta el establecimiento de nuevos vínculos.

Los médicos de adultos pueden tener un estilo diferente de consulta y el paciente o la familia puede sentirse temeroso o tener menos confianza. Algunos padres sienten que ellos pierden el control al encontrarse en un ambiente adulto.

El neuropediatra puede favorecer esas actitudes negativas por fomentar lazos emocionales muy fuertes y por la necesidad de protegerlos.

El cambio de un Hospital pediátrico a un Hospital general o de adultos, donde el joven va a estar compartiendo servicios con ancianos y otros enfermos, dificulta aún más la transición.

¿Qué ocurre después de la transición al servicio de adultos de los pacientes con ECN?

Hay pocos estudios publicados que evalúen este proceso. Warnell revisó un número de familias de jóvenes con epilepsia que eran transferidos al servicio de adultos entre los 16 y 19 años. La experiencia predominante fue tristeza, al dejar el equipo médico en el que confiaba y miedo a lo desconocido,



“estamos perdidos o desorientados”, sin embargo posteriormente 8 de 10 estaban satisfechos con su neurólogo de adultos [28]. Smith et al. en otro estudio sobre pacientes jóvenes epilépticos, encuentran escasa adherencia al tratamiento después del paso al servicio de adultos y destacan la importancia de dirigir la entrevista de la transferencia al paciente más que a los padres, para que se responsabilice de su tratamiento [29]. Sawyer et al. describen un modelo de transición en pacientes con espina bífida y en la entrevista previa transferencia revelan ansiedad al dejar a los profesionales de confianza y miedo a que no haya sido transferida toda la información [30]. Sería deseable una entrevista pos-transición para recoger los distintos aspectos que podría contribuir a mejorar este proceso. Existen algunos ejemplos pero no está generalizado.

Conclusiones

La transición es un tema que preocupa desde hace décadas pero continúa siendo un reto para los neuropediatras y para los médicos de adultos

Es evidente que es necesaria la transición de los pacientes pediátricos a los servicios de adultos, porque la patología y las necesidades de los adultos son diferentes de las de la edad pediátrica.

La transición es un proceso que debe iniciarse con la antelación suficiente para ser aceptada y planificada, enfocada hacia el futuro, que garantice una continuidad de la atención durante la vida adulta.

Se ha de realizar en un momento de estabilidad de la enfermedad. Debe ir acompañada de la información necesaria para el equipo de adultos que recibe al paciente.

No hay una transición típica, posiblemente son necesarios diferentes modelos de transición adecuados a las necesidades y de cada grupo de pacientes y a las disponibilidades sanitarias.

La mayoría de los pacientes o familias viven la transición con ansiedad, miedo y desconfianza y corresponde al Neuropediatra ayudar en este proceso de tránsito, “dejando ir al paciente” y ofreciendo el soporte necesario para que se realice con éxito.

El primer paso es identificar a los neurólogos de adultos que estén dispuestos a atender a estos pacientes especiales. La implicación del neurólogo de adultos es la piedra angular en todos los modelos de transición presentados.

De todos ellos, la valoración clínica conjunta, es quizás la más eficaz, tanto para el manejo de la enfermedad como para la tranquilidad y adherencia al tratamiento por parte del paciente y de su familia.



Bibliografía

1. American Academy of Pediatrics, Committee on Children With Disabilities and Committee on Adolescence. Transition of care provided for adolescents with special health care needs. *Pediatrics* 1996; 98: 1203-1206
2. Iglesias Diz JL, Mazaira Castro JA. Enfermedad crónica. En: Compendio del Curso de Formación Continuada en Psiquiatría Infantil. *Pediatría Integral*. Madrid: Ergon; 2008. p. 247-260
3. Rappo PD. La atención de niños con enfermedades crónicas en la clínica de atención primaria: implicaciones para el pediatra clínico. *Pediatr Ann* 1997; 26: 687-697
4. Scal P. Transition for youth with chronic conditions: primary care physicians' approaches. *Pediatrics* 2002; 110: 1315-1321
5. Kennedy A, Sawyer S. Transition from pediatrics to adult services: are we getting it right? *Curr Opin Pediatr* 2008; 20: 403-409
6. Blum RW. Improving transition for adolescents with special health care needs from pediatric to adult-centered health care. *Pediatrics* 2003; 110: 1301-1303
7. Póo-Argüelles P. Transición a los cuidados del adulto del niño enfermo crónico. El niño con trastorno neurológico. *Pediatría Integral*. 2009; Número especial 12: 1-4
8. Tsirikos AI, Chang WN, Dabney KW, Miller F, Glutting J. Life expectancy in pediatric patients with cerebral palsy and neuromuscular scoliosis who underwent spinal fusion. *Dev Med Child Neurol* 2003; 45: 677-682
9. Tuffrey C, Pearce A. Transition from paediatric to adult medical services for young people with chronic neurological problems. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2003; 74: 1011-1013
10. Kozłowski O, Daveluy W, Dhellemmes P, Carpentier A, Rousseaux M. La transition adolescent à adulte du traumatisme crânien: le point de vue de la médecine physique. *Neurochirurgie* 2008; 54: 597-603
11. Devinsky O. Transition to adult care for children with epilepsy. A call for action. *Epilepsia* 2014; 55 (suppl 3): 54-55
12. Camfield C, Breau L, Camfield P. Assessing the impact of pediatric epilepsy and concomitant behavioral, cognitive, and physical/neurologic disability: impact of Childhood Neurologic Disability Scale. *Dev Med Child Neurol* 2003; 45: 152-159
13. Camfield P, Bahi-Buisson N, Trinka E. Transition issues for children with diffuse cortical malformations, multifocal postnatal lesions, (infectious and traumatic), and Lennox-Gastaut and similar syndromes. *Epilepsia* 2014; 55 (Suppl 3): 24-28
14. Nabbout R, Camfield P. Bringing the transition of epilepsy care from children to adults out of the shadows. *Epilepsia* 2014; 55 (Suppl 3): 52-53
15. Beghi E, Camfield P, Camfield C. Epidemiologic aspects: lost in transition. *Epilepsia* 2014; 55 (Suppl 3): 3-7
16. Camfield P, Camfield C, Pohlmann-Eden B. Transition from pediatric to adult epilepsy care: a difficult process marked by medical and social crisis. *Epilepsy Curr* 2012; 12: 13-21
17. Schwarz M, Wendel U. Inborn errors of metabolism (IEM) in adults. A new challenge to internal medicine. *Med Klin (Munich)* 2005; 100: 547-552
18. Arcos-Correa JH, Vela-Amieva M. El paciente adulto con fenilcetonuria: un nuevo reto para el médico internista en México. *Med Int Mex* 2012; 28: 256-261
19. Chopra M, Lawson JA, Wilson M, Kennedy SE, Taylor P, Buckley MF, et al. An Australian tuberous sclerosis cohort: are surveillance guidelines being met? *J Paediatr Child Health* 2011; 47: 711-6
20. Kiyoko S, Hitoshi O. Care continuity for patients with tuberous sclerosis complex (TSC) during transition from childhood to adulthood. *Nihon Rinsho* 2010; 68: 136-140.
21. Thiele EA, Granata T, Matricardi S, Chugani HT. Transition into adulthood: tuberous sclerosis complex, Sturge Weber syndrome and Rasmussen encephalitis. *Epilepsia* 2014; 55 (Suppl 3): 29-33.



22. Kennedy A, Sloman F, Douglass JA, Sawyer SM. Young people with chronic illness: the approach to transition. Intern Med J 2007; 37: 555-560
23. Hidalgo Vicario MI. La transición del pediatra al médico de adultos en el adolescente con enfermedad crónica. Pediatría Integral 2013; XVIII: 157-159
24. Young N, McCormick A, Mills W, Barcen W, Boydell K, Law M et al. The transition study: a look at youth and adults with cerebral palsy, spina bifida and acquired brain injury. Phys Occup Ther 2006; 26: 25-45
25. Steinbeck KS, Brodie L, Towns SJ. Transition in chronic illness: who is going where? J Paediatr Child Health 2008; 44: 478-482
26. Young NL, Steele C, Fehlings D, Jutai J, Olmsted N, Williams JI. Use of health care among adults with chronic and complex physical disabilities of childhood. Disabil Rehabil 2005; 27: 1455-1460
27. Binks JA, Barden WS, Burke TA, Young NL. What do we really know about the transition to adult-centered health care. A focus on cerebral palsy and spina bifida. Arch Phys Med Rehabil 2007; 88: 1064-1073
28. Warnell P. The transition experience of epilepsy patients/families: results of a telephone survey. Axone 198; 20: 31-33
29. Smith PE, Myson V, Gibbons F. A teenager epilepsy clinic: observational study. Eur J Neurol 2002; 9: 373-376
30. Sawyer SM, Collins N, Bryan D, et al. Young people with spina bifida: transfer from paediatric to adult health care. J Paedr Child Health 1998; 34: 414-417.

Tabla. Algunos trastornos neurológicos infantiles crónicos que precisarán seguimiento durante la vida adulta.

Trastorno neurológico	Frecuencia
Parálisis cerebral	2-3 por 1000 habitantes
DCA por TCE	235 por 100.000 habitantes
Epilepsia	0,5-1 por 100 de la población infantil
Enfermedades neuromusculares	100 casos por cada 100.000 habitantes
Discapacidad intelectual	1-3 por 100 de la población
Enfermedades raras o minoritarias	5 por 10.000 habitantes
– ECM	
– Síndromes con DI de base genética	
– Síndromes neurocutáneos	
Consideradas en su conjunto	1 por 1000-1500 nacidos vivos

DCA: daño cerebral adquirido. TCE: traumatismo craneoencefálico (la causa más frecuente de daño cerebral adquirido). DI: discapacidad intelectual. ECM: errores congénitos del metabolismo.



CUIDADOS PALIATIVOS PEDIÁTRICOS

Verónica Puertas Martín, Lucía Ortiz San Román, Ricardo Martino Alba

Unidad de Cuidados Paliativos Pediátricos. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción.

En el mundo desarrollado las causas más frecuentes de muerte en la infancia son las complicaciones perinatales, los accidentes y otros eventos agudos. Entre los niños que sobreviven, un porcentaje no desdeñable presenta secuelas y condiciones de cronicidad. **Objetivos.** Evaluar la necesidad de incorporar una mayor formación sobre cuidados paliativos en la neuropediatria. **Pacientes y métodos.** Se han revisado las historias clínicas de todos los pacientes vistos en la Unidad de Cuidados Paliativos del Hospital Universitario Niño Jesús desde enero del 2008 hasta marzo del 2015. **Resultados.** Diferenciamos dos grandes grupos: pacientes oncológicos (21%) y pacientes no oncológicos (79%), éste último constituido mayoritariamente por pacientes neurológicos, predominando la parálisis cerebral infantil. **Conclusiones.** Dado que la mayoría de los pacientes tributarios de cuidados paliativos pertenece al grupo de pacientes con enfermedades neurológicas, es necesario incorporar a la práctica clínica habitual del neurólogo la disciplina de los cuidados paliativos, consiguiendo así una mejor calidad de vida en los pacientes no sólo en la trayectoria de su enfermedad, sino también en la etapa final de su vida.

Palabras clave. Cuidados paliativos pediátricos. Parálisis cerebral infantil. Neuropaliativos. Final de vida. Punto de inflexión. Categorías ACT.



Introducción

Recibir cuidados paliativos está reconocido como un derecho para todas las personas, independientemente de la edad. La atención paliativa pediátrica no es universal, es escasa y con falta de equidad en la prestación. Algunas razones que pueden explicar esta realidad son: el número de pacientes pediátricos es mucho menor, no hay suficientes profesionales formados y, sobre todo, la propia sociedad pone barreras emocionales que dificultan la aceptación del hecho de la muerte de los niños.

Los niños tienen unas necesidades específicas que hacen que los cuidados paliativos pediátricos constituyan un campo especial de acción y conocimiento.

La Asociación por los Cuidados Paliativos Pediátricos (ACT) hace, en 1997, una primera definición en su guía de recomendaciones para la puesta en marcha de servicios de cuidados paliativos pediátricos: «Los cuidados paliativos para niños y jóvenes con situaciones que limitan su vida es un enfoque activo y total en el cuidado, desde el momento en que se diagnostica o identifica esta situación, a lo largo de la vida y la muerte del niño y más allá. Comprende elementos físicos, emocionales, sociales y espirituales y se centra en la mejora de la calidad de vida del niño y el apoyo a la familia. Incluye el manejo de los síntomas, la posibilidad de respiros y el cuidado en la muerte y el duelo» [1].

La Organización Mundial de la Salud en 1998 define los cuidados paliativos adecuados para los niños y sus familias con los elementos siguientes [2]:

- Cuidados activos totales del cuerpo, la mente y el espíritu del niño, incluyendo también el apoyo a la familia.
- Comienzan cuando se diagnostica una enfermedad amenazante para la vida, y continúan independientemente de si el niño recibe o no tratamiento de la propia enfermedad.
- Los profesionales sanitarios deben evaluar y aliviar el sufrimiento físico, psicológico y social del niño.
- Unos cuidados paliativos efectivos requieren un amplio enfoque multidisciplinar. Pueden prestarse tanto en centros terciarios, como en centros de salud de la comunidad e incluso en los domicilios de los niños.

Los cuidados paliativos pediátricos tienen particularidades especiales y se diferencian de la asistencia paliativa del adulto en los siguientes factores de complejidad [3,4]:

- *El número de pacientes pediátricos que requieren cuidados paliativos es mucho menor.* Este aspecto, junto con la amplia distribución geográfica, puede plantear problemas en cuanto a organización, formación y costes.
- *Amplia variedad de enfermedades* (neurológicas, metabólicas, cromosómicas, cardiológicas, respiratorias, infecciosas, cáncer, complicaciones por prematuridad, trauma...), de duración impredecible y cuyo pronóstico con frecuencia es incierto.
- *Disponibilidad limitada de fármacos específicos para los niños.* Casi todos los tratamientos farmacológicos disponibles están desarrollados, formulados y autorizados para su uso en adultos.
- *Factores de desarrollo.* Los niños están en continuo desarrollo físico, emocional y cognitivo, todo esto afectará cada aspecto de sus cuidados.
- *El papel de la familia.* Los padres representan legalmente a su hijo/a en todas las decisiones clínicas, terapéuticas, éticas y sociales.
- *Implicación emocional.* Cuando un niño está muriendo, puede resultar extremadamente difícil para los miembros de la familia, cuidadores y profesionales aceptar el fracaso del tratamiento, la irreversibilidad de la enfermedad y la muerte.
- *Una rama de la medicina relativamente nueva.* La necesidad de extender los cuidados paliativos a la edad pediátrica es una consecuencia de los avances tecnológicos que permiten prolongar la supervivencia



de un mayor número de niños con patologías complejas que hasta hace poco los habrían conducido a un rápido deterioro y a la muerte.

Por todo eso es necesario organizar una atención paliativa pediátrica específica que pueda prestarse en los diferentes entornos: hospital, *hospices* o incluso en el propio domicilio.

En 1997, la Asociación para Niños con situaciones que amenazan la vida o en situación de terminalidad y sus familias (Association for Children with Life-threatening or Terminal Conditions and their Families, ACT) y el Colegio Real de Pediatría y Salud Infantil del Reino Unido (RCPCH), publicaron el primer sistema para categorizar las condiciones que amenazan y limitan la vida de los niños [1].

Uno de sus objetivos fue dejar de manifiesto que la realidad de los cuidados paliativos pediátricos era muy diferente en comparación a la medicina paliativa del adulto, cuyo principal foco de atención son los pacientes oncológicos.

Al describir estos grupos, la ACT y la RCPCH extendieron la población de niños que necesitan cuidados paliativos más allá de los pacientes con cáncer, incluyendo a niños con enfermedades neuromusculares y metabólicas, así como con anomalías cardíacas y al paciente con parálisis cerebral infantil.

El sistema propone cuatro categorías de niños que deben recibir cuidados paliativos (Tabla). Esto no significa, que todos los pacientes a lo largo del transcurso de su enfermedad necesiten la atención de servicios específicos de cuidados paliativos. Se describen tres niveles asistenciales: un primer nivel de enfoque paliativo, que puede proporcionar cualquier profesional; un segundo nivel en el que algunos profesionales deben saber manejar algunos problemas básicos y habituales ("cuidados compartidos" con unidades de paliativos) y finalmente, un tercer nivel de asistencia en el que la complejidad clínica requiere la actuación de servicios específicos de cuidados paliativos pediátricos [4].

Pacientes y métodos

Estudio descriptivo observacional, se han revisado retrospectivamente las historias clínicas de todos los pacientes vistos en la Unidad de Cuidados Paliativos del Hospital Universitario Niño Jesús desde sus inicios en enero del año 2008 hasta marzo del año 2015.

Se obtuvieron los datos referentes al diagnóstico principal y la categorización de cada uno de ellos en los cuatro grupos de pacientes tributarios de cuidados paliativos según los criterios propuestos por la ACT.

Todos los pacientes han sido y son seguidos en nuestro servicio o remitidos para valoración.

Resultados

Grupos ACT

Respecto a los cuatro grupos de pacientes tributarios de recibir asistencia por cuidados paliativos propuestos por la ACT hemos obtenido de cada grupo el siguiente número de pacientes:

- **Grupo 1.** Niños en situación de amenaza para la vida, en los que un tratamiento curativo es posible, pero puede fracasar y para los cuales, el acceso a los cuidados paliativos puede ser necesario junto a las tentativas curativas y/o si el tratamiento fracasa: 127 pacientes (30%).
- **Grupo 2.** Niños en situaciones en las que la muerte prematura es inevitable, pero que pueden pasar largos períodos de tratamiento intensivo dirigido a prolongar la vida y tener la posibilidad de participar en actividades normales: 8 pacientes (2%).
- **Grupo 3.** Niños con progresión de su enfermedad, sin opciones de tratamiento curativo, en los que el tratamiento es exclusivamente paliativo y puede prolongarse durante varios años: 104 pacientes (24%).



– **Grupo 4.** Niños en situación irreversible pero no progresiva de la enfermedad, con complejas necesidades sanitarias que producen complicaciones y aumentan la probabilidad de una muerte prematura: 186 pacientes (44%) (Fig. 1).

Pacientes oncológicos/no oncológicos

Del total de todos los pacientes podemos dividir en general dos grandes grupos: un 21% tiene diagnóstico oncológico frente al 71% con un diagnóstico no oncológico (Fig. 2).

Dentro del grupo de pacientes no oncológicos vemos que lo constituyen en su mayoría casi absoluta los pacientes neurológicos con un 97%, frente a los cardiológicos con un 2% y finalmente pacientes con patología respiratoria y nefrológicos con un 0%.

A su vez en el grupo de pacientes neurológicos, encontramos los siguientes diagnósticos: 45% parálisis cerebral infantil, 18% metabopatías, 16 % encefalopatías, 11% neuromusculares, 6% cromosomopatías y 4% síndromes polimalformativos (Fig. 3).

Discusión

En los países desarrollados, los niños que requieren cuidados paliativos pertenecen en general a dos grandes grupos: niños con patología oncológica y los pacientes no oncológicos.

La mayoría de las enfermedades oncológicas actualmente son curables, pero a pesar de los avances en los tratamientos, aproximadamente el 20-25% de los pacientes puede evolucionar a una enfermedad progresiva que lleve a la muerte del niño.

En contraste, la mayoría de los pacientes tributarios de cuidados paliativos pertenece al grupo de pacientes no oncológicos, representando el grupo más numeroso de pacientes, con aproximadamente un 79% del total en nuestra serie. Dentro de este grupo podemos encontrar fundamentalmente a los niños con enfermedades neurológicas: parálisis cerebral infantil, encefalopatías, patología neuromuscular, metabopatías, etc. y un pequeño porcentaje de pacientes que no tienen condiciones neurológicas, como son los casos de fibrosis quística, cardiopatías congénitas y fallo renal.

Son probablemente los pacientes con parálisis cerebral grave, por su frecuencia (45%) y por la gravedad de los síntomas [5] que no tienen tratamiento curativo, los mayores candidatos a beneficiarse de programas especiales de cuidados paliativos.

La correcta aplicación de la *lex artis* implica que los cuidados paliativos se incorporen cuando se hace el diagnóstico de una situación que causa amenaza o puede limitar la vida del paciente y no exclusivamente cuando estamos al final de la vida. Por ello es necesario que los profesionales estén formados suficientemente o en su defecto, asesorados por servicios consultores en paliativos pediátricos para mantener un adecuado enfoque paliativo.

Una de las mayores dificultades es identificar en qué momento pueden requerir nuestros pacientes la participación de servicios específicos de cuidados paliativos pediátricos. La identificación de ese momento se denomina “punto de inflexión” [6], se llevará a cabo por parte del equipo asistencial responsable del niño, y se puede definir como un momento determinado en la vida del niño, en el que se reconoce un empeoramiento progresivo sin respuesta, o con menor respuesta que antes, a las medidas terapéuticas indicadas y utilizadas en otras ocasiones.

El reconocimiento del punto de inflexión es fundamental a la hora de adaptar los objetivos terapéuticos al mejor interés del paciente en la nueva situación [4].

A pesar de que la patología de base que presenta la mayor parte de nuestros pacientes es neurológica, sus



implicaciones abarcan prácticamente todos los aparatos y sistemas. De ahí que sea básico y primordial la colaboración estrecha de un equipo multidisciplinar que sea capaz de englobar y tratar adecuadamente todas sus necesidades (neurología, rehabilitación, traumatología, neumología, digestivo, nutrición, cirugía, etc.) [7,8]. El dolor es uno de los problemas más frecuentes de los niños con patología neurológica, siendo primordial su valoración y abordaje.

La prevalencia de dolor varía en función de la edad del paciente, siendo más frecuente a mayor edad. Penner y col. en su muestra de 252 pacientes con parálisis cerebral infantil de 3 a 19 años (media de edad $9,5 \pm 4,2$ años), constatan presencia de dolor en el 55,6% de los casos (IC 95%) [9]. Parkinson en su estudio de 667 pacientes de 13 a 17 años con parálisis cerebral infantil objetiva dolor en el 77% de los casos (IC 95%) [10]. Esto puede explicarse porque el niño con parálisis cerebral infantil durante su crecimiento desarrolla complicaciones que con frecuencia producen dolor: el crecimiento del hueso sin elongación del músculo espástico produce deformidades ortopédicas que pueden producir atrapamientos nerviosos y dolor osteoarticular. Las deformidades ortopédicas determinan malposición de vísceras, disminución de la eficacia de la prensa abdominal que se traducen con frecuencia en problemas secundarios como el estreñimiento y el reflujo gastroesofágico [11].

Como hemos visto anteriormente, el mayor porcentaje de pacientes tributarios de cuidados paliativos son pacientes con enfermedades neurológicas, incurables. Lo que hace que en muchas ocasiones sea el neuropediatra el “especialista de referencia” de estos pacientes.

En un estudio sobre el manejo del dolor realizado a neurólogos, el 89% respondieron que necesitaban más formación sobre su manejo en la residencia y el 91% reflejaron que era necesario más manejo sobre el dolor en la práctica clínica diaria habitual. En general todos ellos reconocieron la necesidad de incorporar a su formación unos conocimientos básicos sobre los cuidados paliativos [12].

El valor de incorporar a la práctica clínica del neurólogo la disciplina de los cuidados paliativos, confiere la posibilidad de ofrecer unos conocimientos mixtos, conjuntos, pero también específicos y propios de cada enfermedad, incluido en la trayectoria y progresión de la misma, facilitando el manejo de los síntomas típicos [13].

Como conclusión terminar mencionando la importancia de que el neuropediatra incorpore a su formación los conocimientos básicos necesarios sobre los cuidados paliativos para que pueda ofrecer en su práctica clínica diaria un correcto “enfoque paliativo” y adecuado manejo de pacientes con enfermedades crónicas, degenerativas, incurables, consiguiendo así la mejor calidad de vida en los pacientes durante su enfermedad y en la etapa final de su vida.



Bibliografía

1. Association for Children with Life Threatening or Terminal Conditions and their Families and the Royal College of Paediatrics and Child Health. A guide to the development of children's palliative care services. Bristol: Association for Children's Palliative Care; 1997.
2. World Health Organization. Cancer pain relief and palliative care in children. Geneva: WHO; 1998.
3. European Association for Palliative Care. Taskforce for Palliative Care in Children. Cuidados paliativos para lactantes, niños y jóvenes. Los hechos. Roma: Fundación Maruzza Lefebvre d'Ovidio Onlus; 2009.
4. Martino Alba R. El proceso de morir en el niño y el adolescente. *Pediatría Integral*, 2007; 11: 926-934.
5. Goldman A, Hain R, Liben S. Neurological and neuromuscular conditions and symptoms. Oxford textbook of palliative care for children, second edition. Chapter 26. p. 295-300.
6. Abu-Saad Huijjer H, Benini F, Comaglia Ferraris P, et al. European Association of Palliative Care Taskforce for Palliative Care in Children. IMPaCCT: standards for paediatric palliative care in Europe. *Eur J Palliat Care* 2007; 14: 109-14.
7. The external report Palliative Care in the European Union. European Parliament's Committee on the Environment, Public Health And Food Safety. Ref. IP/A/ENVI/IC/2007-123 Europe. Houston: IAHPC Press; 2007.
8. Grupo de Trabajo de la Guía de Práctica Clínica sobre Cuidados Paliativos. Madrid: Plan Nacional para el SNS del MSC. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias del País Vasco; 2008. Guías de Práctica Clínica en el SNS: OSTEBA n.º 2006/08.
9. Penner M, Xie WY, Binopal N, Switzer L, Fehlings, D. Characteristics of pain in children and youth with cerebral palsy. *Pediatrics* 2013; 132: e407-13.
10. Parkinson KN, Dickinson HO, Arnaud C, Lyons A, Colver, A. Pain in young people aged 13 to 17 years with cerebral palsy: cross-sectional, multicentre European study. *Arch Dis Child* 2013; 98: 434-40.
11. Hirsh AT, Kratz AL, Engel JM, Jensen MP. Survey results of pain in adults with cerebral palsy. *Am J Phys Med Rehabil* 2011; 90: 207-16.
12. Galer BS, Keran C, Frisinger M. Pain medicine education among American neurologists: a need for improvement. *Neurology* 1999; 58: 1710-2.
13. Robinson MT, Barret KM. Emerging subspecialties in neurology: neuropalliative care. *Neurology* 2014; 82: e180-2.

Categoría ACT	Definición	Condiciones	Característica principal
1	Condición limitante de la vida en la que un tratamiento curativo es posible pero puede fallar. El cuidado paliativo puede ser necesario durante la fase de pronóstico incierto y cuando el tratamiento falla	Cáncer Anomalías cardíacas	Curación posible
2	Condiciones en las cuales hay una fase prolongada de tratamientos intensivos que pueden prolongar la vida y permiten actividades normales del niño, pero la muerte prematura es posible	Fibrosis quística Distrofias musculares VIH/sida (con tratamiento antirretroviral)	Fase de normalidad posterior al diagnóstico
3	Condiciones progresivas sin posibilidades de tratamiento curativo en las que el tratamiento es exclusivamente paliativo y puede extenderse por varios años	Enfermedad de Batten Mucopolisacaridosis VIH/sida (sin tratamiento antirretroviral)	Implacable
4	Condiciones con alteraciones neurológicas severas las cuales pueden causar mayor susceptibilidad a complicaciones del estado de salud, pudiendo deteriorarse en forma impredecible, pero que no se consideran progresivas	Parálisis cerebral severa Síndromes polimalformativos	Impredecible

Tabla. Categorías de la ACT.

Figura 1.

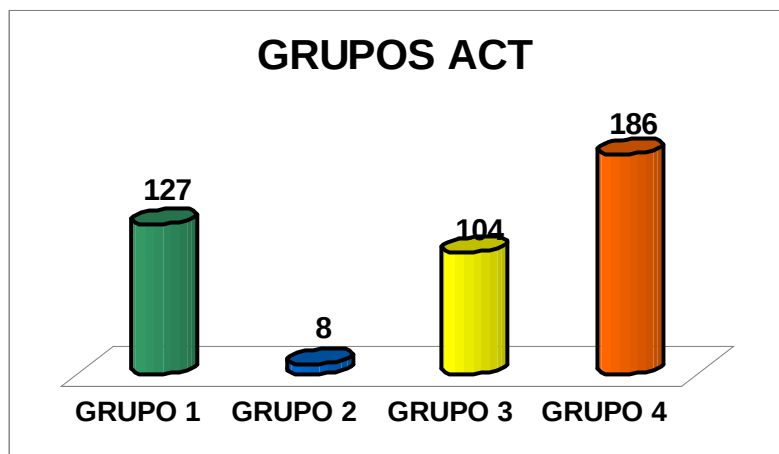


Figura 2.

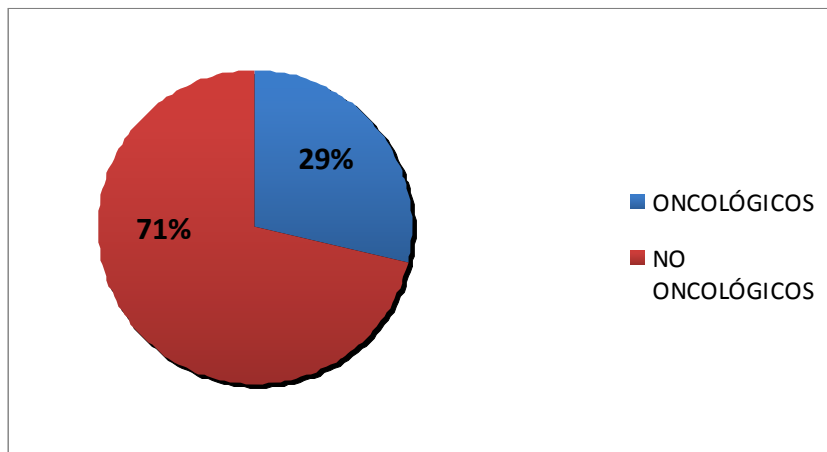
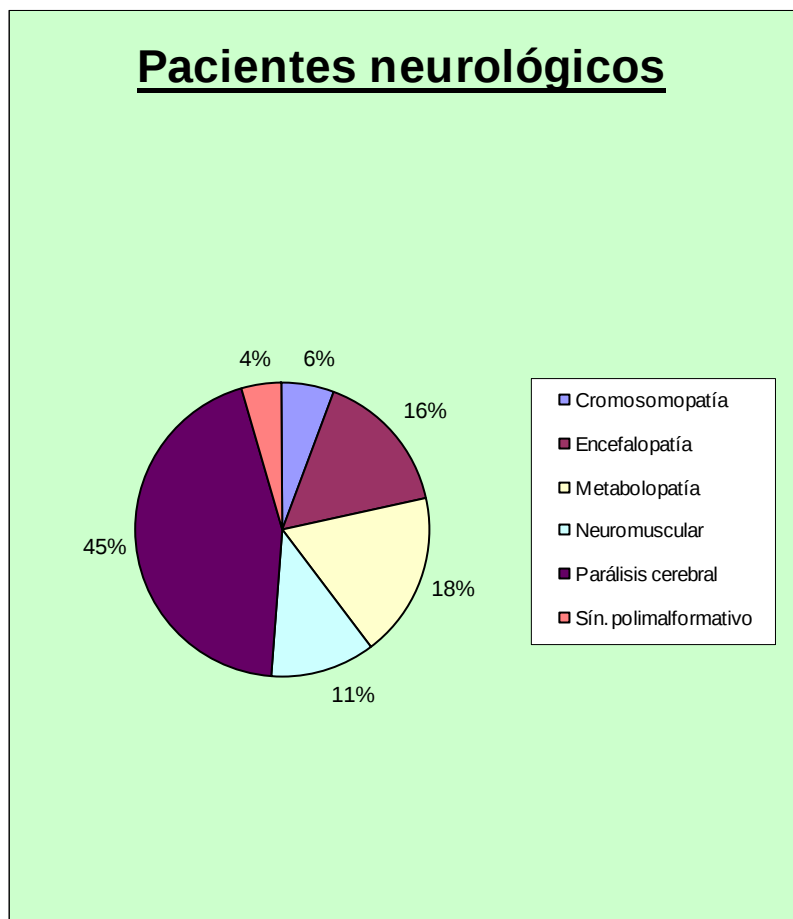


Figura 3.





¿HAY NEUROGÉNESIS EN LA MÉDULA ESPINAL ADULTA?: DEL MODELO ANIMAL AL PACIENTE

Daniel García-Ovejero ^a, Ángel Arévalo-Martín ^a, Beatriz Paniagua-Torija ^a, José Florensa-Vila ^b, Eduardo Molina-Holgado ^a

^a Laboratorio de Neuroinflamación. ^b Servicio de Radiología. Hospital Nacional de Paraplégicos (SESCAM). Toledo, España.

Correspondencia:

Dr. Daniel García-Ovejero. Laboratorio de Neuroinflamación. Hospital Nacional de Paraplégicos (SESCAM). Finca La Peraleda, s/n. E-45071 Toledo.

Fax:

+34 925 247 745.

E-mail:

dgarciao@sescam.jccm.es

Financiación:

Este trabajo y el Laboratorio de Neuroinflamación están financiados por proyectos de la Fundación Wings For Life, Fundación Mutua Madrileña e Instituto de Salud Carlos III (FIS).

Introducción.

En los últimos años se ha descrito la existencia de células madre neurales en el epéndimo de la médula espinal de diversas especies de mamíferos. Estas células se disponen alrededor del canal central y tienen potencial para reemplazar neuronas, astrocitos y oligodendrocitos perdidos en patologías como la lesión medular. Sin embargo, unos pocos trabajos muestran que esta región se cierra en el ser humano después de la primera década de vida, aunque esto se ha ignorado casi por completo o se ha llegado a interpretar como un artefacto postmortem.

Objetivo.

Discutir el conocimiento actual de esta región neurogénica a la luz de la bibliografía y de nuestros recientes trabajos, comparando la estructura descrita en los modelos animales con la del humano.

Desarrollo.

La región ependimaria del humano difiere notablemente de la de otras especies animales, porque el canal central desaparece progresivamente desde los primeros años de vida y la estructura que lo sustituye presenta características morfológicas y genéticas compatibles con ependimomas de bajo grado. No obstante, el epéndimo humano comparte con el de otras especies la expresión de algunos genes propios de células madre neurales, pero queda por determinar si esto es suficiente para conferirle también potencial regenerador.

Conclusiones.

El estudio de la región ependimaria en otras especies animales puede servir como modelo para el humano durante los primeros años de vida. Sin embargo, esta región cambia drásticamente desde entonces, por lo que la traslación directa del modelo animal de neurogénesis en la médula espinal al ser humano debe ser reevaluada.

Palabras clave. Lesión medular. Células madre neurales. Ependimoma. Regeneración. Resonancia magnética. Neurogénesis.



Introducción

Actualmente, no existe un tratamiento generalizado para la lesión medular más allá de las distintas estrategias de rehabilitación disponibles. Sin embargo, se siguen buscando nuevas terapias, muchas de ellas complementarias, con el fin de alcanzar una reparación parcial o total de la médula, como por ejemplo, el reemplazo de las células muertas o dañadas por la lesión [1-3]. Este reemplazo se ha abordado tradicionalmente mediante trasplantes celulares pero el descubrimiento de los nichos neurogénicos, o zonas del sistema nervioso que albergan células con capacidad multipotente, ha destapado un potencial endógeno que puede ser alternativa o complemento a los trasplantes.

En la médula espinal la región que contiene estas células multipotentes, o células madre neurales, es el epéndimo, que se dispone alrededor del canal central [4-8]. En diversas especies de mamíferos, (rata, ratón y macaco), estas células son capaces de proliferar, autorrenovarse y generar otras células *in vivo* [5,6,9-15], y de comportarse como células madre neurales *in vitro* [4,8,16-18].

En humanos, la mayoría de estudios han descrito un canal central con ciertas particularidades, pero a grandes rasgos, similar al descrito para roedores y macacos, pero la práctica totalidad de estos trabajos se ha llevado a cabo en niños de muy corta edad o en bebés [14,19-25]. Por el contrario, los pocos estudios que incluyeron también tejido adulto hacen una descripción completamente distinta: hay una ausencia casi completa de canal central en la médula espinal humana desde la segunda década de vida [26-32]; el canal se ha desestructurado y ha sido reemplazado por una acumulación heterogénea de células compuesta por ependimocitos y pequeñas estructuras celulares descritas como rosetas o pseudocanales y asociada a una intensa astrogliosis [14,25,30-32] (Fig. 1). Sin embargo, el campo no parece haber tomado en consideración estos trabajos e incluso se ha sugerido que la desaparición del canal podría ser un artefacto debido al procesamiento *postmortem* [24,25]. Como consecuencia, el marco teórico para buscar neurogénesis en la médula espinal y su interpretación para la posterior aplicación en clínica se siguen basando en los datos obtenidos a partir de los modelos animales convencionales [33-35].

Durante los últimos cinco años, en nuestro laboratorio hemos querido profundizar en este fenómeno de desaparición del canal, gracias a una ayuda concedida por la Fundación Wings For Life (Salzburgo, Austria). En este proyecto, hemos realizado un estudio sistemático de la región ependimaria humana utilizando tres aproximaciones distintas y complementarias:

- Mediante imagen por resonancia magnética (MRI), hemos estudiado la apertura del canal central en sujetos sanos y en pacientes con lesiones traumáticas y no traumáticas, para establecer el grado de estenosis del canal debido a procesos fisiológicos frente al que se pudiera derivar de artefactos *postmortem*.
- Mediante histología e inmunohistoquímica, hemos caracterizado la morfología de la región ependimaria del humano adulto.
- Mediante microdissección láser (LCMD) y *arrays* de baja densidad –*TaqMan low density arrays* (TLDA)–, hemos analizado la expresión génica de las células que forman esta región, para comprobar si el perfil de expresión era compatible con un nicho neurogénico.

La médula humana pierde el canal central desde los primeros años de vida

Ya en el siglo XIX hay trabajos que recogen la ausencia de canal central en la médula espinal humana [26,27] (Fig. 2) y ya entonces se encuentra controversia sobre si esto correspondía a la situación normal o era un artefacto derivado de la preservación y el procesamiento del material, en muchos casos deficiente [27]. Desde entonces, y hasta las últimas décadas del siglo XX, la mayor parte de trabajos han obviado esta descripción, incluyendo textos de los padres de la neurociencia moderna, que normalmente se centraban



en el epéndimo de niños [19-22]. Sólo algunos artículos mencionan o consideran la desaparición del canal en el humano adulto [28-30]. Son especialmente notables dos estudios que describen y cuantifican la desaparición del canal por edad y por nivel vertebral empleando un elevado número de casos [32,36]. No obstante, como en el siglo anterior, estas observaciones se han ignorado de manera generalizada, o, alternativamente, han sido interpretadas de nuevo como reflejo de un posible artefacto [24,25]. Nosotros quisimos recuperar esta discusión y fortalecer o rechazar alguna de estas posturas. Utilizando MRI en 59 sujetos sanos, hemos aportado pruebas sólidas de que la desaparición del canal central es un hecho que se produce de forma normal y generalizada en humanos adultos [37], con una frecuencia compatible con la descrita en muestras *postmortem* [31, 32], lo cual descarta su consideración como artefacto. Esta desaparición del canal es generalizada en individuos por encima de 18 años e independiente del sexo [37]. En niños por encima de 5 años la ausencia de canal es frecuente aunque no total (García-Ovejero et al, observaciones sin publicar).

Incluimos también en el estudio 99 pacientes con lesión medular traumática y 26 pacientes con afectaciones no traumáticas de la médula (de origen isquémico o vascular, mielitis, enfermedades desmielinizantes y tumores), para explorar la posibilidad de que una lesión medular pudiera inducir modificaciones en la región endimaria y, eventualmente, la reaparición del canal central. Comprobamos que la lesión no modifica la frecuencia de aparición o el grado de apertura del canal central respecto a los sujetos sanos [37].

Quisimos también descartar la posibilidad de que la ausencia de canal abierto fuera un efecto transitorio producido por la naturaleza pulsátil del flujo de líquido cefalorraquídeo [38]. Además de la baja probabilidad de encontrar el canal cerrado simultáneamente en tantos individuos, encontramos dos pruebas adicionales que se oponen a esa interpretación: en primer lugar, al realizar el mismo experimento de MRI en ratas, encontramos una apertura generalizada del canal central [37]; en segundo lugar, realizamos un seguimiento longitudinal de algunos pacientes jóvenes que mostraron canal central abierto en algunos niveles durante las primeras sesiones de adquisición de MRI, pero lo perdían paulatinamente con el tiempo [37].

La reorganización de la región endimaria tras la pérdida del canal central presenta características de endimoma de bajo grado

La complejidad de las estructuras que se forman en la región endimaria humana también hace difícil pensar que la pérdida del canal fuera algo transitorio o artefactual. Hay diversos trabajos que describen algunas de estas características gliosis, acúmulos de endimocitos y otras estructuras que se definen como pseudocanales o rosetas [14,25,30,32]. Nosotros, confirmando las dos primeras, hemos observado que las estructuras descritas como pseudocanales, no cumplen las condiciones que los definen, esto es, células que encierran una luz por la que circula el líquido cefalorraquídeo, sino que son más bien pseudorrosetas perivasculares, en las que las células se orientan radialmente alrededor de un vaso. Esta diferencia es relevante: las pseudorrosetas perivasculares, en histopatología, son un criterio diagnóstico de endimomas, no así los pseudocanales [39,40]. La idea de que en la médula espinal de la gran mayoría de personas haya formaciones de tipo tumoral puede resultar algo inverosímil, más aún sabiendo que la incidencia de endimomas se calcula por debajo de 0,3 por 100.000 personas [40]. Sin embargo, la histología realizada y el perfil genético obtenido a partir de fragmentos de esta región obtenidos por microdissección láser, apoyan consistentemente el perfil de tipo endimoma de la región endimaria humana [37]. La ausencia de proliferación endimaria, vascular y el tipo de genes expresados apuntan también a que sería un endimoma quiescente o perteneciente a un tipo de muy bajo grado.

Las causas y mecanismos de la oclusión del canal y la aparición de pseudorrosetas perivasculares se desconoce por el momento. Se han propuesto algunas hipótesis, como el daño mecánico debido a la maduración de la médula y la columna o diversas infecciones víricas [30-32,36,40]. Se podría especular



también que hay un mecanismo común que subyace a la clausura del canal central y a la formación de ependimomas, que en el caso del epéndimo normal sería frenado por el tejido circundante hasta dejar una estructura silente en la mayoría de la población, mientras que en los ependimomas, no se podría controlar esta transformación. Se necesitan aún más estudios para confirmar y entender adecuadamente alguna de estas hipótesis.

Implicaciones de la ausencia de canal central y la presencia de características de ependimoma

Este particular escenario suscita otras cuestiones relacionadas con el reemplazo celular y la neurogénesis: ¿es posible que la región ependimaria humana, con una estructura tan distinta a la conocida en ratas y ratones, sea también un nicho neurogénico? Para ayudar en la respuesta, buscamos en el epéndimo humano la expresión de genes descritos en el canal central de la médula espinal de roedores y primates. De todos los genes relacionados con neurogénesis buscados (hasta 93), la región ependimaria humana sólo está enriquecida en 14 (un 15,1%), frente a los 53 genes enriquecidos en esta región relacionados con ependimomas (de los 117 buscados, un 45,3%). Este dato se suma a otras observaciones que cuestionan la capacidad neurogénica del epéndimo humano: sólo un grupo ha sido capaz hasta la fecha de realizar cultivos de células de esta región, encontrando que no pueden ser recultivadas (o 'pasadas'), aunque sí pueden dar lugar a nuevas células con marcadores gliales y neuronales (GFAP, GABA, Serotonina) [24,25]. Más aún, cuando se cultivan en condiciones adherentes, estas células sí admiten ser recultivadas, pero dan lugar a cultivos enriquecidos en células con perfil mesodérmico [41]. Por tanto, en su conjunto, los indicios morfológicos, moleculares y funcionales no sostienen un papel del epéndimo de la médula espinal adulta como nicho neurogénico, aunque se necesitan más estudios funcionales que soporten plenamente esta afirmación.

Otra duda que puede surgir es cómo la ausencia de un canal central abierto en pacientes con lesión medular sería compatible con la existencia de siringomielia postraumática (SPT), en la que la cavidad producida por la lesión se expande rostrocaudalmente, formando una cavidad mayor rellena de fluido que afecta a varios niveles espinales [42,43]. En primer lugar, Milhorat et al describen que las SPT son mayoritariamente 'extracanalicales', esto es, cavidades localizadas paracentralmente, que no implican agrandamiento del canal. Nosotros observamos lo mismo en las imágenes axiales de los pacientes con SPT estudiados (datos sin publicar). Esto no excluye al canal central como un posible origen de la SPT, porque la SPT aparece en un bajo porcentaje del total de pacientes con lesión medular (2-8%) [44], compatible con la frecuencia extremadamente baja de apertura del canal en los adultos. Sin embargo, la localización paracentral de las SPT y el hecho de que afecten a varios niveles medulares sí son argumentos en contra de que el mecanismo de expansión de la siringe sea la dilatación del canal central. Por el contrario, parece que la estenosis del canal limita esta expansión, como se ha propuesto [45].

Conclusiones y direcciones futuras

En resumen, la región ependimaria humana es muy diferente de la de los roedores y otros primates en estructura, composición celular y perfil genético, desde edades muy tempranas. Es cierto que esta región muestra algunas características de nicho neurogénico (expresa algunos genes propios de células madre / precursores neurales, y contiene células ependimarias), pero el conjunto de datos sugiere que el modelo actual de reemplazo celular endógeno en la médula espinal humana, hasta ahora basado en roedores y otros primates, debe ser interpretado con precaución. Podría ser un buen modelo para niños en edad muy temprana y, quizá, también para niveles cervicales altos de individuos jóvenes, donde se observa una mayor frecuencia de apertura del canal. En el resto de circunstancias, los datos presentados suscitan otras preguntas importantes, que requieren información de la que aún no se dispone: ¿cómo se comportaría la



región endimaria humana, con ese ordenamiento tan particular, después de una lesión? ¿Contribuiría al daño o a la reparación del mismo? ¿Cómo respondería a los distintos tratamientos farmacológicos y a los trasplantes celulares? ¿Contiene un peligro latente de transformación? En nuestra opinión, se necesitan más estudios de esta región con muestras humanas o bien encontrar modelos animales con una región endimaria más parecida a la humana para contestar apropiadamente a estas cuestiones, y poder acercarnos a la meta final buscada: el reemplazo celular y la reparación neural.

Bibliografía

1. Abematsu M, Tsujimura K, Yamano M, Saito M, Kohno K, Kohyama J, et al. Neurons derived from transplanted neural stem cells restore disrupted neuronal circuitry in a mouse model of spinal cord injury. *J Clin Invest* 2010; 120: 3255-66.
2. Tetzlaff W, Okon EB, Karimi-Abdolrezaee S, Hill CE, Sparling JS, Plemel JR, et al. A systematic review of cellular transplantation therapies for spinal cord injury. *J Neurotrauma* 2011; 28: 1611-82.
3. Lu P, Kadoya K, Tuszynski MH. Axonal growth and connectivity from neural stem cell grafts in models of spinal cord injury. *Curr Opin Neurobiol* 2014; 27: 103-9.
4. Weiss S, Dunne C, Hewson J, Wohl C, Wheatley M, Peterson AC, et al. Multipotent CNS stem cells are present in the adult mammalian spinal cord and ventricular neuroaxis. *J Neurosci* 1996; 16: 7599-609.
5. Johansson CB, Momba S, Clarke DL, Risling M, Lendahl U, Frisen J. Identification of a neural stem cell in the adult mammalian central nervous system. *Cell* 1999; 96: 25-34.
6. Yang H. Endogenous neurogenesis replaces oligodendrocytes and astrocytes after primate spinal cord injury. *J Neurosci* 2006; 26: 2157-66.
7. Barnabé-Heider F, Frisen J. Stem cells for spinal cord repair. *Cell Stem Cell* 2008; 3: 16-24.
8. Barnabé-Heider F, Göritz C, Sabelström H, Takebayashi H, Pfrieger FW, Meletis K, et al. Origin of new glial cells in intact and injured adult spinal cord. *Cell Stem Cell* 2010; 7: 470-82.
9. Adrian EK Jr, Walker BE. Incorporation of thymidine-H3 by cells in normal and injured mouse spinal cord. *J Neuropathol Exp Neurol* 1962; 21: 597-609.
10. Bruni JE, Del Bigio MR, Clattenburg RE. Ependyma: normal and pathological. A review of the literature. *Brain Res* 1985; 356: 1-19.
11. Matthews MA, St Onge MF, Faciane CL. An electron microscopic analysis of abnormal ependymal cell proliferation and envelopment of sprouting axons following spinal cord transection in the rat. *Acta Neuropathol* 1979; 45: 27-36.
12. Horner PJ, Power AE, Kempermann G, Kuhn HG, Palmer TD, Winkler J, et al. Proliferation and differentiation of progenitor cells throughout the intact adult rat spinal cord. *J Neurosci* 2000; 20: 2218-28.
13. Meletis K, Barnabé-Heider F, Carlen M, Evergren E, Tomilin N, Shupliakov O, et al. Spinal cord injury reveals multilineage differentiation of ependymal cells. *PLoS Biol* 2008; 6: e182.
14. Alfaro-Cervello C, Cebrian-Silla A, Soriano-Navarro M, García-Tarraga P, Matias-Guiu J, Gomez-Pinedo U, et al. The adult macaque spinal cord central canal zone contains proliferative cells and closely resembles the human. *J Comp Neurol* 2014; 522: 1800-17.
15. Alfaro-Cervello C, Soriano-Navarro M, Mirzadeh Z, Alvarez-Buylla A, García-Verdugo JM. Biciliated ependymal cell proliferation contributes to spinal cord growth. *J Comp Neurol* 2012; Mar 20. [Epub ahead of print].
16. Shihabuddin LS, Horner PJ, Ray J, Gage FH. Adult spinal cord stem cells generate neurons after transplantation in the adult dentate gyrus. *J Neurosci* 2000; 20: 8727-35.
17. Shihabuddin LS, Ray J, Gage FH. FGF-2 is sufficient to isolate progenitors found in the adult mammalian spinal cord. *Exp Neurol* 1997; 148: 577-86.



18. Sabourin JC, Ackema KB, Ohayon D, Guichet PO, Perrin FE, Garces A, et al. A mesenchymal-like ZEB1+Niche harbors dorsal radial glial fibrillary acidic protein-positive stem cells in the spinal cord. *Stem Cells* 2009; 27: 2722-33.
19. Koelliker A. Handbuch der Gewebelehre des Menschen. Nervensystem des Menschen und der Thiere. Leipzig: Engelmann; 1893.
20. Retzius G. Studien über Ependym und Neuroglia. *Biologische Untersuchungen* 1893; 5: 2-26.
21. Von Lenhossek M. Der Feinere Bau des Nervensystems im Lichte neuerer Forschung. Berlin: Gustav Fischer; 1895.
22. Ramon y Cajal S. *Textura del sistema nervioso del hombre y de los vertebrados*. Madrid: Moya; 1899, 1904.
23. Sakakibara A, Aoki E, Hashizume Y, Mori N, Nakayama A. Distribution of nestin and other stem cell-related molecules in developing and diseased human spinal cord. *Pathol Int* 2007; 57: 358-68.
24. Dromard C, Guillon H, Rigau V, Ripoll C, Sabourin JC, Perrin FE, et al. Adult human spinal cord harbors neural precursor cells that generate neurons and glial cells in vitro. *J Neurosci Res* 2008; 86: 1916-26.
25. Hugnot JP, Franzen R. The spinal cord ependymal region: a stem cell niche in the caudal central nervous system. *Front Biosci (Landmark Ed)* 2011; 16: 1044-59.
26. Clarke JL. Further researches on the grey substance of the spinal cord. *Philos Trans R Soc Lond* 1859; 149: 437-67.
27. Weigert K. Beiträge zur Kenntnis der normalen menschlichen Neuroglia. Frankfurt: Diesterweg; 1895.
28. Cornil L, Mosinger M. Sur les processus proliferatifs de l'ependyme medullaire (rapports avec les tumeurs intramedullaires et la syringomyelie). *Rev Neurol (Paris)* 1933; 1: 749-54.
29. Netsky MG. Syringomyelia; a clinicopathologic study. *Arch Neurol Psychiatry* 1953; 70: 741-77.
30. Kasantikul V, Netsky MG, James AE, Jr. Relation of age and cerebral ventricle size to central canal in man. Morphological analysis. *J Neurosurg* 1979; 51: 85-93.
31. Milhorat TH, Kotzen RM, Anzil AP. Stenosis of central canal of spinal cord in man: incidence and pathological findings in 232 autopsy cases. *J Neurosurg* 1994; 80: 716-22.
32. Yasui K, Hashizume Y, Yoshida M, Kameyama T, Sobue G. Age-related morphologic changes of the central canal of the human spinal cord. *Acta Neuropathol* 1999; 97: 253-9.
33. Goritz C, Frisen J. Neural stem cells and neurogenesis in the adult. *Cell Stem Cell* 2012; 10: 657-9.
34. McDonough A, Martinez-Cerdeno V. Endogenous proliferation after spinal cord injury in animal models. *Stem Cells Int* 2012; 2012: 387513.
35. Sabelstrom H, Stenudd M, Frisen J. Neural stem cells in the adult spinal cord. *Exp Neurol* 2014; 260C: 44-9.
36. Milhorat TH, Kotzen RM. Stenosis of the central canal of the spinal cord following inoculation of suckling hamsters with reovirus type I. *J Neurosurg* 1994; 81: 103-6.
37. Garcia-Ovejero D, Arevalo-Martin A, Paniagua-Torija B, Florensa-Vila J, Ferrer I, Grassner L, et al. The ependymal region of the adult human spinal cord differs from other species and shows ependymoma-like features. *Brain* 2015 [in press].
38. Wagshul ME, Eide PK, Madsen JR. The pulsating brain: a review of experimental and clinical studies of intracranial pulsatility. *Fluids Barriers CNS* 2011; 8: 5.
39. Wippold FJ 2nd, Perry A. Neuropathology for the neuroradiologist: rosettes and pseudorosettes. *AJNR Am J Neuroradiol* 2006; 27: 488-92.
40. Louis H, Wiestler OD, Cavenee WK, eds. WHO classification of tumours of the central nervous system. 4 ed. Lyon: IARC; 2007.
41. Mamaeva D, Ripoll C, Bony C, Teigell M, Perrin FE, Rothhut B, et al. Isolation of mineralizing Nestin+Nkx6.1+ vascular muscular cells from the adult human spinal cord. *BMC Neurosci* 2011; 12: 99.
42. Rossier AB, Foo D, Shillito J, Dyro FM. Posttraumatic cervical syringomyelia. Incidence, clinical



presentation, electrophysiological studies, syrinx protein and results of conservative and operative treatment. *Brain* 1985; 108 (Pt 2): 439-61.

43. Brodbelt AR, Stoodley MA. Post-traumatic syringomyelia: a review. *J Clin Neurosci* 2003; 10: 401-8.
44. Klekamp J. The pathophysiology of syringomyelia –historical overview and current concept. *Acta Neurochir (Wien)* 2002; 144: 649-64.
45. Milhorat TH, Capocelli AL Jr, Anzil AP, Kotzen RM, Milhorat RH. Pathological basis of spinal cord cavitation in syringomyelia: analysis of 105 autopsy cases. *J Neurosurg* 1995; 82: 802-12.

Figura 1. Comparación entre la región endimaria de la rata y la del humano empleando la tinción de Nissl sobre cortes de 2 μm de grosor. A) En la rata, como en la mayoría de especies animales, se puede distinguir la presencia de un epitelio pseudoestratificado de endimocitos dispuestos alrededor de la luz del canal central. B) En el humano, desde los primeros años de vida, el canal central desaparece, siendo sustituido por acúmulos de células endimarias y pseudorrosetas perivasculares. Barras de aumento = 50 μm .

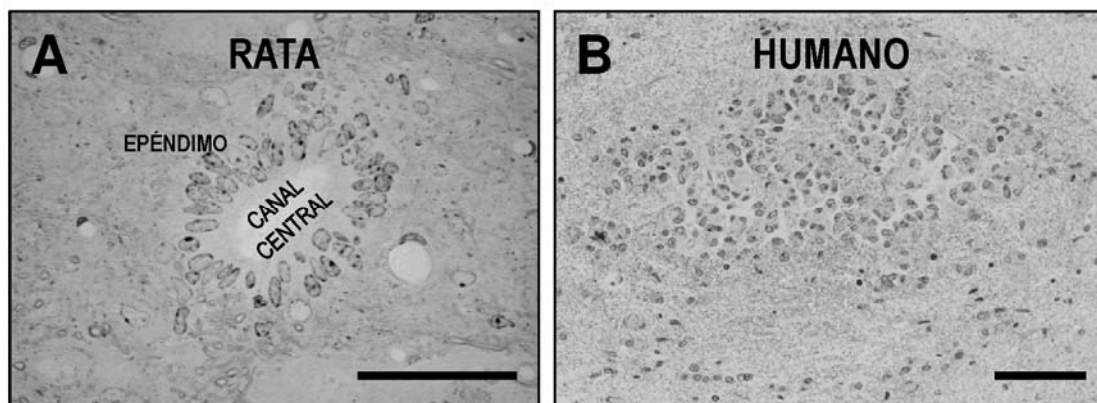
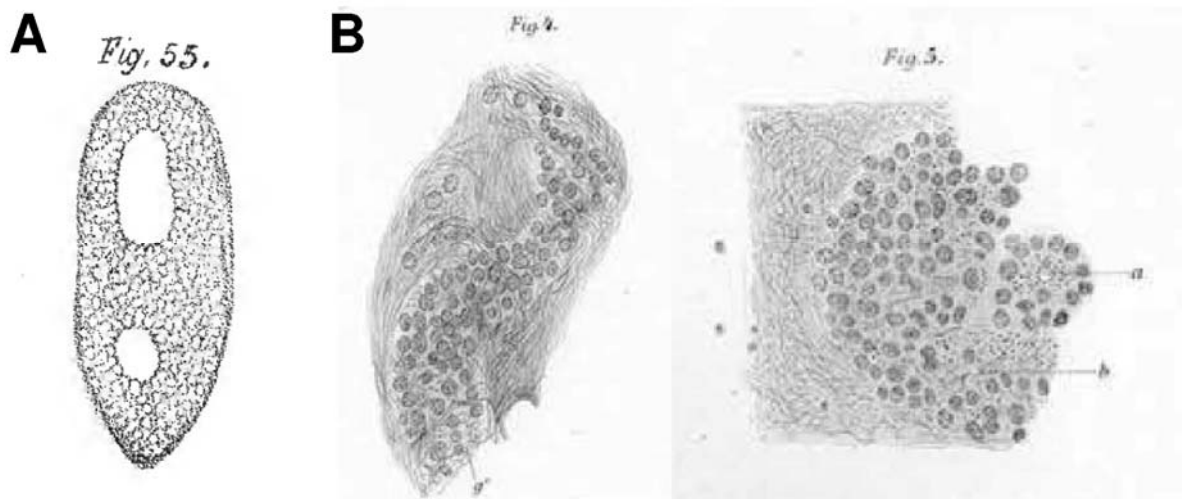


Figura 2. Las primeras referencias a la estenosis del canal central en el humano aparecen en trabajos del siglo XIX. A) Clarke [26] dibuja en su figura 55 el epéndimo medular humano con oclusión parcial de la luz del canal. B) Weigert [27] muestra ejemplos del epéndimo medular humano sin canal central en varias figuras de su libro.





AVANCES EN ENCEFALITIS AUTOINMUNE PEDIÁTRICA: UNA ENTIDAD TRATABLE

Thaís Armangué^a, Josep Dalmau^{a,b,c}

^a Programa de Neuroinmunología. Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS). Hospital Clínic. Universitat de Barcelona. Barcelona, España. ^b Institució Catalana de Recerca i Estudis Avançats (ICREA). ^c Departamento de Neurología. University of Pennsylvania. Filadelfia, Estados Unidos.

Correspondencia:

Dra. Thaís Armangué. Programa de Neuroinmunología. Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS). Hospital Clínic. Universitat de Barcelona. Casanova, 143. CELLEX 3A. E-08036 Barcelona.

Fax:

+34 932 271 726.

E-mail:

armangue@clinic.ub.es

Introducción.

Las encefalitis por autoinmunidad sináptica son un grupo heterogéneo de enfermedades recientemente descritas que han dado un diagnóstico definitivo a muchos casos de encefalitis de etiología no filiada.

Objetivo.

Describir los fenotipos clínicos, el manejo diagnóstico y terapéutico de las encefalitis autoinmunes en la edad pediátrica así como las novedades en el estudio de su patogenia.

Desarrollo.

Las encefalitis por autoinmunidad sináptica son producidas por anticuerpos dirigidos contra proteínas sinápticas y receptores de la superficie neuronal. Los síndromes asociados varían en función del anticuerpo involucrado y los fenotipos clínicos son similares a aquellos en los que el antígeno es alterado farmacológicamente. El síndrome más frecuente asociado a la edad pediátrica es el producido por los anticuerpos contra el receptor de NMDA, aunque otros autoantígenos, algunos de ellos recientemente identificados (mGluR5, GABA_A y β R, DPPX, D2R), también pueden ser responsables de síndromes autoinmunes en niños. Estos síndromes aunque graves responden con frecuencia a inmunoterapia. En adultos síndromes similares son frecuentemente desencadenados por la presencia de un tumor, pero en niños la asociación tumoral es infrecuente. Recientemente se ha identificado la encefalitis herpética como desencadenante de autoinmunidad sináptica.

Conclusiones.

Las encefalitis autoinmunes se deben considerar en el diagnóstico diferencial de todos los casos de encefalitis. Un subgrupo de encefalitis autoinmune puede ser desencadenado por infecciones víricas (eg. encefalitis herpética). Debido a la rápida expansión de nuevos auto-antígenos se debe considerar el estudio en un laboratorio de investigación si el cuadro clínico es altamente sugestivo y las pruebas diagnósticas comerciales son negativas.

Palabras clave.

Encefalitis autoinmune. Corea. Comportamiento. Discinesias. Dopamina. DPPX. GABA_AR. Inmunoterapia. mGluR5. Movimientos anormales. NMDAR. Psicosis. Recidivas. Status epiléptico. Virus herpes simple.



Introducción

Las encefalitis por autoinmunidad sináptica son un grupo heterogéneo de enfermedades recientemente descritas que han dado un diagnóstico definitivo a muchos casos de encefalitis de etiología no filiada [1-3]. El objetivo de la ponencia es describir los fenotipos clínicos, el manejo diagnóstico y terapéutico de las encefalitis autoinmunes en la edad pediátrica así como las novedades en el estudio de su patogenia.

Desarrollo

Las encefalitis por autoinmunidad sináptica son producidas por anticuerpos dirigidos contra proteínas y receptores sinápticos de la superficie neuronal. Los síndromes asociados varían en función del anticuerpo involucrado y los fenotipos clínicos son similares a aquellos en los que el antígeno es alterado farmacológicamente o genéticamente [4]. El número de autoantígenos asociados a autoinmunidad sináptica está en continua expansión [1,2]. El síndrome más frecuente asociado a la edad pediátrica es el producido por los anticuerpos contra el receptor N-metil-D-aspartato (NMDAR) [5-7], aunque otros autoantígenos, algunos de ellos recientemente identificados –receptor metabotrópico 5 del glutamato (mGluR5) [8], ácido gamma-aminobutírico A y B (GABA_A y B) [9,10], proteína parecida a dipeptidil-peptidasa 6 (DPPX) [11-13], receptor de dopamina 2 (D2R) [14]– también pueden ser responsables de síndromes autoinmunes en niños.

La encefalitis anti-NMDAR en la que los anticuerpos van dirigidos contra la subunidad NR1 del receptor [15], resulta en un síndrome muy característico, en el que los pacientes presentan típicamente una tríada formada por alteraciones del comportamiento, discinesias y crisis epilépticas [5,7,15]. Aunque este síndrome fue inicialmente descrito en mujeres jóvenes con teratoma de ovario [16], la asociación tumoral es sexo y edad dependiente, por lo que en niños pequeños la presencia de un tumor es muy infrecuente [5]. El diagnóstico definitivo se establece mediante un cuadro clínico compatible y la demostración de anticuerpos IgG contra la subunidad NR1 del receptor NMDA en el líquido cefalorraquídeo (LCR) de los pacientes [17,18]. La sensibilidad del LCR es mayor que la del suero (100% frente a 85%) [17]. Aunque es una enfermedad potencialmente grave los pacientes frecuentemente responden a inmunoterapia agresiva [5]. Actualmente se consideran tratamientos de primera línea los corticoides endovenosos, las gammaglobulinas y el recambio plasmático. El uso del rituximab en general es bien tolerado y efectivo, y cada vez es más usado después de los tratamientos de primera línea. Aunque más del 85% de pacientes presentan una recuperación completa o casi completa, esta mejoría es en general lenta, persistiendo problemas de disfunción ejecutiva durante meses durante la fase de recuperación [5]. Hasta el 15% de pacientes pueden presentar recidivas, aunque cuando estas ocurren suelen ser parciales y responder a inmunoterapia [19,20]. En un estudio retrospectivo de más de 500 pacientes el uso de tratamiento de segunda línea (rituximab y/o ciclofosfamida) se asoció a mejor pronóstico a los 2 años y menor índice de recidivas [5]. Niveles persistentemente elevados de la citocina CXCL13 en LCR parecen asociarse a un peor pronóstico [21].

Aunque son infrecuentes, otros autoanticuerpos sinápticos también se pueden asociar a encefalitis autoinmune en niños. Anticuerpos contra GABA_AR (aislados o de forma concomitante con anticuerpos contra GABA_BR) en LCR se asocian a encefalitis con status y crisis epilépticas refractarias y lesiones en la resonancia magnética de extensa afectación córtico-subcortical [10]. Estos pacientes a menudo presentan otros autoanticuerpos como glutamato decarboxilasa isotipo 65 kDa (GAD65) o peroxidasa tiroidea (TPO), por lo que algunos de ellos habían sido previamente catalogados como encefalitis de Hashimoto [10].

Los anticuerpos contra mGluR5 son los responsables del síndrome de Ofelia, que se caracteriza por déficits de memoria y alteraciones conductuales en pacientes con enfermedad de Hodgkin, que responden favorablemente a quimioterapia [8].



Anticuerpos contra DPPX, subunidad reguladora de los canales de potasio Kv4.2, se han descrito en pacientes jóvenes y adultos incluyendo dos adolescentes de 13 y 16 años de edad asociados a síndromes autoinmunes multifocales y encefalomiелitis progresiva con mioclonía (PERM) [11-13]. Característicamente estos pacientes pueden presentar diarrea, seguramente de etiología inmunomediada de larga evolución precediendo a los síntomas neurológicos [11].

La afectación aguda o subaguda de los ganglios basales en contexto de encefalopatía puede deberse a múltiples causas, incluyendo errores congénitos del metabolismo, tóxicos o infecciones. Se ha postulado que algunos casos podrían ser inmunomediados. En algunos pacientes se había descrito reactividad de suero contra antígenos citoplasmáticos de los ganglios basales [22], pero hasta el momento no se habían identificado anticuerpos bien caracterizados contra antígenos específicos. Dale et al describieron que algunos de estos pacientes podrían tener anticuerpos dirigidos contra D2R [14], aunque son estudios recientes y necesitan ser replicados.

En los últimos años se ha desvelado que un subgrupo de pacientes con encefalitis por autoinmunidad sináptica incluida la encefalitis anti-NMDAR pueden estar desencadenados por la encefalitis por el virus herpes simple [7,23,24]. En niños pequeños la encefalitis anti-NMDAR postherpética se manifiesta en forma de 'coreoatetosis postherpética', un cuadro previamente de etiología desconocida, que se caracteriza por presentar a las 3-4 semanas de la encefalitis herpética una alteración grave del nivel de conciencia y movimientos anormales (discinesias y status coreico) [7,24,25]. Estos pacientes también pueden presentarse o debutar con crisis epilépticas o status [26]. En adolescentes y adultos las recidivas postherpéticas se manifiestan típicamente con alteraciones del comportamiento sin movimientos anormales [26,27]. Es importante identificar estos mecanismos porque estos pacientes con frecuencia responden a inmunoterapia [7,26].

La autoinmunidad desencadenada por la encefalitis herpética no se restringe a la encefalitis anti-NMDAR. En una serie retrospectiva de 34 pacientes con encefalitis por el virus herpes simple se identificaron anticuerpos contra superficie neuronal (la mayoría contra antígenos desconocidos) en más de la mitad de pacientes en los que se disponía de una muestra de LCR obtenida después de la primera semana [24]. Además, recientemente se han asociado anticuerpos contra GABA_AR [26] y D2R [28] en tres pacientes con coreoatetosis postherpética (en dos de ellos concomitantes con anticuerpos contra NMDAR).

Conclusiones

Las encefalitis autoinmunes deben incluirse en el diagnóstico diferencial de todos los pacientes con encefalitis. Debido a la rápida expansión de nuevos autoantígenos se debe considerar el estudio en un laboratorio de investigación si el cuadro clínico es altamente sugestivo y las pruebas diagnósticas comerciales son negativas.

Bibliografía

1. Leypoldt F, Armangue T, Dalmau J. Autoimmune encephalopathies. Ann N Y Acad Sci 2015; 1338: 94-114.
2. Armangue T, Leypoldt F, Dalmau J. Autoimmune encephalitis as differential diagnosis of infectious encephalitis. Curr Opin Neurol 2014; 27: 361-368.
3. Armangue T, Dalmau J. Autoimmune encephalitis in children. 2014 [in press].
4. Lancaster E, Martinez-Hernandez E, Dalmau J. Encephalitis and antibodies to synaptic and neuronal cell surface proteins. Neurology 2011; 77: 179-189.
5. Titulaer MJ, McCracken L, Gabilondo I, et al. Treatment and prognostic factors for long-term outcome in patients with anti-NMDA receptor encephalitis: an observational cohort study. Lancet Neurol 2013; 12: 157-165.



6. Florance NR, Davis RL, Lam C, et al. Anti-N-methyl-D-aspartate receptor (NMDAR) encephalitis in children and adolescents. *Ann Neurol* 2009; 66: 11-18.
7. Armangue T, Titulaer MJ, Malaga I, et al. Pediatric anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis-clinical analysis and novel findings in a series of 20 patients. *J Pediatr* 2013; 162: 850-856.
8. Lancaster E, Martinez-Hernandez E, Titulaer MJ, et al. Antibodies to metabotropic glutamate receptor 5 in the Ophelia syndrome. *Neurology* 2011; 77: 1698-1701.
9. Hoftberger R, Titulaer MJ, Sabater L, et al. Encephalitis and GABA_B receptor antibodies: novel findings in a new case series of 20 patients. *Neurology* 2013; 81: 1500-1506.
10. Petit-Pedrol M, Armangue T, Xiaoyu P, et al. Encephalitis with refractory seizures, status epilepticus, and antibodies to the GABA_A receptor: a case series, characterization of the antigen, and analysis of the effects of antibodies. *Lancet Neurol* 2014; 13: 276-286.
11. Boronat A, Gelfand JM, Gresa-Arribas N, et al. Encephalitis and antibodies to dipeptidyl-peptidase-like protein-6, a subunit of Kv4.2 potassium channels. *Ann Neurol* 2013; 73: 120-128.
12. Balint B, Jarius S, Nagel S, et al. Progressive encephalomyelitis with rigidity and myoclonus: a new variant with DPPX antibodies. *Neurology* 2014; 82: 1521-1528.
13. Tobin WO, Lennon VA, Komorowski L, et al. DPPX potassium channel antibody: frequency, clinical accompaniments, and outcomes in 20 patients. *Neurology* 2014; 83: 1797-1803.
14. Dale RC, Merheb V, Pillai S, et al. Antibodies to surface dopamine-2 receptor in autoimmune movement and psychiatric disorders. *Brain* 2012; 135: 3453-3468.
15. Dalmau J, Gleichman AJ, Hughes EG, et al. Anti-NMDA-receptor encephalitis: case series and analysis of the effects of antibodies. *Lancet Neurol* 2008; 7: 1091-1098.
16. Dalmau J, Tuzun E, Wu HY, et al. Paraneoplastic anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis associated with ovarian teratoma. *Ann Neurol* 2007; 61: 25-36.
17. Gresa-Arribas N, Titulaer MJ, Torrents A, et al. Antibody titres at diagnosis and during follow-up of anti-NMDA receptor encephalitis: a retrospective study. *Lancet Neurol* 2014; 13: 167-177.
18. Armangue T, Santamaria J, Dalmau J. When a serum test overrides the clinical assessment. *Neurology* 2015; pii: 10.1212/WNL.0000000000001425.
19. Gabilondo I, Saiz A, Galan L, et al. Analysis of relapses in anti-NMDAR encephalitis. *Neurology* 2011; 77: 996-999.
20. Kayser MS, Titulaer MJ, Gresa-Arribas N, Dalmau J. Frequency and characteristics of isolated psychiatric episodes in anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis. *JAMA Neurol* 2013; 70: 1133-1139.
21. Leypoldt F, Hoftberger R, Titulaer MJ, et al. Investigations on CXCL13 in anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis: a potential biomarker of treatment response. *JAMA Neurol* 2015; 72: 180-186.
22. Dale RC, Church AJ, Surtees RA, et al. Encephalitis lethargica syndrome: 20 new cases and evidence of basal ganglia autoimmunity. *Brain* 2004; 127: 21-33.
23. Pruss H, Finke C, Holtje M, et al. N-methyl-D-aspartate receptor antibodies in herpes simplex encephalitis. *Ann Neurol* 2012; 72: 902-911.
24. Armangue T, Leypoldt F, Malaga I, et al. Herpes simplex virus encephalitis is a trigger of brain autoimmunity. *Ann Neurol* 2014; 75: 317-323.
25. De Tiege X, Rozenberg F, Des Portes V, et al. Herpes simplex encephalitis relapses in children: differentiation of two neurologic entities. *Neurology* 2003; 61: 241-243.
26. Armangue T, Cantarin V, Málaga I, et al. Recidivas autoinmunes postherpéticas: nuevos fenotipos clínicos y nuevos autoantígenos. In: *Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica. Logroño, Spain, May 2015.*
27. Leypoldt F, Titulaer MJ, Aguilar E, et al. Herpes simplex virus-1 encephalitis can trigger anti-NMDA receptor encephalitis: case report. *Neurology* 2013; 81: 1637-1639.
28. Mohammad SS, Sinclair K, Pillai S, et al. Herpes simplex encephalitis relapse with chorea is associated with autoantibodies to N-methyl-D-aspartate receptor or dopamine-2 receptor. *Mov Disord* 2014; 29: 117-122.



SECUENCIACIÓN MASIVA: ¿HERRAMIENTA ASISTENCIAL O INVESTIGACIÓN?

Elena Domínguez-Garrido

Unidad de Diagnóstico Molecular. Fundación Rioja Salud. Logroño, La Rioja, España.

Correspondencia:

Dra. Elena Domínguez Garrido. Unidad de Diagnóstico Molecular. Fundación Rioja Salud. Piqueras, 98. E-26006 Logroño (La Rioja).

E-mail:

edominguez@riojasalud.es

Resumen.

La secuenciación genómica o masiva es un campo con una evolución rápida. Hoy en día, esta tecnología está siendo utilizada con éxito en Investigación en el descubrimiento de nuevos genes relacionados con enfermedades raras, estudios de expresión génica en cáncer y epigenética, entre otros. En los últimos años, se está trabajando, para que esta tecnología sea una herramienta más que utilizar en la práctica clínica, tanto para el diagnóstico como para la elección de tratamientos (medicina personalizada). Así mismo, se trabaja para que el conocimiento que se está generando en investigación sea transferido a la clínica en beneficio del paciente. Sin embargo, todavía quedan algunos aspectos que mejorar hasta que pueda convertirse en una prueba de rutina, como son: el coste, aunque ha mejorado de manera sustancial; el manejo informático, para facilitar el almacenaje e interpretación del volumen de datos que se generan; el aspecto ético, en cuanto a la necesidad de tener un documento consensuado de consentimiento informado y de establecer las pautas que determinen qué hacer con la información colateral que se obtiene con esta tecnología; los legales, en relación a la legislación sobre la protección de datos y por último, la formación de profesionales especializados en el manejo y análisis de los datos genómicos.



En 1977, Sanger et al [1] describieron el primer método de secuenciación de ADN. Este método tiene como finalidad determinar mediante un serie de técnicas el orden de los nucleótidos adenina (A), timina (T), citosina (C) y guanina (G) en un fragmento determinado de ADN, un gen o parte de este. Con esta técnica, se puede obtener una única lectura de 150 a 1000 pares de bases dependiendo del fragmento que se haya amplificado previamente mediante la técnica de PCR. Este método clásico de Sanger supuso la primera generación de este grupo de tecnologías. En 1990, se firmó el Proyecto Genoma Humano, y en 2001, años antes de lo que se tenía previsto, se publicó el primer borrador de genoma humano, con un coste inasumible para ningún laboratorio.

En la búsqueda de reducir los costes de secuenciación, se desarrolla la segunda generación de secuenciadores o *next generation sequencing* (NGS). Esta tecnología consiste, a grandes rasgos, en fragmentar el genoma en secuencias relativamente pequeñas, amplificarlos, formar colonias individuales para secuenciarlas en paralelo, de forma masiva y hacer las lecturas mediante detección óptica. La secuenciación de nueva generación o NGS tiene el potencial de identificar todos los tipos de variaciones genéticas con una resolución de un par de bases a lo largo del genoma humano en un solo experimento.

Con esta revolución tecnológica de NGS, nos encontramos ya con la tercera generación de secuenciadores donde se realiza el paso directamente del ADN a través de un nanoporo generando una lectura electrónica de la secuencia de nucleótidos.

Las plataformas de segunda generación son actualmente las que más se utilizan en investigación. Son, respecto al método de Sanger, más económicas, rápidas y con un volumen de datos generados mayor.

En la práctica clínica, el uso de secuenciadores de primera generación en los estudios genéticos es todavía una práctica muy extendida aunque para determinadas patologías en las que hay varios genes implicados la tendencia sea ya la utilización de equipos de NGS, mediante el estudio de paneles específicos de genes y exomas.

Sin embargo, hay una serie de aspectos por mejorar, en los que todavía hay que seguir trabajando y que necesitan del esfuerzo tanto de investigadores como de profesionales sanitarios, aunque ya hay guías disponibles sobre los requisitos necesarios para utilizar la NGS en el laboratorio clínico [2,3]

Uno de estos es el económico, se está trabajando principalmente en reducir el coste de almacenaje de los datos generados, puesto que el precio de base secuenciada ha sufrido un descenso importante en los últimos años (Fig. 1).

Otro de los retos es cómo manejar el gran volumen de datos que se generaran con la implementación de esta tecnología en el entorno sanitario, cómo almacenarlos, mantener la confidencialidad de esta información o su protección tras finalizar el estudio.

Además, por otro lado, están los aspectos éticos en los que se está trabajando elaborando guías consensuadas que indiquen cómo abordar estas cuestiones. Desde hace años, los estudios genéticos han estado dirigidos hacia un región concreta de nuestro genoma y el flujo de información ha sido común en la mayoría de los países a nivel mundial desde que se realiza la petición del estudio hasta que el paciente es informado. Las cuestiones éticas que plantean los estudios genéticos clásicos mediante secuenciación de primera generación tienen que ver con un consentimiento informado adecuado, la privacidad (individual o grupo), los relacionados con seguros médicos y la discriminación según el estatus genético. Con el uso de la secuenciación masiva, estas cuestiones se ven amplificadas y son más complejas. Por ello, se está trabajando, en la revisión de un consentimiento informado que llegue a un compromiso entre el deseo del investigador (un consentimiento informado amplio, abierto) y el de los pacientes (perfectamente informado de cómo va a participar en el estudio y la información colateral del estudio), en como manejar los hallazgos accidentales derivados de la secuenciación genómica y en como preservar la autonomía en el caso de un diagnóstico prenatal.



Por último, otro aspecto importante en la incorporación de este tipo de metodología a la práctica clínica y sobre el que es necesario insistir, es la formación de los profesionales con el fin de extraer e interpretar la información obtenida en beneficio del paciente.

Uno de los modelos de aplicación del diagnóstico basado en NGS son las enfermedades raras. En el caso de patologías con ciertos genes conocidos como es la enfermedad de depósito de glicógeno, con 14 genes descritos, se está usando el análisis de paneles. En el caso de las enfermedades raras en las que el número de genes es mayor, como en el caso del Charcot-Marie-Tooth, estaría indicado hacer secuenciación completa de exoma [4]. Conforme este tipo de análisis sea más coste-efectivo, sustituirá al estudio de paneles, puesto que además de llegar a un diagnóstico genético en pacientes con un fenotipo clínico claro (como en el caso de los paneles), nos ofrece la oportunidad de resolver el problema de los pacientes sin fenotipo concreto y nos ayuda a generar conocimiento sobre las enfermedades hereditarias, identificando nuevas mutaciones asociadas con una gran variedad de enfermedades hereditarias. La figura 2 representa el número de nuevos genes causantes de enfermedad identificados mediante secuenciación de exoma.

En resumen, para que el uso y aplicación de la NGS como herramienta diagnóstica en el sistema de salud sea un hecho, aun hace falta un abaratamiento de la tecnología, formación continuada de médicos, genetistas y bioinformáticos así como establecer redes de interacción científico-clínica.

Por tanto, debemos tener en cuenta que la garantía de calidad de la prestación de la asistencia sanitaria incluye cuestiones de organización, profesionales acreditados y pacientes bien informados.

Bibliografía

1. Sanger F, Nicklen S, Coulson AR. DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. *Proc Natl Acad Sci U S A* 1977; 74: 5463-7.
2. Rehm HL, et al. ACMG clinical laboratory standards for NGS. *Genet Med* 2013; 15: 733-47.
3. Weiss MM, Van der Zwaag B, Jongbloed JD, Vogel MJ, Brüggewirth HT, Lekanne Deprez RH, et al. Best practice guidelines for the use of NGS applications in genome diagnostics: a national collaborative study of Dutch genome diagnostic laboratories. *Hum Mutat* 2013; 34: 1313-21.
4. Jiménez-Escrig A, Gobernado I, Sánchez-Herranz A. Secuenciación de genoma completo: un salto cualitativo en los estudios genéticos. *Rev Neurol* 2012; 54: 692-8.
5. Boycott KM, Vanstone MR, Bulman DE, MacKenzie AE. Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: discovery to translation. *Nat Rev Genet* 2013; 14: 681-91.

Figura 1. Datos del NIH sobre el coste de secuenciación de 1 Mb de ADN desde 2001 a 2014.

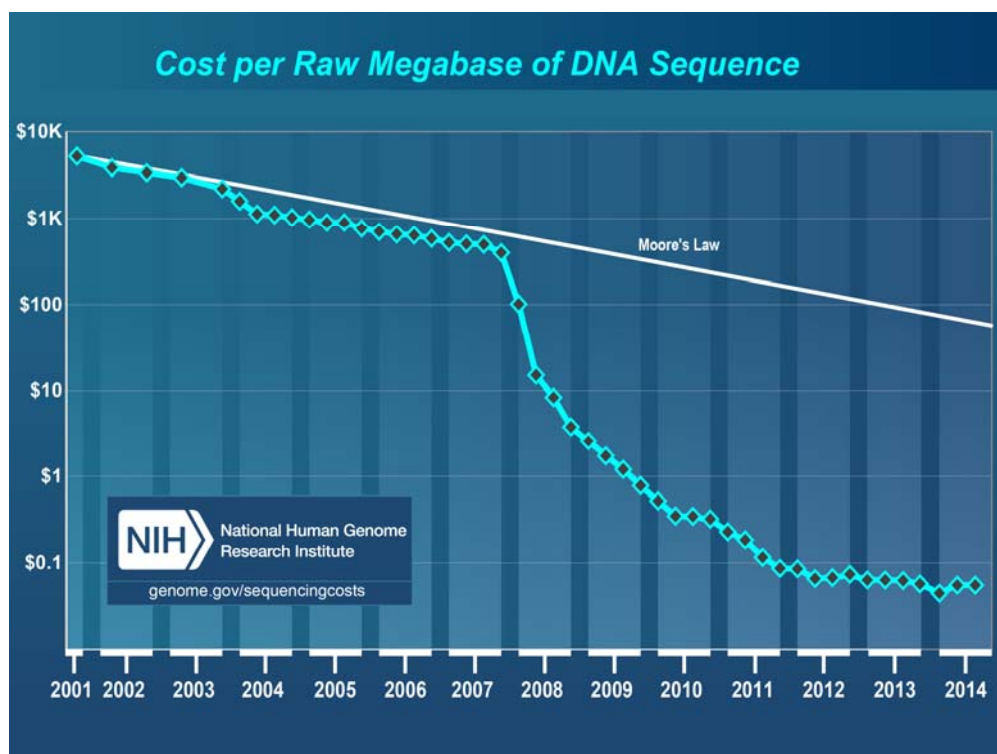
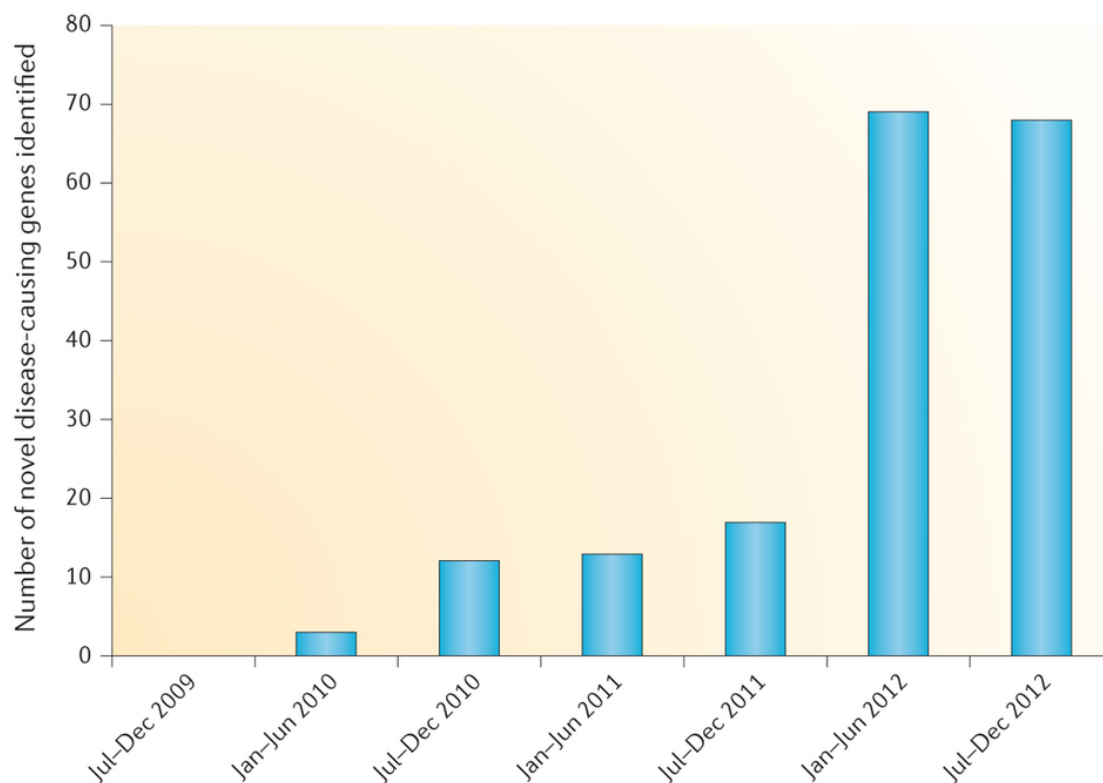


Figura 2. Número de nuevos genes detectados causantes de enfermedad usando secuenciación de exoma completo [5].



Nature Reviews | **Genetics**



PROBLEMÁTICA DEL SUEÑO EN LOS NIÑOS CON TRASTORNOS NEUROLÓGICOS

Víctor Soto-Insuga

E-mail:

victorsotoinsuga@gmail.com

Resumen.

Los trastornos del sueño son muy frecuentes en población infantil, y especialmente en los niños con patología neurológica. Es una relación bidireccional, de manera que las alteraciones del sueño empeoran los síntomas de estos trastornos del neurodesarrollo y viceversa. En este artículo se revisa esta relación entre los trastornos del sueño y patologías como TDAH, trastornos del espectro autista, epilepsia, cefalea, trastornos neuropsiquiátricos y discapacidad intelectual entre otros. La evaluación del sueño debe formar parte de la valoración clínica de los pacientes con TND, lo que permita un diagnóstico y tratamiento adecuado que conlleve una mejoría de los síntomas neurológicos y de la calidad de vida del paciente y de los familiares



Los trastornos del sueño provocan problemas de aprendizaje

Desde hace años se sabe que un sueño inadecuado se relaciona con una gran variedad de problemas de salud como trastornos inmunológicos, cardiovasculares, metabólicos (obesidad, metabolismo de glucosa), retraso del crecimiento, aumento de accidentes... Igualmente se sabe que el insomnio se asocia a problemas de aprendizaje con afectación de la memoria, funciones cognitivas, flexibilidad cognitiva, funciones ejecutivas entre otras; así como problemas de conducta y emocionales. De hecho se ha demostrado que una privación crónica del sueño en niños conlleva una pérdida neuronal (1).

Son muchos los estudios observacionales sobre niños y adolescentes basados tanto en datos subjetivos (cuestionarios de sueño) (2) como en datos objetivos (actígrafos) (3) que demuestran que una menor cantidad o calidad de sueño se relaciona con peor rendimiento escolar, incluso se ha identificado el sueño como el factor que más influye en el rendimiento académico (4). Fallone et al demostraron que al restringir las horas de sueño (6.5-8 horas) a un grupo de 74 niños de 6-12 años durante 3 semanas provocó un empeoramiento de atención y peores resultados académicos al compararlos con niños que dormían más de 11 horas (5).

Estos hallazgos comienzan tener repercusión en algunas políticas educativas. Parece que comenzar las clases más tarde aporta beneficios escolares, especialmente entre adolescentes (los cuales es frecuente que presenten un ritmo circadiano más retrasado). Así, en un estudio en 800 niños de 10-12 años israelíes; aquellos que comenzaban las clases a las 7:10 presentaban peores resultados escolares y más síntomas de inatención y fatiga (independientemente de las horas de sueño) comparados con aquellos niños cuyas clases comenzaban a las 8 am (6).

Cualquier trastorno de sueño (TS) que afecte a su regularidad, calidad o cantidad (Tabla) puede provocar síntomas cognitivos, conductuales o psiquiátricos en población infantil, con lo que niños con trastornos del neurodesarrollo los problemas del sueño empeorarán una situación de por sí, ya deficitaria.

Trastornos del sueño en niños con trastornos neurológicos

Los trastornos del neurodesarrollo (TND) son alteraciones en el desarrollo de funciones vinculadas a la maduración del sistema nervioso central (cognitivo, lenguaje, conducta...) que se inician en la infancia (7). El sueño es una función neurológica que requiere un correcto funcionamiento del sistema nervioso central, por lo que no es de extrañar que los TS sean muy frecuentes en los niños con TND, con una prevalencia estimada de 75-80% (frente a una prevalencia del 25-40% en población infantil sana) (8) (tabla 2). Además, mientras que en los niños sin patología neurológica los TS van disminuyendo con la edad, en niños con TND persisten. Por ejemplo, mientras los rituales de sueño son muy frecuentes sólo en los primeros años de vida, en niños con trastornos cognitivos o del espectro autista pueden persistir hasta edad adulta (9).

Una frecuencia similar encontramos en nuestro medio. En un estudio sobre TS mediante cuestionario en 123 niños que acudían a un Colegio Especial en Gandía (edad media 11,7 años, fundamentalmente autismo y discapacidad intelectual) un 32,3% presentaban insomnio (frente a un 10% en el grupo control), un 23% despertares frecuentes prolongados y más de una cuarta parte de los mismos (26,8%) presentaban trastornos respiratorios relacionados con el sueño (10).



La presencia de frecuentes problemas médicos, problemas comunicativos presentes en ocasiones en estos pacientes, el cansancio por parte de los familiares y la importancia otorgada a los síntomas diurnos, entre otros factores hace que los TS pasen desapercibidos frecuentemente a los padres de los niños con TND. Llama la atención un estudio longitudinal que se realizó en 65 niños con síndrome de Down a los que, al realizar una polisomnografía (PSG) se detectó que hasta el 80% tenían un síndrome de apnea-hipopnea del sueño; cuando la mayoría de los padres (69%) no habían detectado ninguna anomalías en el sueño de sus hijos (11). Incluso en el caso de haber percibido los problemas de sueño, hasta la mitad de los padres no buscan consejos ni tratamiento para su resolución (12).

También a nivel médico es frecuente el infradiagnóstico de estos problemas. A pesar de su alta prevalencia y de las frecuentes visitas a pediatras (atención primaria y distintos especialistas) que tienen que realizar estos pacientes, las alteraciones del sueño con frecuencia pasan desapercibidas para el médico. En un estudio sobre 286 niños con discapacidad intelectual moderada-profunda, sólo el 19% de los mismos habían recibido algún tipo de indicación sobre unos hábitos de sueño adecuados y manejo de TS (13). Un estudio transversal reciente realizado por el Grupo de Trastornos de Sueño de la SENEP en el que se analizó la presencia de alteraciones del sueño mediante cuestionario BEARS a los niños que acudían a consultas de neurología infantil de 12 hospitales españoles: el 58-92% de los 925 niños estudiados presentaban algún aspecto del sueño alterado. En este mismo estudio también se preguntó a 61 neuropediatras españoles sobre la prevalencia que ellos consideraban de TS entre los niños con patología neurológica estimando que las alteraciones del sueño afectaban a menos de una cuarta parte de sus pacientes (24,5%), y hasta un 23% afirmaron que la prevalencia era < 0%, lo que confirma el alarmante riesgo de infradiagnóstico en nuestro medio (14).

La relación entre el sueño y la mayoría de los TND es recíproca, de manera que es frecuente encontrar problemas de sueño en niños con patología neurológica, al igual que un sueño insuficiente agrava los síntomas de estos niños. Por ello, un buen tratamiento de los TS mejoraría no sólo el control de los síntomas del trastorno sino la calidad de vida de paciente y familiares.

Sueño y trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH)

Desde las primeras descripciones clínicas, se tuvo en cuenta la importancia del sueño en los pacientes con TDAH, así en los años 50 Laufer y Denhof referían “la desesperación ante los problemas nocturnos de los padres de niños hiperactivos, hace que los problemas diurnos sean casi insignificantes”.

Los TS en niños con TDAH no son sólo frecuentes (25-70%) sino que afectan a la calidad de vida de pacientes y familiares (peor rendimiento laboral, empeoramiento del estado de ánimo de los padres de niños con TDAH y con TS) y son una de las causas de aparentes resistencias al tratamiento farmacológico (15). Estos pacientes presentan no sólo insomnio sino también hipersomnia comprobada de manera objetiva mediante tests de latencias múltiples (a pesar de que dichos pacientes habían presentado un sueño adecuado la noche previa) (16).

Al igual que en otros TND, la relación con el sueño es también bidireccional ya que el insomnio provoca síntomas de inatención e inquietud motriz. En un estudio epidemiológico de más 10.000 niños australianos, aquellos que presentaban problemas graves de sueño, tenían 12,06 veces más



probabilidades de ser diagnosticado de TDAH y de presentar comportamientos inapropiados y problemas emocionales (17).

Los síntomas nucleares del TDAH pueden no diferenciarse de las manifestaciones neurocomportamentales y neurocognitivas secundarias a una privación de sueño. Por ello es fundamental un buen diagnóstico diferencial y de identificación de las comorbilidades. Clásicamente se ha creído de manera errónea que los TS de estos niños eran consecuencia del tratamiento con estimulantes; cuando realmente los pacientes con TDAH tienen de manera intrínseca un sueño alterado (18). Esto se ha demostrado en un reciente estudio realizado en 40 niños españoles recién diagnosticado de TDAH sin tratamiento farmacológico, de los cuales el 62% presentaban problemas de sueño según cuestionario SDSC, en todas las áreas estudiadas (hipersomnia, problemas en la transición sueño-vigilia, trastornos respiratorios de sueño e insomnio) (19). Parece que una alteración en los neurotransmisores (dopamina y noradrenalina) junto con un probable trastorno del ritmo circadiano (secreción tardía de melatonina) justificaría la presencia de alteraciones del sueño en estos niños (20). Dada su etiología multifactorial, para un manejo adecuado de los TS hay que tener en cuenta probables comorbilidades psiquiátricas, dificultades en la aceptación de rutinas; así como el tratamiento farmacológico con estimulantes (metilfenidato o lisdexanfetamina) que pueden aumentar la latencia del sueño de manera directa o por “efecto rebote”, aunque en muchos casos puede mejorar otros TS (21).

Además de una mayor prevalencia de trastornos respiratorios del sueño (33% de estos niños roncan) y de parasomnias; hay una clara relación con el síndrome de piernas inquietas (SPI). En población española el 20-25% de los pacientes con TDAH presentan SPI (22). Esta relación es importante ya que el tratamiento del mismo mejora los síntomas de la hiperactividad e inatención y porque los síntomas diurnos del SPI son en ocasiones indistinguibles de la inquietud motriz de un paciente con TDAH (23)

El tratamiento de los TS en niños con TDAH ha demostrado mejorar aspectos de la calidad de vida del paciente (mejor funcionamiento) y de la familia (menor ansiedad) (24). En un reciente estudio aleatorizado se observó que una breve intervención para mejorar la higiene del sueño en 244 niños diagnosticado de TDAH (5-12 años) se tradujo a los 6 meses en una mejoría significativa y sostenida de los síntomas nucleares del TDAH; así como en una reducción de los TS, y una mejoría en el comportamiento en clase, en la calidad de vida y en la memoria de trabajo (25).

Sueño y epilepsia

Los TS son frecuentes en niños con epilepsia (26), de hecho la epilepsia y el sueño son considerados por muchos autores “compañeros de cama” (*bedfellows*). Ya en el siglo IC ac Aristóteles decía que “El sueño es similar a la epilepsia y de alguna manera el sueño es epilepsia”. La relación es bidireccional (Fig. 1) lo que implica que un adecuado tratamiento de los TS se traduce en un mejor control de las crisis y una mejoría de la calidad de vida de los niños con epilepsia (27) y de sus padres. De hecho Shaki et al demostró que las madres de estos niños presentaban un sueño más corto y graves alteraciones de la calidad del mismo así como peores rutinas como es el inicio de colecho en el 63% de niños que previo al inicio de crisis dormían solos (28).



- *El sueño afecta a la epilepsia.* Esta relación parece basarse en una alteración en la fase NREM o en una disminución de la secreción de la melatonina (controvertido) (29). Los últimos estudios apuntan a que una secreción adecuada de melatonina es el factor protector en el desarrollo de crisis epilépticas. Así en el estudio realizado por Baxendale et al en el que analizaron 1.715 crisis en un año observaron que éstas fueron mas frecuentes en días soleados (donde se presupone una adecuada expresión de melatonina nocturna) que en días nublados (donde se cree que puede estar alterada esta expresión) (30). Lo que sí se sabe es que la privación de sueño aumenta hasta un 52% la presencia de anomalías epilépticas en EEG (31). y que existe una asociación característica con las distintas fases de sueño, siendo más frecuentes las crisis en las primeras fases de sueño NREM y las anomalías EEG en la fase 3 de NREM (32). Además, determinados síndromes epilépticos tienen una fuerte relación con el sueño como son las crisis parciales (especialmente las frontales), la epilepsia mioclónica juvenil, los espasmos epilépticos o el síndrome de Landau-Kleffner.
- *La epilepsia afecta al sueño.* Se sabe que la actividad epileptiforme intercrítica frecuente y las crisis (aunque no sean nocturnas), los fármacos antiepilépticos (como insomnio provocado por etosuximida, lamotrigina o tiagabina; o somnolencia secundaria a topiramato, ácido valproico o fenobarbital), las frecuentes comorbilidades psiquiátricas, los trastornos del ritmo circadiano característicos de determinadas epilepsias y una mala higiene de sueño llevada a cabo por parte de los padres de estos niños dificultan un sueño adecuado (33).

Igualmente son frecuentes los trastornos primarios de sueño como SPI, trastorno del movimiento periódico de las piernas, apneas centrales del sueño y especialmente el síndrome de apnea-hipopnea del sueño (SAHS) el cual está presente hasta en el 30% de niños con epilepsia fármaco-resistentes. De hecho en un estudio en el que se hizo PSG a 40 niños con epilepsia el 83% roncaban y el 20% cumplía criterios de SAHS (34). Se ha demostrado que el tratamiento del SAHS (quirúrgico o por CPAP) en epilepsias graves conlleva una reducción franca de las crisis y de las anomalías epilépticas (35).

El poder detectar TS y tratarlos puede implicar una mejoría global de control de epilepsia y de la calidad de vida de niños y padres. Al igual que es clave un adecuado diagnóstico diferencial que permita, tanto diferenciar TS que simulan epilepsias como parasomnias, rituales de sueño, cataplejía o trastorno de conducta REM, como distinguir epilepsias que simulan TS como las crisis hipermotoras de las epilepsias frontales (36).

Sueño y trastorno del espectro autista (TEA)

El TND en el que más frecuentes e incapacitantes son los TS es el trastorno del espectro autista (TEA) independientemente del grado de trastorno cognitivo (37). No hay claras diferencias entre los subtipos de TEA; pero sí hay una relación de mayor gravedad de los problemas de sueño en aquellos con síntomas autísticos más graves o en los de inicio regresivo (15-40%) (38).

Esta mayor frecuencia de TS es el resultado de una compleja interacción entre factores neurobiológicos (alteración de la secreción de la melatonina y serotonina, disfunción del sistema GABA, *clock genes* involucrados), patrones circadianos irregulares (mayor sensibilidad al ruido



ambiental, variabilidad estacionales en hasta el 10%), factores familiares (muy frecuente el insomnio conductual y las malas rutinas de sueño en parte por la ansiedad de separación y los problemas de comunicación para comprender las expectativas de los padres de que se inicie el sueño), factores psiquiátricos (ansiedad, depresión y TDAH), comorbilidad médica (epilepsia, reflujo gastroesofágico...), diferentes tratamientos farmacológicos que pueden empeorar el sueño (como los ISRS que pueden agravar síntomas de síndrome de piernas inquietas y parasomnias REM), así como la presencia síntomas obsesivos-repetitivos y de problemas de autorregulación emocional que pueden dificultar el cambio hacia una rutina de iniciar el sueño lo que se traduce en una marcada resistencia para acostarse (39,40).

El TS más frecuente es el insomnio de conciliación y los despertares nocturnos siendo frecuentes despertares de hasta 2-3 horas hasta conciliar de nuevo el sueño. Asimismo hay una mayor frecuencia de trastornos del ritmo circadiano con patrones de sueño muy irregulares, trastornos respiratorios y de parasomnias. De éstas últimas, es importante destacar que no es infrecuente que estos niños presenten una parasomnia características de personas edad avanzada y relacionadas con sinucleinopatías: trastornos del comportamiento del sueño REM, parasomnia caracterizada por sueños de contenido violento y agresivo en relación con una falta de atonía en sueño REM (41).

Estos TS se traducen en un empeoramiento de los síntomas diurnos de TEA. Así en un estudio llevado a cabo por Schreck et al en 55 niños con TEA (media 8,2 años) el dormir menos horas se relacionó con mayores dificultades en habilidades sociales y comunicativas así como más frecuentes comportamientos estereotipados-repetitivos (42). No es menor la repercusión que estos problemas provocan en el sueño de los familiares ya que hasta un 70% de cuidadores que refieren menor calidad y tiempo de sueño (43).

Sueño y cefalea

La cefalea es una patología muy frecuente, con una prevalencia en población infantil española de 31-42%, siendo responsable de una importante carga de morbilidad (menor participación en actividades sociales y empeoramiento de la calidad de vida).

Los niños con cefalea tienen más posibilidades de tener TS. En un estudio en España en 887 niños de 6-17 años mediante cuestionarios de sueño, aquellos que presentaban algún tipo de cefalea referían un sueño insuficiente (retraso en inicio de sueño en 30%), somnolencia diurna en 19%, mayor frecuencia de parasomnias (pesadillas 20%) y un horario de sueño más irregular (44). También presentan peores hábitos de sueño, siendo más frecuente que estos niños realicen colecho (17,5%) o se acuesten viendo la TV o escuchando música (45). Son las migrañas las cefaleas que más asocian problemas de sueño, especialmente parasomnias (sonambulismo), hipersomnia, despertares frecuentes y mayor frecuencia de trastornos respiratorios de sueño (46). Como en otros TND, la relación sueño-cefalea es bidireccional. Desde hace tiempo se ha descrito que la privación crónica de sueño produce cefalea (identificado en muchos estudios como el factor de riesgo más importante); y que la intensidad y frecuencia de las cefaleas se relacionan con el grado de insomnio. También es conocido que la hipooxigenación-hipercapnia secundaria a SAHS puede provocar cefalea matutina (prevalencia de SAHS en 54-89% en algunas series de cefaleas matutinas); así como que las crisis de migraña pueden desencadenarse por privación de sueño



(24%) o exceso del mismo (9%); y suelen resolverse tras el mismo (especialmente en niños donde se ha observado que las crisis migrañosas ceden tras sueño en 70%) (47).

Asimismo las cefaleas provocan un sueño menos eficiente con menor tiempo del mismo y más interrumpido. En población infantil, la presencia de cefalea crónica aumenta el riesgo de hipersomnia (OR 15) y de síntomas de ansiedad y del estado de ánimo (48).

Determinados tipos como la migraña u otras más raras en niños como la hemicrania paroxística o la cefalea en racimos están muy relacionadas con la cronobiología del sueño y suelen aparecer durante el mismo. En un pequeño estudio en 5 pacientes con síndrome de retraso de fase y distintos tipos de cefalea primaria; la corrección insomnio tras administración de melatonina (usada como cronorreguladora) se tradujo en una o franca mejoría de la cefalea (49).

Esta estrecha relación se basa en que comparten mismas bases fisiológicas (disfunciones serotoninérgicas y dopaminérgicas comunes) y anatómicas (las redes neuronales que controlan los circuitos de vigilia-sueño y el dolor tienen puntos de entrecruzamiento en estructuras troncoencefálicas e hipotalámicas) (50).

Es probable que la identificación correcta y tratamiento de los TS en niños con cefalea (como el SAHS en la cefalea matutina) disminuya la necesidad de tratamiento farmacológico de las mismas (hasta un 44% de niños con migraña reciben tratamiento profiláctico). En un estudio de 70 niños con migraña Bruni et al demostraron que, en el grupo en los que consiguieron una adecuada higiene de sueño, disminuyó frecuencia (de 35% a 11%) y duración de los episodios de migraña (51).

Sueño y trastornos neuropsiquiátricos

También existe una relación bidireccional entre los TS y los trastornos psiquiátricos, de manera que son frecuentes los TS entre niños con patología psiquiátrica; y el insomnio puede interferir con la capacidad de regulación emocional y duplica el riesgo de tener pobres relaciones sociales. En un estudio realizado por Silva et al en 304 niños de 6-12 años que, mediante PSG se clasificaron entre *good sleepers* (sueño > 9 horas) o *bad sleepers* (< 7,5 horas), se demostró que a los 5 años los que dormían menos presentaban tres veces más riesgo de sufrir un trastorno de ansiedad o depresión (52).

El insomnio puede empeorar la gravedad de los trastornos neuropsiquiátricos. De hecho la ideación y tentativa suicida se presenta con mayor frecuencia en pacientes con sueño poco eficiente. Un estudio en 1362 adolescentes chinos realizado por Liu, identificaba el dormir menos de 8 horas como un factor de riesgo que triplicaba el riesgo de ideación suicida (53).

Más de la mitad de los niños con trastorno del estado de ánimo presentan insomnio y hasta un 13% presentan síntomas de somnolencia diurna (54,55).

Muchos de los síntomas presentes en estos niños con depresión, también están presentes en aquellos con un sueño poco eficiente (trastornos cognitivos...). Además el insomnio es un factor modificador de enfermedad, de forma que aquellos que tienen problemas de sueño, presentan síntomas depresivos más intensos. En un estudio de 553 niños con depresión mayor; aquellos que presentaban síntomas de insomnio y/o hipersomnia eran los que presentaban síntomas de mayor gravedad, mayor asociación con trastornos de ansiedad, anhedonia y retraso psicomotor (56). Son varios los estudios que demuestran que el insomnio es un síntoma que suele preceder en varios



años (especialmente entre adolescentes) a la sintomatología depresiva y que suele mantenerse mientras dure la misma (57).

Incluso los TS son más frecuentes entre los trastornos de ansiedad, especialmente la resistencia para irse a la cama, parasomnias y persistencia de rituales de sueño (58,59).

En otros trastornos psiquiátricos como el trastorno bipolar, la psicosis o los trastornos de la conducta alimentaria, los TS son incluso más frecuentes y su presencia empeora la ya complicada sintomatología de estos pacientes (60).

Sueño, trastornos cognitivos, parálisis cerebral infantil y otros trastornos del neurodesarrollo

Cuanto mayor es el grado de afectación cognitivo (especialmente las habilidades comunicativas), más frecuentes y graves son los TS. Para evaluar la alteración del sueño en estos niños con discapacidad intelectual habrá que tener en cuenta frecuentes trastornos circadianos, comorbilidades médicas (como epilepsia, RGE...), comorbilidades psiquiátricas, tratamientos empleados (61)...

Casi la mitad de los niños con parálisis cerebral infantil (PCI) tienen un área del sueño alterada. Aunque no está claramente definida las causas de esta predisposición, hay muchos posibles factores que interfieren con un sueño adecuado involucrados como la presencia de trastorno cognitivo, epilepsia, trastornos visuales o férulas. En varias series de casos aislados un tratamiento efectivo antiespasticidad (toxina o bomba de baclofeno) se ha reflejado en una mejora de la calidad del sueño. Asimismo hay que tener en cuenta que estos niños con PCI pueden tener factores anatómicos y de tono de la vía aérea superior que les predispongan a presentar SAHS (hasta 14,% en algunas series).

Es tan frecuente y significativa la presencia de los TS en algunas patologías neurológicas que son uno de sus criterios diagnósticos (síndrome de Rett, síndrome de Angelman, síndrome de Williams y síndrome de Smith-Magenis) (63). Entre los TND es importante destacar la alta frecuencia de SAHS en los niños con síndrome de Down (30-60%) debido a alteraciones faciales (macroglia, glosptosis, orofaringe estrecha) y a la hipotonía. Hay síntomas más específicos de algunos trastornos como la hipersomnia, presente en hasta el 48% de los niños con síndrome de Prader-Willi, o el insomnio en la mucopolisacaridosis tipo III.

Conclusiones

Ante la alta frecuencia e importancia de los TS, en los niños con patología neurológica se debe realizar de manera sistemática una valoración del sueño. Ya hemos visto que la evaluación de los TS en estos niños suele ser más complicada que en población infantil sana ya que la alteración del sueño suele ser multifactorial. Poder identificar la causa del trastorno es fundamental para un tratamiento específico adecuado; de forma que será diferente tratar un insomnio de conciliación en un niño con TDAH por SPI (tratamiento con suplementos férricos) o secundario a un síndrome de retraso de fase (tratamiento conductual, luminoterapia y melatonina).

Disponemos de cuestionarios de sueño de cribado como el BISQ (*Brief Screening Questionnaire for Infant Sleep Problems*) en preescolares o el BEARS para mayores de dos años en una primera aproximación. Ante la sospecha de un TS podremos usar cuestionarios más complejos como el



SDSC (*Sleep Disturbance Scale for Children*) o el PSQ (*Pediatric Sleep Questionnaire*), junto con la imprescindible información aportada del sueño de estos niños mediante agendas de sueño (Fig. 2). En caso de dudas diagnósticas específicas se disponen de métodos objetivos como la actigrafía y la PSG (64).

La evaluación del sueño debe formar parte de la valoración clínica de los pacientes con TND, lo que permita un diagnóstico y tratamiento adecuado que conlleve una mejoría de los síntomas neurológicos y de la calidad de vida del paciente y de los familiares.

Bibliografía

1. Jan JE, Reiter RJ, Bax MC, Ribary U, Freeman RD, Wasdell MB. Long-term sleep disturbances in children: a cause of neuronal loss. *Eur J Paediatr Neurol* 2010; 14: 380-90.
2. de Carvalho LB, do Prado LB, Ferrreira VR, da Rocha Figueiredo MB, Jung A, de Moraes JF et al. Symptoms of sleep disorders and objective academic performance. *Sleep Med* 2013; 14: 872-6.
3. Gruber R, Laviolette R, Deluca P, Monson E, Cornish K, Carrier J. Short sleep duration is associated with poor performance on IQ measures in healthy school-age children. *Sleep Med* 2010; 11: 289-94.
4. Trockel MT, Barnes MD, Egget DL. Health-related variables and academic performance among first-year college students: implications for sleep and other behaviors. *J Am Coll Health* 2000; 49: 125-31.
5. Fallone G, Acebo C, Seifer R, Carskadon MA. Experimental restriction of sleep opportunity in children: effects on teacher ratings. *Sleep* 2005; 28: 1561-7.
6. Epstein R, Chillag N, Lavie P. Starting times of school: effects on daytime functioning of fifth-grade children in Israel. *Sleep* 1998; 21: 250-6.
7. Artigas-Pallarés J. Trastornos del neurodesarrollo. Conceptos básicos. In Artigas-Pallarés J, Narbona J, eds. *Trastornos del neurodesarrollo*. Barcelona: Viguera; 2011. p. 3-14.
8. Hollway JA, Aman MG. Pharmacological treatment of sleep disturbance in developmental disabilities: a review of literature. *Res Dev Dis* 2011; 32: 939-62.
9. Idiazábal-Aletxa MA, Aliagas-Martínez S. Sueño en los trastornos del neurodesarrollo. *Rev Neurol*. 2009; 48: 213-6.
10. Tomás-Vila M, Beseler-Soto B, Benac-Prefasi M, Cardona C, Pascual MJ, Lozano I. Trastornos del sueño en niños con incapacidad psíquica. *An Pediatr (Barc)* 2008; 69: 335-41.
11. Shott SR, Amin R, Chini B, Heubi C, Hotze S, Akers R. Obstructive sleep apnea: should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2006; 132: 432-6.
12. Robinson AM, Richdale AL. Sleep problems in children with an intellectual disability: parental perceptions of sleep problems, and views of treatment effectiveness. *Child Care Health Dev* 2004; 30: 139-50.
13. Didden R, Korzilius H, van Aperlo B, van Overloop C, de Vries M. Sleep problems and daytime problem behaviours in children with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2002; 46: 537-47.
14. Pérez A, Soto V, Castaño C, Moreno N, Alarcón H, Losada R, et al. Importancia real y estimada de los trastornos de sueño en las consultas de neuropediatría [pendiente de publicar].
15. Huang YS, Chen NH, Li HY, Wu YY, Chao CC, Guilleminault C. Sleep disorders in Taiwanese children with attention deficit/hyperactivity disorder. *J Sleep Res* 2004; 13: 269-77.



16. Lecendreux M, Konofal E, Bouvard M, Falissard B, Mouren-Siméoni MC. Sleep and alertness in children with ADHD. *J Child Psychol Psychiatry* 2000; 41: 803-12.
17. Hiscock H, Canterford L, Ukoumunne OC, Wake M. Adverse associations of sleep problems in Australian preschoolers: national population study. *Pediatrics* 2007; 119: 86-93.
18. Ganelin-Cohen E, Ashkenasi A. Disordered sleep in pediatric patients with attention deficit hyperactivity disorder: an overview. *Isr Med Assoc J* 2013; 15: 705-9.
19. Alda JA, Sans O, Ferreira E, Serrano E, Izquierdo M. Sleep disturbance in naïve children with attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) compared to normal children in Spanish population [pendiente de publicar].
20. Cortese S, Faraone SV, Konofal E, Lecendreux M. Sleep in children with attention-deficit/hyperactivity disorder: meta-analysis of subjective and objective studies. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2009; 48: 894-908.
21. Ortiz JJ, Rossi ME, Sans O, Alda JA. Trastornos del sueño y TDAH. In: *Trastornos del sueño asociados a TDAH*. Madrid: Content Ed Net; 2013. p. 35-43.
22. Merino-Andreu M. Attention deficit hyperactivity disorder and restless legs syndrome in children. *Rev Neurol* 2011; 52: 85-95.
23. Kirov R, Brand S. Sleep problems and their effect in ADHD. *Expert Rev Neurother* 2014; 14: 287-99.
24. Sciberras E, Fulton M, Efron D, Oberklaid F, Hiscock H. Managing sleep problems in school aged children with ADHD: a pilot randomised controlled trial. *Sleep Med* 2011; 12: 932-5.
25. Hiscock H, Sciberras E, Mensah F, Gerner B, Efron D, Khano S et al. Impact of a behavioural sleep intervention on symptoms and sleep in children with attention deficit hyperactivity disorder, and parental mental health: randomised controlled trial. *BMJ* 2015; 20: 350-68.
26. Gutter T, Brouwer OF, de Weerd AW. Subjective sleep disturbances in children with partial epilepsy and their effects on quality of life. *Epilepsy Behav* 2013; 28: 481-8.
27. De Weerd A, de Haas S, Otte A, Trenité DK, van Erp G, Cohen A, et al. Subjective sleep disturbance in patients with partial epilepsy: a questionnaire-based study on prevalence and impact of quality of life. *Epilepsia* 2004; 45: 1397-404.
28. Shaki D, Goldbart A, Daniel S, Fraser D, Shorer Z. Pediatric epilepsy and parental sleep quality. *J Clin Sleep Med* 2011; 15: 502-6.
29. Peled N, Shorer Z, Peled E, Pilla G. Melatonin effect on seizures in children with severe neurologic deficit disorders. *Epilepsia* 2001; 42: 1208-12.
30. Baxendale S. Seeing the light? Seizures and sunlight. *Epilepsy Res* 2009; 84: 72-6.
31. Fountain NB, Kim JS, Lee SI. Sleep deprivation activates epileptiform discharges independent of the activating effects of sleep. *J Clin Neurophysiol* 1998; 15: 69-75.
32. Minecan D, Natarajan A, Marzec M, Malow B. Relationship of epileptic seizures to sleep stage and sleep depth. *Sleep* 2002; 25: 56-61.
33. Stores G. Sleep disturbance in childhood epilepsy: clinical implications, assessment and treatment. *Arch Dis Child* 2013; 98: 548-51.
34. Kaleyias J, Cruz M, Goraya JS, Valencia I, Khurana DS, Legido A et al. Spectrum of polysomnographic abnormalities in children with epilepsy. *Pediatr Neurol* 2008; 39: 170-6.
35. Oliveira AJ, Zamagni M, Dolso P, Bassetti MA, Gigli GL. Respiratory disorders during sleep in patients with epilepsy: effect of ventilatory therapy on EEG interictal epileptiform discharges. *Clin Neurophysiol* 2000; 111: S141-5.



36. Kaleyias J, Kothare SV. Sleep and epilepsy. In Kothare SV, ed. Sleep in childhood neurological disorders. New York: Demos Medical; 2011. p. 71-96.
37. Krakowiak P, Goodlin-Jones B, Hertz I, Croen LA, Hansen RL. Sleep problems in children with autism spectrum disorders, developmental delays, and typical development: a population-based study. *J Sleep Res* 2008; 17: 197-206.
38. Goldman SE, Malow BA. Autism and other neurodevelopmental disorders. In Kothare SV, ed. Sleep in childhood neurological disorders. New York: Demos Medical; 2011. p. 143-55.
39. Kotagal S, Broomall E. Sleep in children with autism spectrum disorder. *Pediatr Neurol* 2012; 47: 242-51.
40. Miano S, Ferri R. Epidemiology and management of insomnia in children with autistic spectrum disorders. *Pediatr Drugs* 2010; 12: 75-84.
41. Reynolds AM, Malow BA. Sleep and autism spectrum disorders. *Pediatr Clin N Am* 2011; 58: 685-98.
42. Schreck KA, Mullick JA, Smith AF. Sleep problems as possible predictors of intensified symptoms of autism. *Res Dev Disabil* 2004; 25: 57-66.
43. Cortesi F, Giannotti F, Ivanenko A, Johnson K. Sleep in children with autistic spectrum disorder. *Sleep Med* 2010; 11: 659-64.
44. Tomás-Vila M, Miralles-Torres A, Beseler-Soto B, Revert-Gomar M, Sala-Langa MJ, Uribe-larrea-Sierra AI. Relación entre cefalea y trastornos del sueño: resultado de un estudio epidemiológico en población escolar. *Rev Neurol* 2009; 48: 412-7.
45. Smeyers P. Infantile headaches: association with sleep disorders and psychological implications. *Rev Neurol* 1999; 28: 150-5.
46. Zarowski M, Mlodzikowska-Albrecht J, Steinborn B. The sleep habits and sleep disorders in children with headache. *Adv Med Sci* 2007; 52: 194-6.
47. Bruni O, Novelli L, Guidetti V, Ferri R. Sleep and headaches during adolescence. *Adolesc Med* 2010; 21: 446-56.
48. Vendrame M, Kothare SV. Sleep and headaches. In Kothare SV, ed. Sleep in childhood neurological disorders. New York: Demos Medical; 2011. p. 367-80.
49. Nagtegaal JE, Smits MG, Swart AC, Kerhof GA, van der Meer YG. Melatonin-responsive headache in delayed sleep phase syndrome: preliminary observations. *Headache* 1998; 38: 303-7.
50. Bellini B, Panunzi S, Bruni O, Guidetti V. Headache and sleep in children. *Curr Pain Headache Rep* 2013; 17: 335.
51. Bruni O, Galli F, Guidetti V. Sleep hygiene and migraine in children and adolescents. *Cephalalgia* 1999; 19: 57-9.
52. Silva GE, Goodwin JL, Parthasarathy S, Sherrill DL, Vana KD, Drescher AA, et al. Longitudinal association between short sleep, body weight, and emotional and learning problems in Hispanic and Caucasian children. *Sleep* 2011; 34: 1197-205.
53. Liu X. Sleep and adolescent suicidal behavior. *Sleep* 2004; 27: 1351-8.
54. Lovato N, Gradisar M. A meta-analysis and model of the relationship between sleep and depression in adolescents: recommendations for the future research and clinical practice. *Sleep Med Rev* 2014; 18: 521-9.
55. Arana-Lechuga Y, Núñez-Ortiz R, Terán-Pérez G, Castillo-Montoya C, Jiménez-Anguiano A, González-Robles RO, et al. Sleep-EEG patterns of school children suffering from symptoms of depression compared to healthy controls. *World J Biol Psychiatry* 2008; 9: 115-20.



56. Liu X, Buysse DJ, Gentzler AL, Kiss E, Mayer L, Kapornai K et al. Insomnia and hypersomnia associated with depressive phenomenology and comorbidity in childhood depression. *Sleep* 2007; 30: 83-90.
57. Saarenpää-Heikkilä O, Laippala P, Koivikko M. Subjective daytime sleepiness and its predictors in Finnish adolescents in an interview study. *Acta Paediatr* 2001; 90: 552-7.
58. Alfano CA, Beidel DC, Turner SM, Lewin DS. Preliminary evidence for sleep complaints among children referred for anxiety. *Sleep Med* 2006; 7: 467-73.
59. Forbes EE, Bertocci MA, Gregory AM, Ryan ND, Axelson DA, Birmaher B, et al. Objective sleep in pediatric anxiety disorders and major depressive disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2008; 47: 148-55.
60. O'Brien LM, Jones JH, Dreisbach JK, Mervis CB, Gozal D. Correlates of sleep and pediatric bipolar disorder. *Sleep* 2006; 29: 193-7.
61. Quine L. Sleep problems in children with mental handicap. *J Ment Defic Res* 1991; 35: 269-90.
62. Simard-Tremblay A, Constantin E, Gruber R, Brouillette RT, Shevell M. Sleep in children with cerebral palsy: a review. *J Child Neurol* 2011; 26: 1303-10.
63. Grigg-Damberger M, Ralls F. Treatment strategies for complex behavioral insomnia in children with neurodevelopmental disorders. *Curr Opin Pulm Med* 2013; 19: 616-25.
64. Guía de práctica clínica sobre trastornos del sueño en la infancia y adolescencia en atención primaria. Madrid: Ministerio de Ciencia e Innovación; 2011.

Tabla. Trastornos de sueño en niños con trastornos del neurodesarrollo.

Trastorno del neurodesarrollo	Trastorno del sueño	Datos subjetivos (cuestionarios)	Datos objetivos (polisomnografía)
TDAH	25-70%	Problemas inicio de sueño Insomnio conciliación (33%): – Resistencia para irse a la cama – Insomnio de mantenimiento Excesiva somnolencia diurna Mayor inquietud motriz sueño	Menos REM antes de 9 años Más movimientos periódicos piernas Mayor latencia de sueño Menor eficiencia de sueño
Epilepsia	39%	Hipersomnia Insomnio (37%) Mayor ansiedad del sueño	Menos REM Más cambios de fase (stage shifts) Menor eficiencia de sueño
Trastorno del espectro autista	44-83%	Insomnio de mantenimiento (56%) Problemas de inicio de sueño: – Insomnio de conciliación (48%) – Resistencia irse a la cama Excesiva somnolencia diurna (31-62%) Despertares precoces Malos hábitos	Menos REM Alteración de la microestructura de REM Menor eficiencia y patrones de sueño más indiferenciados Menor tiempo de sueño total
Cefalea		Sueño insuficiente: – Insomnio inicio (13-40%) – Insomnio mantenimiento (38-48%) – Resistencia acostarse (18-29%) – Ansiedad irse a la cama (22-30%) Irregularidad horario (7-12%) Parasomnias: sonambulismo (7-55%), pesadilla (14-35%), enuresis (7-41%) Malos hábitos de sueño: colecho (17-27%), siestas (32%), dormir bien TV o radio (20-26%)	Más fase I NREM Más cambios de fase (<i>stage shifts</i>)
Parálisis cerebral infantil	44-48%	Insomnio	Frecuentes trastornos respiratorios
Discapacidad intelectual	44%	Insomnio de conciliación (10-86%) Insomnio de mantenimiento Parasomnias	Patrones de sueño indiferenciados
Depresión	74%	Insomnio (mantenimiento y/o conciliación) (44-89%) Hipersomnia (16-34%)	Reducción latencia REM Aumento latencia sueño
Ansiedad	88%	Resistencia para iniciar el sueño Parasomnias	Menos sueño ondas lentas Latencia sueño aumentada
Trastorno bipolar	96,2%	Fase manía: insomnio Fase depresión: hipersomnia Parasomnias	Menos REM Más sueño ondas lentas (controvertido)
Anorexia		Insomnio de mantenimiento	Menos REM
Psicosis		Insomnio de conciliación y mantenimiento	Menos latencia sueño REM Menos sueño ondas lentas

Figura 1. Relación bidireccional sueño-epilepsia (adaptado de 36).

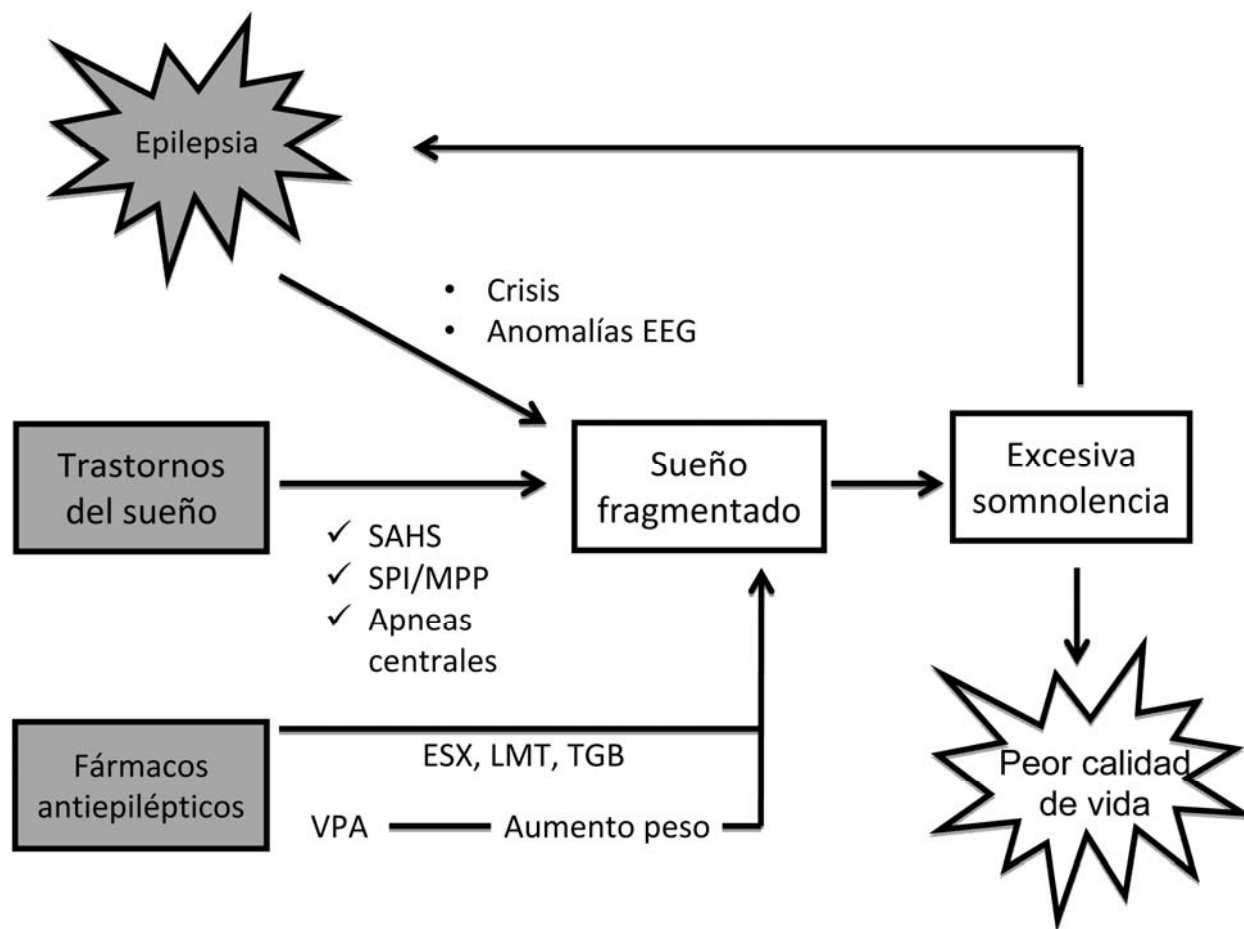


Figura 2. Agenda de sueño.

°

DIARIO DE SUEÑO (2 semanas)

Desde el día hasta el día

MI NOMBRE ES: _____ y TENGO _____ AÑOS

INSTRUCCIONES:

1. Escribe la fecha, el día de la semana y, si es un día de colegio (C) o vacaciones (V)
2. Colorea las casillas correspondientes a las horas en las que has estado durmiendo (por la noche o durante la siesta)
3. Pon en la casilla
 - Letra "C": cuando tomes coca-cola, café, chocolate
 - Letra "M": cuando tomes una medicina
 - Letra "E": cuando hagas ejercicio o practiques algún deporte o baile
 - Una flecha: cuando te vayas a la cama y cuando te levantes de la cama

Ejemplo: Este niño, el jueves, que era día de colegio, se ha acostado a las 20.30h, ha dormido desde las 21h hasta las 08h del día siguiente. Ha comido a las 14h y, a las 16h se ha acostado para dormir una siesta, de la que ha despertado a las 18h

DÍA de la SEMANA	TIPO de DIA	20h	21h	22h	23h	0h	1h	2h	3h	4h	5h	6h	7h	8h	9h	10h	11h	12h	13h	14h	15h	16h	17h	18h	19h
Jueves	C	↑																		C					
LUNES																									
MARTES																									
MIÉRCOLES																									
JUEVES																									
VIERNES																									
SABADO																									
DOMINGO																									
LUNES																									
MARTES																									
MIÉRCOLES																									
JUEVES																									
VIERNES																									
SABADO																									
DOMINGO																									

EJEMPLO



TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO DE LOS TRASTORNOS DE SUEÑO

Milagros Merino-Andreu

Unidad Pediátrica de Trastornos de Sueño. Hospital Universitario La Paz. Madrid, España.

E-mail:

mmerinoa@salud.madrid.org

Introducción

El sueño de los niños, igual que el de los adultos, es una función fisiológica que puede alterarse y sus trastornos se manifiestan en un tercio de ellos. La mayoría de las veces no son problemas graves pero pueden condicionar secuelas que interfieren en su desarrollo, conducta y rendimiento diurno, en cuyo caso es necesario plantear un tratamiento eficaz.

¿Cuándo hay que tratar los síntomas? Lo primero que debemos preguntarnos es si el patrón de sueño es normal en relación con la edad del niño porque el recién nacido tiene un ritmo de sueño distinto al del niño mayor o al adulto, con ciclos de sueño-vigilia que se producen varias veces en un día (según un ritmo ultradiano). A los 4-6 meses este ritmo de sueño-vigilia aparece cada 24 horas (según un ritmo circadiano), con una distribución variable a lo largo de los años. Sin embargo cada niño, como cada adulto, tiene unas necesidades individuales de sueño pero Iglowstein y cols [1] han establecido unos valores de referencia (Figs. 1 y 2).

“Trastorno de sueño” puede ser un sueño insuficiente, un sueño excesivo o un sueño anormal. Más de 80 entidades han sido identificadas como trastornos de sueño, cuya clasificación ha sido editada por la Academia Americana de Medicina del Sueño (AASM) [2].

De forma sencilla, vamos a analizar brevemente los trastornos más frecuentes o graves, sistematizados en 6 ejes (insomnios, trastornos del ritmo circadiano, parasomnias, trastornos de movimiento relacionados con el sueño, hipersomnias y trastornos respiratorios relacionados con el sueño), analizando sus tratamientos.

Insomnio

El insomnio se define como una sensación de sueño no reparador, dificultad para conciliar el sueño, interrupciones frecuentes en el transcurso de la noche o un despertar matutino antes de la hora deseada [2]. Estos síntomas provocan consecuencias diurnas que, en la edad pediátrica, se manifiestan con irritabilidad, déficit de atención y de concentración, menor participación en actividades lúdicas, hiperactividad paradójica, mayor predisposición a sufrir traumatismos y, mas raramente, excesiva somnolencia diurna. Además, en muchas ocasiones, se acompaña de retraso del aprendizaje y fracaso escolar. Aunque existen discrepancias entre la percepción de niños y cuidadores [3], el insomnio y sus consecuencias son un problema muy prevalente en pediatría, con una frecuencia que varía en función de la población estudiada (por ejemplo, en niños de edad escolar puede afectar a un 30-41%).

El insomnio, según la duración de los síntomas, se clasifica como agudo (evolución inferior a 1 mes y relacionado por un factor estresante, que aparece como un mecanismo de adaptación o ajuste), subagudo (entre 1 y 3 meses) e insomnio crónico (cuando persiste más de 3 meses).

Anteriormente se distinguía en el niño un insomnio idiopático (relacionado con el trastorno por déficit de atención e hiperactividad, TDAH), insomnio por mala higiene del sueño (con horarios y hábitos que afectan negativamente al sueño) e insomnio comportamental infantil, este último presente al inicio del sueño (con dependencia a la estimulación o interrelación con los padres, demandando atención parental permanente y



con protestas y reclamos antes de ir a la cama) o relacionado con el establecimiento de límites (los padres no pueden establecer unas normas que favorecen la adquisición de unos hábitos correctos de sueño).

Diferentes patologías o sustancias provocan insomnio, entre ellos los trastornos médicos (reflujo gastroesofágico, dolor crónico, fibrosis quística, etc.), trastornos neurológicos (trastornos del espectro autista, encefalopatías, epilepsia, etc.), trastornos psiquiátricos (depresión, ansiedad, estrés postraumático, etc.), trastornos primarios de sueño (síndrome de apneas-hipopneas de sueño o SAHS, síndrome de piernas inquietas o SPI, síndrome por retraso de la fase del sueño, parasomnias, etc.), fármacos o drogas (cafeína, broncodilatadores, cocaína, etc.).

En menores de 6 años, lo más frecuente es el insomnio comportamental infantil, que puede afectar hasta a un 50% de estos niños. En preescolares pueden existir, además, parasomnias o miedos. Años más tarde, en la edad escolar, lo más habitual es la existencia de hábitos incorrectos, con horarios de sueño inadecuados que interfieren y reducen la duración del episodio de sueño nocturno. Esta causa también es muy frecuente en los adolescentes, en los que también se asocia a un retraso fisiológico del sueño que provoca dificultad de conciliación [4].

En los niños que acuden a los centros de salud o a algunos especialistas no se realiza un cribado de los problemas de sueño de forma habitual y una herramienta útil es la utilización de cuestionarios específicos que facilitan esta labor al pediatra (disponibles en <http://www.guiasalud.es/>).

Cuando se ha identificado el problema, la historia médica debe ofrecer información sobre los hábitos de sueño, si existe o no colecho, rutinas y actividades realizadas antes de acostarse, qué hace el niño o adolescente cuando se despierta durante la noche (bebe o come, sacudidas en las piernas, ronquidos y/o pausas respiratorias, rechinan los dientes, etc.), qué hace el niño o adolescente durante el día, cómo es el rendimiento escolar y qué tipo de conductas tiene en el colegio o instituto y qué hacen los padres cuando se despierta. En los niños mayores y adolescentes debe preguntarse si consumen tabaco u otras drogas.

La prevalencia, persistencia y consecuencias que tienen los problemas de sueño en niños y adolescentes obligan a tomar medidas efectivas de forma precoz y en función del entorno socio-cultural familiar. Por ello, el pediatra debe establecer, en primer lugar, si el problema es primario o es un síntoma de otra enfermedad.

El tratamiento cognitivo-conductual, indicado cuando el problema básico es conductual, se basa en el principio de “estimulo-respuesta”, con modificación de actitudes y creencias acerca del sueño y modificación de las actitudes ante el problema [5].

Sobre el uso de fármacos en niños con problemas de sueño, la ausencia de estudios protocolizados en estos pacientes dificulta el abordaje farmacológico del insomnio primario. Por ello, la Academia Americana de Medicina del Sueño (AASM) recomienda dar las dosis mínimas eficaces para reducir la incidencia de efectos adversos, teniendo en cuenta que el hipnótico ideal no existe [6]. Se han utilizado diferentes medicaciones que han mejorado los síntomas y han sido bien toleradas en estos pacientes: melatonina de liberación inmediata o prolongada (se debe utilizar con precaución en niños pequeños), antihistamínicos y, en casos muy seleccionados, aunque su uso no es recomendable, benzodiacepinas de vida media corta y agonistas del receptor benzodiacepínico (zolpidem o zopiclona). En ocasiones se ha utilizado clonidina (alfa agonista con efectos hipnóticos) e hidrato de cloral, en cuyo caso se deben valorar los posibles riesgos en el niño. Los preparados de origen vegetal (valeriana, lavanda, pasiflora, tila) son poco eficaces y la dosis administrada no es homogénea en todos los productos [7].

Trastornos del ritmo circadiano del sueño (TRC)

Los niños y adolescentes con un TRC no han entrenado correctamente su reloj biológico a los sincronizadores ambientales (el más importante de ellos, la luz). Pueden tener un retraso de fase (síndrome de retraso de fase, SRF), un adelanto de fase (síndrome de adelanto de fase, SAF), un RC de más de 24 horas (curso libre, *free-running* o síndrome hipernictemeral), un patrón irregular de los episodios de sueño



y vigilia o un *jet-lag*. En la edad laboral, además puede existir un trastorno provocado por cambios de turnos [8-10].

Síndrome de retraso de fase (SRF)

El SRF es una alteración muy frecuente del ritmo circadiano del sueño que suele comenzar en la adolescencia y se caracteriza por insomnio de conciliación y dificultad para despertar por la mañana, con somnolencia diurna y fatiga. Suele tener un condicionante genético, con antecedentes familiares. En circunstancias normales, la melatonina endógena, que es sintetizada por la glándula pineal e inhibida por la luz, permanece así durante el día y comienza a aumentar a partir de las 20-21 h aproximadamente. Este momento, que señala el desencadenante de la somnolencia al final del día para comenzar a dormir, se denomina *dim light melatonin onset* (DLMO) y es el mejor marcador circadiano. No se ha encontrado evidencia sobre la efectividad de medidas de higiene del sueño en pacientes con SRF, pero son útiles para reducir los factores precipitantes del SRF. La exposición a luz brillante por la mañana, la restricción de luz al final del día y la melatonina de liberación inmediata (administrada 5-6 h antes del DLMO o 7-8 h antes de la hora habitual de ir a dormir) mejoran los síntomas. No se ha encontrado evidencia sobre la efectividad de la cronoterapia en niños y adolescentes con SRF.

Síndrome de adelanto de fase (SAF)

Mucho menos frecuente que el SRF. Se caracteriza por un adelanto del episodio principal de sueño en relación con el horario deseado. No existen demasiados datos respecto a la utilidad de la cronoterapia en el SAF (adelantando la hora de acostarse progresivamente) pero sí se ha demostrado que la exposición a luz artificial a media tarde es eficaz en estos pacientes.

Trastorno circadiano de curso libre (*free-running*) o síndrome hipernictameral (más de 24 h)

Este trastorno aparece en sujetos sin estimulación luminosa (invidentes o sometidos a aislamiento) y describen, alternativamente, insomnio y somnolencia diurna excesiva. En sujetos invidentes el tipo de ritmicidad circadiana depende del grado de percepción de la luz. El sueño en estos pacientes está caracterizado por una fase de sueño insuficiente provocado por un ritmo de melatonina alterado. En algunos de los pacientes invidentes es útil el tratamiento con melatonina 1 hora antes de acostarse, junto con unas normas de higiene de sueño establecidas y muy estables. En sujetos no invidentes, la fototerapia matutina ha tenido resultados positivos.

Ritmo sueño-vigilia irregular

En estos pacientes no existe un ritmo circadiano vigilia-sueño organizado y los episodios de vigilia y sueño se suceden de forma caótica a lo largo de las 24 horas. Aunque la duración total del sueño es normal, existe una interrupción frecuente del sueño nocturno y frecuentes siestas a lo largo del día. Los pacientes con este trastorno presentan habitualmente un retraso madurativo provocada por una patología neurológica (por ejemplo, síndrome de Angelman). En estos niños, los tratamientos inductores de sueño suelen fracasar y solo se ha objetivado una respuesta favorable con melatonina en algunos casos (1 hora antes de ir a la cama), luminoterapia matutina y actividades regulares durante el día.

Jet-lag

En este trastorno existe un desajuste entre el ritmo vigilia-sueño generado por el reloj biológico interno y el que es requerido por el cambio de zona horaria al viajar atravesando 2 ó más meridianos. Como los viajes al



este son los que provocan mayor sintomatología, se aconseja adaptarse progresivamente al horario local (se dice que el ser humano necesita 1 día por cada meridiano atravesado para lograr sincronización con el horario local), exposición lumínica antes del viaje y melatonina al acostarse. Si el viaje es en sentido contrario, la luz al final del día tiene efectos beneficiosos.

Parasomnias

Las parasomnias son trastornos del sueño que se caracterizan por la aparición de conductas no deseables durante el sueño, con activación musculoesquelética y cambios en el sistema nervioso autónomo (SNA) [6,11]. Las parasomnias pueden dividirse en tres subgrupos: trastornos del *arousal* o parasomnias en sueño NREM, parasomnias asociadas al sueño REM y otras parasomnias.

Trastornos del *arousal* o parasomnias en sueño NREM

Estos trastornos aparecen habitualmente durante la fase N3 del sueño no REM, en la primera mitad de la noche y los niños no tienen recuerdo del episodio. Suelen existir antecedentes familiares, desencadenándose tras fiebre, estrés o privación de sueño [12-14]:

- *Sonambulismo*. Episodios con deambulación durante el sueño.
- *Terrores nocturnos o terrores de sueño*. Episodio repentino de terror durante el sueño, con un fuerte grito o llanto y activación adrenérgica (sudor, taquicardia, midriasis, etc.).
- *Despertar confusional*. Comportamiento confuso en relación con despertares parciales (durante el sueño nocturno o siesta), sin que el niño salga de la cama.
- *Trastorno alimentario relacionado con el sueño*. El paciente se levanta para comer alimentos inhabituales o combinaciones extrañas de alimentos [2].

Parasomnias asociadas al sueño REM

Suelen ocurrir en la última parte del sueño, durante la fase REM, y están relacionadas con las ensoñaciones:

- *Pesadillas recurrentes*. Despertares recurrentes con recuerdo de un sueño perturbador acompañado de miedo, ansiedad u otras emociones. La respuesta vegetativa es mínima, existe plena conciencia al despertarse, y el recuerdo del sueño es inmediato y claro. Tras el episodio existe dificultad para conciliar el sueño o aparece en la segunda mitad de la noche [11].
- *Trastorno de conducta en sueño REM o TCSR*. Afecta principalmente a adultos mayores de 50 años y se ha descrito en niños con narcolepsia, síndrome de Tourette, sonambulismo y autismo. Se caracteriza por comportamientos violentos durante el sueño REM. El diagnóstico exige un PSG con registro de EEG ampliado [15].

Respecto al tratamiento, deben seguirse las siguientes pautas. Las parasomnias en sueño NREM suelen ser fenómenos habitualmente benignos y autolimitados que tienden a desaparecer con el tiempo. No suelen requerir tratamiento farmacológico, el cual no tiene autorización formal y debe reservarse para casos más graves (clonacepam, melatonina, etc.). En caso de usarse, los fármacos son administrados habitualmente en dosis bajas y en periodos no superiores a 6 semanas. El tratamiento de los factores que provocan un insomnio secundario y las medidas de higiene del sueño reducen el número de episodios de parasomnias [16].



Trastornos del movimiento relacionados con el sueño

Síndrome de piernas inquietas (SPI)

El SPI es un trastorno neurológico crónico muy frecuente en la edad pediátrica, que aparece en el 2% de los niños y adolescentes [17-19] con gran impacto en la calidad de vida del niño porque se acompaña de insomnio de conciliación, fatiga diurna y somnolencia diurna excesiva en casos graves. Se caracteriza por necesidad de mover las piernas, alivio con el movimiento, agravamiento al final del día y empeoramiento en reposo, que el niño describe con sus propias palabras. En los niños, los síntomas son más imprecisos, pueden aparecer en cualquier momento del día y afectar a diferentes partes del cuerpo. Antes de plantear el diagnóstico, hay que descartar que los síntomas no sean provocados por picor, alteraciones vasculares, calambres, etc. Como los adultos, la mayoría de los niños tiene movimientos periódicos de extremidades (PLM, del inglés *periodic limb movements*), con idénticas características clínicas y poligráficas. Otras manifestaciones asociadas al SPI pediátrico son: inquietud vespertina, irritabilidad, dificultad de concentración, ansiedad y síntomas depresivos [17]. Además un 25% de estos niños tienen síntomas de un TDAH [20] y el 13-35% de lo que presentan TDAH tienen síntomas de SPI [21], con mecanismos etiopatogénicos comunes.

El tratamiento en la población pediátrica es difícil porque, en menores de 18 años, no existen tratamientos autorizados ni estudios controlados. En adultos se está utilizando una gran variedad de fármacos en el tratamiento del SPI y se ha demostrado que, a cualquier edad, se produce una mejoría de los síntomas con suplementos orales de hierro cuando existen niveles de ferritina sérica inferiores a 50 µg/L [21].

La decisión de usar otra medicación en la población pediátrica es difícil y se debe valorar el riesgo potencial y el beneficio que puede aportar en la calidad de vida, aunque se han usado diferentes fármacos con muy buenos resultados y excelente tolerancia. Aunque no existen estudios controlados, se han publicado varios trabajos que avalan la eficacia de los fármacos dopaminérgicos en el SPI pediátrico [22,23].

Los fármacos dopaminérgicos son el tratamiento de primera elección en adultos con SPI. En pediatría, la levodopa-carbidopa se ha utilizado en algunos casos. El ropinirol, el pramipexol y la rotigotina (en parches transdérmicos) son agonistas dopaminérgicos no ergóticos que están aprobados para el tratamiento del SPI en adultos. Entre los posibles efectos adversos se incluyen somnolencia diurna, náuseas, vómitos, hipotensión ortostática y el agravamiento de los síntomas después del inicio de la medicación con estos fármacos (*augmentation*, en inglés), este último no descrito en niños. De todos modos existen pocos estudios que hayan analizado los datos referentes al uso de dopaminérgicos a largo plazo en la población pediátrica.

La clonidina, alfa-agonista muy útil en el insomnio de conciliación, o los antiepilépticos (gabapentina, clonacepam) son muy utilizados en niños y consiguen reducir las molestias y los PLM (clonacepam) [24].

Para el tratamiento de los trastornos comórbidos, como la depresión o la ansiedad, se aconseja el uso de bupropión (inhibe la recaptación de dopamina) [25] o los propios agonistas dopaminérgicos, con propiedades antidepresivas. Los fármacos dopaminérgicos son muy útiles y mejoran los síntomas del TDAH, incluso en niños tratados previamente que no respondieron a estimulantes [26]. Por otra parte, la medicación estimulante utilizada en niños con TDAH no empeora los síntomas de SPI ni el sueño [27]. Cuando existe ferropenia, la administración de suplementos de hierro ha demostrado ser eficaz en ambos trastornos [9]. No existen estudios concluyentes que demuestren un efecto beneficioso con el uso de dopaminérgicos en la reducción de los PLM asociados al TDAH, aunque sí disminuyen con suplementos orales de hierro [28].



Trastorno por movimientos rítmicos relacionados con el sueño (TMRS)

Los TMRS o ritmias, se caracterizan por comportamientos motores rítmicos con la cabeza, el cuello, el tronco, las extremidades o todo el cuerpo, de breve duración que afectan al inicio o a la continuidad del sueño. Los tipos de movimientos más frecuentes son: *head banging* o *jactatio capitis* (el niño golpea la cabeza contra el colchón estando tumbado en decúbito prono o contra la pared estando sentado), *head rolling* (giros laterales de la cabeza), *body rocking* (apoyado sobre manos y rodillas, el niño se balancea hacia delante y atrás) y *body rolling* (giros laterales de todo el cuerpo). En la mayoría de los casos se inician antes del año de edad, son frecuentes hasta los 9 meses, posteriormente su frecuencia disminuye y raramente persisten en la edad adulta [29]. La descripción de los síntomas o el video casero suelen ser suficientes para diagnosticar este trastorno.

Respecto al tratamiento, los MRS suelen ser cuadros de naturaleza benigna y limitada que requieren únicamente medidas de seguridad y tranquilizar a padres y cuidadores del niño, aunque la restricción del sueño o los despertares programados parecen mejorar el trastorno [30].

Hipersomnias

La hipersomnia, que se manifiesta con una SDE (somnolencia diurna excesiva), es la imposibilidad para permanecer despierto y alerta durante la mayor parte del episodio de vigilia diurna y puede estar presente en el 11% de los niños [31] y en el 52,8% de los adolescentes [32]. Todas aquellas situaciones o patologías que cursan con un sueño insuficiente provocan SDE y esta privación de sueño es la causa más frecuente de la SDE en niños y adolescentes.

Las hipersomnias primarias, centrales, intrínsecas o primarias –narcolepsia, hipersomnia idiopática (HI) y síndrome de Kleine-Levin (SKL)–, con un origen en el sistema nervioso central, son poco frecuentes y están caracterizadas por una excesiva presión de sueño.

Narcolepsia

Es un trastorno neurológico, de probable origen autoinmune, caracterizado por SDE en forma de siestas breves y reparadoras (aunque no siempre aparece así en niños), episodios de debilidad provocado por emociones, que afecta más característicamente al territorio facial (facies catapléjica), sueño nocturno agitado y, en algunos casos, parálisis de sueño y/o alucinaciones hipnagógicas (al inicio del sueño) o hipnopómpicas (al final del mismo).

Respecto al manejo de la narcolepsia, debe señalarse que requiere un tratamiento crónico con el que los pacientes puedan llevar una vida prácticamente normal. Los principios básicos del manejo de la narcolepsia en niños son similares a los adultos, con especial atención al entorno familiar y escolar. Como en todo trastorno de sueño se recomienda una correcta higiene de sueño y siestas breves programadas. Sin embargo, respecto al tratamiento farmacológico, en los menores de 16 años no existen tratamientos autorizados ni estudios controlados, si bien se utilizan psicoestimulantes, antidepresivos y oxibato sódico, todos ellos en dosis inferiores a las empleadas en adultos [33,34].

– *Psicoestimulantes*. Lo ideal es mantener unos niveles de alerta durante la mayor parte del día, sobre todo en el horario escolar. En la actualidad, el metilfenidato (MF) es la única opción terapéutica en la población pediátrica porque la Agencia Europea del Medicamento ha prohibido el uso de modafinilo en niños y, en nuestro país, no están autorizados los derivados anfetamínicos ni el mazindol (imidazoisindol tricíclico) para esta enfermedad. El MF es un estimulante del sistema nervioso central que se ha utilizado ampliamente en el TDAH y se recomienda su uso racional, como forma de liberación inmediata, intermedia



o prolongada [35]. Los efectos adversos incluyen insomnio, pérdida de peso, anorexia, hipertensión arterial, cefalea, palpitaciones y, en algunos casos, tolerancia.

– **Antidepresivos.** Aunque no están formalmente autorizados en pediatría, se recomiendan los antidepresivos tricíclicos (ADTC) o los inhibidores de la recaptación de serotonina y otras monoaminas (IRSS) en niños y adolescentes con cataplejía. Todos ellos tienen en común la supresión o reducción del sueño REM por lo que pueden controlar la cataplejía, las AH y la PS pero pueden incrementar el número de MPE durante el sueño. La venlafaxina se utiliza ampliamente en estos pacientes por su mecanismo de acción, más específico que otros ISRR, y una mayor tolerancia en niños. Los efectos adversos de los ADTC incluyen náuseas, vómitos, sensación de sequedad bucal y retención urinaria (efectos anticolinérgicos). Los IRSS pueden provocar náuseas, vómitos, ansiedad (fluoxetina) y, muy esporádicamente, casos de ideación suicida en adolescentes. Si se suprimen bruscamente puede desencadenarse un rebote de la cataplejía en forma de un estatus catapléjico.

– **Oxibato sódico (OS, nombre genérico del gammahidroxibutirato).** Es un agonista del receptor GABA_B, que ha sido autorizado en Estados Unidos y Europa para combatir la cataplejía y otros síntomas de la narcolepsia [36]. Su uso está permitido únicamente en mayores de 16 años, aunque existen algunos estudios que confirman su eficacia y seguridad en niños y adolescentes [37,38]. El OS se debe administrar repartido en dos dosis: antes de acostarse y 2,5-4 horas después, siempre con autorización parental, con una estrecha vigilancia y a dosis inferiores que en adultos. Se deben tomar una serie de precauciones si existen una patología respiratoria, disfunción hepática, hipertensión arterial o insuficiencia renal y, siempre, evitar el consumo de alcohol. Los efectos adversos incluyen náuseas, enuresis, hipertensión arterial y pesadillas. El OS es un derivado del ácido gammahidroxibutírico y, por tanto, podría generar un problema de abuso por lo que en España se dispensa exclusivamente en centros hospitalarios.

– **Otros.** Algunos niños con cataplejía han respondido a la Inmunoglobulina IV aunque la somnolencia diurna ha reaparecido tras un intervalo de tiempo [39] o no se ha demostrado una mejoría significativa de los síntomas [40,41]. No existe experiencia con el uso de análogos de hipocretina en niños.

Los adolescentes deben ser informados de que no pueden conducir vehículos [42] aunque, en casos seleccionados, la decisión sobre la conducción de vehículos debe ser individualizada, teniendo en cuenta la respuesta al tratamiento.

Hipersomnia primaria (HI)

Es un trastorno crónico raro caracterizado por SDE continua, con más de 11 horas de sueño a lo largo del día, que se describe como una sensación de 'borrachera' sin cataplejía. La HI suele diagnosticarse en adultos jóvenes, con una cierta agregación familiar. El tratamiento de la HI es similar al de la SDE de la narcolepsia aunque con menor respuesta [43].

Síndrome de Kleine-Levin (SKL)

Es un trastorno de sueño muy raro, más frecuente en varones adolescentes, caracterizado por una hipersomnia recurrente con episodios de sueño muy prolongados, habitualmente a intervalos de 2 semanas a 18 meses. Este trastorno puede acompañarse de síntomas comportamentales (conductas compulsivas alimentarias y sexuales), emocionales, cognitivos y alteraciones de la percepción que sugieren una participación del hipotálamo y del sistema límbico. Habitualmente de origen idiopático, puede estar asociado a infecciones virales o tumores que afectan al sistema nervioso central. El carbonato de litio, la carbamazepina, la claritromicina o la amantadina han sido utilizados con éxito para prevenir los episodios de SDE y los psicoestimulantes solo han sido eficaces transitoriamente para atenuar la EDS. La hipersomnia recurrente menstrual, variante del SKL en niñas, es un cuadro similar ligado a la menstruación y los síntomas responden al uso de contraceptivos orales [44,45].



El tratamiento de las hipersomnias secundarias o extrínsecas por consumo de ciertos fármacos (antihistamínicos, ansiolíticos, etc.), otros trastornos de sueño o patología médica y psiquiátrica debe dirigirse al manejo de la patología subyacente.

Trastornos respiratorios relacionados con el sueño (TRS)

El niño presenta unas características anatómicas y funcionales que se van desarrollando progresivamente a medida que va creciendo y este proceso de crecimiento y desarrollo se puede ver afectado por factores intercurrentes como los TRS. Estos abarcan un amplio grupo de procesos que incluyen el ronquido, el síndrome de hipoventilación y el síndrome de apnea-hipopnea durante el sueño (SAHS). La prevalencia del SAHS en los niños de 4-5 años se estima entre el 0,2 y el 4,1% y es más frecuente entre los 2 y los 6 años [46]. Entre los factores de riesgo están la hipertrofia adenoamigdalar, la obesidad, las anomalías craneofaciales y los trastornos neuromusculares [47-49]. El SAHS en los niños se asocia con escaso crecimiento, alteraciones neurocognitivas y del comportamiento, hipertensión, afectación cardíaca e inflamación sistémica. Estas posibles complicaciones obligan a instaurar un tratamiento sin demora, que incluye medidas farmacológicas, quirúrgicas y conductuales:

- *Tratamiento quirúrgico.* La adenoamigdalectomía es el tratamiento de elección del SAHS en el niño y es eficaz en aproximadamente el 78% de los casos de SAHS infantil [50,51], pero el riesgo posquirúrgico es mucho mayor en estos niños.
- *Presión positiva continua en la vía aérea (CPAP).* Constituye la segunda línea de tratamiento del SAHS en la infancia [47-49] y está indicado en niños con obesidad, alteraciones craneofaciales o enfermedades neuromusculares junto con hipertrofia adenoamigdalar o sin ella. La presión adecuada que normaliza la respiración y el sueño requiere la titulación de presión de la CPAP mediante PSG nocturna en el laboratorio de sueño.
- *Tratamiento farmacológico.* Los corticoides tópicos nasales, como los antileucotrienos, pueden ser un tratamiento eficaz en niños con SAHS leve, con hipertrofia adenoidea moderada-grave y predominio de síntomas nasales, si bien los efectos a largo plazo aún no son conocidos [47-49].
- *Otros.* Oxigenoterapia (asociada a la de soporte ventilatorio con CPAP o BIPAP, siempre con monitorización) [47], tratamiento ortodóncico (en caso de presencia de anomalías esqueléticas craneofaciales) [47-49] y tratamiento dietético (en niños obesos con SAHS y como segunda opción tras la cirugía si existe hipertrofia adenoamigdalar) [47-49].

Conclusiones

Los problemas de sueño son muy frecuentes en la población pediátrica y el médico debe estar alerta ante la aparición de estos síntomas, con importantes y graves consecuencias durante el día. Existen herramientas diagnósticas que se pueden utilizar en la consulta y que facilitan su identificación. El manejo de los problemas de sueño incluye medidas farmacológicas y no farmacológicas que ayudan a minimizar los síntomas y mejoran la calidad del niño y del entorno familiar.



Bibliografía

1. Iglowstein I, Jenni OG, Molinari L, Largo RH. Sleep duration from infancy to adolescence: reference values and generational trends. *Pediatrics* 2003; 111: 302-7.
2. American Academy of Sleep Medicine. International classification of sleep disorders, third edition. Diagnostic and coding manual. Westchester, IL: AASM; 2014.
3. Fricke-Oerkermann L, Plück J, Schredl M, Heinz K, Mitschke A, Wiater A, et al. Prevalence and course of sleep problems in childhood. *Sleep* 2007; 30: 1371-7.
4. Mindell JA, Owens J. A clinical guide to pediatric sleep: diagnosis and management of sleep problems. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2003.
5. Mindell JA, Kuhn B, Lewin DS, Meltzer LJ, Sadeh A, and the American Academy of Sleep Medicine. Behavioral treatment of bedtime problems and night wakings in infants and young children. *Sleep* 2006; 29: 1263-81.
6. Mindell JA, Emslie G, Blumer J, Genel M, Glaze D, Ivanenko A, et al. Pharmacologic management of insomnia in children and adolescents: consensus statement. *Pediatrics* 2006; 117: 1223-32.
7. van Geijlswijk I, Mol RH, Egberts TC, et al. Evaluation of sleep, puberty and mental health in children with long-term melatonin treatment for chronic idiopathic childhood sleep onset insomnia. *Psychopharmacology (Berl)* 2011; 216: 111.
8. Morgenthaler TI, Lee-Chiong T, Alessi C, Friedman L, Aurora RN, Boehlecke B, et al; Standards of Practice Committee of the American Academy of Sleep Medicine. Practice parameters for the clinical evaluation and treatment of circadian rhythm sleep disorders. An American Academy of Sleep Medicine report. *Sleep* 2007; 30: 1445-59.
9. Buscemi N, Vandermeer B, Hooton N, Pandya R, Tjosvold L, Hartling L, et al. The efficacy and safety of exogenous melatonin for primary sleep disorders. A meta-analysis. *J Gen Intern Med* 2005; 20: 1151-8.
10. Sack RL, Auckley D, Auger RR, Carskadon MA, Wright KP Jr, Vitiello MV, et al; American Academy of Sleep Medicine. Circadian rhythm sleep disorders: part II, advanced sleep phase disorder, delayed sleep phase disorder, free-running disorder, and irregular sleep-wake rhythm. An American Academy of Sleep Medicine review. *Sleep* 2007; 30: 1484-501.
11. Kotagal S. Parasomnias in childhood. *Sleep Med Rev* 2009; 13: 157-68.
12. Bruni O, Ferri R, Novelli L, Finotti E, Miano S, Guilleminault C. NREM sleep instability in children with sleep terrors: the role of slow wave activity interruptions. *Clin Neurophysiol* 2008; 119: 985-92.
13. Hopkins B, Glaze D. Disorders of arousal in children. *Pediatr Ann* 2008; 37: 481-7.
14. Mindell JA, Owens JA. Partial arousal parasomnias: sleepwalking, sleep terrors and confusional arousals. A clinical guide to pediatric sleep: diagnosis and management of sleep problems. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2010.
15. Kushida CA, Littner MR, Morgenthaler T, Alessi CA, Bailey D, Coleman J Jr, et al. Practice parameters for the indications for polysomnography and related procedures: an update for 2005. *Sleep* 2005; 28: 499-521.
16. Mindell JA, Owens JA. Nightmares. A clinical guide to pediatric sleep: diagnosis and management of sleep problems. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2010.
17. Allen RP, Picchietti D, Hening WA, Trenkwalder C, Walters AS, Montplaisi J; Restless Legs Syndrome Diagnosis and Epidemiology workshop at the National Institutes of Health; International Restless Legs Syndrome Study Group. Restless legs syndrome: diagnostic criteria, special considerations, and epidemiology. A report from the restless legs syndrome diagnosis and epidemiology workshop at the National Institutes of Health. *Sleep Med* 2003; 4: 101-19.
18. Picchietti D, Allen RP, Walters AS, Davidson JE, Myers A, Ferini-Strambi L. Restless legs syndrome: prevalence and impact in children and adolescents –the Peds REST study. *Pediatrics* 2007; 120: 253-66.



19. Merino-Andreu M. Trastorno por déficit de atención/hiperactividad y síndrome de piernas inquietas en niños. *Rev Neurol* 2011; 52 (Supl 1): S85-95.
20. Schimmelmann BG, Friedel S, Nguyen TT, Sauer S, Ganz Vogel CI, Konrad K, et al. Exploring the genetic link between RLS and ADHD. *J Psychiatr Res* 2009; 43: 941-5.
21. Picchietti DL, Bruni O, de Weerd A, Durmer JS, Kotagal S, Owens JA, et al; International Restless Legs Syndrome Study Group (IRLSSG). Pediatric restless legs syndrome diagnostic criteria: an update by the International Restless Legs Syndrome Study Group. *Sleep Med* 2013; 14: 1253-9.
22. Picchietti DL, Stevens HE. Early manifestations of restless legs syndrome in childhood and adolescence. *Sleep Med* 2008; 9: 770-81.
23. Kotagal S, Silber MH. Childhood-onset restless legs syndrome. *Ann Neurol* 2004; 56: 803-7.
24. García-Borreguero D, Allen RP, Kohnen R, et al; International Restless Legs Syndrome Study Group. Diagnostic standards for dopaminergic augmentation of restless legs syndrome: report from a World Association of Sleep Medicine-International Restless Legs Syndrome Study Group consensus conference at the Max Planck Institute. *Sleep Med* 2007; 8: 520-30.
25. Picchietti D, Winkelman JW. Restless legs syndrome, periodic limb movements in sleep, and depression. *Sleep* 2005; 28: 891-8.
26. Walters AS, Mandelbaum DE, Lewin DS, Kugler S, England SJ, Miller M. Dopaminergic therapy in children with restless legs/periodic limb movements in sleep and ADHD. Dopaminergic Therapy Study Group. *Pediatr Neurol* 2000; 22: 182-6.
27. Tomás-Vila M, Aleu Pérez-Gramunt M, Beseler-Soto B, Benac-Prefasi M, Pantoja-Martínez J, Pitarch-Castellano I. Methylphenidate and sleep: results of a multicentre study on a population of children with attention deficit hyperactivity disorder. *An Pediatr (Barc)* 2010; 73: 78-83.
28. Ferri R, Bruni O, Novelli L, Picchietti MA, Picchietti DL. Time structure of leg movement activity during sleep in attention-deficit/hyperactivity disorder and effects of levodopa. *Sleep Med* 2013; 14: 359-66.
29. Mindell JA, Owens JA. Sleep related rhythmic movements: head banging, body rocking, and head rolling. A clinical guide to pediatric sleep: diagnosis and management of sleep problems. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2003.
30. Etzioni T, Katz N, Hering E, Ravid S, Pillar G. Controlled sleep restriction for rhythmic movement disorder. *J Pediatr* 2005; 147: 393-5.
31. Blader JC, Koplewicz HS, Abikoff H, Foley C. Sleep problems of elementary school children: a community survey. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1997; 151: 473-80.
32. Pin-Arboledas G, Cubel-Alarcón M, Martín-González G, Lluch-Roselló A, Morell-Salort M. Hábitos y problemas con el sueño de los 6 a los 14 años en la Comunidad Valenciana. Opinión de los propios niños. *An Pediatr (Barc)* 2011; 74: 103-15.
33. Aran A, Einen M, Lin L, Plazzi G, Nishino S, Mignot E. Clinical and therapeutic aspects of childhood narcolepsy-cataplexy: a retrospective study of 51 children. *Sleep* 2010; 33: 1457-64.
34. Lecendreux M, Poli F, Oudiette D, Benazzouz F, Donjacour CE, Plazzi G, et al. Tolerance and efficacy of sodium oxybate in childhood narcolepsy with cataplexy: a retrospective study. *Sleep* 2012; 35: 709-11.
35. Hood BM, Harbord MG. Paediatric narcolepsy: complexities of diagnosis. *J Paediatr Child Health* 2002; 38: 618-21.
36. Palm L, Persson E, Elmqvist D, Blennow G. Sleep and wakefulness in normal preadolescent children. *Sleep* 1989; 12: 299-308.
37. Kanbayashi T, Yano T, Ishiguro H, et al. Hypocretin-1 (orexin-A) levels in human lumbar CSF in different age groups: infants to elderly persons. *Sleep* 2002; 25: 337-9.
38. Mignot EJ. A practical guide to the therapy of narcolepsy and hypersomnia syndromes. *Neurotherapeutics* 2012; 9: 739-52.
39. Lecendreux M, Bruni O, Franco P, et al. Clinical experience suggests that modafinil is an effective and safe treatment for paediatric narcolepsy. *J Sleep Res* 2012; 21: 481-3.



40. Greenhill LL, Pliszka S, Dulcan MK, et al; American Academy of Child and Adolescent Psychiatry. Practice parameter for the use of stimulant medications in the treatment of children, adolescents, and adults. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2002; 41 (Suppl 2): S26-49.
41. Morgenthaler TI, Kapur VK, Brown T, et al. Practice parameters for the treatment of narcolepsy and other hypersomnias of central origin. Standards of Practice Committee of the American Academy of Sleep Medicine. *Sleep* 2007; 30: 1705-11.
42. Manual sobre aspectos médicos relacionados con la capacidad de conducción de vehículos. 2 ed. Madrid: Dirección General de Tráfico (Ministerio del Interior).
43. Vernet C, Arnulf I. Idiopathic hypersomnia with and without long sleep time: a controlled series of 75 patients. *Sleep* 2009; 32: 753-9.
44. Arnulf I, Zeitzer JM, File J, Farber N, Mignot E. Kleine-Levin syndrome: a systematic review of 186 cases in the literature. *Brain* 2005; 128: 2763-76.
45. Arnulf I, Lin L, Gadoth N, et al. Kleine-Levin syndrome: a systematic study of 108 patients. *Ann Neurol* 2008; 63: 482-93.
46. Lumeng JC, Chervin RD. Epidemiology of pediatric obstructive sleep apnea. *Proc Am Thorac Soc* 2008; 5: 242-52.
47. Alonso-Álvarez ML, Canet T, Cubel-Alarco M, Estivill E, Fernández-Julián E, Terán-Santos J, et al. Documento de consenso del síndrome de apneas hipopneas durante el sueño en niños. *Arch Bronconeumol* 2011; 47(Suppl 5): 1-18.
48. American Academy of Pediatrics. Diagnosis and management of childhood obstructive sleep apnea syndrome. Technical report. *Pediatrics* 2012; 130: 1-42.
49. American Academy of Pediatrics. Diagnosis and management of childhood obstructive sleep apnea syndrome. Clinical practice guideline. *Pediatrics* 2012; 130: 1-9.
50. Marcus CL, Moore RH, Rosen CL, et al. A randomized trial of adenotonsillectomy for childhood sleep apnea. Childhood Adenotonsillectomy Trial (CHAT). *N Engl J Med* 2013; 368: 2366-76.
51. Lim J, McKean MC. Adenotonsillectomy for obstructive sleep apnoea in children. *Cochrane Database Syst Rev* 2009; 2: CD003136.

Figura 1. Distribución de las horas de sueño en función de la edad. Se muestran las horas de sueño en un periodo de 24 horas desde el nacimiento a la adolescencia, incluyendo valores promedio y percentiles.

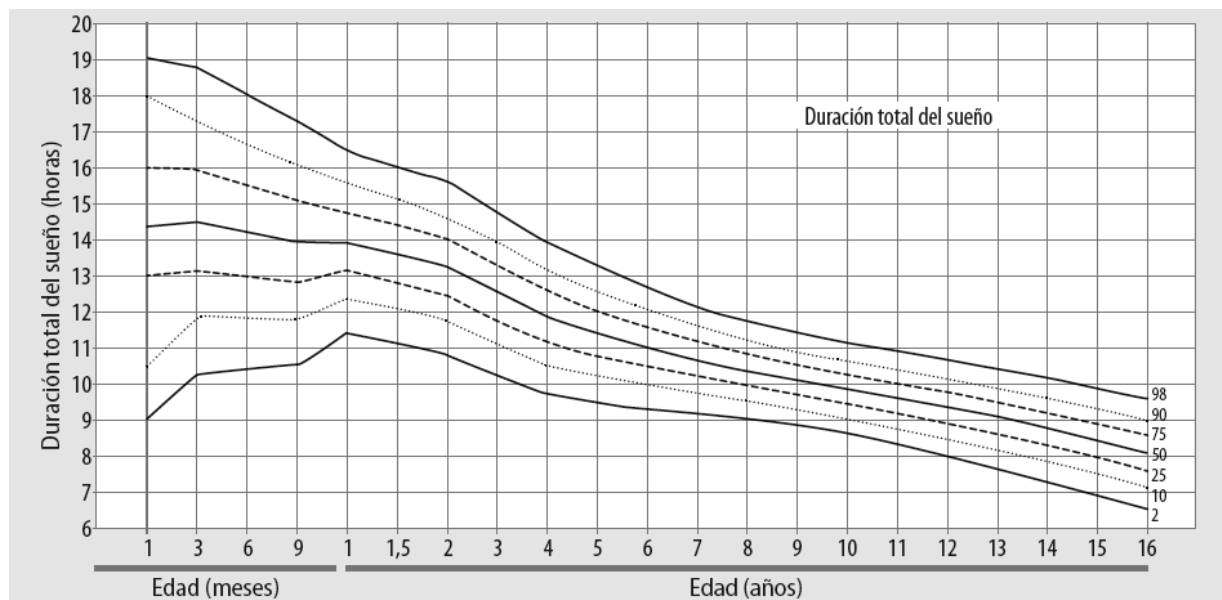
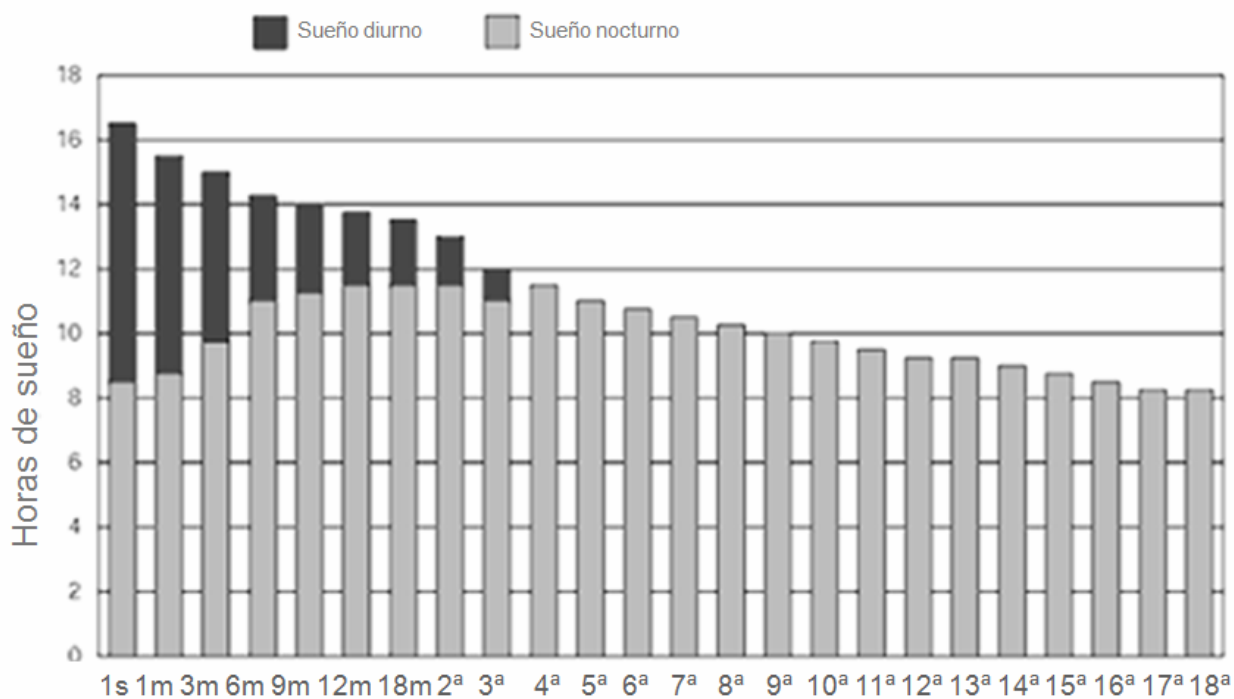


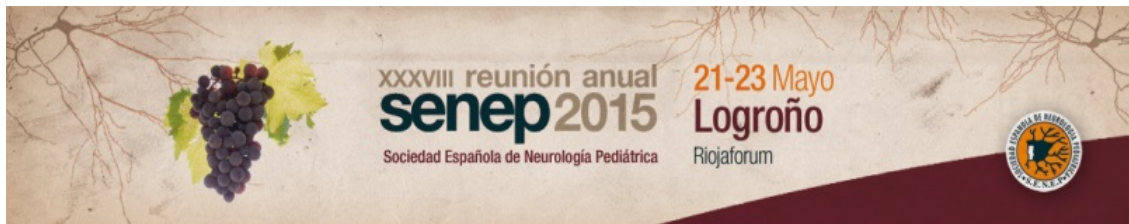
Figura 2. Distribución de las siestas diurnas en función de la edad. La distribución de los episodios de sueño nocturno y siestas diurnas varía en función de la edad.





COMUNICACIONES

ORALES



CO 001

ENCEFALOPATIAS EPILEPTICAS DE INICIO TEMPRANO DE CAUSA GENETICA. CASOS EJEMPLARES:

Calvo Medina, R.⁽¹⁾; Moreno Medinilla, E.⁽¹⁾; Madrid Rodriguez, A.⁽²⁾; Avilés Tirado, M.A.⁽²⁾; Mora Ramirez, M.D.⁽¹⁾; Martinez Anton, J.⁽²⁾.

⁽¹⁾ HRU Malaga, Sección neuropediatría, Málaga; ⁽²⁾ HRU Malaga, Málaga.

Introducción:

El primer año de vida presenta la mayor incidencia de convulsiones de la edad pediátrica, asociando además mayor índice de farmacoresistencia. La actividad epileptiforme continua sobre un cerebro en desarrollo puede producir alteración a nivel cognitivo, sensorial y motor, originando las llamadas encefalopatías epilépticas de inicio temprano (EET). Más de 30% de ellas son de origen genético.

Objetivo:

Presentamos casos representativos de algunas de estas epilepsias asociadas a afectación del cromosoma X.

Resultados:

Describimos los casos de 4 niñas con debut entre 3-7 meses. Exploración física y neurológica normal al nacimiento, no dismorfias. Antecedentes en un caso de epilepsia en el padre. Debut: crisis parciales complejas y mioclonias en un caso; parciales secundariamente generalizadas, evolución a espasmos en otro, y crisis generalizadas agrupadas y ausencias atípicas en relación a procesos febriles en 2. Todas epilepsias farmacoresistentes. Primera batería de pruebas normales: analítica y bioquímica básica, TORCH, AA y AO, neuroimagen, cariotipo y EEG normales. Los estudios genéticos dieron la clave del diagnóstico. La realización de CGH array permitió identificar: duplicación en Xp22.31 de 1.6 mb, delección en la citobanda Xp22.13 de 0.022 Mb (chrX: 18425510-18447051), que afecta al gen CDKL5, delección Xp 22 que afecta al gen de la protocaderina en 2 pacientes. Discusión: El estudio genético debe considerarse dentro de la batería de pruebas a realizar en epilepsias refractarias de etiología no filiada, o en síndromes epilépticos criptogénicos como West u Ohtahara. La estrategia en casos seleccionados sería cariotipo, estudio CGH array, genes específicos cuando la historia sea sugerente (o panel de genes) y estudio de secuenciación genómica.



CO 002

ENCEFALOPATÍA KCNQ2 ESTUDIO CLÍNICO, GENÉTICO Y FUNCIONAL:

Macaya, A. ⁽¹⁾; Marcé Grau, A. ⁽¹⁾; Gomis Perez, C. ⁽²⁾; Malo, C. ⁽²⁾; Cuenca León, E. ⁽¹⁾; De Homdedeu Cortés, M. ⁽³⁾; Felipe Rucian, A. ⁽³⁾; Raspall Chaure, M. ⁽¹⁾; Villarroel Muñoz, Á. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁽²⁾ CSIC Campus U País Vasco, Leioa; ⁽³⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción:

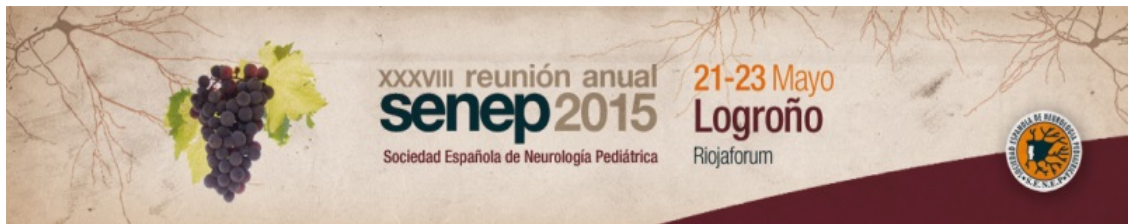
La EIEE7 (MIM#613720) es una encefalopatía epiléptica precoz causada por mutaciones en el gen *KCNQ2*, que codifica la subunidad alfa del canal $K_v7.2$. Objetivo: Descripción de los hallazgos clínicos y genéticos en tres casos en los que se realizó estudio funcional de las mutaciones detectadas.

Pacientes:

Tres recién nacidos no emparentados con debut de crisis tónicas neonatales. Estudio genético mediante PCR y secuenciación Sanger, panel NGS o exoma completo. El caso 1 pertenece a una familia con convulsiones neonatales familiares benignas (CNFB) y desarrolla retraso psicomotor, TEA, nistagmus. Sin crisis con monoterapia. El caso 2 presenta secuelas de retraso psíquico, rasgos TEA y crisis de sobresalto; mejoría de conducta tras tratamiento con retigabina. El caso 3 presenta crisis refractarias al tratamiento, con apnea acompañante, y fallece a los 14 meses. Neuroimagen: caso 1, hipoplasia de nervios ópticos y vermis cerebeloso inferior, tortuosidad vascular; casos 2-3, normal.

Resultados y conclusiones:

Se detectó mutación heredada p.L243F en el caso 1 y las *de novo* p.E130K y p.G281R (no descritas) en los casos 2 y 3. Para simular el balance genético, se transfectaron células HEK293T con $K_v7.2$ mutante y silvestre (homómeros 1:1) o con $K_v7.3$ (heterómeros 1:1:2). La reducción en la densidad de corriente observada en registros de patch-clamp en homómeros $K_v7.2/K_v7.2_{mut}$ y heterómeros $K_v7.2/K_v7.2_{mut}/K_v7.3$ indica una clara correlación entre la función y la gravedad fenotípica. Los resultados sugieren que las mutaciones graves ejercen un efecto dominante negativo con repercusión sobre la excitabilidad neuronal y, potencialmente, la sinaptogénesis y el neurodesarrollo.



CO 003

CARACTERÍSTICAS DE LA EPILEPSIA EN EL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN (SWH) Y SU RELACIÓN CON EL NIVEL DE DESARROLLO PSICOMOTOR. CASUÍSTICA DE 40 PACIENTES PEDIÁTRICOS:

Blanco Lago, R. ⁽¹⁾; Malaga Diéguez, I. ⁽²⁾; Nevado Blanco, J. ⁽³⁾; Granizo Martínez, J.J. ⁽⁴⁾; Gutiérrez Solana, L. ⁽⁵⁾; Madruga Garrido, M. ⁽⁶⁾; Simón De Las Heras, R. ⁽⁷⁾; Martínez Granero, M.Á. ⁽⁸⁾; González Álvarez, V. ⁽⁹⁾; Pérez Poyato, M. ⁽¹⁰⁾; Ruíz_falcó Rojas, M.L. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽²⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽³⁾ Hospital de la Paz. Área Genómica estructural y Funcional. iNGENEMM, Madrid; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Infanta Cristina, Madrid; ⁽⁵⁾ Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽⁶⁾ Hospital Universitario Vigen del Rocío, Sevilla; ⁽⁷⁾ Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ⁽⁸⁾ Hospital Fundación de Alcorcón, Madrid; ⁽⁹⁾ Hospital San Juan de Dios, Barcelona; ⁽¹⁰⁾ Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

Introducción:

El SWH (deleción 4p-) se caracteriza por: facies en casco griego, CIR, retraso del desarrollo y epilepsia o alteraciones EEG

Objetivos:

Recoger características generales y de la epilepsia en pacientes con SWH y correlacionarlas con el nivel de desarrollo psicomotor.

Pacientes y métodos:

Mediante la Asociación Española SWH, contactamos con 40 familias afectadas. Recogida de datos a través de formularios (datos epidemiológicos, desarrollo psicomotor, historia epilepsia y comorbilidades) e informes médicos, genéticos y de EEG. Análisis estadístico SPSS Statistics. Estudio iniciado en 2012, inicialmente retrospectivo, habiéndose hecho seguimiento de la muestra hasta la actualidad.

Resultados:

Edad media actual de 7 años, predominio femenino. Un éxitus en el periodo de estudio. Epilepsia: presente en el 86,8%, de ellos el 40% sólo crisis en contexto febril. Más de la mitad han presentado estatus epilépticos al menos una vez (media estatus: 5,67). Crisis polimorfas y con frecuencia trazadas EEG característico. Reciben FAES el 82% de los pacientes (monoterapia: 52%). El FAE empleado con mayor éxito: VPA o la combinación de éste con LEV. El PB resulta ineficaz con cierta frecuencia. Un 42% de los pacientes llevan dos años o más sin crisis. Los ítems de desarrollo psicomotor parecen más afectados en pacientes con peor control de crisis (ajustado por edad) y mayor tamaño de deleción.

Comentarios:

Características de la epilepsia en el SWH acordes a descripciones de literatura: de difícil control en primeras etapas y asociada a patrón EEG característico. Grado de desarrollo psicomotor impresiona superior al descrito en artículos clásicos.



CO 004

AMPLIACIÓN DEL ESTUDIO DE AUSENCIAS CON CARACTERÍSTICAS “ATÍPICAS” SECUNDARIAS A MUTACIONES EN *SLC2A1*:

Soto Insuga, V. ⁽¹⁾; Ortega Moreno, L. ⁽¹⁾; Guerrero López, R. ⁽²⁾; González Giráldez, B. ⁽²⁾; Losada Del Pozo, R. ⁽²⁾; Rodrigo Moreno, M. ⁽²⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽³⁾; Prados Álvarez, M. ⁽⁴⁾; Martínez González, M. ⁽²⁾; Serratosa Fernández, J.M. ⁽²⁾; García Pérez, M.A. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Niño Jesús, Madrid; ⁽⁴⁾ Hospital Infanta Elena, Madrid; ⁽⁵⁾ Hospital Alcorcón, Madrid.

Introducción:

Mutaciones del gen *SLC2A1* son causa de diferentes epilepsias, entre ellas las del tipo ausencia; las cuales suelen acompañarse de características “atípicas”: inicio precoz <4 años (IP), retraso psicomotor/cognitivo (RPM), refractariedad al tratamiento antiepiléptico (RTA), asociación crisis mioclónicas positivas/negativas (CM), asociación de otras crisis epilépticas (OC), trastorno del movimiento (MOV) o antecedentes 1º-2º grado con ausencias (AF). Al tener un tratamiento específico (dieta cetogénica) su diagnóstico es crucial.

Objetivos:

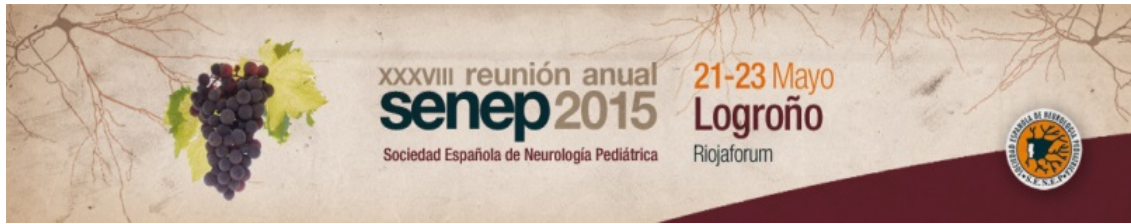
Analizar la frecuencia de mutaciones en gen *SLC2A1* en pacientes con ausencias “atípicas”.

Pacientes y métodos:

Se analizó el gen *SLC2A1* mediante secuenciación Sanger e hibridación de múltiples sondas MLPA para el estudio de delecciones/duplicaciones en pacientes con ausencias (punta-onda 3-4Hz) y características “atípicas”.

Resultados:

Se analizaron 27 pacientes: 15 RTA (55,56%), 14 IP (51,85%), 12 OC (44,44%), 10 RPM (37,03%), 3 AF (11,11%), 2 CM (7,4%) y 1 MOV (3,7%). Sólo uno de los pacientes presentó mutación en *SLC2A1* (3,7%). Al analizar el riesgo acumulado de presentar una mutación, se vio que cuantas más características “atípicas” presentara el paciente más probabilidades había de una alteración en transportador de glucosa cerebral GLUT1. Así, en aquellos pacientes que presentaron una (n=12), dos (n=4) o tres características adicionales (n=7) no presentaron mutación; mientras que la mutación se detectó en uno de los cuatro pacientes con cuatro características atípicas (IP, RPM, OC y MOV) siendo el único paciente que presentaba trastorno de movimiento asociado. Conclusión: Mutaciones del gen *SLC2A1* no son frecuentes en pacientes con ausencias atípicas, siendo el trastorno de movimiento una de las características más específicas de este trastorno.



CO 005

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT EN VARONES CON RETRASO MENTAL LIGADO AL X:

Mosquera Gorostidi, A. ⁽¹⁾; Azcona Ganuza, G. ⁽²⁾; Lucea Martínez, L. ⁽¹⁾; García Ayerra, M. ⁽¹⁾; García De Gurtubay, I. ⁽²⁾; Catalli -, C. ⁽³⁾; Martín Del Viejo, M. ⁽⁴⁾; García Peñas, J.J. ⁽⁴⁾; Aguilera Albesa, S. ⁽¹⁾; Yoldi Petri, M.E. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽²⁾ Neurofisiología, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽³⁾ Genética, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽⁴⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

El síndrome de Lennox-Gastaut (SLG) se inicia de forma típica antes de los 8 años, evolucionando desde una epilepsia previa y con independencia de la etiología. Se presentan tres pacientes con SLG de inicio relativamente tardío asociado a síndromes ligados al X.

Casos clínicos:

Se describe la evolución clínico-eléctrica de tres varones con retraso mental ligado al X, dos con frágil-X y uno con duplicación MECP2, que debutan con crisis típicas de SLG a los de 11,12 y 9 años, respectivamente, con rápida evolución a un fenotipo completo de SLG. En los tres casos se constató deterioro cognitivo y conductual con rasgos autísticos progresivos adquiridos. En el caso del varón con duplicación MECP2, se objetivó una pérdida tardía del uso propositivo de las manos en los primeros meses tras el inicio de las crisis polimorfas, con evolución tórpida y fallecimiento a los 17 años. Todos se mostraron refractarios a los fármacos antiepilépticos. En los casos con frágil-X, uno respondió a dieta cetogénica y otro lleva recientemente un estimulador del nervio vago.

Conclusiones:

La epilepsia es frecuente en varones con retraso mental ligado al X, pero el SLG está escasamente representado en este grupo. En estos niños, aparece de forma relativamente tardía, sin epilepsia previa y asociando síntomas autísticos progresivos. Las características del SLG se consideran actualmente un reflejo de la afectación de redes neuronales específicas por las descargas epilépticas, como la red de modo por defecto. Ésta se ha encontrado alterada en estudios de mutaciones MECP2 y FMR1.



CO 006

ESTUDIO DE MONOAMINAS EN LCR DE 50 PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA DE INICIO PRECOZ:

Baide Mairena, H.⁽¹⁾; Sigatullina ., M.⁽²⁾; Cortes-Saladelafont ., E.⁽²⁾; Fons ., C.⁽²⁾; O'callaghan ., M.⁽²⁾; Molero ., M.⁽³⁾; Armstrong ., J.⁽³⁾; Artuch ., R.⁽³⁾; Sanmartí ., F.⁽²⁾; García-Carzola ., A.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Neurología, Hospital Sant Joan de Deu; ⁽²⁾ Servicio de Neurología, Hospital Sant Joan de Deu; ⁽³⁾ CIBERER, ISCIII, Servicio de Bioquímica Molecular.

Introducción:

Las EEP son enfermedades devastadoras en las que existen pocos datos sobre el papel de las monoaminas en su patogénesis.

Objetivos:

Describir las alteraciones de las monoaminas en LCR en una serie de pacientes con EEP y los factores que podrían contribuir a su alteración.

Materiales y métodos:

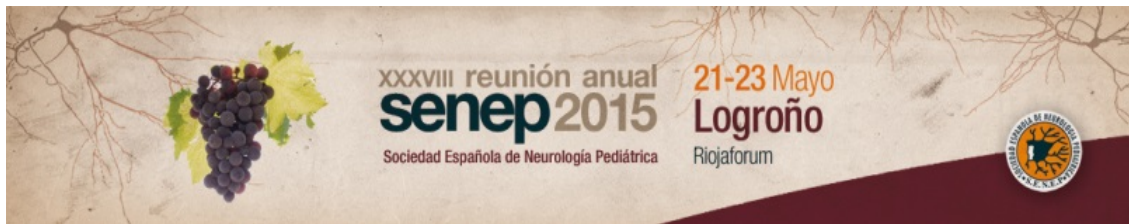
Se estudiaron retrospectivamente variables clínicas, electrofisiológicas, genéticas y niveles de neurotransmisores en LCR intercrítico de 50 pacientes con EEP.

Resultados:

La mediana de edad al debut fue de 0.27 años. En 16 pacientes se halló etiología genética: 6 CDKL5, 2 KCNQ3, 1 FOXP1, 1 SCN9A, 2 SNC2A, 1 EFCH1 y 1 JRK. Resto de estudios genéticos en curso. 9 pacientes tenían Síndrome de West, 2 Síndrome de Ohthara, 4 Epilepsia Mioclónica Precoz. En el resto no pudo determinarse un síndrome epiléptico bien definido. 21(42%) pacientes tenían niveles anormales de monoaminas, de los cuales 12 (57%) tenían una alteración en niveles de 5-HIAA. Las epilepsias neonatales mostraron niveles muy bajos de monoaminas, principalmente de 5-HIAA.

Conclusiones:

La vía serotoninérgica está especialmente afectada en las EEP, siendo más vulnerable el período neonatal. Este hallazgo podría tener implicaciones fisiopatológicas y terapéuticas. No parece encontrarse un patrón característico de alteración de las monoaminas según el defecto genético concreto o el síndrome epiléptico. La relación entre EEP y serotonina precisa de un estudio en mayor profundidad.



CO 007

USO DE INMUNOGLOBULINAS PARA EL TRATAMIENTO DE LA EPILEPSIA: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO:

Villalobos Reales, J.⁽¹⁾; Bernardino Cuesta, B.⁽¹⁾; Cantarín Extremera, V.⁽¹⁾; Ruiz - Falcó Rojas, M.L.⁽¹⁾; Martín Prado, S.⁽¹⁾; Armangue Salvador, T.⁽²⁾; Duat Rodríguez, A.⁽¹⁾; Hortigüela Saeta, M.⁽¹⁾; Martínez Albaladejo, I.⁽¹⁾; Procházková X, M.⁽¹⁾; Perez Sebastián, I.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Clínic, Barcelona.

Objetivos:

Analizar las características de los pacientes que reciben inmunoglobulinas intravenosas (IgIV) como tratamiento de su epilepsia, y la respuesta al tratamiento.

Material y métodos:

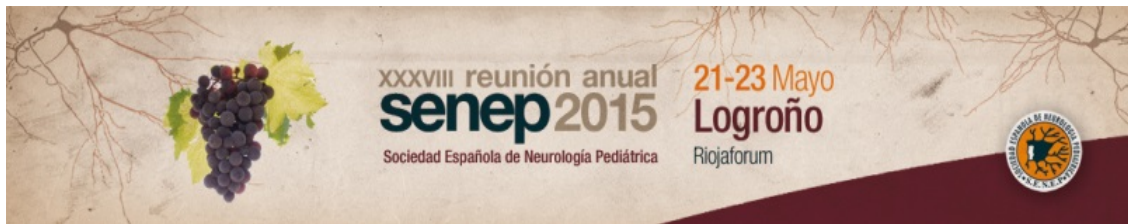
Estudio observacional retrospectivo. Revisión de las historias clínicas de los pacientes que han recibido IgIV en nuestro centro, entre agosto de 2009 y julio de 2014, como parte del tratamiento de su epilepsia.

Resultados:

Muestra 11 pacientes (8/11 niñas). La mediana de edad del debut de la epilepsia fue 4 años, el tiempo hasta la inmunoterapia fue de 22 meses, habiendo recibido con anterioridad una media de 5 fármacos antiepilépticos, las crisis eran diarias en 9/11, con EEG multifocal en 8/11 casos. Había datos de inflamación de SNC por neuroimagen en 4/11, y en LCR en 1/11 (pleocitosis). Presentaban autoanticuerpos en LCR y suero 2/11 (anticuerpos antitiroideos en un caso, anti-GAD en otro). La dosis de IgIV fue 2 gramos/kg/ciclo, en 5 días; 1/11 presentó efectos secundarios significativos. El número de ciclos administrados varió entre 2 y 13, con un intervalo entre ciclos de 6 semanas. Solo 3/11 presentaron una mejoría clínica con una disminución mayor del 50% en el número de crisis, uno con epilepsia temporal, 2 con epilepsias autoinmunes con anticuerpos positivos.

Conclusiones:

En nuestro estudio se observó una mejoría clínica con disminución en el número de crisis en las epilepsias de origen autoinmune con anticuerpos positivos y una epilepsia temporal. Es necesaria una mejor selección de los pacientes candidatos a recibir tratamiento con inmunoglobulinas para su epilepsia farmacorresistente.



CO 008

TRATAMIENTO CON RITUXIMAB EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON EPILEPSIA Y ENCEFALOPATÍAS AUTOINMUNES:

Babín López, L. ⁽¹⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽¹⁾; Ruiz-Falcó Rojas, M.L. ⁽¹⁾; García Peñas, J.J. ⁽¹⁾; Jiménez Echevarría, S. ⁽¹⁾; Fernández García, M.Á. ⁽¹⁾; Bermejo Arnedo, I. ⁽¹⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽¹⁾; Martín Prado, S. ⁽²⁾; González Gutiérrez-Solana, L. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Farmacología Clínica, Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

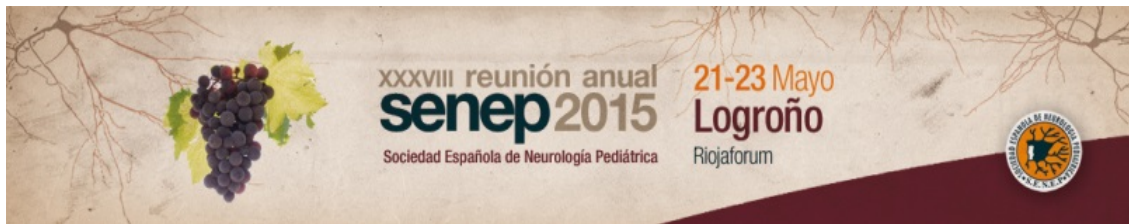
El Rituximab ha visto incrementado su uso en los últimos años en la población pediátrica en varias patologías autoinmunes del sistema nervioso central, mostrándose útil y seguro. Material y métodos: Revisión retrospectiva de los pacientes tratados con Rituximab entre los años 2012-2015 en la sección de Neurología con el diagnóstico de epilepsia o encefalopatía de probable etiología autoinmune. En todos los casos se recogieron datos de variables epidemiológicas, del cuadro neurológico, etiología y evolución. Previo al tratamiento y durante el seguimiento se realizaron las pruebas complementarias pertinentes descartando patología que contraindicara el mismo o aparición de efectos secundarios.

Resultados:

Obtuvimos 5 pacientes con edad media de 7,2 años (3-14), con diagnósticos de: Encefalitis de Rasmussen (n=1), encefalopatía por anticuerpos antireceptor-NMDA (n=1), encefalopatía epiléptica por anticuerpos anti-GAD (n=1), encefalitis límbica (n=1) y encefalopatía con respuesta a corticoides asociada a tiroiditis autoinmune (n=1). La terapia se inició, como media, 1,3 años tras el debut de la enfermedad (2 meses-4 años). Todos los pacientes recibieron una dosis semanal, cuatro semanas. Los efectos adversos más frecuentes fueron: febrícula, cefalea, náuseas e hipotensión. Ninguno desarrolló efectos graves. Periodo de seguimiento tras la administración de 7,6 meses (3-17). Mejoría en el 80% de los pacientes, con disminución del número de crisis en general y resolución completa del cuadro en uno de ellos.

Conclusión:

El uso de Rituximab en encefalitis o epilepsias autoinmunes refractarias a otros tratamientos es una terapia beneficiosa, aunque no exenta de efectos secundarios, a tener en cuenta entre las diferentes opciones terapéuticas.



CO 009

ESTADO DE MAL SÚPER-REFRACTARIO CON ESPASMOS E HIPSARRITMIA EN PACIENTE CON ENCEFALITIS ANTI NMDA RECEPTOR POST HERPÉTICA:

Málaga Diéguez, I. ⁽¹⁾; Roncero Sánchez-Cano, I. ⁽²⁾; Armangué Salvador, T. ⁽³⁾; Santoveña González, L. ⁽⁴⁾; Blanco Lago, R. ⁽¹⁾; Rekarte García, S. ⁽¹⁾; Dalmau Obrador, J. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Neuropediatría, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽²⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽³⁾ Programa de Neuroinmunología. Institut d'investigacions biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS). Hospital Clínic. Universidad de Barcelona, Barcelona; ⁽⁴⁾ Neurofisiología Clínica, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Introducción:

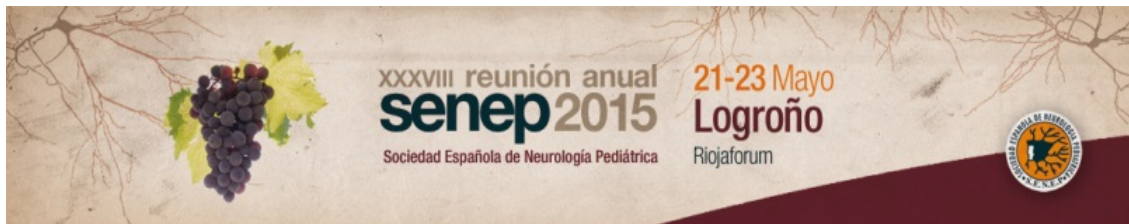
La encefalitis anti-NMDAr a menudo asocia crisis y epilepsia, pero no han sido descritos espasmos o hipoarritmia. Presentamos al primer paciente aportando videos clínicos y video EEGs críticos.

Caso clínico:

Paciente de 11 meses que ingresa en UCIP por estado de mal en contexto febril. Se diagnostica encefalitis herpética (HSV-1) y se trata con Aciclovir y VPA, con buena evolución. A los 19 días presenta empeoramiento progresivo con irritabilidad, desconexión del medio y muecas faciales. Se descarta recidiva herpética y se sospecha encefalitis anti-NMDAr, iniciándose corticoterapia de forma precoz. Los Ac anti NMDAr (+) confirman la sospecha y se utilizan inmunosupresores de primera y segunda línea (corticoides, Inmunoglobulinas, Rituximab, ciclofosfamida) sin éxito. A las 24 horas del deterioro inicia espasmos con correlación EEG, que no se controlan y evolucionan hacia un estado de mal súper-refractario que precisa coma barbitúrico. Finalmente se controla con VPA+VGB+MDZ+LCM+Dieta cetogénica. A nivel clínico el niño evoluciona hacia una corea generalizada con muecas faciales, tripaesía espástica de predominio izquierdo y afectación neurosensorial. Ante la mala evolución se realiza plasmaféresis a los 70 días, obteniéndose mejoría de la corea y el estado de alerta.

Comentarios:

Nuestro paciente podría representar la primera evidencia de que algunos casos de epilepsia tipo espasmos / Sd. de West podrían ser secundarios o desencadenados por Ac. anti-NMDAr. Esto se apoyaría en recientes avances en la genética (mutaciones del GRIN2B que codifica subunidad NR2B del receptor NMDA) y el modelo animal (espasmos inducidos por administración de NMDA) del Síndrome de West.



CO 010

STATUS EPILÉPTICO SUPERREFRACTARIO ASOCIADO A ENCEFALITIS DE HASHIMOTO:

Gomez Garcia De La Banda, M.; Del Toro Riera, M.; Felipe Rucian, A.; Tormos Muñoz, M.A.; Chavez Lopez, E.K.; Cruz Tapia, L.; Vicente Rasoamalala, M.; Rossich Verdes, R.; Macaya Ruiz, A... Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción:

La encefalitis de Hashimoto (EH) es un trastorno autoinmune caracterizado por clínica neurológica heterogénea asociado a títulos elevados de anticuerpos antitiroideos en suero y, habitualmente, buena respuesta al tratamiento corticoideo. Presentamos un caso de status epiléptico secundario a EH con mala respuesta al tratamiento corticoideo.

Caso Clínico:

Paciente de 13 años que ingresa por crisis tónico-clónica generalizada con agitación y disminución progresiva del nivel de conciencia que evoluciona a status epiléptico superrefractario y requiere inducción de coma barbitúrico. En TC craneal se objetiva tiroides hipodensa y en ecografía cervical hallazgos compatibles con tiroiditis de Hashimoto. Se detecta importante elevación anticuerpos anti-TPO séricos (2644.2 UI/ml) y en LCR anticuerpos antiRo y antineuronales positivos y anti-neurópilo negativos. Se orienta como encefalitis autoinmune iniciándose tratamiento endovenoso con corticoides y gammaglobulinas. RM craneal inicial normal y lesiones focales en sustancia blanca periventricular, ganglios basales y áreas límbicas compatibles con EH en control posterior. Ante recurrencia de las crisis requiere politerapia antiepiléptica endovenosa y múltiples plasmaféresis durante 5 semanas. A los 6 meses del debut permanece sin crisis, en tratamiento corticoideo y antiepiléptico, aunque con deterioro cognitivo, conducta inadecuada y labilidad emocional.

Conclusión:

El status epiléptico superrefractario debe alertar de un posible diagnóstico de encefalitis autoinmune. La determinación de autoanticuerpos en suero y LCR en pacientes con encefalopatía de origen incierto debe incluir los anticuerpos antitiroideos. El tratamiento corticoideo puede resultar insuficiente en la EH debiendo considerarse un tratamiento precoz con inmunosupresores.



CO 011

RECIDIVAS AUTOINMUNES POST-HERPÉTICAS: NUEVOS FENOTIPOS CLÍNICOS Y NUEVOS AUTOANTÍGENOS:

Armangué, T. ⁽¹⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽²⁾; Málaga Diéguez, I. ⁽³⁾; Turón Viñas, E. ⁽⁴⁾; Muñoz Cabello, B. ⁽⁵⁾; López García, M. ⁽⁶⁾; Aguilera Albesa, S. ⁽⁷⁾; López Laso, E. ⁽⁸⁾; Graus Ribas, F. ⁽¹⁾; Dalmau Obrador, J. ⁽⁹⁾.

⁽¹⁾ Programa de Neuroinmunología, Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Hospital Clínic, Universitat de Barcelona, Barcelona; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽³⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽⁴⁾ Neuropediatría, Hospital Universitari de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ⁽⁵⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁽⁶⁾ Neuropediatría, Hospital Son Llatzer, Palma de Mallorca; ⁽⁷⁾ Neuropediatría, Complejo Hospitalario de Navarra B, Navarra; ⁽⁸⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁽⁹⁾ Programa de Neuroinmunología, ICREA at Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Hospital Clínic, Universitat de Barcelona. University of Pennsylvania, Philadelphia, USA, Barcelona.

Introducción:

La reciente identificación de los anticuerpos contra NMDAR como causantes de coreoatetosis post-encefalitis herpética (EH) respalda firmemente la hipótesis de que los síntomas post-EH son inmunomediados.

Objetivos:

Describir nuevos fenotipos clínicos de recidivas autoinmunes post-EH y nuevos auto-antígenos implicados.

Material y métodos:

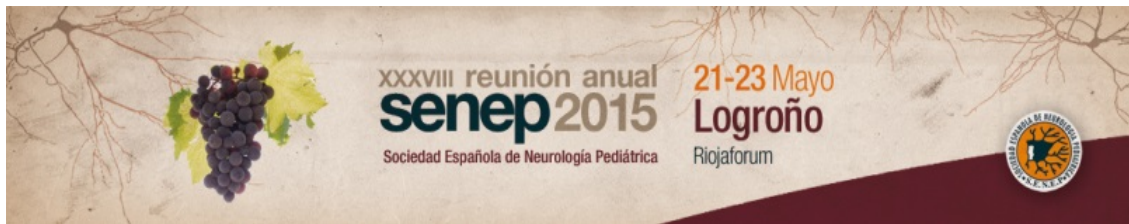
Estudio clínico de pacientes con recidivas post-EH en los últimos 18 meses. Estudios inmunológicos con técnicas previamente descritas.

Resultados:

Identificamos prospectivamente 14 pacientes con recidivas post-EH (13 autoinmunes, 1 viral). Las recidivas autoinmunes se presentaron una mediana de 27 días (rango 12-51) post-EH. Cinco eran niños (mediana edad 11 meses, rango 6-20) con coreoatetosis post-EH (3 con status epiléptico refractario, 1 con espasmos infantiles). De los otros 8 pacientes (2 adolescentes y 6 adultos, mediana 40 años, rango 13-69), 7 se presentaron con alteración grave del comportamiento (6 aislado, 1 con blefarospasmo y disminución de conciencia) y 1 con status epiléptico refractario. Diez pacientes tenían anticuerpos contra NMDAR (uno también contra GABAAR), y 3 contra antígenos desconocidos. Los pacientes con fenotipos diferentes a coreoatetosis se diagnosticaron más tarde que los pacientes con coreoatetosis típica (87 días, rango 12-296 vs 4 días, rango 0-55) aunque su respuesta a inmunoterapia fue mayor. La RM cerebral durante la recidiva mostró captación intensa de contraste en 6/6 casos estudiados.

Conclusiones:

La EH es un desencadenante de autoinmunidad cerebral no restringida a NMDAR. Los fenotipos clínicos de las recidivas autoinmunes post-EH son diferentes y dependen de la edad. Su reconocimiento es importante porque son potencialmente tratables con inmunoterapia.



CO 012

ICTUS PEDIÁTRICO: ESTUDIO DESCRIPTIVO:

Buenache Espartosa, R. ⁽¹⁾; Márquez Romero, C. ⁽²⁾; Escajadillo Vargas, K. ⁽²⁾; Fernández Menéndez, A. ⁽²⁾; Masjuan Vallejo, J. ⁽³⁾; Martínez San Millan, J. ⁽⁴⁾; Lorenzo Sanz, G. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽³⁾ Neurología, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽⁴⁾ Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

Objetivos:

Revisión de la casuística de ictus pediátrico en nuestro centro en los últimos 12 años, evaluando cuales fueron los grupos etiológicos, las manifestaciones clínicas más frecuentes y los tiempos de diagnóstico.

Material y métodos:

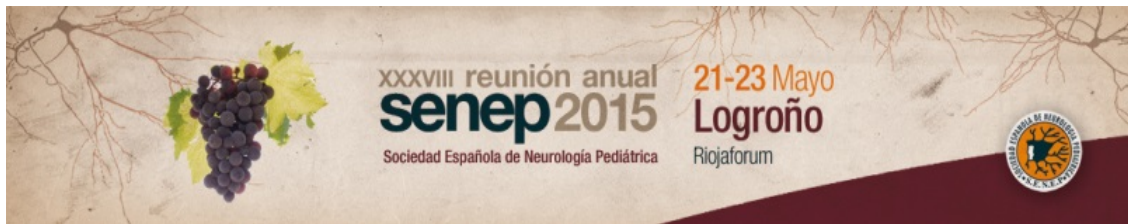
Estudio retrospectivo, descriptivo de los pacientes diagnosticados de ictus, mayores de 1 mes y menores 16 años en nuestro centro, en el periodo 2002-2014. Las variables estudiadas fueron: edad, sexo, manifestaciones clínicas, radiológicas, etiología, enfermedad de base y tiempo del diagnóstico.

Resultados:

Total 14 pacientes, de los cuales 85,7% fueron ictus isquémicos y 14,3% hemorrágicos. 57% sexo masculino. Edad: 1-15 años (mediana 10 años). Dentro de las manifestaciones clínicas en orden de frecuencia encontramos: hemiparesia (71,43%), alteración de pares craneales (57,15%), disfasia (57,15%), cefalea (35,72%), parestesias (7,15%), crisis comiciales (7,15%) y discinesias (7,15%). En cuanto a los hallazgos radiológicos (TC/RM) las localizaciones de las regiones afectadas fueron muy heterogéneas sin predominio significativo de ningún territorio. En cuanto al diagnóstico etiológico en su mayoría fue indeterminado (35,72%), seguido de malformaciones vasculares (21,43%), cardioembolismo (14,28%), disección de carótida (7,15%), enfermedad de Moyamoya (7,15%), Factor V Leiden (7,15%) y vasculopatía lúpica (7,15%). El tiempo para el diagnóstico varió entre 1 hora y 10 días (mediana 2 días).

Conclusiones:

Establecer un diagnóstico precoz de ictus en la edad pediátrica sigue siendo un reto. En nuestro estudio, al igual que lo descrito en la literatura, hemos encontrado una gran variedad de manifestaciones clínicas iniciales, así como grupos etiológicos, con predominio de arteriopatías, enfermedades protrombóticas, cardiopatías y malformaciones vasculares.



CO 013

CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS DE LOS ICTUS ISQUÉMICOS EN NIÑOS CON CARDIOPATÍAS:

Jiménez De Domingo, A. ⁽¹⁾; Vázquez López, M. ⁽²⁾; De Castro De Castro, P. ⁽²⁾; Miranda Herrero, M.C. ⁽²⁾; Barredo Valderrama, E. ⁽²⁾; Gil Villanueva, N. ⁽³⁾; Pascual Pascual, S.I. ⁽⁴⁾; Alcaraz Romero, A.J. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ NEUROPEDIATRÍA, H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA, MADRID; ⁽²⁾ H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA, MADRID; ⁽³⁾ H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE CARDIOLOGÍA INFANTIL, MADRID; ⁽⁴⁾ HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA, MADRID; ⁽⁵⁾ H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS. .

Introducción:

Las cardiopatías congénitas y adquiridas son un importante factor de riesgo de ictus cardioembólico.

Objetivos:

El objetivo del estudio es describir las características epidemiológicas de los ictus en niños con cardiopatías.

Material y métodos:

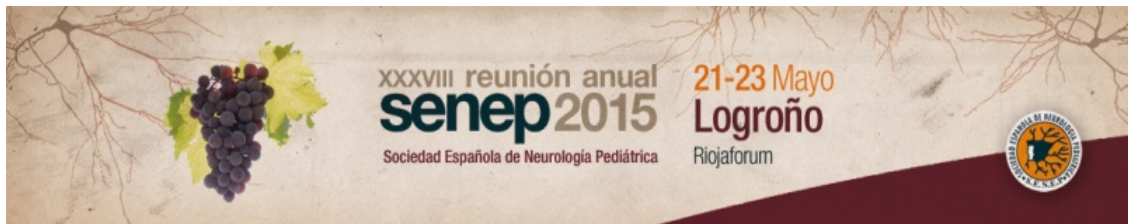
Estudio retrospectivo en el que se incluyeron pacientes menores de 16 años con cardiopatía congénita o adquirida que hubieran sufrido ictus isquémico. Se recogieron datos epidemiológicos, variables clínicas relacionadas con la cardiopatía y con el ictus.

Resultados:

Durante un periodo de 14 años, 74 niños con cardiopatías sufrieron un ictus isquémico. La media de edad fue de 11 meses y el 60.8% eran varones. El 89.2% eran cardiopatías congénitas frente al 10.8% de adquiridas, siendo un 63% cianógenas. La forma de presentación más frecuente de ictus isquémico fue el déficit motor seguido de la crisis convulsiva. El ictus fue hospitalario (65%) en la mayoría de los pacientes, sólo un 17% ocurrió en domicilio. En 36 pacientes se relacionó con cirugía cardíaca y en 20 casos ocurrió tras el cateterismo. El ictus fue múltiple en un 34% de los pacientes, bihemisféricos en un 27%. En un 13.5% afectaron a la circulación anterior y posterior. Fue de gran tamaño en el 47.3% y con componente hemorrágico en un 27%. La recurrencia del ictus fue del 11%. La mortalidad durante el periodo de estudio fue de 16 pacientes (21.6%).

Conclusiones:

Los ictus isquémicos en los pacientes cardiopatas con frecuencia son múltiples, bihemisféricos y con componente hemorrágico. Ocurren con mayor frecuencia en el medio hospitalario y se relacionan con intervenciones.



CO 014

INFARTO DE ARTERIAS CEREBRALES POSTERIORES SECUNDARIO A INFECCIÓN POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE EN NIÑO DE 7 AÑOS:

Lastra Rodríguez, J. ⁽¹⁾; Tirado Requero, P. ⁽²⁾; Fiz Pérez, L. ⁽²⁾; Velázquez Fragua, R. ⁽²⁾; Martínez Bermejo, A. ⁽²⁾; Arcas Martínez, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción:

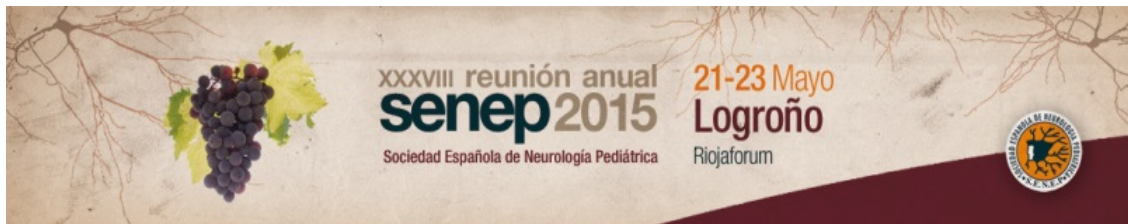
Los ictus en la infancia constituyen una patología rara, especialmente fuera del período neonatal y en niños sin factores de riesgo previos. Entre las causas descritas se encuentran los procesos infecciosos, resultando comúnmente citada la infección por *Mycoplasma pneumoniae*. Presentamos el caso de un niño de 7 años con infarto agudo de ambas arterias cerebrales posteriores asociado a infección por *Mycoplasma pneumoniae*.

Caso Clínico:

Niño de 7 años con cuadro de cefalea y vómitos de 48 horas de evolución asociando pico febril aislado. Acude por alteraciones visuales progresivas en las últimas horas: miodesopsias, escotomas y finalmente amaurosis bilateral intermitente. Descartando patología oftálmica estructural, se realiza TC craneal donde se observan lesiones compatibles con infarto cerebral agudo en territorio tributario de ambas arterias cerebrales posteriores. Se inicia tratamiento anticoagulante con heparina intravenosa y antiagregante con ácido acetilsalicílico. La RMN confirma amplio infarto isquémico temporooccipital bilateral y el angio-TAC oclusión total de ACP izquierda y parcial de ACP derecha. El estudio microbiológico muestra infección por *Mycoplasma pneumoniae* IgM e IgG positivos, iniciándose tratamiento antibiótico con Azitromicina. La RX de Tórax muestra infiltrados pulmonares. Los estudios inmunológicos, hematológicos, bioquímicos, cardiológico y vascular fueron negativos. Presenta evolución clínica favorable persistiendo al alta cuadrantanopsia superior izquierda. Tras dos meses la Angio-RMN muestra repermeabilización de territorios infartados, suspendiéndose tratamiento.

Discusión:

En nuestra revisión de la literatura pediátrica sólo hemos encontrado 13 casos de infarto cerebral secundario a infección por *Mycoplasma pneumoniae*. La mayoría de ellos presentan resto de estudios negativos como ocurre en nuestro caso.



CO 015

PÉRDIDA VISUAL AGUDA EN NIÑOS. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN DESDE LA UNIDAD DE NEUROPEDIATRÍA:

Sierra Córcoles, C.⁽¹⁾; González Villén, R.⁽²⁾; Parrilla Muñoz, R.⁽²⁾; Cánovas Sánchez, L.⁽²⁾; Melguizo Morales, M.⁽²⁾; Martínez Padilla, M.⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J.⁽²⁾.

⁽¹⁾ U. Neuropediatría. UGC pediatría, Hospital Materno Infantil, Jaén; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil, Jaén.

INTRODUCCIÓN:

La pérdida visual aguda implica diagnósticos diferenciales. Resultando fundamental contar con un protocolo diagnóstico y de actuación precoz.

OBJETIVO:

Analizar los casos de pérdida visual aguda con posible implicación neurológica.

MATERIALES Y MÉTODOS:

Estudios retrospectivos (2004-2014) de 19 pacientes con pérdida súbita de visión. Variables: edad, sexo, derivación, motivo consulta, clínica, exploración, protocolo diagnóstico (estudio oftalmológico, infeccioso, inmunológico, neurofisiológico, neurorradiológicos, tratamiento y evolución).

RESULTADOS:

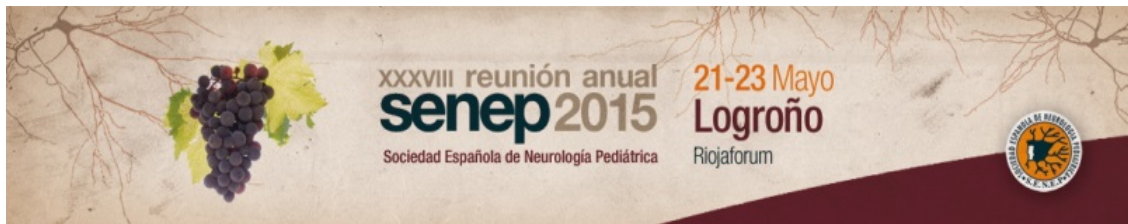
Edad media 10 años. Predominio femenino 68%. Derivados: otro hospital 31,6%, oftalmología 21%, urgencias 47,4%. Consultaban por: amaurosis aguda 52,6%, visión borrosa 36,8%, disminución agudeza visual 10,5%. Síntomas acompañantes (dolor ocular, cefalea, afectación vegetativa, hemiparesia, ataxia, disartria, vértigo, síntomas constitucionales). Exploración: 15,8% defecto pupilar aferente 10,5%, estrabismo y reflejos rotulianos abolidos, 5,2% endotropia, midriasis arreactiva y nistagmo, 26,3% compromiso neurológico asociado. Fondo de ojo: 58% edema papila bilateral, 37% normal, 5% palidez papila. Neuroimagen: 100% (56,6% normal, 43,4% alterado). PEV: 63,2% alterados. LCR 42,1% (10,5% patológico). Estudio autoinmunidad: 84,2% (5,2% ANApositivo). Infeccioso 84,2% (H.virus, VEB, Clamydia, S.Pyogenes, M.Pneumoniae).

DIAGNÓSTICO:

Neuritis óptica 37%. Neoplasias 15,8%. Encefalomielitis aguda diseminada 10,5%. Hipertensión intracraneal idiopática 10,5%. Defecto de acomodación y convergencia con disminución de la agudeza visual 10,5%. Miositis aguda idiopática 5,2%. Trastorno de conversión 5,2%. Neuromielitis-Devic 5,2%. Vasculitis cerebral 5,2%. Tratamiento: corticoides 63,5%, médico-quirúrgico 26,3%, lentes 10,5%, penicilina 5,2%. Secuelas: ceguera completa 5,2%, disminución agudeza visual 10,5%, no presentan 84,2%. Recurrencias: 10,5% (neuritis óptica).

CONCLUSIONES:

La pérdida de visión es una patología infrecuente en la infancia que precisa un abordaje multidisciplinar: oftalmológico, radiológico, neurofisiológico apoyados por el laboratorio y coordinado desde la unidad de neuropediatría.



CO 016

ENCEFALITIS AGUDA EN LA INFANCIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO EN LOS ÚLTIMOS 7 AÑOS:

García Campos, O. ⁽¹⁾; Recio Linares, A. ⁽²⁾; Cabello García, I. ⁽²⁾; Sánchez García, S. ⁽²⁾; Herrera López, M. ⁽²⁾; Verdu Pérez, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ PEDIATRIA, HOSPITAL VIRGEN DE LA SALUD, TOLEDO; ⁽²⁾ HOSPITAL VIRGEN DE LA SALUD, TOLEDO.

Objetivos:

Describir los casos de encefalitis ocurridos en nuestro hospital entre 2008 y 2014.

Material y Métodos:

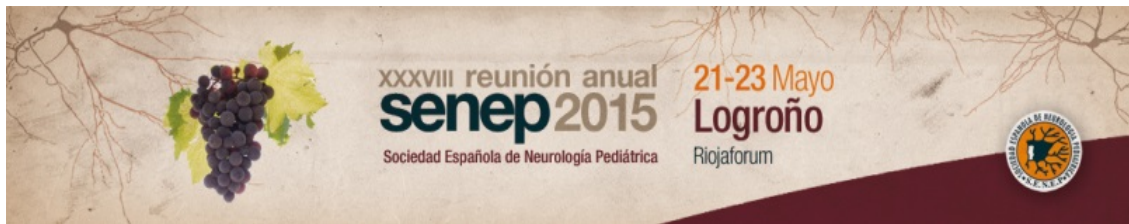
Estudio retrospectivo de los casos de encefalitis aguda en un hospital terciario siguiendo los criterios propuestos por el Internacional Encephalitis Consortium en 2012.

Resultados:

Se recogen 25 casos de edades entre los 8 meses y los 15 años. Once fueron de etiología infecciosa, 6 con confirmación microbiológica en LCR (2 tuberculosas, 1 neumocócica, 1 meningocócica y 2 por VHS tipo 1), 1 caso de encefalitis necrotizante por HHV-6, 1 caso de encefalitis de tronco por VEB, y tres encefalitis con serología positiva a CMV, Borrelia y Chlamydia, respectivamente. Existen 3 casos de etiología autoinmune clara (2 encefalopatías de Hashimoto, 1 encefalomiелitis aguda diseminada), 2 casos probablemente autoinmunes, y 9 de causa desconocida. El síntoma más frecuente fue la disminución del nivel de conciencia (100%), y la sintomatología asociada: crisis convulsivas (56%), fiebre (56%), vómitos (44%) y cefalea (24%). El LCR muestra pleocitosis en el 88% de los casos y el EEG es patológico en el 80%. Un paciente falleció y el 24% tienen secuelas: 2 presentan dificultades escolares, 1 retraso psicomotor leve, 1 retraso psicomotor severo y tetraparesia espástica, 1 encefalopatía e hidrocefalia obstructiva y 1 epilepsia refractaria.

Conclusiones:

En nuestro medio, la etiología infecciosa de la encefalitis es la más frecuente, Una vez descartada es fundamental valorar una causa autoinmune. A pesar de estudios amplios en un 36% no se encuentra la etiología.



CO 017

ESTUDIO RETROSPECTIVO MÚLTICÉNTRICO DE CRISIS PARAINFECCIOSAS EN LA INFANCIA:

Conejo Moreno, D.; Rodríguez Fernández, C.; Ruíz Ayúcar De La Vega, I.; Ortiz Madinaveitia, S.; Hedrera Fernández, A.; Maldonado Ruiz, E.; Hernández Fabian, A.; Cancho Candela, R...
Hospital Universitario de Burgos, Burgos

Introducción:

Las crisis parainfecciosas son crisis convulsivas afebriles en el contexto de infecciones banales sin afectación neurológica, siendo una patología poco conocida en nuestro medio.

Métodos:

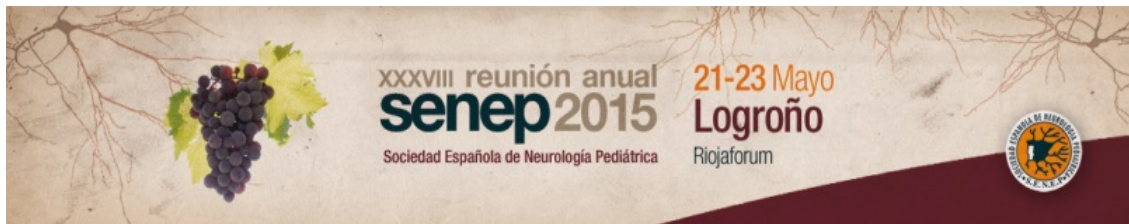
Estudio retrospectivo multicéntrico donde se incluyeron pacientes con crisis única o múltiple en el contexto de una infección banal afebril, con pruebas complementarias y desarrollo psicomotor normal.

Resultados:

Desde enero de 2012 hasta enero de 2015, se incluyeron 38 pacientes (47% varones, 53% mujeres), con edad media de 2,1 años. El 7,9% presentaba antecedentes de crisis febriles. La media del número de crisis fue de 2,2. El 57,9% fueron tónico-clónicas generalizadas, con duración media de 3,2 minutos. Se realizó EEG durante su ingreso en el 73,7%. Se efectuó punción lumbar en un 34,2% (todas normales) y prueba de neuroimagen en el 36,9% (la más realizada fue la RM craneal en el 21,1%) con resultado siempre normal. El foco infeccioso fue una gastroenteritis aguda en el 71,1% de las ocasiones e infección respiratoria de vías altas en el 29,9%. El 63,2% no precisó medicación anticomercial. En urgencias el fármaco más usado fue el diazepam rectal. Posteriormente, debido a la agrupación de crisis, un 28,9% de los casos precisó administración de fármacos vía intravenosa (el más usado fue el ácido valproico). El 76,3% de los pacientes fue diagnosticado al alta de crisis parainfecciosas.

Conclusiones:

Es fundamental el conocimiento de las crisis parainfecciosas, su evolución benigna y escasa recurrencia, ya que un diagnóstico adecuado evitaría la realización de pruebas complementarias y tratamientos innecesarios.



CO 018

SÍNDROME DEL NIÑO ZARANDEADO. EVALUACIÓN DE UNA ACTIVIDAD INFORMATIVA:

Castan Campanera, A. ⁽¹⁾; Espuña Capote, N. ⁽¹⁾; Casellas Vidal, D. ⁽¹⁾; Roig Bosch, S. ⁽¹⁾; Lojo Pons, P. ⁽¹⁾; Solé Amat, L. ⁽¹⁾; Borrat Padrosa, S. ⁽¹⁾; García González, M.D.M. ⁽²⁾; Mayol Canals, L. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Josep Trueta, Girona; ⁽²⁾ Hospital Figueres, Figueres.

Objetivos:

El síndrome del niño zarandeado es una forma grave de maltrato físico del lactante, con importante morbilidad a nivel neurológico y visual. El objetivo principal es valorar la necesidad de un programa informativo precoz, para su prevención.

Métodos:

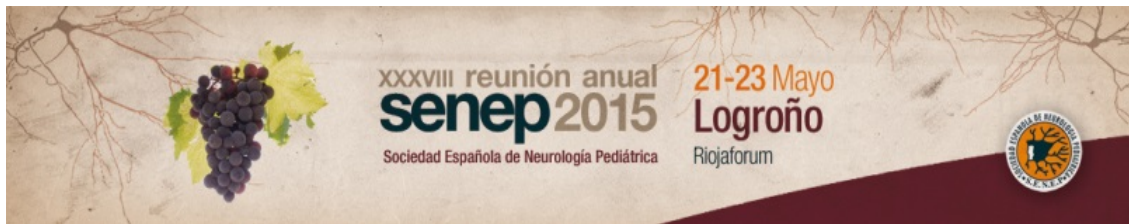
Estudio observacional descriptivo. Se entrega un documento anónimo aleatoriamente al acompañante de los menores de 5 años que acuden a Urgencias del Hospital Josep Trueta de Girona, entre noviembre 2014 y enero 2015. Consta de una encuesta inicial, recogida de datos epidemiológicos, una hoja explicativa sobre el síndrome y una encuesta final.

Resultados:

La muestra estuvo compuesta por 103 encuestas. Respondieron en un 87% madres y 16% padres. La edad media es de 33,06 años. Un 41,75% tenían nivel de estudios universitarios. En el cuestionario inicial, un 86,4% refieren no conocer el síndrome. Entre los que lo conocen, no saben concretar edad de presentación (91,2%) ni el mecanismo causal (95,5%). Un 17% reconoce clínica neurológica como presentación (irritabilidad y vómitos) y un 42% afirma la posibilidad de secuelas neurológicas. Un 65% afirma haber recibido una correcta información sobre qué hacer cuando un lactante llora. Posteriormente a la hoja explicativa, se determinan niveles de conocimiento más altos, siendo las diferencias significativas ($p=0,09$) entre el primer y segundo cuestionario. Un 42,7% cree que es necesaria más información.

Conclusiones:

Existe un bajo conocimiento sobre el síndrome, sin diferencias entre subgrupos. Posteriormente a una actividad formativa, hay mejoría significativa respecto al conocimiento de la entidad. Se plantea la necesidad de un plan informativo para prevenirlo.



CO 019

ALTERACIONES DE LA REPOLARIZACIÓN CARDÍACA EN PACIENTES CON HEMIPLEJIA ALTERNANTE DE LA INFANCIA:

Pías-Peleteiro, L. ⁽¹⁾; Fons Estupiña, C. ⁽¹⁾; Sarquella Brugada, G. ⁽²⁾; Borrás Martínez, A. ⁽¹⁾; Campistol Plana, J. ⁽¹⁾; Grupo Español Hemiplejia Alternante De La Infancia ., *. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Déu , Barcelona; ⁽²⁾ Cardiología Infantil, Hospital Sant Joan de Déu , Barcelona; ⁽³⁾ *, *.

Introducción:

La hemiplejía alternante de la infancia (HAI) es una enfermedad rara caracterizada por episodios recurrentes de hemiplejía, trastorno de movimiento, epilepsia y síntomas autonómicos. Mutaciones *de novo* en heterozigosis en *ATP1A3* (codifica para la bomba Na⁺/K⁺ ATPasa, expresada en neuronas y en cardiomiocitos) se han relacionado con la enfermedad. El pronóstico es desfavorable, evolucionando a una encefalopatía crónica. Se ha descrito una mayor incidencia de muerte súbita, sin causa aparente.

Objetivos:

Describir las alteraciones cardiológicas en una población de pacientes españoles afectados de HAI confirmada genéticamente. Correlacionar las alteraciones cardiacas con tratamientos administrados y/o mutaciones específicas.

Material y Método:

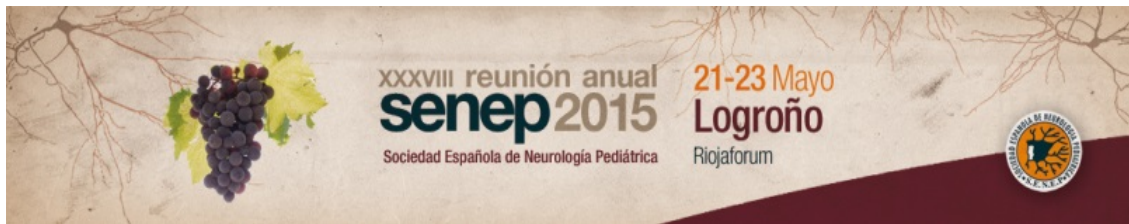
Se recogen los datos clínicos, síntomas cardiológicos, antecedentes familiares y tratamientos en el momento actual en 14 pacientes afectados de HAI. Se realiza ecocardiograma y electrocardiograma que se analiza por cardiólogo pediátrico que desconoce curso clínico de los pacientes.

Resultados:

De los 14 electrocardiogramas analizados, 11 de ellos presentan de forma característica inversión de la onda T en precordiales (III, aVF, V3, V4, V5), sin prolongación del intervalo QT. La ecocardiografía descarta en todos los casos patología estructural. No observamos relación entre los hallazgos del ECG y los tratamientos recibidos. En todos los pacientes con la mutación E815K-c.2443G>A se objetivaron alteraciones electrocardiográficas.

Conclusiones:

Las alteraciones de la repolarización cardiaca observadas en pacientes con HAI pueden relacionarse con la disfunción de la Na⁺/K⁺ ATPasa cardíaca y con la mayor incidencia de muerte súbita en pacientes con HAI. Recomendamos seguimiento cardiológico en pacientes con HAI para diagnóstico precoz de arritmia cardíaca.



CO 020

REVISIÓN DE 5 CASOS CON SREAT (“*STEROID-RESPONSIVE ENCEPHALOPATHY ASSOCIATED WITH AUTOIMMUNE THYROIDITIS*”):

Rekarte García, S.⁽¹⁾; Lorenzo Ruiz, M.⁽²⁾; Jiménez Echevarría, S.⁽²⁾; Hortigüela Saeta, M.⁽²⁾; Villalobos Reales, J.⁽²⁾; Bernardino Cuesta, B.⁽²⁾; Bermejo Arnedo, I.⁽²⁾; Babín López, L.⁽²⁾; Cantarín Extremera, V.⁽²⁾; Ruiz-Falcó Rojas, M.L.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

El SREAT se trata de una encefalopatía que cursa con manifestaciones neurológicas y psiquiátricas. El diagnóstico se establece por la elevación de anticuerpos antitiroideos, en ausencia de otras causas de encefalopatía. La resolución parcial o completa de la sintomatología con corticoides apoya el diagnóstico.

Objetivos:

Describir las características clínicas y posibles tratamientos en el SREAT de nuestra serie.

Material y método:

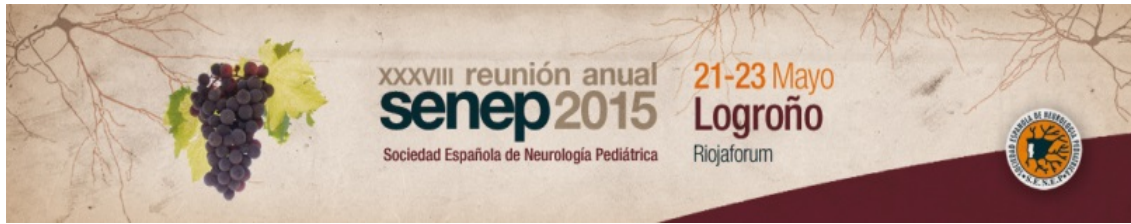
Revisión de las historias clínicas de 5 pacientes con SREAT diagnosticados entre el 2011 y el 2014.

Resultados:

Se analizaron 5 pacientes, de los cuales 4 eran mujeres (80%), con una mediana de edad de 16 años (7 meses - 21 años). Tres pacientes debutaron con crisis parciales y alteración del nivel de conciencia, y dos con clínica psiquiátrica. Todos eran eutiroides con anticuerpos antitiroideos positivos en suero (100-2399 U/ml), y en tres en líquido cefalorraquídeo. El electroencefalograma mostró enlentecimiento y anomalías focales en tres, anomalías generalizadas en uno, y epilepsia parcial continua en el restante. La resonancia magnética craneal resultó normal, salvo en uno, en el que se objetivó una hiperintensidad cortical en T2. Todos los pacientes recibieron tratamiento con corticoides al debut, y en cuatro además inmunoglobinas, con buena respuesta en tres. En tres se emplearon inmunosupresores (azatioprina, ciclofosfamida y/o rituximab) con respuesta en dos de ellos. Actualmente dos de los pacientes presentan epilepsia, y uno fue éxitus.

Conclusiones:

Es importante tener un alto índice de sospecha de SREAT en casos de encefalopatía y crisis epilépticas o psicosis inexplicadas para instaurar un tratamiento precoz.



CO 021

DISTONÍA MIOCLÓNICA POR MUTACIÓN DEL GEN ÉPSILON-SARCOGLICANO DYT11:

Rodrigo Moreno, M.; Losada Del Pozo, R.; Martínez González, M.; Soto Insuga, V.; Montes Arjona, A.M.; Cárcamo Fonfría, A.; García Ruiz Espiga, P.J..
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ, MADRID

Objetivo:

Describir a paciente con Distonía Mioclónica (DM) DYT11, trastorno de movimiento caracterizado por la combinación de contracciones rápidas y breves (mioclonías) y distonías.

Material y métodos:

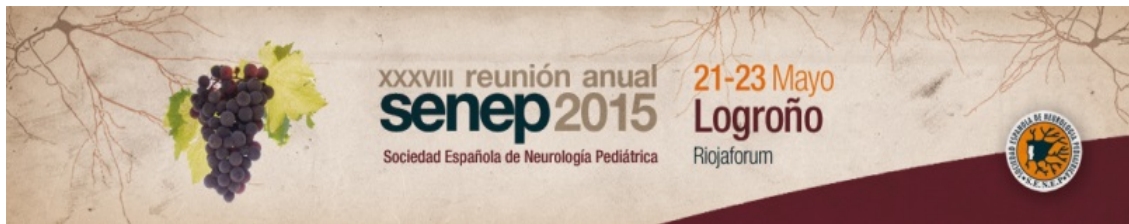
Presentamos videos que muestran la semiología del paciente, así como la mejoría de los síntomas durante el baile. Describimos evolución y respuesta al tratamiento.

Caso clínico:

Paciente de 15 años sin antecedentes familiares ni personales de interés. A los 15 meses de vida inicia movimientos distónicos en extremidades superiores. A los 5 años asocia mioclonías multisegmentarias que ceden durante el sueño y empeoran en situaciones de nerviosismo. Se realizó resonancia magnética cerebral, electroencefalograma y analítica completa sin alteraciones, y estudio genético del DM DYT11 por mutación del gen épsilon-sarcoglicano que fue positivo. En tratamiento con levodopa y clonacepam con mejoría parcial de los síntomas. Se ha empleado levetiracetam y ácido valproico, retirados por empeoramiento clínico. La distonía mejora claramente con el baile, que actúa como truco sensitivo, así como con el consumo de cannabis. Fue tratado con metilfenidato y atomoxetina por síntomas de inatención e impulsividad, siendo retirados por exacerbación de las mioclonías. Actualmente en tratamiento con paroxetina por trastorno del estado de ánimo. Se ha propuesto cirugía.

Comentarios:

La DM DYT11 es un trastorno de movimiento con herencia autosómica dominante, y se caracteriza por inicio temprano de la distonía, mioclonías y trastorno psiquiátrico variable. Los síntomas mejoran con la ingesta de alcohol, aunque no está descrito que mejoren con el consumo de cannabis ni con el baile como ocurre en nuestro paciente.



CO 022

DIAGNOSIS CLINICA DE MALFUNCION DE SISTEMA DE DERIVACION VENTRICULOPERITONEAL EN LA URGENCIA DE PEDIATRIA:

Bellusci, M.; Simón De Las Heras, R.; Camacho Salas, A.; Nuñez Enamorado, N.; Marín Ferrer, M.; Díaz Díaz, J.; Hinojosa Mena-Barnal, J.; Muñoz Casado, M.J..
Hospital 12 de Octubre, Madrid.

Introducción:

La malfuncion de un sistema de derivacion ventricular (VDVP) representa un evento muy ansiogenico, tanto por la familia como por el pediatra, por ser un evento peligroso caracterizado por una presentacion clinica variable e inespecifica. En ausencia de la deseable evidencia cientifica sobre el valor de los signos clinicos, el diagnostico de una malfucion solo se guiara por pruebas de imagen altamente radiantes.

Métodos:

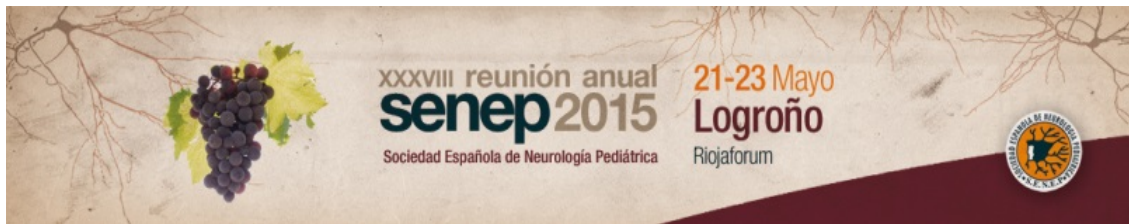
Análisis retrospectivo de todas las consultas realizadas por sospecha de malfuncion de VDVP durante 6 años en la Urgencia de un hospital terciario. Por cada sintoma y signo de presentacion se ha calculado la likelihood ratio (LR) y realizado un analisis univariante y multivariante.

Resultados:

Se atendieron 356 consultas que 117 veces terminaron en un recambio valvular. Los sintomas asociados de forma estadisticamente significativa a malfuncion fueron: Alteracion de los movimientos oculares (MOES)(LR 16), Somnolencia (LR 2.8), Vomito (LR 1.75), Convulsiones (LR 0.19) y fiebre (LR 0.4). El analisis multivariante confirma todas las asociaciones. El 15% de los episodios se debieron a infeccion, se presentaron con fiebre y en relacion temporal a la ultima cirugia (p .000).

Conclusiones:

Somnolencia, vomitos y alteracion de los MOES se asocian a malfuncion valvular. La fiebre en el post-operatorio (primeros 3 meses) se asocia a malfuncion debida a una infeccion, siendo que mas alla de este periodo sugiere un diagnostico alternativo (p<0.05). Las convulsiones no son signos de malfucion valvular. En cualquier caso, la malfuncion es un evento peligroso y se debe mantener un alto nivel de vigilancia clinica.



CO 023

USO DE INMUNOGLOBULINAS EN NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO:

Bernardino Cuesta, B. ⁽¹⁾; Villalobos Reales, J. ⁽²⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽²⁾; Ruiz -Falcó Rojas, M.L. ⁽²⁾; Martín Prado, S. ⁽²⁾; Armangue Salvador, T. ⁽³⁾; Duat Rodríguez, A. ⁽²⁾; Hortigüela Saeta, M. ⁽²⁾; Perez Sebastián, I. ⁽²⁾; Procházková X, M. ⁽²⁾; Martínez Albaladejo, I. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Clínic, Barcelona.

Objetivos:

Analizar el uso de inmunoglobulinas intravenosas (IgIV) en nuestro centro, en pacientes pediátricos, bajo una indicación motivada por una patología neurológica.

Material y método:

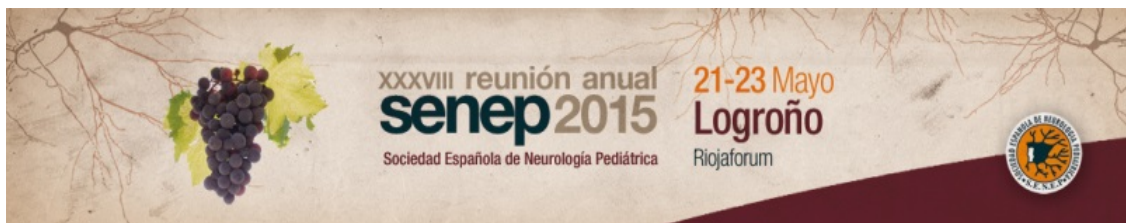
Estudio observacional retrospectivo que incluye aquellos pacientes que han recibido IgIV en nuestro centro, entre agosto de 2009 y julio de 2014, como tratamiento de una patología neurológica. Los datos se han obtenido mediante la revisión de las historias clínicas de los pacientes.

Resultados:

39 pacientes, siendo hombres 41%, mujeres 59%. Edad 4 meses-14 años (media 5,36 años), las indicaciones más frecuentes son las polineuropatías 14/39 (35,8%) y epilepsias autoinmunes y refractarias 12/39 (30,7%). Efectos adversos se presentaron en 10/39 pacientes (25,6%) fueron leves (cefalea, alteraciones de la tensión arterial y febrícula). La dosis administrada fue de 2 gr/kg en 5 días 39/39 (100%), se administraron corticoides simultáneamente en 18/39 pacientes (46%), se usaron inmunosupresores en 5/39 (12,8%) azatioprina y Rituximab. Se observó mejoría de la clínica inicial o completa 30/39 pacientes (76%).

Conclusiones:

La indicación más frecuente de inmunoglobulinas intravenosas en nuestra serie ha sido el síndrome de Guillain-Barré, única indicación autorizada por las agencia española y europea del medicamento actualmente, seguido de la epilepsia farmacorresistente. La respuesta es variable, siendo excelente en los pacientes con Guillain-Barré, y con escasos resultados en los pacientes con epilepsia. Como se describe en otras publicaciones, en nuestra serie no hemos detectado efectos secundarios graves. Son necesarios estudios con mayor número de pacientes para definir mejor el perfil de los candidatos al uso de inmunoglobulinas en neuropediatría.



CO 024

EFICACIA DE UNA INTERVENCIÓN DE REHABILITACIÓN NEUROPSICOLÓGICA MEDIANTE ROBÓTICA EN NIÑOS CON TRAUMATISMO CRANEOENCEFÁLICO:

Callejón Póo, L. ⁽¹⁾; Turón Vinyas, M. ⁽¹⁾; López Sala, A. ⁽²⁾; Sanz Palau, M. ⁽¹⁾; Palacio Navarro, A. ⁽¹⁾; Boix Lluch, C. ⁽²⁾; Colomé Roura, R. ⁽²⁾; Sans Fitó, A. ⁽²⁾; Póo Argüelles, M.P. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Fundació Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Objetivo:

Valorar la eficacia de un programa de rehabilitación neuropsicológica mediante la robótica en una muestra de niños con TCE moderado o grave, en función de un mejor rendimiento cognitivo o conductual.

Material y método:

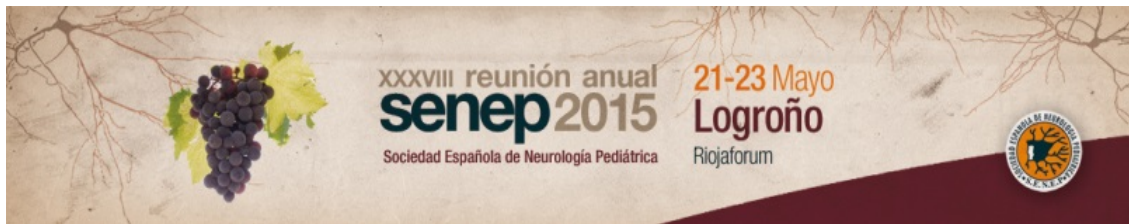
Estudio prospectivo, aleatorizado y controlado (n=26). Grupo de Tratamiento (GT): n=13. Grupo control (GC): n=13. El GT realizó rehabilitación neuropsicológica durante 6 meses con un total de 240h (10h/semana - grupal). El GC no recibió ningún tratamiento específico. Se midió el rendimiento cognitivo, siguiendo el modelo de Funciones Ejecutivas (FE) de P. Anderson y los aspectos conductuales de todos los niños en el momento pre y post-tratamiento. El diseño de las actividades específicas, la validación de los contenidos y el diseño del robot (hardware y software), se llevaron a cabo de forma coordinada entre los dos centros colaboradores.

Resultados:

El GT mejora de forma estadísticamente significativa en el índice "Total de movimientos" de la Torre de Londres. También se observa mejoría, con tendencia a la significación, en Dígitos Inversos (Wisc-IV) y en el índice de Conductas Externalizantes del Child Behavior Checklist (valoración ecológica de la conducta).

Conclusiones:

Siguiendo el modelo de P. Anderson sobre las FE se observa como el GT obtiene mejoría en dos de los cuatro índices principales: Flexibilidad cognitiva y Establecimiento de Metas (Goal Setting), además de un mejor comportamiento. Estos resultados sugieren que el tratamiento neuropsicológico mediante la robótica en esta muestra ha sido eficaz. Sería interesante ampliar el estudio con una mayor muestra y valorar su permanencia a largo plazo.



CO 025

ACTITUD TERAPÉUTICA INICIAL ANTE UN EPISODIO CONVULSIVO:

Arco Huguet, N. ⁽¹⁾; Paredes Carmona, F. ⁽²⁾; Marfil Godoy, L. ⁽²⁾; Rúbies Olives, J. ⁽²⁾; Pociello Almiñana, N. ⁽²⁾; Solé Mir, E. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Arnau de Vilanova, Lleida; ⁽²⁾ Hospital Universitario Arnau de Vilanova, Lleida.

Introducción:

Las crisis convulsivas son la causa más frecuente de urgencia neurológica en la infancia. Para el tratamiento de la emergencia convulsiva, múltiples estudios evidencian la utilización de midazolam bucal 0,5mg/kg de elección en ausencia de acceso venoso.

Objetivo:

Analizar la actuación terapéutica en los pacientes atendidos en nuestro centro por emergencia convulsiva.

Material y método:

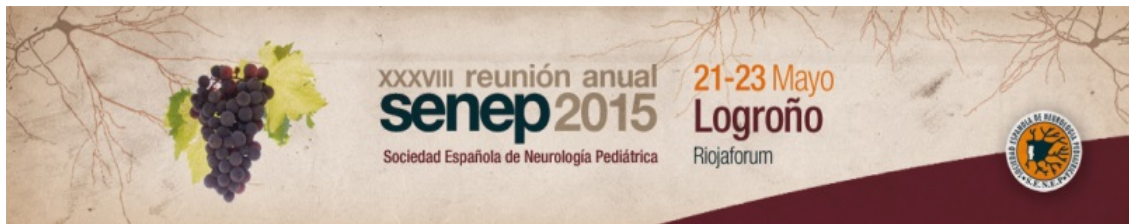
Revisión retrospectiva de los pacientes atendidos en urgencias de nuestro hospital por convulsión desde Agosto 2014 hasta Enero 2015. Se valora las características de los pacientes, tipo de crisis, requerimiento de tratamiento, fármaco utilizado, tiempo transcurrido hasta su administración, vía de aplicación, persona y lugar donde se instaura el tratamiento entre otras variables.

Resultados:

Del total de pacientes atendidos en urgencias durante el periodo revisado, 72 acudieron por crisis comicial. El 32% de los pacientes presentaba patología neurológica. Precisaron tratamiento el 35% de los casos (60%extrahospitalario) siendo el diazepam rectal el fármaco y vía más utilizada. La dosis administrada fue correcta en el 30% de los casos. En un 48% se administró el fármaco pasados 5 minutos del inicio de la crisis y en un 28% ya habiendo cedido. Un 64% precisó nuevas dosis para el cese definitivo.

Conclusiones:

En un importante porcentaje de los casos la actitud terapéutica no fue adecuada, hecho que podría relacionarse con la alta prevalencia de niños que precisaron nuevas dosis de medicación para el cese completo del episodio. Ante los resultados descritos, consideramos necesaria una mejor formación del personal sanitario para el manejo farmacológico de la crisis convulsiva.



CO 026

EVOLUCIÓN NATURAL DE LA ROMBENCEFALITIS AGUDA:

Procházková, M.; Bernardino Cuesta, B.; Martínez Albaladejo, I.; Sebastián Pérez, I.; Villalobos Reales, J.; García Esparza, E.; Duat Rodríguez, A.; García Peñas, J.J..
Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid

Introducción:

El término rombencefalitis se refiere a la inflamación de las estructuras que rodean el cuarto ventrículo cerebral (el cerebelo, la protuberancia y el bulbo). La presentación típicamente cursa con alteración del nivel de conciencia, afectación de pares craneales y ataxia. La etiología suele ser infecciosa, autoinmune o paraneoplásica, siendo esta última poco frecuente en la edad infantil.

Objetivo:

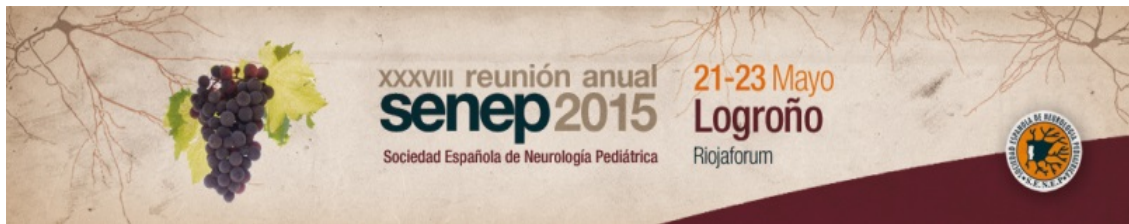
Conocer la evolución natural de las rombencefalitis agudas.

Métodos:

Revisión retrospectiva de 11 pacientes consecutivos diagnosticados de rombencefalitis aguda en nuestro centro entre los años 2000 y 2014. Resultados: Edad media: 4,5 años (9 meses – 14 años). 90% pacientes refirieron infección respiratoria o gastrointestinal en los siete días previos. 82% presentaron la triada clásica. 64% presentaron signos de rombencefalitis en la resonancia magnética craneal. En 82% se objetivó pleocitosis en el líquido cefalorraquídeo, 66% de ellos además presentaron hiperproteinorraquia. Todos los pacientes recibieron tratamiento con aciclovir y antibiótico (cefotaxima y/o ampicilina), 73% además recibieron tratamiento con inmunoglobulina intravenosa y/o corticoide a altas dosis. 64% se recuperaron sin secuelas, 36% presentaron secuelas leves a nivel motor o oculomotor. Una paciente presentó recurrencia siendo diagnosticada posteriormente de enfermedad de Behçet. En 90% de los pacientes el curso clínico fue monofásico, sin poder determinar la etiología.

Conclusiones:

La rombencefalitis es una entidad infrecuente de pronóstico variable que puede cursar con secuelas neurológicas persistentes. Consideramos que ante la sospecha de rombencefalitis debe realizarse abordaje terapéutico precoz, aunque no siempre sea posible llegar a diagnóstico etiológico.



CO 027

DEMANDA ASISTENCIAL NEUROPEDIÁTRICA EN UN HOSPITAL COMARCAL: CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES

Cuevas Cervera, J.L.; Medina Martínez, I.; García Jiménez, E.; Del Castillo Codes, M.D.; Fernández Lorite, A.; Cózar Olmo, J.A..
H.U. San Agustín (Linares, Jaén), Linares

Introducción:

La organización de la asistencia sanitaria debería basarse en las necesidades reales de la población. Los estudios epidemiológicos sobre demanda asistencial en neuropediatría son indispensables para una adecuada planificación de recursos.

Objetivo:

Conocer la demanda asistencial neuropediátrica de nuestra área sanitaria, en base a los datos de la consulta de neuropediatría de nuestro hospital comarcal, tras 2 años de funcionamiento.

Métodos:

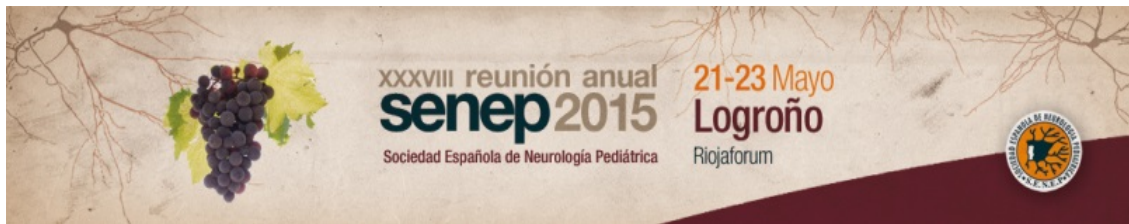
Realización de base de datos (*Access 2013*) mediante revisión de historias clínicas desde octubre 2012 a octubre de 2014. Recogemos datos de filiación, epidemiológicos, procedencia de los pacientes, motivos de consulta y principales diagnósticos (CIE-9).

Resultados:

Se han recopilado datos de 619 pacientes (60% varones). Edad media de primera visita : 6,7 años. La mayoría de los pacientes fueron remitidos desde Atención Primaria (65%), aunque también desde hospitalización (14%), otras consultas (8%), otros centros (6%) y urgencias (4%). Los motivos de consulta principales fueron cefaleas (23%); trastornos paroxísticos (21%); problemas escolares (15%) y retraso del desarrollo psicomotor (10%). Los diagnósticos más frecuentes se enmarcaron en las secciones *retraso y trastornos del neurodesarrollo* (32%), *cefaleas* (22%) y *epilepsia/TPNE* (21%).

Conclusiones:

Las características de los pacientes y los motivos de consulta principales coinciden con el de otras series publicadas. Dado que la mayoría de pacientes proceden de Atención Primaria, sería conveniente establecer protocolos de derivación de aquellos motivos de consulta más frecuentes. La realización de la base de datos y la codificación estandarizada (CIE-9) nos resulta actualmente de gran utilidad para organización de la consulta y comparación con otros centros.



CO 028

NEUROPEDIATRÍA EN UN HOSPITAL COMARCAL: ¿ES POSIBLE? REFLEXIONES TRAS 2 AÑOS DE EXPERIENCIA:

Cuevas Cervera, J.L.; Medina Martínez, I.; García Jiménez, E.; Del Castillo Codes, M.D.; León Asencio, A.P.; Munguira Aguado, P.; Cózar Olmo, J.A..
H.U. San Agustín (Linares, Jaén), Linares

Introducción:

El aumento de la demanda asistencial neuropediátrica en los últimos años podría explicar el desarrollo de consultas de neurología infantil incluso en hospitales pequeños.

Objetivo y métodos:

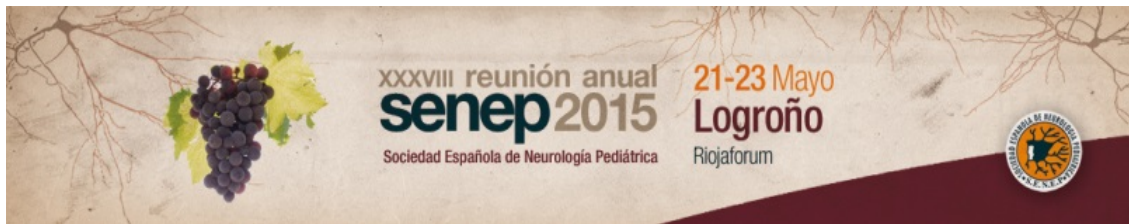
Tras 2 años de la apertura de la consulta de neuropediatria en un hospital comarcal, reflexionamos sobre aspectos positivos y dificultades encontradas, basándonos en la base de datos de la consulta, datos administrativos y en las memorias anuales 2013-2014.

Resultados:

Nuestro hospital da cobertura a una población <14 años de 29.157 niños. Registramos un importante aumento de demanda asistencial (de 28 visitas/mes, actualmente 65-68 visitas/mes; *ratio* primera/sucesiva 0,43). A pesar de ello, se ha mantenido una espera para primera visita <30 días incrementando el número de consultas, facilitando el acceso a Hospital de Día (*"demora cero"*, 20-25 citas/mes) y con consultas vía *e-mail* o telefónicas (media 17 llamadas/mes). La necesidad de realizar exámenes complementarios fundamentales en otros centros (resonancia, electroencefalograma) nos crea dificultades organizativas importantes. La organización *"Interniveles"* de nuestra unidad clínica nos ha permitido contacto periódico con Atención Primaria, con revisión y difusión de protocolos de procesos prevalentes (cefaleas, convulsiones, desarrollo psicomotor). Se ha podido establecer además coordinación con Equipos de Orientación Escolar, Atención Temprana y Salud Mental. El apoyo de hospitales de referencia ha sido indispensable.

Comentarios:

A pesar de las dificultades encontradas, la valoración por parte de pacientes y familiares es positiva, perciben atención cercana y accesible. Deberíamos agilizar la realización de exámenes complementarios en determinados pacientes y mejorar en lo posible la comunicación inter-centros para casos complejos.



CO 029

NEURITIS OPTICA. EXPERIENCIA EN NUESTRO HOSPITAL:

Sierra Córcoles, C. ⁽¹⁾; González Villén, R. ⁽²⁾; Parrilla Muñoz, R. ⁽²⁾; Martín Moya, R. ⁽²⁾; Cánovas Sánchez, L. ⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén.

Introducción:

El término neuritis óptica (NO) hace referencia a las lesiones que comienzan con una caída abrupta de agudeza visual, dolor con movimientos oculares y alteración de la percepción de colores. Origen infeccioso, inflamatorio, tóxico, hereditario, vascular, infiltrativo o desmielinizante. La NO desmielinizante idiopática puede ocurrir como evento monofásico agudo o multifásico, como un cuadro desmielinizante polisintomático, en el contexto de una encefalomielitis aguda diseminada (EMAD), neuromielitis óptica (NMO) o como primera manifestación de esclerosis múltiple.

Objetivos:

Describir las características clínicas, diagnósticas, tratamiento y pronóstico visual en pacientes con pérdida visual aguda y diagnosticados de NO. MATERIALES Y METODOS: Análisis retrospectivo de 7 niños con diagnóstico de NO. Variables: edad, sexo, antecedentes, clínica, laboratorio, neuroimagen, tratamiento y evolución.

Resultados:

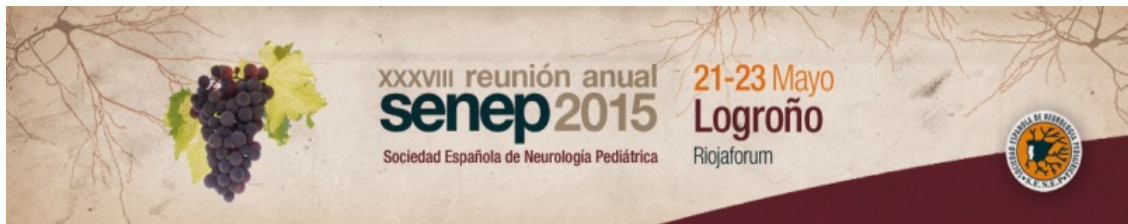
Edad media 9,2 (6-13). Varones 4/7. Antecedente infeccioso: 6/7 (5 virasis respiratoria, 1 amigdalitis). Dolor ocular 6/7. Cefalea 6/7. Hemiparesia 1/7. Ataxia 1/7. Pérdida visual 100%, 4/7 bilateral, 2 con amaurosis. Edema papila 5/7. Defecto pupilar aferente 5/7, 2 no realizado. Discromatopsia 3/7. PEV 6/7 patrón desmielinizante. Neuroimagen 4/7 normales, 1 lesiones desmielinizantes C2-C4 (NMO), 2/7 lesiones de EMAD. Serologías positivas 4/7 (VEB, VHS, Clamydia, M.pneumoniae), S.pyogenes en faringe. Inmunológicos negativos. Punción lumbar 3/7, 1 normal (NMO), 2 pleocitosis, 1 bandas oligoclonales (EMAD).

Tratamiento:

Pulsoterapia con metilprednisolona 7/7, con buena evolución. Recuperación visual: completa 6/7, recidivas 2/7, una con buena evolución y otra leve atrofia del nervio óptico que no tenemos seguimiento.

Conclusiones:

La NO es rara en niños, benigna y potencialmente tratable con buen pronóstico. Su diagnóstico precoz es crucial para su manejo.



CO 030

TRASTORNOS NEUROLÓGICOS EN PACIENTES CON ENFERMEDAD CELIACA:

Bermejo Arnedo, I. ⁽¹⁾; García Peñas, J.J. ⁽²⁾; González Gutiérrez-Solana, L. ⁽²⁾; Muñoz Codoceo, R. ⁽²⁾; Fernández García, M.Á. ⁽²⁾; Pérez Sebastián, I. ⁽²⁾; Rekarte García, S. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

La enfermedad celiaca es un desorden crónico, inflamatorio e inmunomediado desencadenado por la ingestión de alimentos con gluten en individuos genéticamente predispuestos. Las manifestaciones extraintestinales incluyen procesos neuropsiquiátricos como neuropatía periférica, epilepsia, cefalea y autismo entre otros.

Objetivo:

Establecer la patología neurológica presente en nuestro grupo de pacientes con el diagnóstico de enfermedad celiaca.

Material y Métodos:

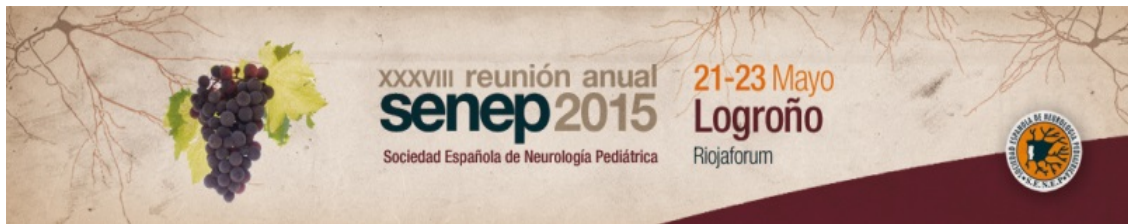
Estudio descriptivo retrospectivo de casos diagnosticados de enfermedad celiaca que presentaron una patología neurológica susceptible de valoración y tratamiento en el servicio de neuropediatría. Se estudió la prevalencia de patología neurológica, comparado con la población general y los subtipos de patología en estos pacientes.

Resultados:

Se analizó un total de 1318 casos, de los cuales 104 habían consultado en neuropediatría (7,8%). En 64 se pudo realizar una valoración neurológica completa. Las patologías detectadas con mayor frecuencia fueron la cefalea (33,3%), trastorno por déficit de atención e hiperactividad (16,6%), y diferentes tipos de epilepsia (11,6%). Asimismo se registraron casos de retraso psicomotor con especial importancia al área del lenguaje, trastorno generalizado del desarrollo, episodios paroxísticos no epilépticos, trastornos del movimiento, trastornos psiquiátricos y un caso encuadrado en un síndrome polimalformativo. No se registró ningún caso de neuropatía periférica, ataxia ni mielopatía.

Conclusiones:

La patología neurológica es más frecuente en niños celiacos que en la población general. Aunque el mecanismo de producción no esté bien esclarecido, la evolución es más favorable en pacientes con buena adherencia a la dieta. Es importante por este motivo, descartar la enfermedad celiaca en pacientes con patología neurológica.



CO 031

PRESENTACION DE UN CASO DE SINDROME DE RETT EN SU VARIANTE CONGENITA POR DUPLICACION EN EL GEN *FOXG*:

Toledo Bravo De Laguna, L.⁽¹⁾; Santana Rodríguez, A.⁽²⁾; Santana Artiles, A.⁽¹⁾; Sebastián García, I.⁽¹⁾; Hernández De La Rosa, D.⁽¹⁾; Cabrera López, J.C.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Neuropediatría. Departamento de Pediatría del Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno-Infantil. Las Palmas de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria; ⁽²⁾ Unidad de genética médica del Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno-Infantil de Las Palmas de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción:

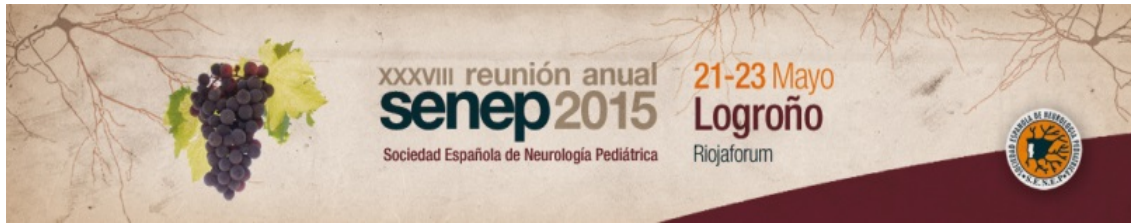
El Síndrome de Rett es una de las causas genéticas más frecuentes de discapacidad intelectual en niñas. Se han encontrado alteraciones en tres genes: *MECP2*, *CDKL5* y *FOXG1*. El Síndrome de Rett clásico es debido a mutaciones del *MECP2* en el 90-95% de los casos. En los casos de Rett atípico esta mutación es responsable del 40-60%. Mutaciones en *CDKL5* se asocian a la variante de convulsiones de inicio temprano y mutaciones en *FOXG1* se han asociado a la variante congénita del Rett, que se caracteriza porque las alteraciones del neurodesarrollo aparecen desde los primeros meses de vida. Inicialmente se describieron deleciones intersticiales y mutaciones puntuales en la región 14q12, que codifica la forkhead box protein G1 (*FOXG1*), posteriormente y con menos frecuencia se han descrito duplicaciones.

Caso Clínico:

Niña de 5 años valorada por retraso psicomotor evidenciado los primeros meses de vida, adquirió la deambulaci3n a los 4 a1os. A los 18 meses present3 crisis convulsivas controladas con valproato. Presenta estereotipias manuales, ausencia de contacto visual y de lenguaje. El estudio *MECP2* result3 negativo, la resonancia magn3tica y el estudio neurometab3lico fueron normales. Se realiz3 CGH-array detect3ndose una duplicaci3n intersticial en el cromosoma 14 de tama1o comprendido entre 3,88-3,95 Mb. La regi3n duplicada contiene 5 genes, destacando el gen *FOXG1*, relacionado con la forma congénita de S3ndrome de Rett.

Conclusiones:

Destacamos la importancia de ampliar el estudio gen3tico en niñas con fenotipo Rett con *MECP2* negativo y resaltamos la utilidad del CGH-array en el estudio de estas pacientes.



CO 032

SÍNDROME DE CATARATAS, DISMORFISMO FACIAL Y NEUROPATÍA (CCFDN): UNA ENTIDAD RARA FÁCIL DE RECONOCER:

García Romero, M.D.M. ⁽¹⁾; Lastra Rodriguez, J. ⁽²⁾; Fiz Pérez, L. ⁽²⁾; Tirado Requena, P. ⁽²⁾; Arcas Martínez, J. ⁽²⁾; Velázquez Fragua, R. ⁽²⁾; Martínez Bermejo, A. ⁽²⁾; Pascual Pascual, S.I. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital La Paz, Madrid.

Introducción:

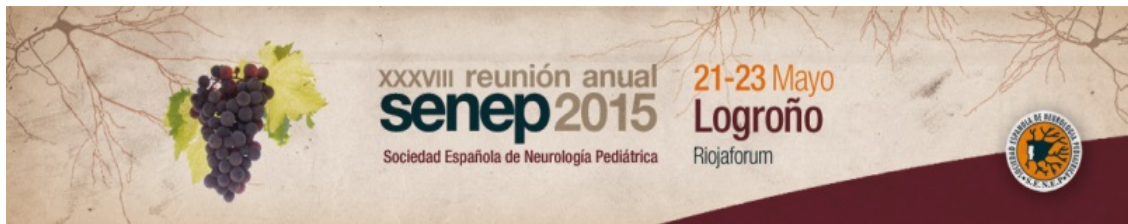
El síndrome CCFDN es una enfermedad de herencia autosómica recesiva, descrita en poco más de 100 pacientes, todos ellos de etnia gitana. Presentamos 2 hermanos a los que hemos diagnosticado esta enfermedad.

Caso clínico:

Nuestros pacientes son 2 hermanos seguidos desde los 18 meses y 2 años y medio de edad, por retraso en el inicio de la marcha, hipotonía y cataratas congénitas. Sin consanguinidad aparente, los padres son búlgaros de etnia gitana. Son diagnosticados de polineuropatía desmielinizante y axonal, motora y sensitiva, con neuropatía óptica. El resto de pruebas complementarias iniciales (bioquímica, cribado de enfermedades metabólicas, resonancia craneal...) no presentan alteraciones. Se solicita estudio genético de enfermedad de Charcot Marie Tooth desmielinizante, sin encontrar alteraciones (gen PMP22 y genes con mutaciones asociadas a etnia gitana, NDRG1, SH3TC2 y HK1). Actualmente, con 8 y 12 años de edad, presentan además ataxia, discinesias y retraso mental leve. Investigando otras entidades descritas, encontramos el síndrome CCFDN, descrito únicamente en gitanos, e inicialmente sólo en Bulgaria. Nuestros pacientes presentan la mutación característica del gen CDTP1 en homocigosis, encontrándola en sus padres y su hermana, sanos los 3, en heterocigosis.

Conclusión:

El síndrome CCFDN asocia neuropatía de predominio desmielinizante, cataratas y dismorfia facial, además de retraso mental leve. Es un síndrome poco progresivo, con riesgo de rabdomiolisis asociada a fiebre. En casos de polineuropatía en pacientes gitanos, se debe de considerar, tras descartar mutaciones en NDRG1, SH3TC2 y HK1.



CO 033

UNIDAD MONOGRAFICA PARA EL SEGUIMIENTO DEL PACIENTE CON SINDROME DE ANGELMAN:

Lara Herguedas, J. ⁽¹⁾; Cazorla Calleja, R. ⁽¹⁾; Iglesias Escalera, G. ⁽¹⁾; Gutierrez Crus, N. ⁽²⁾; Lopez Pajaro, L.F. ⁽³⁾; Marin Serrano, E. ⁽³⁾; Ruiz Antoran, B. ⁽⁴⁾; Valiente *, S. ⁽⁵⁾; Gonzalez Marquez, J. ⁽⁶⁾; Roman Riechmann, E. ⁽⁵⁾; Bermejo Velasco, P. ⁽⁷⁾.

⁽¹⁾ NEUROPEDIATRIA, HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO MAJADAHONDA, MAJADAHONDA; ⁽²⁾ NEUROPEDIATRIA, Hospital Universitario Severo Ochoa, LEGANES; ⁽³⁾ NEUROFISIOLOGIA, HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO MAJADAHONDA, MAJADAHONDA; ⁽⁴⁾ FARMACOLOGIA, HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO MAJADAHONDA, MAJADAHONDA; ⁽⁵⁾ PEDIATRIA, HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO MAJADAHONDA, MAJADAHONDA; ⁽⁶⁾ Facultad de Psicología. Universidad Complutense de Madrid, MADRID; ⁽⁷⁾ NEUROLOGIA, HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO MAJADAHONDA, MAJADAHONDA.

Introducción:

El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno severo del desarrollo neurológico de base genética. Incidencia (1/20.000 nacimientos). Base genética: alteraciones o deleciones en el gen materno UBE3A localizado en el brazo corto del cromosoma 15 (15q11-q13) que codifica una enzima ubiquitin-ligasa E3A (Ube3a). La mayoría de los casos de SA (70%) se producen por deleciones de novo, también por metilación anormal del gen de origen materno, disomía uniparental; el 15% por mutaciones en el gen UBE3A o por causas genéticas no identificables. El diagnóstico se sospecha por retraso del neurodesarrollo, epilepsia, afectación severa del habla, ataxia y/o temblor de las extremidades, y un fenotipo conductual característico con un aspecto feliz.

Objetivos:

Conocimiento de la enfermedad y curso evolutivo. Líneas de investigación en el tratamiento.

Material y método:

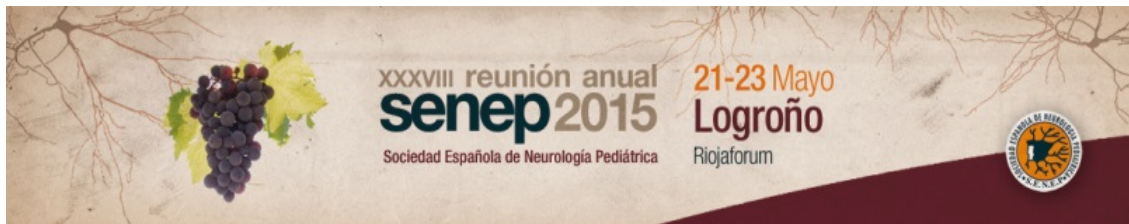
Revisión de los pacientes con SA valorados de 2012 a 2014.

Resultados:

Se han valorado 73 pacientes de edades comprendidas entre 1 y 55 años. Defecto genético: deleción (85%), disomía uniparental (10%), defecto del imprinting (4%), mutación UBE3a (1%). El 80% fueron diagnosticados antes de los 30 meses de edad. Solo el 1% de los pacientes era capaz de emitir frases. El 79% habían conseguido deambulación autónoma. El 30% presentó espasticidad evolutiva. La neuroimagen fue normal en el 85%. Epilepsia: en el 79% (edad media de inicio 2 años); control de crisis con 1-2 FAE 76%. El 51% tenía alteraciones en el sueño.

Conclusiones

Utilidad de la consulta monográfica para un tratamiento integrado, ordenado y coherente de los pacientes con SA.



CO 034

DIAGNOSTICO PRECOZ DEL SINDROME DE X FRAGIL EN LOS DOS PRIMEROS AÑOS DE VIDA. UN RETO A CONSEGUIR:

Sierra Córcoles, C.⁽¹⁾; Parrilla Muñoz, R.⁽²⁾; González Villén, R.⁽²⁾; Martínez Padilla, M.⁽²⁾; Comino Martínez, M.⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J.⁽²⁾⁽¹⁾ U.Neuropediatría, Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén.

INTRODUCCION:

El Síndrome de X- Frágil (SXF), es la principal causa de trastorno hereditario del desarrollo infantil que cursa con discapacidad intelectual. La edad de diagnóstico es todavía muy retrasada con un promedio de varones/mujeres 37/44 meses. El diagnóstico se apoya en tres pilares: 1- característica del fenotipo somático y cognitivo/ conductual, que se espera reconocer a partir del periodo escolar y preadolescencia, sin pensar que ya en los 2 primeros años están presentes. 2- Conocimiento de la genética y sus diferentes formas de transmisión. 3- A. Familiares (RM, FOP y FXTAS).

OBJETIVO:

Describir las características de los fenotipos cognitivo/conductual y somáticos en niños menores de 2 años con SXF.

MATERIAL Y MÉTODO:

Revisión retrospectiva de 38 casos de SXF (1991-2014). Diagnosticados 11 con menos de 2 años. Variables: edad, sexo, motivo de consulta, hitos del desarrollo psicomotor, conductual, fenotipo somático, antecedentes familiares.

RESULTADOS:

Edad (3-23m). Varones 10/11. Motivo de consulta: retraso RPSM/antecedentes familiares 7/4. Retraso cognitivo 100%. Hiperactividad 100%. Contacto visual pobre y evitación 100%. Falta de atención 100%. Retraso del lenguaje 100%. Estereotipias 100%. Rechazo contacto físico 100%. Risas persistentes sin intencionalidad en caso de TEA (3 casos). Orejas grandes y prominentes, frene amplia, cara alargada 100% pero sin macrocefalia. Retraso motor (hipotonía) 100%. Hiperlaxitud articular 64%. Un caso estrabismo.

CONCLUSIONES:

En los últimos tiempos el conocimiento del fenotipo cognitivo/conductual ha sido básico para disminuir la edad de diagnóstico. Creemos que sumar con el conocimiento del fenotipo somático no proporciona la posibilidad de un diagnóstico todavía más precoz.



CO 035

PROBLEMAS DEL APRENDIZAJE, RETRASO DEL LENGUAJE Y VOZ NASAL, SIGNOS GUÍA EN EL DIAGNÓSTICO NEUROLÓGICO DEL SÍNDROME DE DELECIÓN 22Q11.2. REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA:

López Lafuente, A. ⁽¹⁾; Miramar Gallart, M.D. ⁽²⁾; Arroyo Carrera, I. ⁽³⁾; Fuertes Rodrigo, C. ⁽¹⁾; Fernando Martínez, R. ⁽¹⁾; Murillo Sanjuan, L. ⁽⁴⁾; Izquierdo Álvarez, S. ⁽²⁾; Rodríguez Valle, A. ⁽²⁾; Calvo Aguilar, M.J. ⁽⁵⁾; Peña Segura, J.L. ⁽¹⁾; López Pisón Pisón, F.J. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Genética, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽³⁾ Pediatría, Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽⁵⁾ Neuropediatría, Hospital San Jorge, Huesca.

Introducción:

La delección 22q11.2 es un síndrome por haploinsuficiencia de genes contiguos con herencia autosómica dominante que incluye varios fenotipos descritos previamente, entre ellos el síndrome de DiGeorge y el velocardiofacial. Su prevalencia es de 1:4000 recién nacidos vivos, lo que lo convierte en el síndrome por microdelección más frecuente. El 90% de los casos son *de novo* y un 10% son heredados.

Objetivo:

Conocer las características clínicas de los pacientes con esta alteración genética en nuestra casuística.

Material-Métodos:

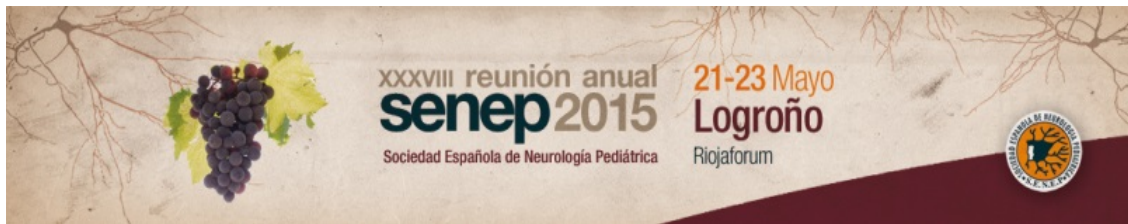
Se revisó de manera retrospectiva 9 pacientes diagnosticados de microdelección 22q11.2 mediante técnicas de hibridación fluorescente in situ (FISH) o arrays de CGH y se analizó de forma protocolizada la edad al diagnóstico, sexo, herencia, y principales características del síndrome.

Resultados:

El diagnóstico fue hecho desde los primeros días de vida hasta los 17 años. Sexo: 5 varones y 4 mujeres. Seis casos son *de novo* y 3 heredados. Los dos padres afectados fueron diagnosticados tras serlo sus hijos y un hermano de un afecto a posteriori. La clínica más frecuente encontrada fue: retraso del lenguaje, problemas del aprendizaje, anomalías palatinas y cardiopatías.

Conclusiones:

Todos nuestros pacientes han presentado retraso del lenguaje y problemas del aprendizaje que junto a la insuficiencia velopalatina fueron los signos guía que llevaron al diagnóstico en los pacientes sin clínica neonatal franca (cardiopatía, hipocalcemia, ausencia timo). La expresión variable de este síndrome ocasiona un infradiagnóstico por lo que algunos adultos son diagnosticados a partir de sus hijos y algunos hermanos a partir de los casos índice.



CO 036

MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL, REVISIÓN DE CASOS DE UN HOSPITAL TERCIARIO:

Ruiz Molina, A.M.⁽¹⁾; Castán Campanera, A.⁽²⁾; Arrabal Fernández, L.M.⁽²⁾; Roldán Aparicio, S.⁽²⁾; Martín García, J.A.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de Granada. Hospital Materno Infantil, Granada; ⁽²⁾ Complejo Hospitalario Universitario de Granada. Hospital Materno Infantil, Granada.

Introducción:

Las malformaciones del desarrollo cortical son causa habitual de retraso psicomotor y epilepsia. La rápida evolución en la genética y neuroimagen está ampliando el conocimiento sobre estas entidades.

Objetivo:

El objetivo de este estudio es describir las malformaciones del desarrollo cortical diagnosticadas en nuestro centro durante los últimos 14 años.

Material y métodos:

Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo. Se recogen sexo, debut, clínica actual y tratamiento. Se clasifican las malformaciones según la clasificación de Berkovich de 2012. Se realiza análisis estadístico mediante el programa SPSS 22.0.

Resultados:

Se revisan un total de 131 pacientes de los cuales se excluyen 75 pacientes por estar incluidos en la clasificación actual. Un 48.2% mujeres, 51.8% varones. La edad media al diagnóstico fue de 2.9 años. La clínica más frecuente al debut fue crisis focal: 39.3%. Obtuvimos: hemimegalencefalías 12.5% (Grupo 1C.2); Esclerosis tuberosa: 5.4% (Grupo 1C.2). DNET: 1.8% (Grupo 1D). Heterotopias: 19.6% (Grupo 2A). Lisencefalías: 5.4% (Grupo 2B); Polimicrogiria 5.4% (grupo 3A.2). Esquizoencefalia: 3.6% (Grupo 3A.1). Displasia cortical focal: 25% (Grupo 3C). Tratamiento: No tratamiento: 17.9%; Cirugía: 16.1%. Fármacos: 82.1%. La clínica actual es: 60% epilepsia, 67 % retraso cognitivo, 20% hemiparesia.

Conclusiones:

La incidencia del tipo de malformaciones recogida en nuestro estudio concuerda con lo descrito en la literatura. La clasificación propuesta por Berkovich nos parece poco aplicable a nuestra práctica clínica, por su complejidad y por su uso del a genética, a veces no disponible en hospitales terciarios.



CO 037

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1, NEUROIMAGEN SIEMPRE, ¿SÍ O NO?:

Lozano Pérez, R.M. ⁽¹⁾; Pereiro Fernández, S. ⁽¹⁾; Salvador Hernández, H. ⁽²⁾; Prat Bertomeu, J. ⁽¹⁾; González Enseñat, M.A. ⁽¹⁾; Vicente Villa, M.A. ⁽²⁾; Ramos *, F. ⁽²⁾; Campistol Plana, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ HOSPITAL SANT JOAN DE , Esplugues de Llobregat.

Objetivos:

Describir el fenotipo de los pacientes diagnosticados de neurofibromatosis tipo 1 en nuestro Hospital. Conocer la frecuencia de alteraciones radiológicas en aquellos pacientes en los que se ha realizado neuroimagen.

Material y Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de corte transversal de los pacientes seguidos en consulta de neurofibromatosis de nuestro Centro desde 1994 hasta 2014. El diagnóstico de la enfermedad se realizó mediante los criterios del Instituto Nacional de Salud de EEUU o por confirmación genética.

Resultados:

Obtenemos un tamaño muestral de 193 pacientes, 56.5% de varones y 42% de mujeres. El 23.8% tenían un familiar en primer grado afecto. La edad media fue de 10.2 +/-4.8 años. Los criterios diagnósticos más frecuentes fueron los cutáneos: el 97.9% de los pacientes presentaban manchas café con leche, 64.2% efélides y 30.1% neurofibromas plexiformes. Se realizó resonancia magnética craneal al 95.9% de los pacientes en los primeros dos años tras el diagnóstico, observándose alteraciones en 160: UBOs en un 65.3% y gliomas de vía óptica en un 26.9%. De éstos, 17 (8,9%) presentaron sintomatología y, por ende, recibieron tratamiento.

Conclusiones:

Objetivamos una frecuencia de glioma óptico similar a la descrita en la literatura. Se ha realizado un elevado número de estudios de neuroimagen a pesar de ser pacientes asintomáticos, siendo muy limitado el número de enfermos que precisa tratamiento. Serán necesarios estudios prospectivos para valorar limitar la RM a aquellos pacientes sintomáticos o en los que no sea posible una exploración oftalmológica fiable.



CO 038

HETEROGENEIDAD CLÍNICA DEL SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE:

Jimenez Echevarria, S. ⁽¹⁾; González Gutiérrez-Solana, L. ⁽²⁾; López Marin, L. ⁽²⁾; Calleja Gero, M.L. ⁽²⁾; Martín Casanueva, M.Á. ⁽³⁾; Alonso Cadenas, J.A. ⁽²⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽²⁾; Babin López, L. ⁽²⁾; Hortigüela Saeta, M. ⁽²⁾; Fernández García, M.Á. ⁽²⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ NEUROPEDIATRIA, HOSPITAL INFANTIL UNIVERSITARIO NIÑO JESUS, MADRID; ⁽²⁾ HOSPITAL INFANTIL UNIVERSITARIO NIÑO JESUS, MADRID; ⁽³⁾ LABORATORIO DE ENFERMEDADES MITOCONDRIALES. HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE., MADRID.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Kearns-Sayre (KSS) es una enfermedad neurodegenerativa mitocondrial definida por oftalmoplejia, retinitis pigmentaria e inicio antes de los 20 años. Algunos pacientes presentan bloqueo cardíaco, alteraciones endocrinas, hipoacusia, ataxia, demencia, debilidad y nefropatía.

OBJETIVO:

Revisar los casos de KSS diagnosticados en neurología pediátrica de un hospital terciario en los últimos 9 años.

MATERIAL Y MÉTODO:

Análisis retrospectivo de las historias clínicas de los pacientes con KSS entre 2006 y 2014.

RESULTADOS:

Se han registrado 4 casos (1H/3M). Paciente 1. Talla baja y diabetes (11 años), migraña (12 años), ptosis y problemas de aprendizaje (13 años), temblor (15 años) y retinitis (17 años). Paciente 2. Aciduria 3-metilglutacónica (3 años), síndrome meníngeo con hiperproteínorraquia (8½ años), en su evolución: retinitis pigmentaria, ataxia, bloqueo cardíaco, migraña hemipléjica, hipoacusia, rabdomiolisis y pancreatitis de repetición. Paciente 3. Pancreatitis de repetición (2½ años), ptosis unilateral (3½ años), síndrome de Fanconi (6 años), talla baja e hipoacusia (8 años) y retinitis (9 años). Paciente 4. Talla baja (4 años) y oftalmoparesia (12½ años). Pruebas complementarias. Hiperproteínorraquia (4/4), déficit de folato cerebral (3/3), fibras rojo-rasgadas (3/4), láctico en LCR aumentado (3/3) y delección DNAm (4/4). RM cerebral normal al diagnóstico (2/4).

CONCLUSIONES:

Todos los niños presentaron talla baja y ptosis al inicio del cuadro. Hipoacusia, retinitis, pancreatitis, migraña, hiperproteínorraquia y alteraciones neuroradiológicas, son otras claves para el diagnóstico, más aún si se presentan varias de ellas. Dada la heterogeneidad clínica del KSS, se precisa un alto grado de sospecha para su diagnóstico.



CO 039

GANGLIOSIDOSIS GM2: REVISIÓN DE 10 CASOS:

Martínez Albaladejo, I. ⁽¹⁾; Bernardino Cuesta, B. ⁽¹⁾; Procházková X, M. ⁽¹⁾; Pérez Sebastián, I. ⁽¹⁾; Villalobos Real, J. ⁽¹⁾; Gort Mas, L. ⁽²⁾; Coll Rosell, M.J. ⁽²⁾; López Marín, L. ⁽¹⁾; González Gutierrez-Solana, L. ⁽¹⁾ ⁽¹⁾ HOSPITAL INFANTIL UNIVERSITARIO NIÑO JESÚS, MADRID; ⁽²⁾ Hospital Clínic Barcelona, Barcelona.

Objetivo:

Describir las características clínicas de una serie de gangliosidosis GM2, así como su diagnóstico y tratamiento.

Material y método:

Estudio descriptivo retrospectivo realizado mediante la revisión de historias clínicas en nuestro centro.

Resultados:

Se revisan diez pacientes: seis con enfermedad de Tay Sachs infantil tardía (dos casos de variante B1) y cuatro con enfermedad de Sandhoff (dos formas infantiles tardías y dos infantiles precoces). La mayoría de los pacientes debutaron con alteraciones motoras (dos con alteración visual y del lenguaje), entre los ocho meses y los cinco años de edad. El tiempo hasta el diagnóstico osciló entre tres meses y siete años. En la evolución la clínica más prominente fue: regresión motora, alteraciones del lenguaje, clonías audiógenas y crisis (de aparición tardía). Cinco tenían alteración visual con la característica mancha rojo cereza y tres tenían síntomas psiquiátricos. En la evolución radiológica cinco pacientes presentaron hallazgos (atrofia cerebelar incipiente, hiperintensidad lenticular y de ganglios basales en secuencia T2 y atrofia cerebral difusa).

En todos se hizo diagnóstico enzimático y en cinco diagnóstico molecular. Seis precisaron antiepilépticos, en cuatro se probó miglustat y uno recibió trasplante de médula ósea (Sandhoff infantil precoz diagnosticado en los años 90). Actualmente cuatro de nuestros pacientes han fallecido por procesos comórbidos.

Conclusiones

La forma de presentación más frecuente en nuestra serie fue la enfermedad de Tay-Sachs infantil tardía. Las manifestaciones más frecuentes fueron las alteraciones motoras, del lenguaje y las visuales. La aparición de crisis y alteraciones comportamentales suceden en la mayoría de forma tardía.



CO 040

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1 EN CUATRO HERMANOS: MARCADA VARIABILIDAD FENOTÍPICA:

Berenguer Potenciano, M. ⁽¹⁾; Villora Morcillo, N. ⁽¹⁾; Valero Menchen, P. ⁽¹⁾; Garcia Silva, M.T. ⁽²⁾; Camacho Salas, A. ⁽³⁾; Martin Hernandez, E. ⁽²⁾; Martinez De Aragon, A. ⁽⁴⁾; Quijada Fraile, P. ⁽²⁾; Nuñez Enamorado, N. ⁽³⁾; Simon De Las Heras, R. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾PEDIATRIA, HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, MADRID; ⁽²⁾ ENFERMEDADES METABÓLICAS Y MITOCONDRIALES, HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, MADRID; ⁽³⁾ NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, MADRID; ⁽⁴⁾ RADIOLOGÍA, HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, MADRID; ⁽⁵⁾ NEUROLOGÍA PEDIATRICA, HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, MADRID.

INTRODUCCIÓN:

La aciduria glutárica tipo 1 (AG-1) es un error congénito del metabolismo, de herencia autosómica recesiva, producido por la deficiencia de la enzima glutaryl-CoA deshidrogenasa (GDCH).

OBJETIVOS:

Describir la variabilidad fenotípica de 4 hermanos diagnosticados de AG-1.

MATERIAL Y MÉTODOS:

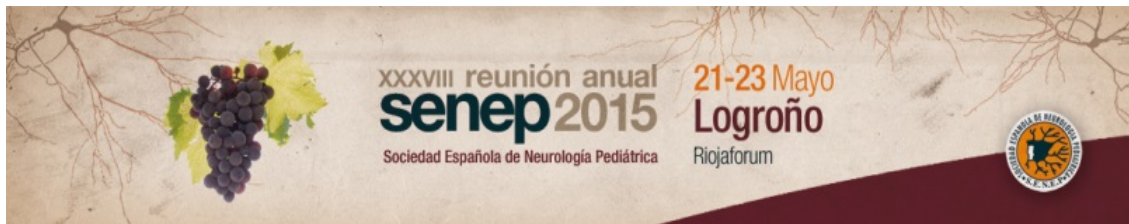
Se describen 4 hermanos (de 9, 4, 2 años y 11 meses de edad) portadores de la mutación c.1234G>A(p.Val1400Met) en homocigosis del gen GDCH. Recogemos variables clave de la historia natural de la enfermedad, exploración neurológica, hallazgos en Resonancia Magnética (RM) cerebral y tratamiento.

RESULTADOS:

La segunda hermana (caso índice), fue diagnosticada a los 8 meses tras crisis encefalopática grave en contexto de infección por sarampión. Presenta severa tetraparesia espástico-distónica y grave afectación cognitiva. La RM muestra afectación bilateral de ganglios basales y displasia opercular. Posteriormente se diagnosticó su hermano mayor, asintomático y sin alteraciones en la neuroimagen. Los hermanos menores fueron diagnosticados al nacimiento, ambos con alteraciones en el cribado neonatal ampliado. Los progenitores rechazaron el diagnóstico prenatal. El hermano de 2 años presenta fenotipo clínico similar al caso índice. El hermano menor presenta, tras descompensación por proceso infeccioso a los 5 meses, hipotonía axial e hipertonía de miembros, así como displasia opercular en RM. Todos realizan dieta restringida en lisina y suplementación con carnitina desde el diagnóstico.

CONCLUSIONES:

Existe una clara variabilidad fenotípica, tanto clínica como radiológica, entre los pacientes afectados de AG-1, incluso en miembros de una misma familia portadores de la misma mutación. Esta variabilidad pudiera estar determinada por factores genéticos y ambientales desconocidos.



CO 041

SÍNDROME DEL TÚNEL CARPIANO COMO PRIMER SINTOMA EN FORMAS LEVES DE MUCOPOLISACARIDOSIS:

Aguirre Rodríguez, F.J. ⁽¹⁾; Villalobos Lopez, P. ⁽²⁾; Rodríguez Lucenilla, M. ⁽³⁾; Aguilera Lopez, P. ⁽⁴⁾; Ramos Lizana, J. ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾NEUROPEDIATRIA hospital torrecardenas, ALMERIA; ⁽²⁾NEUROFISIOLOGIA, hospital torrecardenas, ALMERIA; ⁽³⁾ neuropediatría, hospital torrecardenas, almería; ⁽⁴⁾ NEUROPEDIATRIA, hospital torrecardenas, almería.

Introducción:

El Síndrome del túnel carpiano (STC) es una neuropatía compresiva del nervio mediano en el túnel carpiano, siendo una entidad poco frecuente en la edad pediátrica y jóvenes. Está claramente documentado la relación existente entre la aparición del STC y las enfermedades de depósito como son las Mucopolisacaridososis (MPS), siendo estas una de las causas a tener en cuenta ante el diagnóstico de un STC en una persona joven.

Objetivos:

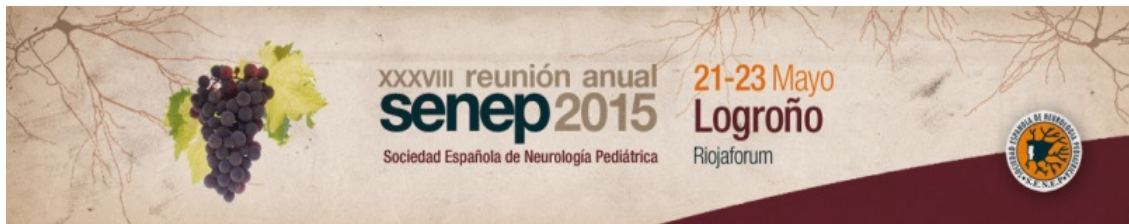
Estudiar la existencia de enfermedad de depósito lisosomal en pacientes afectados del síndrome de Túnel carpiano menores de 30 años, diagnosticados en el servicio de neurofisiología del Hospital Torrecárdenas de Almería en los últimos 5 años (fase retrospectiva).

Resultados:

Se diagnosticaron 91 pacientes afectados de un STC en el periodo 2005-10, de los cuales 30 finalmente cumplieron criterios de inclusión en el estudio, predominio de mujeres de edad comprendida entre 20 y 22 y 24 y 27 años. Se encontraron 5 pacientes con sospecha de enfermedad de depósito (16%) de los cuales 2 (6%) fueron falsos positivos y 3 (105) fueron diagnosticados de MPS (2 formas menores de MPS I y otro MPS II).

Conclusión:

La existencia de un síndrome de túnel carpiano en menores de 30 años debe considerarse como un signo de alerta que oriente a la sospecha de una enfermedad de depósito como pueden ser las Mucopolisacaridososis.



CO 042

CARACTERIZACIÓN DE LOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE INFANTO-JUVENIL (EMIJ) EN LOS ÚLTIMOS 25 AÑOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO:

Sánchez García, S. ⁽¹⁾; García Montero, M.R. ⁽²⁾; Recio Linares, A. ⁽²⁾; Cabello García, I. ⁽²⁾; García Campos, Ó. ⁽²⁾; Herrera López, M. ⁽²⁾; Verdú Pérez, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Virgen de la Salud, Toledo; ⁽²⁾ Hospital Virgen de la Salud, Toledo.

Objetivo:

La EMIJ es poco frecuente y su diagnóstico difícil. Objetivo de nuestro estudio: descripción clínico-analítica y radiológica al inicio de la enfermedad en nuestros pacientes, con el fin de caracterizar las distintas formas de presentación.

Material y Método:

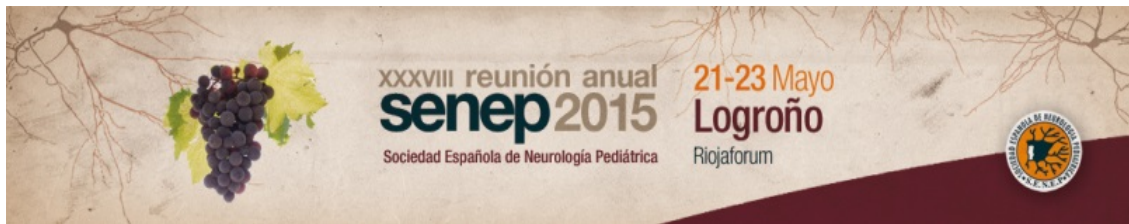
Estudio descriptivo y retrospectivo. Se revisaron las historias clínicas de los pacientes diagnosticados de EMIJ (<18 años) de nuestro hospital entre los años 1980-2014.

Resultados:

N=16, edad media: 13.4 años, (mediana=16), 62,5% mujeres. En la mitad, el inicio fue monosintomático: visual 50%, sensorial 37% y motor 12%. En los de inicio polisintomático fueron: 50% motores, 37% cerebelosos y 37% sensoriales. Se realizó RMN en 15/16 presentando el 53% una única localización. La localización más frecuente fue supratentorial (86.6%), seguida de infratentorial (46,6%) y espinal (16.6%). Sólo 1(6.66%) presentó lesiones en las 3 localizaciones. El 10% de los LCR estudiados presentaron pleocitosis y el 33% bandas oligoclonales (BOC) IgG positivas. Recibieron tratamiento inmunomodulador el 50% (75% InterferonB1a).

Conclusiones:

Los resultados encontrados en cuanto a clínica de inicio y hallazgos en RMN cerebral son similares a los descritos en la literatura, no así los hallados en RMN medular (escasa realización al inicio de la enfermedad), pleocitosis en LCR y BOC, menores porcentajes en nuestros pacientes, probablemente por sesgos (estudio retrospectivo) y no realización de BOC en los casos más antiguos. Creemos necesarios estudios prospectivos con mayor número de pacientes con el fin de proponer nuevos modelos predictivos de EM en pacientes pediátricos con síndromes desmielinizantes agudos basados en variables clínicas, ambientales y genéticas.



CO 043

PRÓXIMA ESTACIÓN: TERAPIA GÉNICA:

Fernández García, M.Á.⁽¹⁾; González Gutiérrez-Solana, L.⁽²⁾; López Marín, L.⁽¹⁾; Babín López, L.⁽¹⁾; Lorenzo Ruiz, M.⁽¹⁾; Rekarte Garcia, S.⁽¹⁾; Melero Llorente, J.⁽³⁾; Fournier Del Castillo, C.⁽³⁾; Solís Muñiz, I.⁽⁴⁾; López Pino, M.Á.⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Neurología Infantil, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽³⁾ Psicología Infantil, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽⁴⁾ Radiología Infantil, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

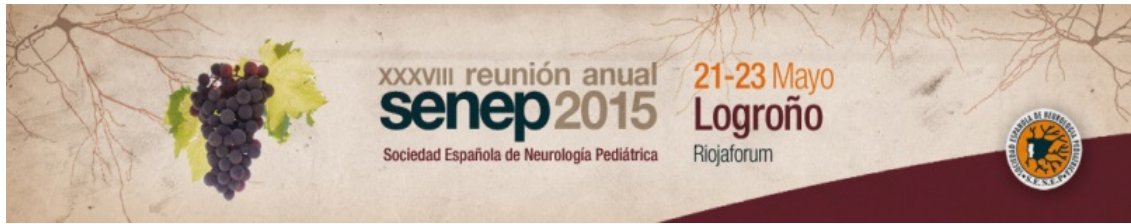
La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (XALD) en su forma cerebral infantil, antes de los 10 años, produce un deterioro rápido y progresivo. La única forma hasta hace poco de frenarla era la realización precoz de un trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) (médula ósea o cordón umbilical). En los últimos años se han realizado ensayos en pacientes sin donantes compatibles, de trasplantes autólogos modificados mediante terapia génica con resultados similares al trasplante clásico.

Caso Clínico:

Presentamos el caso de un niño, diagnosticado de XALD de forma precoz (a raíz del antecedente de un hermano fallecido con 12 años), remitido con 4 años a nuestro centro para valorar TPH. Inicialmente asintomático, a la edad de 5 años y medio, se observa una lesión desmielinizante en esplenio de cuerpo calloso y deterioro neuropsicológico (caída significativa del cociente manipulativo) que indican muy probablemente el inicio de una forma cerebral infantil de XALD. No existe donante compatible para TPH. Por ello, como única oportunidad terapéutica, consideramos terapia génica y acude al Massachusetts General Hospital (Boston) para participar en ensayo clínico en curso. Valorado 8 meses tras el trasplante, con resultado óptimo, detención de las lesiones desmielinizantes (incluso ligera regresión) y valoración neuropsicológica estable.

Conclusiones:

La terapia génica mediada por lentivirus sobre células madre hematopoyéticas puede proporcionar beneficios clínicos en XALD. Son resultados incipientes pero muy prometedores para el futuro de esta y otras enfermedades neurodegenerativas. Los neuropediatras debemos conocer en qué consiste y sus aplicaciones para poder establecer las indicaciones oportunas.



CO 044

RESPUESTA A MODULADORES DEL GLUTAMATO EN UN PACIENTE CON ENFERMEDAD DE ALEXANDER:

Boronat Guerrero, S.; Del Toro Riera, M.; Raspall Chaure, M.; Munell Casadesús, F.; Macaya Ruiz, A.. (Hospital Vall d'Hebron, Barcelona)

Introducción:

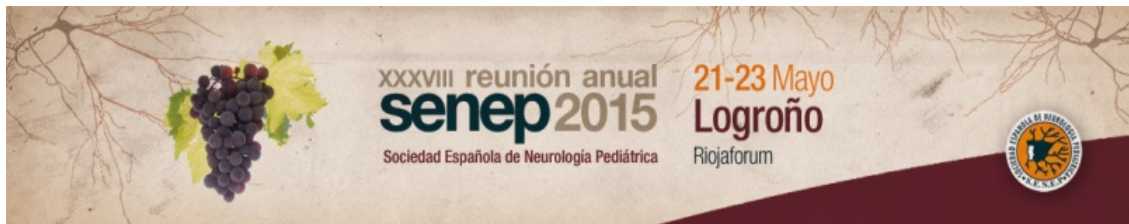
La forma infantil de la enfermedad de Alexander suele presentar un deterioro neurológico progresivo en los primeros años de vida, con leucodistrofia de predominio frontal y epilepsia refractaria. Se ha publicado una leve mejoría sintomática con ceftriaxona en una forma del adulto, atribuida a que los betalactámicos aumentan la expresión del transportador de glutamato GLT1 (EAAT2).

Caso Clínico:

Paciente portador de válvula de derivación ventriculoperitoneal desde los 3 meses de vida por hidrocefalia secundaria a estenosis del acueducto de Silvio. Se realizó RMN craneal a los 5 meses de vida por empeoramiento de su irritabilidad basal y aparición de movimientos oculares anómalos y se diagnosticó de enfermedad de Alexander por mutación c.716G>A (p.Arg239His) en el gen GFAP. Ante la persistencia de la intensa irritabilidad, sin respuesta a levomepromazina, a los 5 meses se hizo un ensayo terapéutico con amoxicilina oral a 80 mg/kg/día, presentando una clara disminución de la clínica tras 48 horas de tratamiento. Sus crisis epilépticas (6-10 crisis diarias) no respondieron a tratamiento con ácido valproico, clonacepam o fenobarbital. Debido a que el perampanel actúa inhibiendo el receptor AMPA de glutamato, se añadió este tratamiento (2 mg/día) a fenobarbital (15 mg/12 h) y el paciente se mantuvo libre de crisis durante 3 meses y medio.

Conclusión:

El exceso de glutamato extracelular juega un papel muy importante en la fisiopatología de la enfermedad de Alexander, lo que podría explicar la excelente respuesta sintomática a fármacos moduladores del glutamato, como los beta-lactámicos y el perampanel, en nuestro paciente.



CO 045

SÍNDROME DE DRAVET 1984-2014. SEGUIMIENTO INFANTIL Y DE ADULTO:

Parrilla Muñoz, R.⁽¹⁾; Sierra Corcoles, C.⁽²⁾; Martínez Padilla, M.⁽²⁾; González Villen, R.⁽²⁾; Viedma Chamorro, G.⁽²⁾; Canovas Sanchez, L.⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J.⁽³⁾.

⁽¹⁾ UGC DE PEDIATRÍA, COMPLEJO HOSPITARIO DE JAÉN, JAÉN; ⁽²⁾ COMPLEJO HOSPITARIO DE JAÉN, JAÉN; ⁽³⁾ UGC PEDIATRÍA, COMPLEJO HOSPITARIO DE JAÉN, JAÉN.

Introducción:

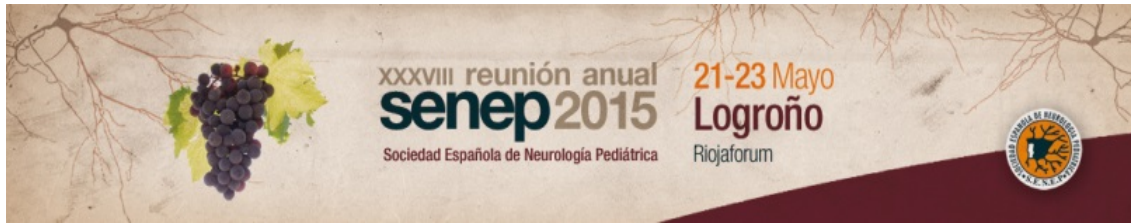
El Síndrome de Dravet, encefalopatía epiléptica genética, canalopatía, crisis febriles plus, estatus epilépticos repetidos, crisis desencadenadas por fiebre, ejercicio, estrés psicológico, agitación, de semiología polimorfa. Reportamos nuestra experiencia en 16 casos, 1984 a 2014, evolución.

Diagnóstico clínico:

Genético, tratamientos, respuesta. 11 mayores de 18 a 33 años, 5 menores de 6 a 12 años. 10 varones y 6 mujeres. 1 caso por 10.000 RN. Comienzo de 3 a 11 meses. Todos CF+. 13 estatus repetidos, 3 CFA frecuentes. Todos, retraso, hipotonía, inquietud, déficit atención, disfasia. EEG progresivamente punta onda polipunta onda lenta en 12 casos, fotoparoxismos 4 casos. A los 6 años solo 30% tienen lenguaje comprensible, escriben su nombre, dibujan sin garabateo. En 7 casos se emplea IGG, mejoría en 4. Dieta cetogena en 3 con mejoría. Responden a PB, PRM, VPA, TPM, LVT, CLB, no responden a VGB, CBZ, OXC, LTG. Recaídas 5 casos al retirar VPA o TPM o CLB. Empeoran, con reacciones psicopatológicas con CBZ, ESL, LTG, VGB. Antecedentes Familiares 9 casos. Estudio genético + en 6: 2 casos mutación gen SCN1A, 1 en GABRG2, 1 deleción en SCN1A, 2 mutación en SCN9A). De 11 mayores solo en 3 se diagnostica SD y 2 EMGI, 6 como epilepsia refractaria.

Conclusión:

En toda epilepsia rebelde con CF+ Sospechar el SD. Estudio genético en caso sospechoso. Si periodos de control prolongados no intentaremos monoterapia ni retirada de FAE. En epilepsia refractaria y retraso mental o trastorno psiquiátrico investigar antecedentes de CF+ pensar en SD y no emplear medicación no indicada.



CO 046

TRATAMIENTO CON LACOSAMIDA EN LA EPILEPSIA DEL LACTANTE:

García Peñas, J.J.; Pérez Sebastián, I.; Martín Del Viejo, M.; Bermejo Arnedo, I.; Jiménez Echevarría, S.; Procházková X, M.; Babín López, L. Neuropediatría, Hospital Niño Jesus, Madrid.

Introducción:

La lacosamida (LCM) es un fármaco antiepiléptico (FAE) de tercera generación, potenciador de la inactivación lenta de los canales de sodio dependientes de voltaje, aprobado como terapia añadida para la epilepsia focal del adulto. Disponemos aún de poca información sobre el perfil de eficacia y seguridad de LCM en lactantes y niños pequeños.

Objetivo:

Revisar el perfil de eficacia y tolerabilidad de LCM en niños epilépticos menores de 1 año de edad.

Pacientes y Métodos:

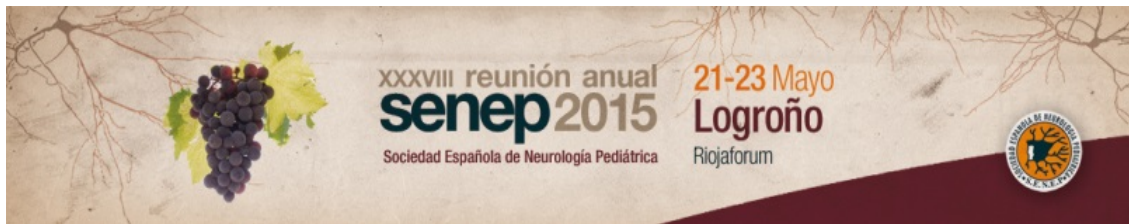
Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 25 pacientes epilépticos menores de 12 meses de edad tratados con LCM en terapia añadida durante al menos 12 meses. En todos los casos, se analiza la respuesta al tratamiento, los posibles efectos adversos de LCM y la tasa de retención tras 1 año de tratamiento.

Resultados:

Edad media: 8,5 meses (rango: 4-12 meses). Epilepsias focales: 18 casos (72%). Epilepsias generalizadas: 4 casos. Encefalopatías epilépticas: 3 casos. Etiología sintomática: 20 casos (80%). Todos los pacientes partían de una politerapia de 2-3 FAE. FAE previamente usados: 3-7 (media: 3,5). Pacientes respondedores (>50% reducción frecuencia de crisis): 14 (56%). Pacientes libres de crisis: 4 (16%). Efectos adversos por LCM en 10 casos (40%), destacando somnolencia (24%). Tasa de retención a los 12 meses: 60%.

Conclusiones:

La LCM es una alternativa eficaz y segura para el tratamiento de las epilepsias refractarias del lactante. Los mejores resultados en esta serie se obtuvieron en epilepsias focales, principalmente en las frontales y cuando se combinó con levetiracetam.



CO 047

TRATAMIENTO CON MIDAZOLAM BUCAL TRANSMUCOSO (BUCCOLAM®) EN LAS CRISIS CONVULSIVAS EN EL MEDIO EXTRAHOSPITALARIO:

García Peñas, J.J.; Pérez Sebastián, I.; Martín Del Viejo, M.; Bermejo Arnedo, I.; Jiménez Echevarría, S.; Procházková X, M.; Babín López, L. Neuropediatría, Hospital Niño Jesus, Madrid

Introducción:

El midazolam bucal (MDZ-b) es una benzodiacepina con acción anticonvulsiva autorizada para el tratamiento de las crisis convulsivas prolongadas en niños desde los 3 meses a los 18 años. Los estudios aleatorizados demuestran que MDZ-b es más eficaz que, o al menos tan eficaz como, diazepam rectal (DZP-VR) en el tratamiento de las crisis agudas convulsivas.

Objetivo:

Analizar el perfil de eficacia y seguridad de MDZ-b en niños con crisis convulsivas agudas en el medio extrahospitalario.

Pacientes y Métodos:

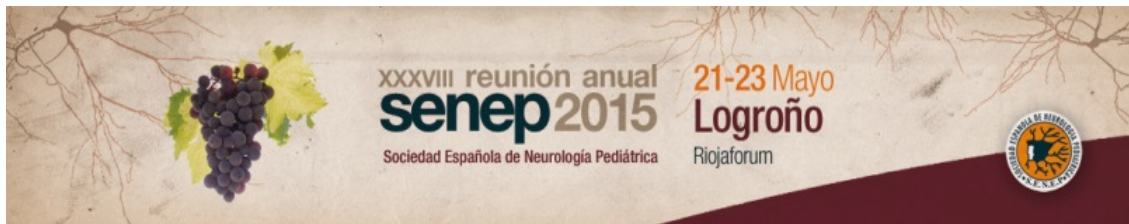
Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 51 pacientes epilépticos tratados con MDZ-b por presentar crisis convulsivas prolongadas o crisis agudas repetitivas en el medio extrahospitalario. En todos los casos, se analiza la respuesta terapéutica inicial, la posible recurrencia de crisis y la tolerabilidad de MDZ-b.

Resultados:

Se analizan los datos de 51 pacientes epilépticos con un total de 133 episodios convulsivos. Edad: 6 meses-18 años (media 8,5 años). Epilepsias generalizadas: 25 casos (49%). Epilepsias focales: 15 casos. Encefalopatías epilépticas: 11 casos. Se yugularon las crisis en el 81% de los tratados. Sin recurrencias a los 60 minutos de administrar la dosis en el 88%. Efectos adversos en un 22% (somnolencia). No hubo depresión respiratoria ni vómitos recurrentes.

Conclusiones:

El MDZ-b es una alternativa segura y eficaz al DZP-VR en el tratamiento de las crisis convulsivas agudas y en la potencial recurrencia de las mismas. Es fácil de usar por personal no médico, tiene un adecuado balance eficacia-seguridad, y muestra un alto grado de satisfacción entre pacientes, familiares y cuidadores.



CO 048

EFFECTO DEL TRATAMIENTO EN EL ESTATUS FEBRIL EN LA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS:

Alba Jiménez, M.; Cieza Asenjo, R.; Verdú Sánchez, C.; M. Bermejo, A.; Fiz Pérez, L.; Gómez Andrés, D.; Lastra Rodríguez, J.; García Guixot, S.
Hospital Universitario La Paz, Madrid

INTRODUCCIÓN:

El 25% de los estatus infantiles son estatus febriles (EF). No existe un protocolo bien definido de qué fármaco usar según el tiempo de evolución del EF.

OBJETIVO:

Estudiar el efecto de los fármacos empleados en el EF en nuestra unidad de cuidados intensivos.

MATERIAL Y MÉTODOS:

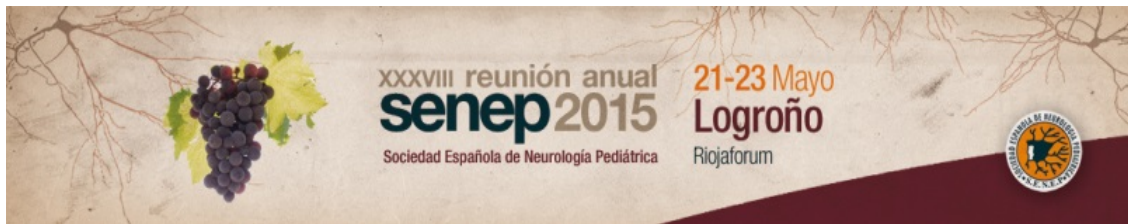
Estudio descriptivo retrospectivo que identifica los EF de nuestra Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos durante 5 años y recoge la duración del EF y el momento de administración de cada fármaco.

RESULTADOS:

Entre 2010 y 2014 hubo 29 EF. La edad media de presentación fue 25.5 meses sin predominio de sexos (51% varones). Principalmente el tratamiento inicial fueron benzodiacepinas rectales (86%) administradas a los 13 minutos de media. Todos precisaron un segundo fármaco, generalmente benzodiacepinas (93%) a los 31 minutos de evolución cediendo así solo 2 pacientes. Hasta en el 65% de los pacientes se repitió posteriormente el uso de benzodiacepinas logrando así solo un 21% de remisiones. Por otro lado, aunque solo el 17% de los casos recibió valproico como tercer fármaco, remitió así hasta el 80% de éstos. Aquellos casos que precisaron un cuarto fármaco presentaron EF de menor duración cuando éste fue fenitoina (52 minutos) o valproico (65 minutos) comparándolo con benzodiacepinas (92 minutos).

CONCLUSIONES:

La mayoría de los EF de nuestra población recibieron benzodiacepinas como terapia inicial pero parece que su empleo en el EF ya establecido no controlaba bien el episodio. Cedieron antes los EF tratados precozmente con valproico o fenitoina que con dosis repetidas de benzodiacepinas.



CO 049

NUESTRA EXPERIENCIA EN LA UTILIZACIÓN DE BROMUROS EN PACIENTES EPILÉPTICOS:

Hortigüela Saeta, M.M. ⁽¹⁾; Conejo Moreno, D. ⁽¹⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽²⁾; González Gutiérrez Solana, L. ⁽²⁾; Rekarte García, S. ⁽²⁾; Fernández García, M.A. ⁽²⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽²⁾; Jimenez Echeverría, S. ⁽²⁾; Gorria Redondo, N. ⁽¹⁾; Bermejo Arnedo, I. ⁽²⁾; Babín López, L. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ⁽²⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús de Madrid, Madrid.

Introducción:

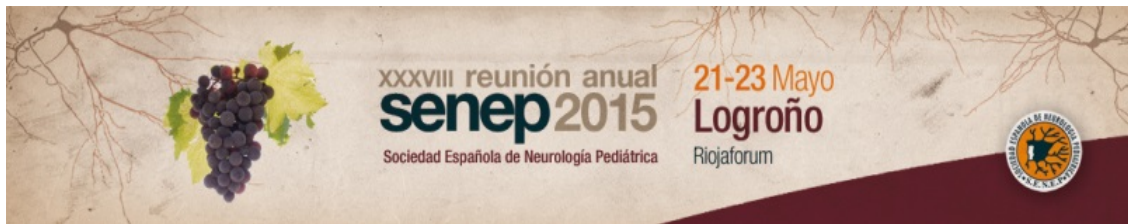
El bromuro de potasio fue un fármaco anticonvulsivo muy utilizado en el siglo XIX, recientemente se ha restablecido su uso siendo más utilizado en la población infantil con epilepsia refractaria.

Caso Clínicos:

Presentamos 5 pacientes con epilepsia tratados con bromuros. Cuatro de los pacientes con síndrome de Dravet y el quinto con una epilepsia parcial migratoria maligna del lactante. Todos los pacientes habían tomado entre 5 y 11 fármacos antiepilépticos antes de probar los bromuros. Además 3 de los 5 pacientes habían sido tratados con dieta cetogénica y 2 de los 5 pacientes con inmunoglobulinas. Los bromuros se iniciaron entre los 4 y 14 años. La dosis de inicio osciló entre 7,5 mg/kg/día y 15 mg/kg/día; las dosis máximas alcanzadas fueron entre 30 mg/kg/día y 75 mg/kg/día. Todos los pacientes, salvo uno que falleció, siguen en tratamiento con bromuros tras un periodo de tratamiento en la actualidad de entre 6 meses y 3 años. En cuanto a los efectos secundarios sólo uno de los pacientes presentó torpeza motora que se corrigió al disminuir la dosis. Otro paciente tuvo niveles por encima del rango terapéutico sin presentar efectos secundarios. En todos los pacientes mejoraron las crisis, en el mejor de los casos con una reducción del 80%. También se observó mejoría en la interacción y en la conducta.

Conclusiones:

Los bromuros pueden ser una alternativa terapéutica en niños con epilepsia refractaria, demostrando ser útiles en nuestra muestra en pacientes con síndrome de Dravet y epilepsia parcial migratoria maligna del lactante.



CO 050

NUEVOS ASPECTOS TERAPÉUTICOS DE LA EPILEPSIA PIRIDOXIN DEPENDIENTE: REVISION DE TRES CASOS:

Valero Menchén, P.⁽¹⁾; Nuñez Enamorado, N.⁽²⁾; Camacho Salas, A.⁽²⁾; Quijada Fraile, P.⁽³⁾; Martín Hernández, E.⁽³⁾; García Silva, M.T.⁽³⁾; Martínez De Aragón Calvo, A.⁽⁴⁾; Berenguer Potenciano, M.⁽¹⁾; VÍllora Morcillo, N.⁽¹⁾; Bellusci X, M.⁽¹⁾; Simón De Las Heras, R.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital 12 de Octubre, Madrid; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital 12 de Octubre, Madrid; ⁽³⁾ Enfermedades raras y mitocondriales pediátricas, Hospital 12 de Octubre, Madrid; ⁽⁴⁾ Neurorradiología, Hospital 12 de Octubre, Madrid.

Introducción:

La epilepsia piridoxin-dependiente es debida a mutaciones del gen ALDH7A1, que interviene en la vía de degradación de la lisina. A pesar del tratamiento precoz con piridoxina, hay riesgo de secuelas neurocognitivas. Recientemente se han propuesto nuevos tratamientos, como la dieta restringida en lisina y la administración de arginina, para intentar mejorar el pronóstico de estos pacientes.

Objetivos:

Evaluar nuestra experiencia con los nuevos tratamientos en pacientes con mutación del gen ALDH7A1. Material y métodos. Presentamos 3 pacientes de 2 años, 14 meses y 5 meses de edad. Las crisis convulsivas comenzaron en el periodo neonatal. Recibieron piridoxina precozmente y posteriormente dieta baja en lisina y suplementos con arginina. Resultados. En la RM cerebral, los 3 casos presentan alteraciones en la sustancia blanca en el periodo neonatal. En el caso 1 se objetivó ventriculomegalia prenatal, presentando posteriormente hidrocefalia aguda que precisó la implantación de una válvula de derivación ventriculoperitoneal y tratamiento con anticonvulsivantes. La dieta restringida en lisina se inició a los 2 años, 10 y 4 meses respectivamente. L-arginina se pautó en los casos 2 y 3 a los 14 y 4 meses. En la última revisión los 3 casos se encuentran libres de crisis. Uno tiene un desarrollo normal y 2 un retraso psicomotor leve.

Conclusiones:

Consideramos importante el inicio precoz de todos los tratamientos disponibles. En nuestros pacientes la evolución clínica y la adherencia al tratamiento es satisfactoria, si bien el periodo de seguimiento es escaso. Sería necesario hacer una valoración del desarrollo neurocognitivo a largo plazo.



CO 051

DIETA CETOGÉNICA EN ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA EN PACIENTES MENORES DE 1 AÑO:

Lorenzo Ruiz, M.; Ruiz Herrero, J.; Babin Lopez, L.; Ruiz Falcó, M.L.; García Peñas, J.J.; Cantarin Extremera, V... Hospital Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

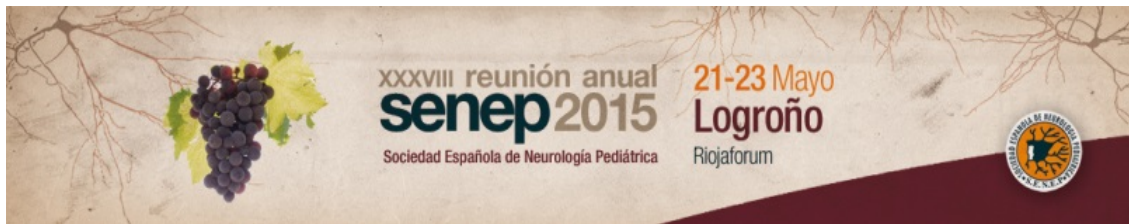
La dieta cetogénica (DK) es una opción terapéutica en epilepsia refractaria. Pocos trabajos describen su utilidad en Encefalopatía epiléptica (EE) en el lactante.

Objetivos:

Evaluar eficacia y efectos adversos de DK en EE del primer año de vida. Material y método: Revisión de pacientes menores de 1 año con DK para tratamiento de EE (2010-2014). Resultados: n=16 (5 estructurales, 4 metabólicas, 3 genéticas, 4 criptogénicas). Debut de epilepsia <6 meses en 15 pacientes y edad de inicio de DK <6 meses en 5. Tipos de crisis: espasmos(n=10), tónicas(n=6), hipomotoras(n=4), mioclónicas(n=3). El EEG fue multifocal en 8, 4 patrón de EE, 2 status, 1 anomalías epileptiformes hemisféricas y 1 normal (Glut1). En todos se utilizó dieta con fórmula en polvo 3:1(9 sonda nasogástrica). El 50% precisó ingreso en UVI. La media mantenimiento fue 11.8 meses (1mes-3.5años). Los efectos secundarios fueron digestivos e hipercalcemia. La respuesta clínica (criterios de Huttenlocher) fue excelente en un paciente (Glut-1), muy buena en 2 pacientes (displasia cortical, criptogénico) y buena en 4 (Epilepsia migratoria, sospecha de mitocondrial, Esclerosis Tuberosa y criptogénica). Dos pacientes (CHRNA4 y CDKL5) empeoraron. En 5 se retiró un antiepileptico en los siguientes 6 meses.

Conclusiones:

En nuestra experiencia la respuesta con DK en este grupo de pacientes es satisfactoria, un 44% presentaron reducción del 50% o más de las crisis, en un 30% la DK permitió retirar algún antiepileptico y hemos evidenciado efectos secundarios asumibles. Parece razonable contemplar la DK como una alternativa terapéutica precoz en EE en el periodo de lactante.



CO 052

TRATAMIENTO DEL SÍNDROME DE WEST EN PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN. REVISIÓN DE 8 PACIENTES:

Rekarte García, S.⁽¹⁾; Hortigüela Saeta, M.⁽²⁾; Lorenzo Ruiz, M.⁽²⁾; Fernández García, M.Á.⁽²⁾; Babín López, L.⁽²⁾; Calleja Gero, L.⁽²⁾; García Fernández, M.⁽²⁾; Pérez Jiménez, M.Á.⁽²⁾; Ruiz-Falcó Rojas, M.L.⁽²⁾; Duat Rodríguez, A.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

El síndrome de West (SW) constituye el síndrome epiléptico más frecuente en los pacientes con síndrome de Down (SD). Estos pacientes son particularmente sensibles al tratamiento (tasa global de respuesta del 90%).

Objetivos:

Describir las características del SW en el SD y la respuesta al tratamiento.

Material y Método:

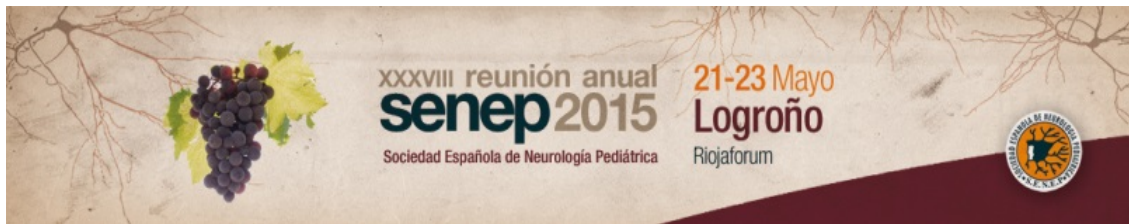
Revisión de las historias clínicas de 8 pacientes con diagnóstico de SW y SD desde el año 1997.

Resultados:

La mitad de los pacientes eran varones, con una mediana de edad al diagnóstico de SW de 7 meses. Todos debutaron con espasmos infantiles, constatándose en el electroencefalograma un trazado hipsarrítmico. No en todos se objetivó una clara regresión psicomotriz, pues el diagnóstico fue precoz en la mayoría. 7/8 pacientes recibieron tratamiento con vitamina B6 sin respuesta evidente. 6/8 pacientes fueron tratados con ACTH: 4/6 respondieron sin presentar recaídas posteriores, habiendo recibido 2/6 previamente vigabatrina sin respuesta; un paciente con respuesta inicial a la ACTH recayó 8 meses después, con buena respuesta a un nuevo ciclo; y el restante respondió a ACTH a dosis altas conjuntamente con valproato, falleciendo durante el tratamiento por una sepsis neumocócica. 2/8 fueron tratados exclusivamente con vigabatrina: uno presentó dos recaídas, que se resolvieron tras aumentar la dosis del fármaco; y el otro evolucionó a un síndrome de Lennox-Gastaut.

Conclusiones:

El SW en pacientes con SD tiene buena respuesta al tratamiento farmacológico. Debe usarse con precaución la ACTH a dosis altas en estos pacientes, pues dado que asocian alteraciones inmunológicas puede haber riesgo de infecciones graves.



CO 053

ESTUDIO DE NEUROIMAGEN EN LA EVALUACIÓN DE NIÑOS HOSPITALIZADOS POR PRIMERA CRISIS CONVULSIVA:

Escajadillo Vargas, K.J.⁽¹⁾; Moreno Galera, M.D.M.⁽²⁾; Buenache Espartosa, R.⁽²⁾; Pedrera Mazarro, A.⁽²⁾; Lorenzo Sanz, G.⁽²⁾.

⁽¹⁾ NEUROLOGIA, HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL, MADRID; ⁽²⁾ HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL, MADRID.

Introducción:

El papel de los estudios de neuroimagen (EN) en niños que debutan con una primera crisis convulsiva no está bien establecido.

Objetivos:

Evaluar la incidencia de resultados anormales en EN (TC y/o RM) en niños hospitalizados tras una primera crisis convulsiva, examinar las variables asociadas a las alteraciones detectadas y su relación con el proceso epileptiforme.

Método:

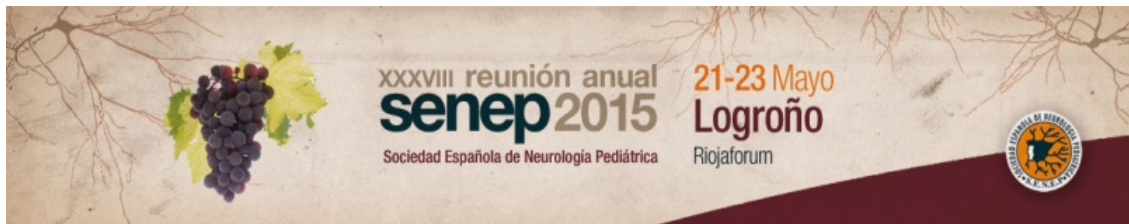
Estudio retrospectivo. Analizados 81 niños hospitalizados por primer episodio convulsivo, sin antecedentes neurológicos relevantes, durante un periodo de 10 años (2003-2013). Se analizó la significación clínica de los hallazgos anormales en neuroimagen, su impacto sobre el manejo del paciente, su relación con el proceso comicial y las posibles variables clínicas asociadas

Resultados:

Se efectuó neuroimagen a 73/81 pacientes. TC urgente a 41, resultando patológicos un 4,1% (3/73) 2 lesiones por maltrato y 1 absceso. RM a 56 pacientes. Total resultados patológicos significativos 16,43% (12/73). Estos hallazgos ayudaron al manejo en 13,7% de los casos. Análisis estadístico (χ^2): no encontramos relación significativa entre la probabilidad de tener alteraciones en neuroimagen y ninguna de las siguientes variables: antecedentes personales/familiares de crisis previas, proceso febril, convulsiones parciales y paroxismos focales en EEGs. Tampoco fueron predictivos de anomalías en neuroimagen las convulsiones múltiples ($P=0,36$), duración > 15 minutos ($P=0,75$) y edad < 24 meses ($P=0,06$).

Conclusiones:

En nuestro estudio no hemos encontrado variables predictivas de alteraciones de neuroimagen ante un primer episodio convulsivo, por lo que es necesario una evaluación individualizada para decidir su indicación.



CO 054

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE TUMORES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LA INFANCIA EN UNA COMUNIDAD AUTÓNOMA EN LOS ÚLTIMOS 35 AÑOS:

Naberan Mardaras, I. ⁽¹⁾; Mendizabal Díez, M. ⁽²⁾; Urriza Yeregui, L. ⁽²⁾; Zabalo San Juan, G. ⁽³⁾; Manterola Burgaleta, A. ⁽⁴⁾; Mosquera Gorostidi, A. ⁽⁵⁾; Yoldi Petri, M.E. ⁽⁵⁾; Sagaseta De Ilúrdoz Uranga, M. ⁽²⁾; Aguilera Albasa, S. ⁽⁵⁾; Tuñón Álvarez, T. ⁽⁶⁾; Molina Garicano, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Servicio de Neuropediatría CHN, Pamplona; ⁽²⁾ Servicio de Hemato-Oncología Infantil. CHN, Pamplona; ⁽³⁾ Servicio de Neurocirugía CHN, Pamplona; ⁽⁴⁾ Servicio de Oncología CHN, Pamplona; ⁽⁵⁾ Servicio de Neuropediatría CHN, Pamplona; ⁽⁶⁾ Servicio de Anatomía Patológica. CHN, Pamplona.

OBJETIVOS:

Revisión histórica de tumores del sistema nervioso central (TSNC) pediátricos tratados en nuestro centro entre 1980-2014. Variables estudiadas: sexo, edad, enfermedad de base, histología, tratamiento y supervivencia.

MÉTODO:

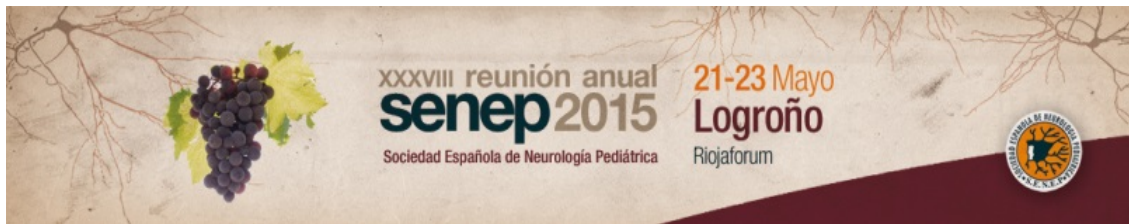
Revisión de casos registrados en el Registro Español de Tumores Infantiles (RETI-SEHOP) entre 1980-2014.

RESULTADOS:

60 casos de TSNC notificados entre 1980-2014. Edad al diagnóstico: desde 2 días hasta 15 años (media 9.7). 66,6% varones. 5 niños presentan neurofibromatosis. Los tumores infratentoriales son los más frecuentes, y diagnosticados a una edad menor que los supratentoriales. A la mayoría se les realizó algún tipo de cirugía (parcial, radical y/o biopsia) excepto en tumores de tronco. Diagnósticos histológicos: glioma bajo grado (23), glioma alto grado (5), glioma tronco (6), meduloblastoma (8), ependimoma (6), tumor neuroectodérmico primitivo (PNET) (4), craneofaringioma (4), tumor rabdoide (2), papiloma del plexo coroideo (1), desconocido (1). La mayoría requirieron cirugía más quimioterapia y/o radioterapia coadyuvante. De acuerdo a los protocolos de la Sociedad Internacional Oncología Pediátrica (SIOP) y/o de la Sociedad Española de Hemato-Oncología Pediátricas (SEHOP). Supervivencia del 56%, siendo mayor en los últimos años.

CONCLUSIONES:

No existen diferencias significativas entre supervivencia global de tumores cerebrales tratados en nuestro centro con la media del registro nacional. La supervivencia es menor que la de todos los tumores infantiles. Los TSNC disminuyen la supervivencia global del cáncer infantil. Aumento de la incidencia de TSNC en última década, aunque puede ser debido a fallos en la notificación de casos en los primeros años del estudio. La atención multidisciplinar es fundamental, durante y después del tratamiento, para ayudar a mejorar su pronóstico.



CO 055

HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL BENIGNA EN PACIENTES HEMATOONCOLÓGICOS:

Fernandez Garcia, M.A.⁽¹⁾; Cantarin Extremera, V.⁽¹⁾; Duat Rodriguez, A.⁽¹⁾; Jimenez Echevarria, S.⁽¹⁾; Bermejo Arnedo, I.⁽¹⁾; Hortigüela Saeta, M.⁽¹⁾; Andion Catalan, M.⁽²⁾; Ruano Dominguez, D.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Oncología Pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

INTRODUCCIÓN:

La hipertensión intracraneal (HTIC) benigna en Hematooncología pediátrica es una condición impredecible e infrarreconocida, relacionada con fármacos y otras condiciones (anemia, coagulopatía).

OBJETIVOS:

Investigar las características clínicas de una población pediátrica con enfermedad hematooncológica (EHO) con HTIC secundaria; analizar la respuesta terapéutica y evolutiva; comparar características diferenciales con un grupo control (GC).

MATERIAL Y MÉTODO:

Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes con HTIC y EHO en los últimos 5 años en nuestro centro. Comparación de dicha cohorte histórica con un GC con HTIC idiopática.

RESULTADOS:

Obtuvimos 9 pacientes y 21 controles. La media de edad al diagnóstico fue 10,3 años (igual al GC). Menor proporción de mujeres (43% vs 62%) que en GC. No relación con obesidad (43% en el GC); sí antecedente de tratamientos farmacológicos (57% descenso de corticoides, 71% quimioterapia activa). Media de presión de apertura de líquido cefalorraquídeo 32cmH₂O. Todos presentaron cefalea pero sólo 28% síntomas visuales. Sólo un 14% tenía papiledema (vs 71% en el GC). Un 85% se trató con acetazolamida, 9 meses de media, todos con evolución favorable (vs 57% del GC necesitaron segundo fármaco). Ninguno mostró complicaciones visuales a largo plazo (vs 20% en el GC).

CONCLUSIONES:

Los pacientes con HTIC y EHO pueden no presentar síntomas/signos típicos. Los factores asociados son diversos y sin una relación causal aparente. Debemos mantener un alto índice de sospecha en estos pacientes, pues la evolución es favorable si se tratan a tiempo. La acetazolamida parece ser efectiva como tratamiento de primera elección, sin efectos secundarios relevantes.



CO 056

CEFALEA EN CONSULTAS DE NEUROPEDIATRÍA:

Gorria Redondo, N. ⁽¹⁾; Angulo García, M.L. ⁽²⁾; Conejo Moreno, D. ⁽²⁾; Hortigüela Saeta, M.M. ⁽²⁾; Puente Ubierna, L. ⁽²⁾; Aja García, G. ⁽²⁾; Rodríguez Alonso, M. ⁽²⁾; Martínez Díaz, S. ⁽²⁾; Torres Mariño, C. ⁽²⁾; Gabaldón Pastor, D. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Burgos, Burgos; ⁽²⁾ Hospital Universitario Burgos, Burgos.

Introducción:

La cefalea es el motivo más frecuente de la consulta de neuropediatría. Causa preocupación en los padres y en los pacientes con una gran afectación psicosocial. El objetivo de este estudio es analizar las características clínicas, epidemiológicas y de manejo de la cefalea en una consulta de neuropediatría de un hospital de tercer nivel.

Métodos:

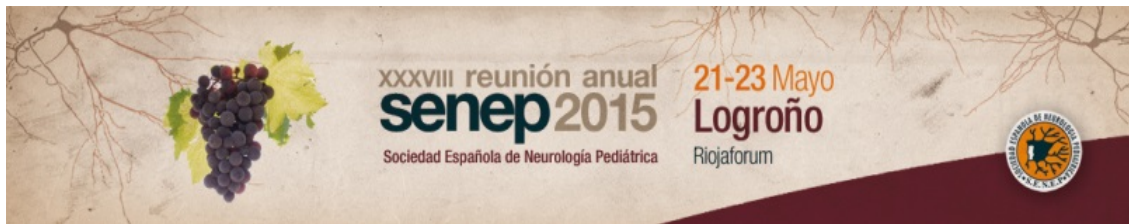
Análisis descriptivo de los datos más relevantes de la primera visita a una consulta de neuropediatría en los pacientes remitidos por presentar cefalea desde el 1/7/2011 hasta el 30/6/2012. Se analizaron las variables de sexo, edad, procedencia, antecedentes, pruebas complementarias, diagnóstico, tratamiento y características clínicas.

Resultados:

El 48,9 % de los pacientes fueron varones y el 51,1 % fueron mujeres. La media de edad fue 9,84. El 84,4 % fueron remitidos desde atención primaria. Se realizaron pruebas complementarias en un 50 % y a un 42,2 % resonancia magnética. El diagnóstico más frecuente fue de cefalea tensional (42,2%), seguido de cefalea inespecífica (26,7 %) y de migraña (12,2%). El 26,7 % fueron dados de alta en la primera consulta y un 27,8 % tras los resultados iniciales.

Conclusiones:

El diagnóstico de la cefalea es clínico. Por lo que es fundamental realizar una buena y detallada historia clínica para conseguir una aproximación diagnóstica adecuada, racionalizando el uso de pruebas complementarias.



CO 057

MIGRAÑA CONFUSIONAL AGUDA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS:

Alba Jiménez, M.; M. Bermejo, A.; Fiz Pérez, L.; Lastra Rodríguez, J.; Delgado Díez, B.; García Guixot, S.; Gómez Andrés, D..

Hospital Universitario La Paz, Madrid

INTRODUCCIÓN:

La migraña confusional aguda (MCA) es un equivalente migrañoso que debuta entre los 5 y 16 años. Cursa abruptamente con disfunción cortical como agitación, disfasia, inatención y desorientación acompañándose o no de cefalea. Dura desde horas hasta 1 día. Posteriormente suele existir amnesia del episodio. Suele ser la primera manifestación de migraña.

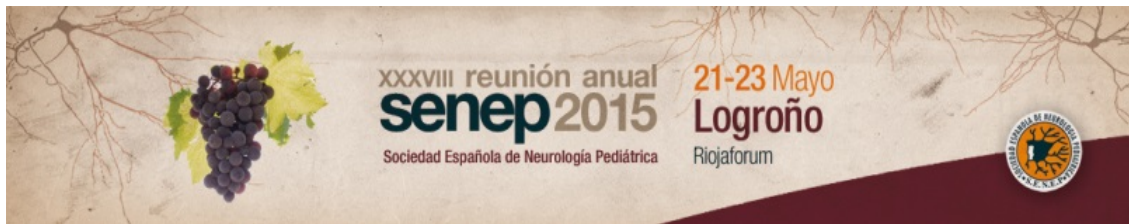
CASOS CLÍNICOS:

Caso 1: Niña de 9 años ingresada por sospecha de encefalitis tras episodio de afasia, desorientación y disfasia con vómitos y mareo sin pérdida de conocimiento. El episodio duró 4 horas siguiéndose de cefalea. Afebril en todo momento con exploración neurológica normal. Tomografía computarizada craneal (TAC), punción lumbar y electroencefalograma (EEG) normales por lo que el cuadro se orienta como MCA.

Caso 2: Niño de 8 años ingresado por probable crisis convulsiva por desconexión del medio con caída tras episodio de irritabilidad, palabras incoherentes y desorientación. El cuadro duró 3 horas. No fiebre. TAC y EEG normales. Exploración neurológica normal en todo momento. Se da el alta con diagnóstico de MCA.

CONCLUSIONES:

La MCA tiene un diagnóstico exclusivamente clínico. Es preciso en muchas ocasiones realizar pruebas de imagen o neurofisiología para descartar otro tipo de patología. Una clínica típica y la normalidad de las pruebas complementarias deben hacernos considerar este diagnóstico. En ambos casos la clínica descrita era compatible con un episodio de MCA, sin embargo los dos casos ingresaron con diagnósticos iniciales diferentes. Es importante conocer la existencia de esta entidad para poder diagnosticarla evitándose de esta forma ingresos prolongados o pruebas diagnósticas invasivas.



CO 058

NEURALGIA GLOsofaríngea SINTOMÁTICA: SÍNDROME ESTILOHIOIDEO DE EAGLE EN NIÑO DE 9 AÑOS:

Narbona García, J.⁽¹⁾; Irimia Sieira, P.⁽²⁾; Alcázar Navarrete, J.M.⁽³⁾; Domínguez Echávarri, P.D.⁽⁴⁾ ⁽¹⁾ Pediatría, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ⁽²⁾ Neurología, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ⁽³⁾ Otorrinolaringología, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ⁽⁴⁾ Radiología, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

Introducción:

El síndrome de Eagle, debido a elongación de apófisis estiloides craneal y calcificación del ligamento estilohioideo, posee dos variantes clínicas: la más común incluye episodios dolorosos recurrentes por irritación del nervio glosofaríngeo; la variante vascular cursa con episodios sincopales, isquemia cerebral transitoria o migrañas por compresión de carótida y/o de fibras simpáticas. La inmensa mayoría de casos ocurre en sujetos mayores de 40 años. Por su rareza en niños, se comunica aquí un nuevo caso.

Caso clínico:

Paciente masculino que a los 9 años comienza a sufrir episodios dolorosos muy intensos (9/10) en hemifaringe, hemilengua y hemifosa linguo-mandibular derechas, con duración 5-15 minutos; se acompañan de miokimias y espasmos de músculos submaxilares. El manejo con politerapia farmacológica fue ineficaz. Los accesos llegaron a presentarse hasta cinco veces diarias y el paciente había abandonado la escuela y sus actividades lúdicas cuando acudió por primera vez a nuestro centro, tres años después del inicio sintomático. La TAC-3D confirmó elongación importante de la apófisis estiloides (33 mm) y calcificación ligamentosa estilohioidea bilateral. La extirpación de la apófisis elongada por vía cervical posterolateral indujo curación del cuadro doloroso hasta la actualidad, con seguimiento de seis años tras la intervención.

Comentario/conclusiones:

Es preciso realizar diagnóstico diferencial frente a anomalía de Chiari I y schwannoma del IX par. Sólo encontramos en bibliografía media docena de casos infantojuveniles de neuralgia glosofaríngea por apófisis estiloides elongada. Cabe destacar la importancia de la sospecha clínica, el diagnóstico y la buena respuesta al tratamiento quirúrgico en la presente observación.



CO 059

MIASTENIA GRAVIS JUVENIL POSTPUBERAL DE PRESENTACIÓN BULBAR:

Castaño De La Mota, C. ⁽¹⁾; Dominguez Carral, J. ⁽¹⁾; Cuenca Hernández, R. ⁽²⁾; Castillo Gómez, B. ⁽³⁾; Muñoz Jareño, N. ⁽⁴⁾; Repeto Rodriguez, A. ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ NEUROPEDIATRÍA, HOSPITAL UNIVERSARIO NFANTA LEONOR, MADRID; ⁽²⁾ NEUROLOGÍA, HOSPITAL UNIVERSARIO NFANTA LEONOR, MADRID; ⁽³⁾ NEUROLOGIA, HOSPITAL IVERSITARIO DE ELCHE, ELCHE, ALICANTE; ⁽⁴⁾ HOSPITAL UNIVERSARIO NFANTA LEONOR, MADRID.

Introducción:

La miastenia gravis juvenil incluye pacientes con edad de debut de la enfermedad entre 0-19 años. La sintomatología difiere en algunos aspectos a los adultos y en ocasiones tienen presentaciones atípicas. Se presenta el caso de un adolescente con inicio de clínica bulbar de la enfermedad.

Caso Clínico:

Niño de 12 años sin antecedentes personales ni familiares de interés, que tras un catarro común, presenta cuadro de voz nasal (no mejora tras ciclo de antibiótico y AINES), disfagia a sólidos y líquidos, disartria y debilidad facial (ptosis). Refería cansancio y debilidad inespecífica desde 1 mes antes. Se realizan estudios complementarios (analítica con serologías, estudio de autoinmunidad, estudio de LCR, valoración ORL, RM cerebral y cervical) con resultados normales. Ante sospecha de cuadro miasténico, se realiza test de edrofonio (positivo) y estudio EMG/ENG compatible con afectación de la unión neuromuscular a nivel de musculatura facial. Resultado de anticuerpos (anti-receptorAch, antiMusk y antigangliósidos) negativos. Se inicia tratamiento con corticoides orales con mejoría parcial, pero sufre empeoramiento precoz, ingresando para pulsos de IgIV e inicio de tratamiento con piridostigmina (precisa a dosis altas para control de síntomas). En los siguientes 9 meses se intenta hacer retirada de corticoides ante efectos secundarios (aumento de peso, osteopenia), pero presenta crisis miasténica, por lo que se inicia tratamiento inmunomodulador con azatioprina, permitiendo la retirada completa de prednisona 1 año después. Actualmente realiza vida normal.

Conclusiones:

En casos seleccionados de MG con corticodependencia y efectos secundarios importantes, la terapia inmunomoduladora debería ser valorada más precozmente.



CO 060

ATROFIA NEUROGÉNICA EN LA MIOPATÍA CONGÉNITA MEGACONIAL DEPENDIENTE DEL GEN CHKB:

Dacruz Alvarez, D. ⁽¹⁾; Gomez Lado, C. ⁽¹⁾; Eiris Puñal, J. ⁽¹⁾; Pintos Martinez, E. ⁽¹⁾; Beiras Iglesias, A. ⁽¹⁾; Martinez Azorin, F. ⁽²⁾; Castro Gago, M. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ C.H. UNIVERSITARIO SANTIAGO DE COMPOSTELA, SANTIAGO DE COMPOSTELA; ⁽²⁾ Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales, Instituto de Investigación, Hospital 12 de Octubre., MADRID.

Introducción:

Recientemente se describió una nueva miopatía congénita megaconial secundaria a mutaciones en el gen para la colina-cinasa beta (CHKB).

Caso clínico:

Varón de 11 meses, único hijo de un matrimonio joven no consanguíneo, con hipotonía y debilidad muscular desde los 4 meses. En la exploración se observó hipotonía generalizada, más intensa en extremidades inferiores, reflejos osteotendinosos deprimidos, sin fasciculaciones linguales. Presentaba discreto aumento de la CK, transaminasas y lactato sérico. En la electromiografía (EMG) se observaron potenciales neurogénicos, con electroneurografía normal. El gen SMN1 fue normal. En la biopsia muscular se observa, en la microscopía óptica un patrón de atrofia neurogénica asociado a alteraciones compatibles con trastorno mitocondrial, y la presencia de megamitocondrias al examen ultraestructural. Se observó deficiencia del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial. Se excluyeron delecciones del ADN mitocondrial (ADNmt), depleción y las 20 mutaciones puntuales más frecuentes del ADNmt. El estudio genético confirmó la presencia en homocigosis de la mutación patogenética nonsense c.810T>A, p.Tyr270X en el gen para la CHKB. Actualmente con 4.5 años presenta microsomía y microcefalia, ausencia de lenguaje y marcada hipotonía generalizada, hiporreflexia miotática, ausencia de deambulación, y cociente de desarrollo de 30%.

Conclusiones:

Constituye la segunda observación Española, ambas de nuestro grupo, con mutaciones en el gen para la CHKB. A pesar de tener ambos las mismas mutaciones, este paciente presenta aspectos clínicos atípicos, no descritos en los 21 casos conocidos, consistentes en la presencia de atrofia muscular neurogénica en lugar de patrón de distrofia muscular congénita.



CO 061

CALIDAD DE VIDA Y NIVEL FUNCIONAL EN PARAPARESIAS ESPÁSTICAS HEREDITARIAS DE INICIO EN LA INFANCIA:

Sariego Jamardo, A. ⁽¹⁾; Ortez González, C.I. ⁽²⁾; Colomer Oferil, J. ⁽²⁾; Póo Argüelles, M.D.P. ⁽³⁾; Nascimento Osorio, A. ⁽²⁾. ⁽¹⁾ Servicio de Neuropediatría. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Servicio de neuropediatría. Unidad de patología neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽³⁾ Servicio de neuropediatría, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

INTRODUCCIÓN:

Las paraparesias espásticas generan incapacidad y alteración de la calidad de vida de los pacientes.

OBJETIVOS:

Describir en una serie de pacientes pediátricos con paraparesia espástica de causa genética el grado de alteración funcional y disminución de la calidad de vida e intentar relacionarlo con las características clínicas de los mismos.

MATERIAL Y MÉTODOS:

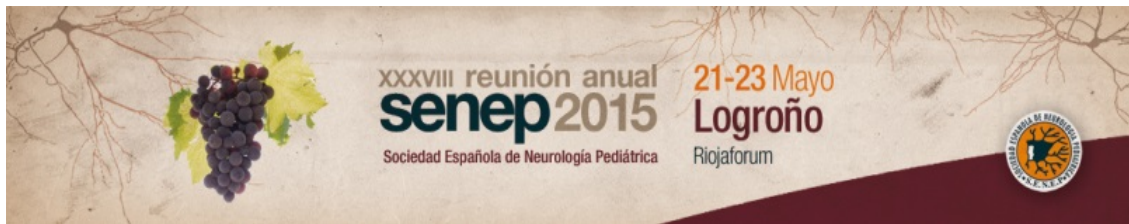
Se incluyeron un total de 44 pacientes. A todos ellos se les sometió a entrevista clínica, exploración física, se les suministraron encuestas de calidad de vida a padres y pacientes (PedsQL, módulo neuromuscular, máximo deterioro: 100 puntos) y se les evaluó mediante la escala funcional SPSR (Spastic Paraplegia Rating Scale, máxima gravedad: 52 puntos).

RESULTADOS:

El 29,5% eran casos familiares, el 34,1% eran formas puras, el 58,5% presentaban neuropatía asociada y el 34,1% tenían RM cerebral alterada. El 72,7% de los casos se habían iniciado precozmente (edad < 3 años) y llevaban una media de 8,0 años de evolución de la enfermedad. Las puntuaciones medias obtenidas en las escalas fueron: 22,3 en PedsQL niños, 18,0 en PedsQL padres y 8,4 para SPSR. Las puntuaciones en la escala funcional y en las escalas de calidad de vida no se correlacionaban con el hecho de que se tratasen de formas puras, ni tampoco con la presencia de neuropatía ni con el hallazgo de alteraciones en la RM cerebral o medular.

CONCLUSIONES:

Los pacientes con paraparesia espástica en la edad pediátrica se encuentran funcionalmente poco afectados, sin correlacionarse el deterioro con los factores clínicos estudiados.



CO 062

CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS Y CALIDAD DE VIDA EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA CON PATOLOGÍA NEUROLÓGICA DEPENDIENTE DE VENTILACIÓN MECÁNICA DOMICILIARIA:

Melón Pardo, M. ⁽¹⁾; López González, M. ⁽¹⁾; Sánchez Martín, A. ⁽¹⁾; Gaboli -, M. ⁽¹⁾; Madruga Garrido, M. ⁽¹⁾; Alonso Luengo, O. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ HOSPITAL INFANTIL VIRGEN DEL ROCÍO, SEVILLA; ⁽²⁾ Hospital Infantil Virgen del Rocío,, SEVILLA.

Objetivos:

Describir las características epidemiológicas y clínicas de pacientes pediátricos con enfermedades neurológicas dependientes de ventilación mecánica domiciliaria (VMD), y analizar su calidad de vida tras el inicio de la misma.

Material y Método:

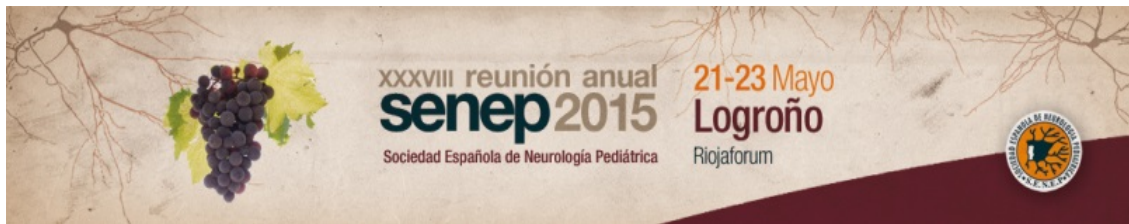
Revisión retrospectiva de historias clínicas, realización de encuesta (PedsQL) y entrevista semiestructurada de calidad de vida.

Resultados:

Muestra de 31 pacientes sin diferencias en género y con una mediana de edad de 10.5 años (RIQ: 8.8-13.6). 13 pacientes presentan afectación central (PCI tetraparética, encefalopatías no filiadas, Down, Rett, Brown Sequard y mielomeningocele) y 18 presentan enfermedades neuromusculares (AME I y II, polineuropatía, distrofia muscular de Duchenne y metabopatías). 30 utilizan modalidad BIPAP. La mediana de edad del inicio de la VMD es de 12 años en pacientes con PCI, 11.2 años en Duchenne y 2 años en AME tipo II. 9 pacientes tienen déficit cognitivo severo, 17 escoliosis y 8 trastornos deglutorios. En cuanto al impacto de la VMD en la calidad de vida, los padres destacan mejoría en el descanso nocturno, rendimiento escolar, infecciones respiratorias e ingresos hospitalarios. Pacientes con afectación motora sin déficit cognitivo (AME, Duchenne y enfermedades mitocondriales) presentan dificultades relevantes en el área de la salud física y actividades y apenas repercusión en su estado emocional, actividades sociales y escolares.

Conclusiones:

La ventilación mecánica ha mejorado de forma global la calidad de vida de nuestros pacientes. Es importante una adecuada selección de candidatos y considerarla de forma precoz en pacientes con debilidad marcada, tengan o no afectación cognitiva.



CO 063

NEUROPATÍA AXONAL GIGANTE: PRESENTACIÓN DE DOS HERMANOS AFECTADOS POR ESTA ENFERMEDAD:

García Romero, M.D.M.⁽¹⁾; López Sobrino, G.⁽²⁾; Huete Hernani, B.⁽²⁾; Tirado Requena, P.⁽²⁾; Velázquez Fragua, R.⁽²⁾; Arcas Martínez, J.⁽²⁾; Martínez Bermejo, A.⁽²⁾; Pascual Pascual, S.I.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital La Paz, Madrid.

Introducción:

La neuropatía axonal gigante es una enfermedad devastadora caracterizada por una neuropatía periférica grave progresiva. Presentamos el caso de dos hermanos afectados.

Caso clínico:

Nuestro primer paciente es un niño que consultó inicialmente a los 5 años por trastorno de la marcha. Hijo de padres consanguíneos (primos hermanos) procedentes de Marruecos, había comenzado a caminar a los 13 meses. Había sido valorado por Traumatología por pies planos valgus, y a la exploración destacaba, además de signos de neuropatía periférica (pie caído, arreflexia, amiotrofia distal...), un fenotipo peculiar, con macrocefalia relativa y pelo ensortijado. El estudio neurofisiológico mostró una polineuropatía axonal motora y sensitiva crónica. Ante estos hallazgos se solicitó biopsia de nervio sural, que reveló engrosamientos focales axonales sin hiperplasia de células de Schwann, característicos de neuropatía axonal gigante. El estudio genético mostró una mutación en homocigosis del gen GAN (gigaxonina), portándola sus padres en heterocigosis. Tras el diagnóstico, los padres tuvieron otra hija, a la que vimos al año de edad. Asintomática por lo demás, presentaba únicamente pelo ensortijado. El estudio genético mostró también en ella la mutación en homocigosis, por lo que padece la enfermedad, aunque por su corta edad no presenta aún sintomatología. Las conducciones nerviosas son también normales.

Conclusión:

Los hallazgos clínicos de polineuropatía asociados a fenotipo característico (especialmente pelo ensortijado) deben hacer pensar en neuropatía axonal gigante. Con mayor razón si hay consanguinidad familiar, puesto que se hereda de forma autosómica recesiva.



CO 064

ENFERMEDAD DE CHARCOT MARIE TOOTH EN LA INFANCIA: REGISTRO DE 45 PACIENTES:

García Romero, M.D.M. ⁽¹⁾; Fiz Perez, L. ⁽²⁾; Lastra Rodriguez, J. ⁽²⁾; Velázquez Fragua, R. ⁽²⁾; Tirado Requena, P. ⁽²⁾; Arcas Martinez, J. ⁽²⁾; Martinez Bermejo, A. ⁽²⁾; Arpa Gutierrez, F.J. ⁽²⁾; Espinos Armero, C. ⁽³⁾; Pascual Pascual, S.I. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital La Paz, Madrid; ⁽³⁾ Centro de Investigación Príncipe Felipe, Valencia.

Objetivos:

Describir las características de nuestra serie de pacientes con enfermedad de Charcot Marie Tooth.

Material y métodos:

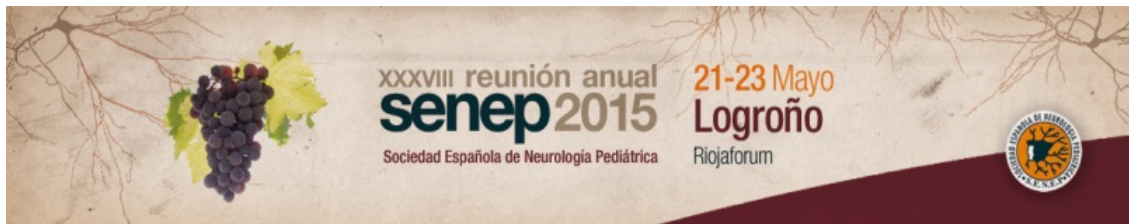
Se trata de un estudio descriptivo en el que se incluyeron los pacientes de hasta 20 años diagnosticados de enfermedad de Charcot Marie Tooth. Todos fueron citados entre los años 2013 y 2014, en el contexto del estudio TREAT-CMT, recogiendo datos epidemiológicos, clínicos, neurofisiológicos y genéticos.

Resultados:

Registramos un total de 45 pacientes, 18 de ellos con patología concomitante (paraplejía, ataxia...). Tenían antecedentes de consanguinidad familiar 8 de ellos, y antecedentes familiares de polineuropatía 2/3 del total. Presentaban sintomatología 43 de los 45 pacientes, la mitad síntomas sensitivos y todos síntomas motores. En cuanto a la gravedad, presentaban una forma leve (puntuación hasta 10 en la escala CMTNS) 2/3 de los pacientes, forma moderada (puntuación de 11 a 20) 22% y forma grave 11% (puntuación mayor de 20). En cuanto a la clasificación, 28 tenían formas desmielinizantes (17 de ellos CMT1A), 13 axonales, 3 motoras distales y 1 forma intermedia. El estudio genético fue positivo en 33 casos, la mitad con duplicación de PMP22. El resto con genes diversos descritos previamente (GDAP1, MFN2, MPZ...), así como genes de reciente diagnóstico (como MICAL1 y DCTN1).

Conclusión:

La enfermedad de Charcot Marie Tooth es una enfermedad rara en la infancia, aunque puede presentarse con sintomatología a edades muy tempranas. Los paneles de genes ayudan al diagnóstico genético de las formas no tipificadas.



CO 065

HEMIPARESIA Y PARÁLISIS FACIAL PERIFÉRICA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN ATÍPICA DE UN SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ:

Torres García, M.B.; Smeyers Durá, P.; Tomás Vila, M.; Rosenova Ivanova, R.; Gargallo Tatay, P.; Téllez De Meneses Lorenzo, M.; Barbero Aguirre, P.; Pitarch Castellano, I.; López Medina, E.M.L.M..Neuropediatría, Hospital La Fe, Hosital La Fe

Introducción:

Presentamos un paciente con una variante clínica del Síndrome de Guillain Barré (SGB) no descrito en la literatura.

Caso clínico:

Varón de 13 años con hemiparesia con hiporreflexia distal, hipoestesia y parestesias en hemicuerpo izquierdo junto con parálisis facial periférica izquierda de inicio agudo. Análisis LCR, Electromiografía (EMG) y resonancia compatibles con SGB. Resolución espontánea en menos de 2 semanas con recuperación completa. Recidiva tras tres semanas asintomático, primero con parálisis facial izquierda y a la semana con la misma clínica que al inicio. Las pruebas complementarias arrojan los mismos resultados. En esta ocasión recibió tratamiento con gammaglobulina intravenosa presentando recuperación total en varios días.

Conclusiones:

Existen múltiples variantes clínicas del SGB. El paciente del caso que nos ocupa presentó una clínica atípica no descrita consistente en hemiparesia y alteraciones de la sensibilidad transitorias en hemicuerpo izquierdo y parálisis facial periférica izquierda. La instauración aguda de los síntomas y la asimetría de la sintomatología clínica, hicieron dudar del diagnóstico de presunción. Sin embargo presenta datos clínicos y analíticos que lo apoyan como son la hiporreflexia distal, la disociación albúmino-citológica en LCR, el patrón de afectación desmielinizante y bilateral en EMG y los hallazgos en neuroimagen. La evolución del caso también fue atípica con recuperación espontánea de los síntomas en las primeras semanas con recaída tras tres semanas asintomático.



CO 066

REVISIÓN DEL SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL:

González Villén, R. ⁽¹⁾; Sierra Córcoles, C. ⁽²⁾; Parrilla Muñoz, R. ⁽²⁾; Ruiz Garrido, B. ⁽²⁾; Avila Casas, A. ⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es una polirradiculoneuropatía aguda, autoinmune y autolimitada. Existen signos clínicos especiales en su forma de presentación atípica: dolor persistente, rigidez espinal, irritabilidad, somnolencia, parálisis de pares craneales y disfunción autonómica que pueden retrasar el diagnóstico.

OBJETIVO:

Revisar la forma de presentación del SGB atendiendo a la sintomatología que presentaron, los hallazgos en las pruebas complementarias, la evolución y pronóstico.

MATERIAL Y MÉTODO:

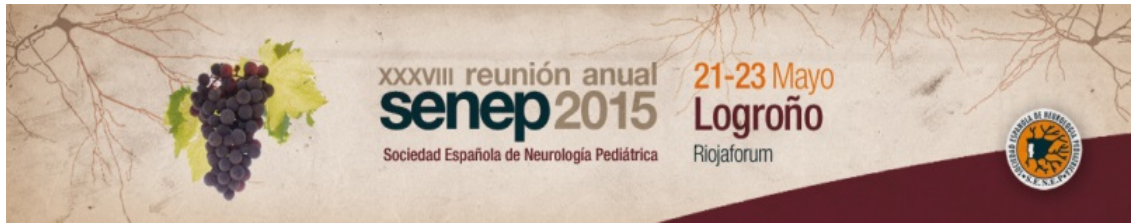
Estudio retrospectivo de 9 pacientes con SGB en nuestro hospital entre 2003 y 2014.

RESULTADOS:

Casos totales: 9 (mujeres 2, varones 7). Media de edad: 6,3 años. Antecedente infeccioso: 3 Gea, 1 varicela, 1 mononucleosis, 3 CVA. El 100% presentó afectación de miembros inferiores, 5/9 de miembros superiores y el 3/9 de musculatura respiratoria. Afectación sensitiva 3/9, pares craneales 3/9, afectación vegetativa 3/9. Ingreso en cuidados intensivos 5/9. Disociación albúmino-citológica 9/9. Anticuerpos antigangliósido: negativo:4, no realizado:5. Estudios neurofisiológicos y diagnóstico: polirradiculoneuropatía aguda inflamatoria desmielinizante (PDIA): 3, neuropatía axonal sensitivo-motora aguda(NAMSA): 1, neuropatía axonal aguda (NAMA): 4, síndrome de Miller-Fisher (SMF):1. Inmunoglobulinas 9/9. Evolución: 2/9 tórpidas y lentas (déficit motor leve) buena 6/9, exitus 1/9. Síntomas atípicos: SMF, rigidez espinal 2/9, parálisis facial bilateral 1/9. Un paciente presentó dificultades diagnósticas por la presencia de una neuropatía hereditaria familiar.

CONCLUSIONES:

Los criterios diagnósticos se centran en los hallazgos cliniconeurofisiológicos y del LCR, aunque últimamente se añade al diagnóstico la determinación de anticuerpos antigangliósido, asociados a variantes menos frecuentes del SGB.



CO 067

MIOTONÍA CONGÉNITA, FORMA RECESIVA:

Gutiérrez Aguilar, G.; Martín-Tamayo Blázquez, M.D.P.; Muñoz Cabeza, M.; Ruiz De Zárate Sanz, B.; Ortiz Tardío, J..

Hospital de Jerez, Jerez de la Frontera

Introducción:

La miotonía congénita es una alteración muscular consistente en la aparición de rigidez e incapacidad para relajarse tras la contracción. Aunque puede afectar a cualquier músculo, predomina en extremidades inferiores. Existen dos formas clínicas según el patrón de herencia; una forma AD o enfermedad de Thomsen y la forma AR o enfermedad de Bécker de aparición más tardía y con mayor debilidad. Ambos causados por la mutación del gen que codifica el canal del cloro (CLCN1).

Caso clínico:

Niño de 8 años que consulta por presentar torpeza motora y rigidez con dificultad para la relajación que van mejorando conforme ejerce hasta la normalidad. Empeora con el estrés, el frío o el crecimiento. Había sido estudiado en otro hospital diagnosticándose de enfermedad neuromuscular degenerativa. A la exploración física destaca aspecto musculado con tono normal, fuerza discretamente disminuida en extremidades inferiores (4/5) y normal en las superiores, reflejos miotáticos, marcha y pruebas cerebelosas normales. Gowers negativo. Se constata miotonía activa y mecánica en manos con rodete miotónico al percutir la lengua y rigidez al inicio del movimiento que cede completamente. Electromiografía con abundantes descargas miotónicas en primer interóseo, espontáneas y desencadenadas al movimiento de la aguja o percutir el músculo. Se realiza estudio del gen CLCN1 siendo doble portador de las mutaciones c.1063G>A y c.1488G>T.

Conclusiones:

La presencia de rigidez que mejora con el movimiento es el signo guía siendo imprescindible la electromiografía para demostrar el fenómeno miotónico, todo ello permitirá realizar el estudio genético específico evitando exámenes complementarios y diagnósticos erróneos.



CO 068

"RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DEL EXOMA CLÍNICO EN UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES PEDIÁTRICAS"

Munell Casadesús, F. ⁽¹⁾; Ferrer Aparicio, S. ⁽²⁾; Vidal Pérez, F. ⁽³⁾; Sánchez-Montañez García-Carpintero, A. ⁽⁴⁾; Martínez Sáez, E. ⁽⁵⁾; Pérez García, M.J. ⁽⁶⁾; Gratacos Vinyola, M. ⁽⁷⁾; Romero Duque, P. ⁽⁶⁾; Cuenca León, E. ⁽⁸⁾; Macaya Ruiz, A. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽²⁾ Laboratorio Neurología Pediátrica, Institut de Recerca Hospital Vall Hebron, Barcelona; ⁽³⁾ Unidad de Diagnóstico y Terapia Molecular, Banc de Sang i Teixits, Barcelona; ⁽⁴⁾ Radiología Pediátrica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽⁵⁾ Anatomía Patológica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽⁶⁾ Laboratorio Neurología Pediátrica, Institut de Recerca Hospital Vall Hebron, Barcelona; ⁽⁷⁾ Neurofisiología, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽⁸⁾ Laboratorio Neurología pediátrica, Institut de Recerca Hospital Vall Hebron, Barcelona.

Introducción:

Las enfermedades neuromusculares (ENM) pediátricas son de difícil diagnóstico por su gran heterogeneidad clínica y genética. El proceso diagnóstico basado en el examen secuencial de genes candidatos es poco eficaz, mientras que la secuenciación masiva (NGS) permite secuenciarlos todos rápida y simultáneamente.

Objetivos:

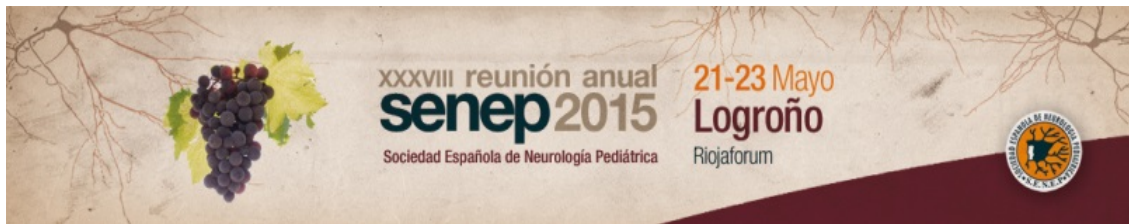
Demostrar la utilidad diagnóstica y las ventajas en coste-beneficio del uso del exoma clínico y NGS en pacientes evaluados por ENM de un hospital terciario.

Material y método:

En 35 pacientes se ha procedido a: (1) jerarquización de genes candidatos en base a datos clínicos, anatómo-patológicos, neurofisiológicos y radiológicos; (2) análisis de genes candidatos mediante exoma clínico (n=20) o exoma completo (n=15) y NGS; (3) análisis bioinformático y clasificación de las variantes obtenidas; (4) confirmación de las mutaciones seleccionadas por PCR-Sanger en el paciente y progenitores; (5) análisis comparativo de la tasa de detección de mutaciones, tiempo de diagnóstico y coste global en comparación a las técnicas clásicas.

Resultados y conclusiones:

El uso de exoma clínico ha permitido alcanzar el diagnóstico en un 70% de los pacientes, con un tiempo inferior al mes y con un coste inferior al coste promedio de la secuenciación clásica de un único gen. La captura de exoma completo ha conseguido el diagnóstico en el 30% de pacientes, en un tiempo y coste que triplica el del exoma clínico. La aplicación de esta nueva tecnología en pacientes con ENM debidamente analizados y caracterizados ofrece ventajas evidentes para los pacientes y sus familias y para la comunidad médica y científica.



CO 069

ANÁLISIS GENÉTICO DEL GEN SGCE, CONFIRMACIÓN DEL SÍNDROME DISTONÍA-MIOCLONÍA:

Borraz Gracia, S.⁽¹⁾; Chofre Escrihuela, L.⁽²⁾; Lucas Sendra, R.⁽²⁾; Mut Buigues, J.⁽²⁾; Escrivá Cholbi, L.⁽²⁾; Guzman Laura, K.P.^{(2), (1)} Servicio de Pediatría, Hospital de Denia, Denia; ⁽²⁾ Hospital de Denia, Denia.

Introducción:

La distonía mioclónica es un trastorno del movimiento infrecuente, cuyos síntomas nucleares son la presencia de mioclonías y la distonía, generalmente focal. Se describe patrón de herencia autosómica dominante, penetrancia incompleta e impronta materna.

Caso Clínico1:

Niña de 2,5 años remitida por mioclonías, más evidentes cuando intenta realizar un movimiento de precisión. Asocia temblor de manos y distonía de MSD y cuello, evidente al comenzar la escritura. El padre refiere los mismos síntomas desde la infancia, de modo leve. Tratamiento: piracetam, con escasa mejoría de las mioclonías.

Caso clínico 2:

Niña de 9 años remitida por temblor de manos que los padres habían apreciado desde los 3 años, permaneciendo estable desde entonces; empeora con la tensión emocional. El padre había sido diagnosticado de trastorno de Gilles de la Tourette, con movimientos de lateralización del cuello que mejoran con la ingesta de alcohol. En la exploración clínica de la niña se observan además de temblor de acción, mioclonías de los MMSS durante la maniobra de Romberg. No se observan posturas distónicas. En ambos casos se detectó en la secuenciación del gen SGCE (DYT 11) la delección en heterocigosis de c.444_447 del TAAT. Esta delección no se encuentra descrita en las bases de datos consultadas, si bien altera la estructura de la proteína a partir del nucleótido 443.

Conclusiones

Los planes de tratamiento son individualizados, incluyendo fármacos como las benzodiacepinas, antiepilépticos y anticolinérgicos, con eficacia limitada. En la edad adulta puede reducir la calidad de vida del paciente.



CO 070

OPSOCLONO-MIOCLONO DE ORIGEN PARAINFECCIOSO:

Ruiz-Ayúcar De La Vega, I. ⁽¹⁾; Hernandez Fabian, A. ⁽²⁾; Álvarez Gonzalez, A.B. ⁽³⁾; Murga Herrera, V. ⁽⁴⁾; Santos Borbujo, J. ⁽⁵⁾; Benito Bernal, A.I. ⁽⁶⁾.

⁽¹⁾ SECCIÓN DE NEUROLOGIA INFANTIL, COMPLEJO ASISTENCIAL DE SALAMANCA, SALAMANCA;

⁽²⁾ SECCION DE NEUROLOGIA INFANTIL, COMPLEJO ASISTENCIAL DE SALAMANCA, SALAMANCA;

⁽³⁾ COMPLEJO ASISTENCIAL DE SALAMANCA, SALAMANCA; ⁽⁴⁾ UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIATRICOS, COMPLEJO ASISTENCIAL DE SALAMANCA, SALAMANCA; ⁽⁵⁾ UNIVERSIDAD DE SALAMANCA, SALAMANCA; ⁽⁶⁾ ONCOLOGIA INFANTIL, COMPLEJO ASISTENCIAL DE SALAMANCA, SALAMANCA.

Introducción:

El síndrome de opsoclono-mioclono(SOM)es un trastorno de origen autoinmune, de curso a menudo recidivante, que se presenta en la infancia con movimientos oculares conjugados, rápidos y multidireccionales (opsoclono), mioclonías, ataxia de tronco, irritabilidad y trastornos del sueño. Presentamos,acompañado de vídeo, un caso de SOM de probable origen parainfeccioso,con una evolución muy favorable.

Caso clínico:

Varón de 13meses, derivado a UCIP por sospecha de status convulsivo. 48 horas antes del ingreso inició una infección de vías altas. Un día después comenzó con movimientos de tronco y extremidades compatibles con mioclonías, y después movimientos oculares horizonte-rotatorios rápidos. En las pruebas complementarias, destaca una pleocitosis del LCR con un 10% de polimorfonucleares, sin otros hallazgos. Se trata con hasta cuatro fármacos anticonvulsivos sin respuesta, hasta que es valorado por neuropediatría, diagnosticándose de un SOM. Se inicia tratamiento con metilprednisolona con excelente respuesta, y cloracepato para la irritabilidad, quedando el paciente asintomático en el momento del alta. Presenta IgM positiva para CMV y EBV que no se confirman por PCR. Se realiza despistaje de tumor de cresta neural,que resulta negativo.Tras 2 años de seguimiento se encuentra asintomático y sin recidivas.

Conclusión:

El SOM es una entidad que hay que conocer para poder diagnosticar. Hasta en el 50% de casos se asocia a la presencia de un neuroblastoma,aunque puede ser parainfeccioso o idiopático.Pese a la buena evolución de este caso, no es una entidad benigna, dado que con frecuencia asocia secuelas neurológicas. Es preciso un tratamiento precoz con inmunoterapia y un seguimiento a largo plazo.



CO 071

PRESENCIA DE SÍNDROME DE PIERNAS INQUIETAS (SPI) EN PACIENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH):

Castaño De La Mota, C.⁽¹⁾; Rodríguez Fernández, C.⁽²⁾; Moreno Acero, N.⁽³⁾; Pérez Villena, A.⁽⁴⁾; Losada Del Pozo, R.⁽⁵⁾; Soto Insuga, V.⁽⁵⁾; Martín Del Valle, F.⁽⁶⁾; Pons Rodríguez, M.⁽⁷⁾; Domínguez Carral, J.⁽¹⁾; Conejo Moreno, D.⁽⁸⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Leonor, Madrid; ⁽²⁾ Hospital León, León; ⁽³⁾ Hospital Sureste, Madrid; ⁽⁴⁾ Hospital La Moraleja, Madrid; ⁽⁵⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽⁶⁾ Hospital Torrejón, Madrid; ⁽⁷⁾ Hospital manacor, Mallorca; ⁽⁸⁾ Hospital Burgos, Burgos.

Introducción:

El síndrome de piernas inquietas (SPI) afecta al 2% de los niños, siendo más frecuente en trastornos de aprendizaje, especialmente relacionado con el trastorno por déficit de atención-hiperactividad (TDAH).

Objetivos:

Describir la frecuencia e importancia de SPI y otros trastornos de sueño en pacientes pediátricos con TDAH.

Material y métodos:

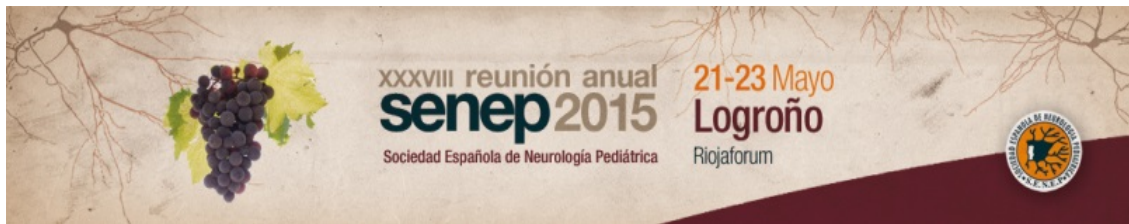
Estudio multicéntrico transversal de 9 hospitales españoles (13 investigadores). Se recogieron datos epidemiológicos, clínicos, escala de sueño (Sleep Disturbance Scale for Children SDSC) y criterios diagnósticos de SPI en niños diagnosticados de TDAH, sin trastorno del espectro autista ni cognitivo.

Resultados:

Hasta la actualidad 22 pacientes edad media 9,8 años (6-14 años). Ratio hombre-mujer 3,6:1. La mayoría presentaban una intensidad leve (CGAS 47,8% entre 70-81), siendo el subtipo inatento el más frecuente (73,9%). Nueve pacientes (40,9%) refieren sacudidas de piernas por la noche con frecuencia mayor de 1-2 veces por semana (4 diariamente). Cuatro pacientes cumplen criterios diagnósticos de SPI definitivo (18%). Más de la mitad (59,1% de los que no cumplían criterios de SPI y el 75% de los que sí) presentaban valores en el cuestionario SDSC sugestivos de un sueño inadecuado (59,1%); 5 de los cuales habían recibido tratamiento específico para la alteración del sueño. Entre las patologías del sueño, las más frecuentes fueron las de la transición vigilia-sueño (54%), mientras que no fueron raros los problemas de insomnio-mantenimiento (36%), los trastornos del arousal (18,2%), la somnolencia excesiva (18,2%) y los trastornos respiratorios (4,5%).

Conclusiones:

El SPI es un trastorno importante y frecuente en niños con TDAH.



CO 072

TOXOPLASMOSIS CONGENITA 1990-2013: 23 AÑOS DE EXPERIENCIA EN UN CENTRO Terciario:

Bellusci, M. ⁽¹⁾; Simon De La Heras, R. ⁽¹⁾; Camacho Salas, A. ⁽¹⁾; Nuñez Enamorado, N. ⁽¹⁾; Gonzalez Tomé, M.I. ⁽¹⁾; Cortés Ledesma, C. ⁽²⁾; Garriga Ferrer-Bergua, L. ⁽²⁾; Menéndez Mand, C. ⁽²⁾.
⁽¹⁾ Hospital 12 de Octubre, Madrid; ⁽²⁾ Universidad Complutense, Madrid.

Objetivos:

Describir la evolución neurológica de la cohorte de toxoplasmosis congénitas en nuestro centro.

Materiales y metodos:

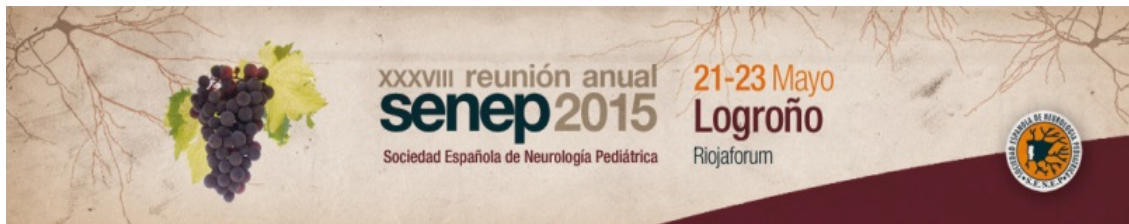
Cohorte de 105 parejas madres-hijos con sospecha de toxoplasmosis gestacional, seguidos en nuestro centro desde 1990 a 2013. El diagnóstico de toxoplasmosis congénita se realizó por la identificación del parásito (PCR) en sangre o LCR, así como por la presencia de síntomas compatibles en niños nacidos tras un embarazo de riesgo.

Resultados:

Entre los 105 seguidos, finalmente 16 recién nacidos presentaron toxoplasmosis congénita y 11/16 de ellos fueron sintomáticos (8 coriorretinitis, 6 calcificaciones intracraneales, 4 hidrocefalias, 4 estrabismo, 4 microftalmos). Se siguieron hasta la negativización serológica el 80% de los pacientes sin signos de infección, habiéndose perdido el seguimiento en 1/5 de los no sintomáticos y 1/11 de los sintomáticos. Se observó que 2 de los 10 sintomáticos seguidos (4% del total) presentaron severas alteraciones del desarrollo psicomotor, asociando ambos epilepsia ($p < 0.02$). Dos pacientes presentaron problemas cognitivos en área visuoespacial y psicomotricidad fina. Cinco pacientes en la actualidad son portadores de válvula de derivación ventrículo-peritoneal. Todos fueron tratados intraútero y en el primer año de vida como por consenso de las sociedades de infectología.

Conclusiones:

La tasa de transmisión de la toxoplasmosis por vía vertical es baja y en los casos sintomáticos prevalece afectación oftalmológica respecto a la neurológica. La baja incidencia de retraso grave debería ser tenida en cuenta en el asesoramiento prenatal. La presencia de epilepsia se asocia a retraso grave en nuestra serie.



CO 073

ESTUDIO NEUROFISIOLÓGICO DEL RECIÉN NACIDO SANO EN LAS PRIMERAS HORAS DE VIDA: ANÁLISIS VISUAL Y CUANTITATIVO:

Gonzalez Barrios, D.; Castro Conde, J.R.; González Campo, C.; Reyes Millán, B.; Villanueva Accame, V.; Salvador Cañibano, M.

Hospital Universitario de Canarias, La Laguna

Introducción:

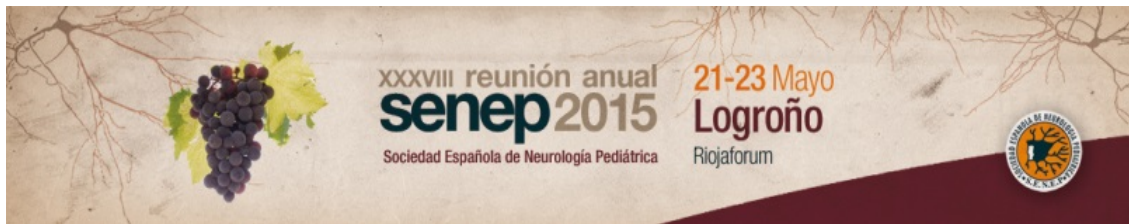
El Vídeo-EEG es el gold-estándar de la monitorización cerebral neonatal. Actualmente es un criterio de inclusión fundamental para un programa de hipotermia en la EHI neonatal. Objetivos.- Obtener patrones de normalidad EEG (visual y cuantitativo) en las primeras 6 horas de vida, aún desconocidos, y compararlos con los obtenidos al tercer día de vida. Pacientes y métodos.- Diseño de cohortes. 22 RN a términos "sanos", sometidos a registros vídeo-EEG en las primeras 6 horas y al tercer día de vida. Se determinaron medidas de análisis visual (presencia de ciclos vigilia-sueño, % trazado alternante en el sueño profundo, % discontinuidad, % salvas con cepillos delta, número de segundos/hora de actividad alfa/theta rolándica, número de encoches frontales/hora, y número de ondas agudas pasajeras/hora), y medidas de análisis espectral (espectro de potencia y coherencia espectral intra e interhemisférica) en las bandas de frecuencia clásicas: 1)Delta:0,5-4 Hz; 2)Theta:4-8 Hz; 3)Alfa:8-13 Hz; y 4)Beta:13-30 Hz.

Resultados:

Sólo dos niños presentaron ciclos vigilia-sueño bien establecidos en las primeras 6 horas de vida, encontramos: mayor discontinuidad, cepillos delta y ondas agudas pasajeras, con menor actividad alfa/theta rolándica y encoches frontales ($p<0.05$). El análisis espectral en las primeras 6 horas mostró mayor espectro de potencia delta (y menor potencia alfa/theta), con coherencias espectrales intrahemisféricas aumentadas predominantemente en la banda de frecuencia delta ($p<0.05$).

Conclusiones:

El trazado EEG de fondo puede estar deprimido en las primeras horas de vida con elementos de inmadurez. El análisis espectral podría ayudar en la valoración del EEG en este periodo de la vida.



CO 074

INDICACIONES DE TAC EN LOS TRAUMATISMOS CRANEALES EN UN SERVICIO DE URGENCIAS:

Marfil Godoy, L. ⁽¹⁾; Paredes Carmona, F. ⁽²⁾; Rúbies Olives, J. ⁽²⁾; Arco Huguet, N. ⁽²⁾; Bringué Espuny, X. ⁽²⁾; Solé Mir, E. ⁽²⁾.⁽¹⁾ PEDIATRIA, Hospital universitario Arnau de Vilanova de Lleida, LLEIDA; ⁽²⁾ Hospital universitario Arnau de Vilanova de Lleida, LLEIDA.

OBJETIVOS:

El traumatismo craneoencefálico (TCE) es uno de los motivos más frecuentes de consulta en las urgencias pediátricas. El objetivo de nuestro estudio es evaluar las indicaciones de TAC en los pacientes con TCE en relación al riesgo de sufrir una lesión craneal.

METODOLOGIA:

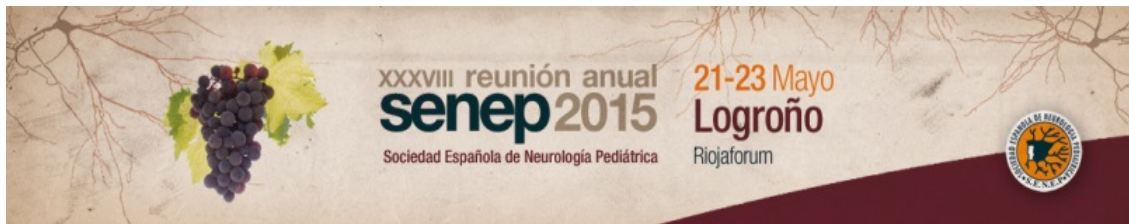
Estudio retrospectivo de los hallazgos en las TAC realizadas por traumatismo craneal en el servicio de urgencias de pediatría durante los últimos dos años (enero 2013 - diciembre 2014), analizando cada uno de los indicadores por las que se realizó la neuroimagen (vómitos, Glasgow, pérdida de conocimiento, focalidad neurológica, cefalea, amnesia, convulsión, mecanismo del trauma, signos de fractura) con el riesgo de sufrir una fractura o lesión intracraneal.

RESULTADOS:

Se realizaron 125 TAC encontrándose fractura craneal en el 14% y lesión intracraneal en el 7% (hemorragia parenquimatosa en 5 pacientes, hematoma epidural en 2 niños y hemorragia subaracnoidea en un único caso). Un paciente requirió tratamiento neuroquirúrgico y otro paciente fue éxitus. La pérdida de conocimiento fue indicación de TAC en un 28%, aunque, el 89% por ello resultó normal. Con Glasgow < 13 un 40% estuvo alterado. El 36% resultaron patológicos ante pacientes que se apreció focalidad neurológica.

CONCLUSIONES:

Se objetiva mayor riesgo de lesión craneal en la TAC ante pacientes menores de 2 años, Glasgow < 13, presencia de focalidad neurológica e imágenes sugestivas de fractura en la radiografía craneal. Nuestros resultados muestran un 82% de TAC normales, por lo que parece conveniente desarrollar criterios de mayor sensibilidad como indicadores de su realización.



CO 075

ESTUDIO MULTICÉNTRICO DE LA "NEUROFOBIA" O TEMOR A LAS NEUROCIENCIAS COMO CAUSA DEL INCREMENTO EXPONENCIAL DE LA DEMANDA ASISTENCIAL NEUROPEDIÁTRICA:

Illán Ramos, M.⁽¹⁾; García Ron, G.⁽²⁾; García Ron, A.⁽¹⁾; Vieco García, A.⁽¹⁾; Regatero Luna, M.⁽¹⁾; Huete Hernani, B.⁽³⁾; Moreno Vinues, B.⁽⁴⁾; De Santos Moreno, M.T.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ⁽²⁾ Centro de Salud María Jesús Hereza, Leganés (Madrid);

⁽³⁾ Hospital Infanta Cristina, Parla (Madrid); ⁽⁴⁾ Hospital Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción:

Neurofobia es el miedo a las neurociencias y a la clínica neurológica, capaz de conducir a la parálisis del pensamiento o acción (R.Jozefowicz, 1994). La neuropediatría supone un tercio de la asistencia pediátrica hospitalaria y su demanda se ha disparado en los últimos años.

Objetivo:

Analizar el conocimiento neuropediátrico y la "neurofobia" en diversos grupos médicos.

Material y métodos:

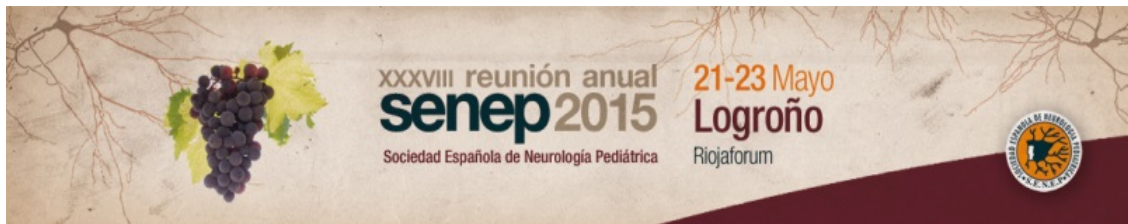
Estudio descriptivo transversal de conocimientos neuropediátricos en la práctica clínica. Incluimos aleatoriamente sujetos de cinco grupos: estudiantes de último año, MIR pediatría, MIR familia, Pediatras de atención especializada y primaria. Utilizamos un cuestionario de 11 preguntas sobre 4 casos clínicos (crisis febriles, cefalea, vértigo y trastornos paroxísticos). Analizamos porcentaje de aciertos y demanda de asistencia neuropediátrica urgente. Comparamos medias entre los grupos y dentro de las subespecialidades pediátricas y relacionamos con los años de experiencia.

Resultados:

Sólo el 26,3% alcanza la mitad de aciertos. No hubo diferencia significativa entre MIR familia y Pediatras de especializada en media de aciertos. A menor conocimiento mayor demanda del Neuropediatra. Globalmente los MIR de pediatría realizaron menos interconsultas que los Pediatras de especializada (30,9% frente a 36%). Según test de ANOVA, existieron diferencias significativas entre las tres categorías de edad estudiadas y las veces que se solicita valoración por el Neuropediatra.

Conclusiones:

La formación es insuficiente y la demanda de asistencia neuropediátrica desproporcionada. A mayor experiencia menor conocimiento ajeno a la subespecialidad. Es imprescindible una mayor formación en neurociencias y la existencia de al menos un Neuropediatra consultor en cada centro.



CO 076

PREVALENCIA DE LA PATOLOGÍA RESPIRATORIA EN LACTANTES CON DIAGNÓSTICO DE HIPOTONÍA Y RETRASO PSICOMOTOR:

Carratalá Marco, F. ⁽¹⁾; Atienza Almarcha, T. ⁽²⁾; Andreo Lillo, P. ⁽³⁾; García Avilés, B. ⁽⁴⁾; Juste Ruiz, M. ⁽²⁾ ⁽¹⁾ Pediatría, Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; ⁽²⁾ Servicio de pediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; ⁽³⁾ Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; ⁽⁴⁾ Unidad de Neumoalergia Pediátrica. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante.

Introducción:

La hipotonía del lactante y el retraso psicomotor, se han invocado como situaciones que favorecen una fisiología respiratoria alterada, y se les responsabilizaba del aumento de las patologías respiratorias de este tipo de pacientes, por lo que se ha especulado con la necesidad de aplicar tratamientos preventivos específicos a los mismos.

Objetivos:

Comprobar si la frecuencia de ingresos por patología respiratoria (PR) en una población de pacientes neurológicos con los diagnósticos de hipotonía y retraso psicomotor (NEU) era superior a los ingresos por PR del resto de la población ingresada en el mismo período de tiempo (PBL) y en un área de salud determinada.

Pacientes y métodos:

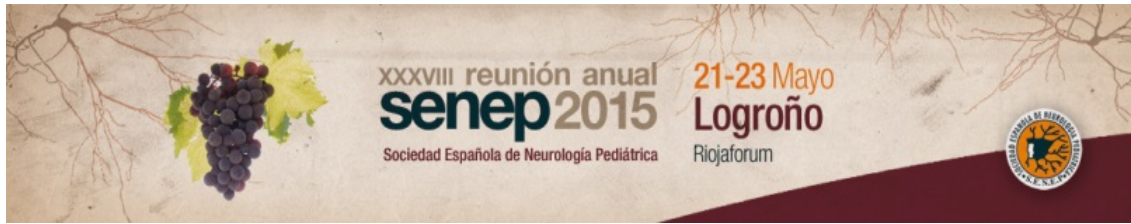
Se estudian de forma retrospectiva, 569 pacientes ingresados en una Unidad de Lactantes entre los años 2013-14. Con edades entre 28 días y 18 meses. Se recoge en la historia si tenían el diagnóstico de retraso psicomotor o hipotonía (NEU; n=62), y si habían ingresado por patología respiratoria (bronquiolitis y neumonía) (RES; n=113)

Resultados:

Sólo 7 pacientes (11.3%) del grupo NEU presentaron patología respiratoria, mientras que 106 de ingresados de PBL (20.9%) presentaron patología respiratoria (Chi-cuadr.=3.21; p=0.07; OR=0.48 (0.19<OR<1.14))

Conclusiones:

Nuestros datos no demuestran que los pacientes NEU tengan más ingresos por patología respiratoria que la población general, 2) Se detecta un porcentaje menor de ingresos por PR entre los pacientes NEU que entre los ingresos de PBL con un nivel próximo a la significación estadística.



CO 077

MENINGITIS TUBERCULOSA. APARICIÓN DE DOS CASOS CON DISTINTA EVOLUCIÓN EN UN PERIODO INFERIOR A UNA SEMANA:

Blanco Lago, R.; Málaga Diéguez, I..

Hospital Universitario Central Asturias, Oviedo

Introducción:

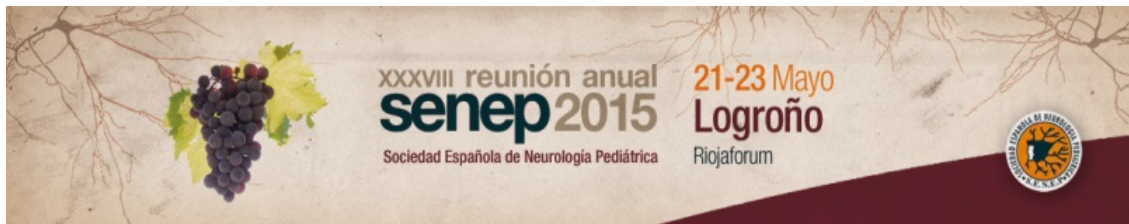
La meningitis de origen tuberculoso es una entidad grave y poco frecuente en nuestro medio. Su clínica inicialmente inespecífica o larvada junto con la poca frecuencia con la que se presenta, pueden propiciar que su diagnóstico y tratamiento no se realicen de manera precoz. Presentamos dos casos de reciente diagnóstico en nuestro Centro, los dos han aparecido en un periodo inferior a una semana.

Casos clínicos:

Presentamos dos casos en un varón (7 años) y una mujer (5 años). En el caso de la niña la clínica resultó típica (fiebre, vómitos, cefalea, afectación de pares craneales), al igual que la neuroimagen y los datos de LCR. Se instauró tratamiento apropiado y precoz. Inicialmente presentó grave afectación neurológica y sistémica que fue rápidamente recuperando hasta un estado actual próximo a su estado basal. En el caso del varón, debutó con una clínica de ataxia/cuadro encefalítico que inicialmente se orientó como intoxicación por el hallazgo de un positivo en cannabis en una prueba de tóxicos solicitada por la ataxia inicial. El cuadro evolucionó en 48 h hasta un deterioro neurológico grave, sin afectación de pares pero sí con afectación motora de un hemicuerpo. La neuroimagen urgente inicial en éste caso resultó normal/inespecífica, apareciendo la afectación típica en las 12 horas siguientes. En éste caso la evolución no ha resultado favorable. Aportamos resultados de neuroimagen (TC y RM en distintos estadios evolutivos de cada paciente).

Comentario:

Presentamos dos casos de meningitis tuberculosa con presentación y evolución muy diferentes.



CO 078

ASISTENCIA NEUROLÓGICA EN UNA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS DE NIVEL III:

García Iñiguez, J.P. ⁽¹⁾; López Pisón, F.J. ⁽²⁾; Samper Villagrasa, P. ⁽³⁾; Pinillos Pisón, R. ⁽²⁾; García Jiménez, I. ⁽²⁾; Peña Segura, J.L. ⁽²⁾; Fuertes Rodrigo, C. ⁽²⁾; Monge Galindo, L. ⁽²⁾; Sancho Gracia, E. ⁽²⁾; Madurga Revilla, P. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ UCI PEDIÁTRICA, HOSPITAL INFANTIL MIGUEL SERVET, ZARAGOZA; ⁽²⁾ HOSPITAL INFANTIL MIGUEL SERVET, ZARAGOZA; ⁽³⁾ HSPITAL CLÍNICO, ZARAGOZA.

INTRODUCCIÓN:

La patología neurológica representa gran parte de la actividad asistencial en Unidades de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP).

OBJETIVOS:

Análisis descriptivo de la patología neurológica en una UCIP de nivel III. Conocer la evolución de los pacientes, aplicando Categorías del Estado Cerebral Pediátrico (CECP) y Categorías del Estado Global Pediátrico (CEGP) de Glasgow-Pittsburgh previas y posteriores.

MATERIAL Y MÉTODO:

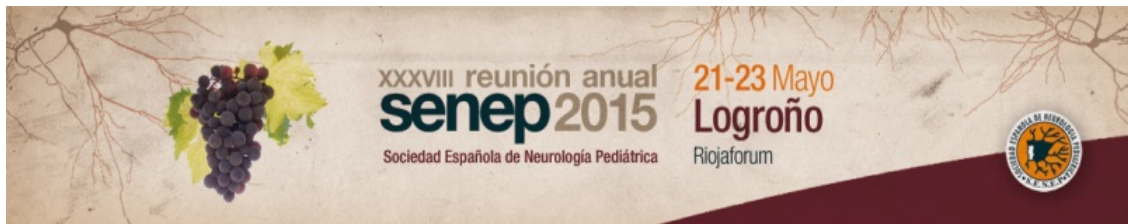
De 1110 ingresos en UCIP en tres años, 333 presentaron patología neurológica. Se dividieron en cuatro grupos: A) Con antecedentes neurológicos, ingresan por causa no neurológica. B) Con antecedentes neurológicos, ingresan por causa neurológica. C) Sin antecedentes neurológicos, ingresan por causa neurológica. D) Desarrollan patología neurológica aguda durante el ingreso.

RESULTADOS:

Un tercio de los pacientes que ingresan en UCIP presentan patología neurológica (aguda el 70%). El grupo más numeroso fue el C (41,14%). Motivo de ingreso más frecuente, postoperatorio de neurocirugía. Problemas agudos más frecuentes en pacientes con antecedentes neurológicos: hipertensión intracraneal por disfunción valvular y estatus convulsivo. Entre los que no tienen antecedentes neurológicos: politraumatismo, traumatismo craneoencefálico y encefalopatía aguda no filiada. El empeoramiento medio de CECP fue 0,49 grados, de CEGP de 0,56 grados. La mortalidad general en UCIP fue 2,79% y del estudio 6,31%.

CONCLUSIONES:

Un tercio de los ingresos en UCIP presentan patología neurológica. La mortalidad de pacientes neurológicos es significativamente mayor que la de pacientes no neurológicos. Los pacientes sin antecedentes neurológicos, especialmente los que desarrollan patología neurológica durante su estancia, tienen peor pronóstico, reflejado en mayor grado de empeoramiento de CECP y CEGP.



CO 079

ESTUDIO COMPARATIVO DE LISDEXANFETAMINA DIMESILATO Y ATOMOXETINA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD: RESULTADOS DE FUNCIONALIDAD:

Cardo, E.⁽¹⁾; Nagy N/a, P.⁽²⁾; Coghill N/a, D.⁽³⁾; Adeyi N/a, B.⁽⁴⁾; Caballero N/a, B.⁽⁵⁾; Dittmann N/a, R.W.⁽⁶⁾.⁽¹⁾ Hospital e Instituto de Investigación de Ciencias Médicas Son Llàtzer, Universidad de las Islas Baleares, Palma de Mallorca, España, Palma de Mallorca; ⁽²⁾ Hospital Psiquiátrico Infantil y Adolescente y Clínica Ambulatoria Vadaskert, Budapest, Hungría, Budapest; ⁽³⁾ División de Neurociencia, Universidad de Dundee, Dundee, Reino Unido, Dundee; ⁽⁴⁾ Shire, Wayne, PA, EE. UU., Wayne; ⁽⁵⁾ Shire, Zug, Suiza, Suiza; ⁽⁶⁾ Psicofarmacología Infantil y Adolescente, Departamento de Psiquiatría Infantil y Adolescente, Facultad de Medicina de Mannheim, Instituto Central de Salud Mental, Universidad de Heidelberg, Mannheim, Alemania, Mannheim.

Objetivos:

Comparar el efecto de lisdexanfetamina dimesilato (LDX) y atomoxetina (ATX) sobre la funcionalidad en pacientes (6-17 años) con trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH).

Métodos:

En este estudio comparativo, doble ciego de 9 semanas de duración, los pacientes con TDAH y una respuesta inadecuada a un tratamiento anterior con metilfenidato se distribuyeron aleatoriamente (1:1) a una dosis diaria optimizada de LDX o ATX. El resultado funcional se evaluó utilizando la Escala principal de diagnóstico de deterioro funcional de Weiss (WFIRS-P).

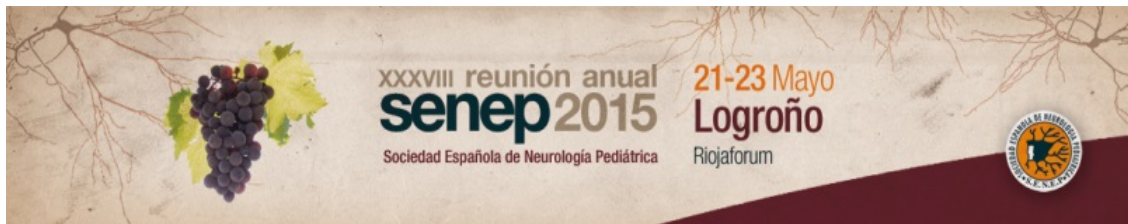
Resultados:

De los 267 pacientes randomizados, 200 (74,9%) completaron el estudio. En ambos grupos de tratamiento, las puntuaciones medias totales y por dominios en la escala WFIRS-P mejoraron desde la visita inicial hasta el final (endpoint). LDX se asoció a una mejoría estadísticamente significativa respecto a la ATX en la puntuación total ($p<0,05$; nivel del efecto [ES], 0,27), en aprendizaje y rendimiento escolar ($p<0,01$; ES, 0,43) y en actividades sociales ($p<0,05$; ES, 0,34), pero no en el resto de dominios (familia, habilidades para la vida, autoestima y actividades de riesgo).

Conclusiones:

La LDX fue más eficaz que la ATX a la hora de mejorar la funcionalidad, atendiendo a las mejoras en las puntuaciones totales de WFIRS-P, así como en los dominios de aprendizaje y rendimiento escolar, y actividades sociales, en niños y adolescentes con TDAH con una respuesta inadecuada al metilfenidato.

Estudio financiado por Shire Development LLC.



CO 080

ESTUDIO OMEGA EN TDAH: RESULTADOS PRELIMINARES:

Cardo Jalon, E. ⁽¹⁾; Vidal Palacios, C. ⁽²⁾; Pinecki Socías, S. ⁽³⁾; Bielsa Carrafa, A. ⁽⁴⁾; Sisteré Manonelles, M. ⁽⁵⁾; Hernández Otero, I. ⁽⁶⁾; Ibáñez Bordas, R.M. ⁽⁷⁾; Guarro Riba, M. ⁽⁸⁾; Morera Inglés, M. ⁽⁸⁾; Sasot Llevadot, J. ⁽⁷⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Unidad Pediátrica Balear / Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca; ⁽²⁾ PEDIATRIA, Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca; ⁽³⁾ Neuropediatría, Unidad Pediátrica Balear / Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca; ⁽⁴⁾ PSIQUIATRÍA INFANTIL, Familianova Schola, BARCELONA; ⁽⁵⁾ Unidad del Trastorno de Déficit de Atención y Hiperactividad, Hospital Sant Joan de Déu, LLEIDA; ⁽⁶⁾ UNIDAD DE SALUD MENTAL INFANTO-JUVENIL, Hospital Universitario Virgen de la Victoria, MÁLAGA; ⁽⁷⁾ UNIDAD DE PAIDOPSIQUIATRÍA, Hospital Quirón Teknon, BARCELONA; ⁽⁸⁾ DIRECCIÓN MÉDICA, Laboratorios ORDESA, SANT BOI DE LLOBREGAT.

Objetivos:

Análisis descriptivo de los primeros pacientes con TDAH de un estudio multicéntrico, aleatorizado, doble ciego y controlado para evaluar la superioridad frente a placebo de un complemento de ácidos grasos omega-3 en la mejoría del TDAH, a través de la escala ADHD-IV de padres y maestros, Impresión Clínica Global (CGI), respuesta neuropsicológica y emocional, y calidad de vida.

Material y Método:

Estadística descriptiva (media $\pm$ DE) de pacientes de 6-11 años con diagnóstico de novo de TDAH según criterios DSM-IV e índice Kappa como medida de concordancia entre evaluaciones de clínico, padres y maestros.

Resultados:

De octubre a enero se han evaluado 113 pacientes (78,8% varones) de $8,89 \pm 1,51$ años de edad con antecedentes familiares de TDAH (33,3% padre, 13,0% hermanos). Según DSM-IV se han reportado síntomas de inatención ($7,96 \pm 1,38$) e hiperactividad/impulsividad ($5,73 \pm 2,74$) siendo un 55,8% de los casos subtipo combinado, 39,8% inatento y un 4,4% hiperactivo/impulsivo. Al comparar los subtipos de TDAH según DSM-IV y la escala ADHD-IV se observan diferencias significativas en las proporciones de niños en cada uno de los subtipos. La valoración de los síntomas por padres y maestros presenta baja concordancia con la valoración clínica en un 13,8% (kappa 0,44) y 37,9% (kappa 0.13) de los niños, respectivamente. Además la prueba de cubos del WISC sugiere una edad mental significativamente mayor que la cronológica ($p < 0,001$).

Conclusiones:

Nuestra muestra es representativa de pacientes con TDAH excepto por un mayor cociente intelectual. Coincidimos con otros autores en la falta de correlación entre maestros y padres al documentar sintomatología.



CO 081

DETECTAR EL TDAH EN PREESCOLARES PARA PREVENIR PROBLEMAS DEL APRENDIZAJE:

Marin Mendez, J. ⁽¹⁾; Alvarez Gomez, M.J. ⁽²⁾; Borra Ruiz, M.C. ⁽³⁾; Soutullo Esperón, C. ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Departamento Psiquiatría Infantil y Adolescente, CLINICA UNIVERSIDAD DE NAVARRA, Pamplona; ⁽²⁾ Centro de Salud Mendillorri, Pamplona; ⁽³⁾ Centro Salud Labradores, Logroño; ⁽⁴⁾ Departamento de Psiquiatría Infantil y Adolescente, CLINICA UNIVERSIDAD DE NAVARRA, Pamplona.

Introducción:

Los síntomas del TDAH emergen en edad preescolar. El TDAH en preescolares implica una importante repercusión académica posterior. En España no hay ningún instrumento normalizado (idioma y cultura) para la detección del TDAH en preescolares ni disponemos de datos de su prevalencia e impacto.

Objetivos:

1. Obtener datos de normalización de las Attention Deficit/Hyperactivity Disorder-Rating Scales-IV Preschool Version (ADHD-RS-IV) adaptadas en una muestra de población española.
2. Estimar la prevalencia de TDAH en preescolares en nuestro medio. Determinar factores sociodemográficos, clínicos y de desarrollo psicomotor asociados. Valorar la repercusión funcional en los ámbitos familiar y escolar.

Material y Método:

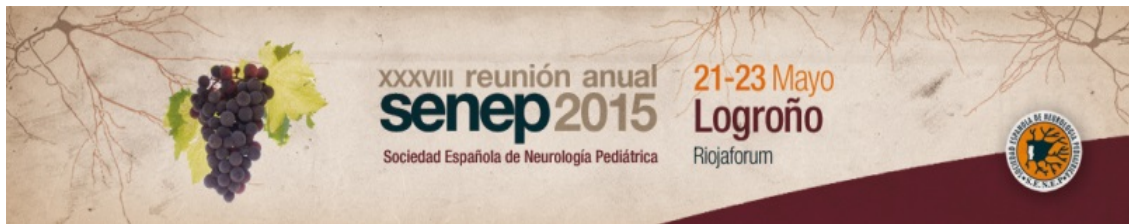
Estudio epidemiológico-poblacional multicéntrico. Población diana: niños <7 años en Educación Infantil de Centros Escolares de dos Comunidades Autónomas. Muestreo polietápico-estratificado, proporcional por conglomerados. Procedimiento: Traducción y adaptación transcultural de las escalas ADHD-RS-IV a nuestro medio. Aplicación del cuestionario SDQ (Strengths and difficulties Questionnaire). Análisis multivariante mediante regresión logística.

Resultados:

Evaluamos 1.426 niños de 23 colegios. Prevalencia estimada de TDAH en preescolares: 3,8(IC95%:2,7-4,8). Detectamos diferencias estadísticamente significativas entre sospecha de TDAH y sexo varón, consumo de tabaco en embarazo, adopción, antecedentes familiares de TDAH, percepción parental de dificultades en el desarrollo psicomotor en áreas de lenguaje expresivo, comprensión, psicomotricidad fina, aprendizaje global, alteración emocional, concentración, conducta, relaciones con los compañeros y mayor carga familiar.

Conclusiones:

La sospecha de TDAH se ve asociada a la percepción parental de dificultades en varias dimensiones del aprendizaje. La detección del TDAH preescolar puede ser de utilidad a la hora de prevenir problemas de aprendizaje.



CO 082

TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD Y MARCHA DE PUNTILLAS:

Martínez González, M. ⁽¹⁾; Soto Insuga, V. ⁽¹⁾; Montoliu Peco, C. ⁽²⁾; Rodrigo Moreno, M. ⁽¹⁾; Losada Del Pozo, R. ⁽¹⁾; Mateos Segura, C. ⁽²⁾; Cutillas Ruiz, R. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Rehabilitación, Hospital Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

INTRODUCCIÓN:

La prevalencia de marcha de puntillas (MP) estimada en la población pediátrica general es de un 5%, si bien se ha descrito mayor prevalencia en alteraciones del neurodesarrollo como el trastorno del espectro autista y del lenguaje, existen pocos datos acerca de su asociación con el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH). OBJETIVO: describir la relación entre MP y/o acortamiento aquileo (AA) en pacientes con TDAH.

MATERIAL Y MÉTODOS:

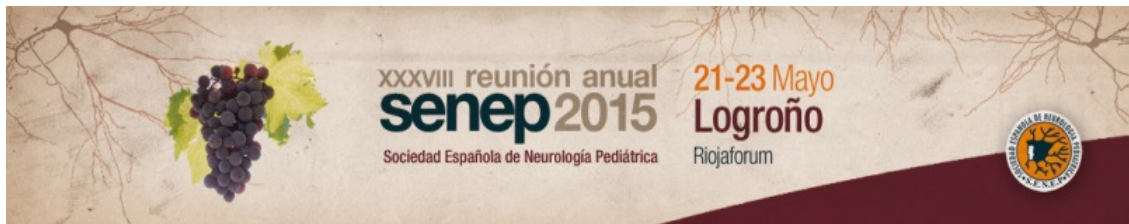
Durante 2 meses, en la consulta de neuropediatría, se ha interrogado a los pacientes con TDAH sobre si presentan o no MP, y se ha explorado rango articular en miembros inferiores mediante goniómetro (mismo explorador) a niños con exploración neurológica normal (incluyendo ROTs y RCP flexor). Se excluyeron pacientes con lesión SNC, enfermedades neuromusculares, trastorno del espectro autista y cognitivos.

RESULTADOS:

Se recogieron 80 pacientes (71,3% varones), edad media 10 años (6-17 años); siendo el subtipo más frecuente el inatento (50%). La mayoría recibe tratamiento farmacológico (81%), sólo 10,1% eran considerados gravemente enfermos según el índice de gravedad. Del total, 14 presentan MP (17,6%) y 18 tienen acortamiento aquileo (22,5%), siendo 23 los pacientes que presentaban MP y/o AA (28,7%). En 8 niños (36%) los padres no habían apreciado alteración de la marcha a pesar de AA. La presencia de MP y/o AA no se relaciona con subtipo, gravedad o comorbilidad psiquiátrica.

CONCLUSIONES:

Los niños con TDAH tienen mayor probabilidad de presentar MP y/o AA, lo que debe ser un aspecto clínico importante a evaluar en estos pacientes.



CO 083

FUNCIONES VISUOESPACIALES Y PREMATURIDAD:

Jiménez De Domingo, A. ⁽¹⁾; Miranda Herrero, M.C. ⁽²⁾; Vázquez López, M. ⁽²⁾; Barredo Valderrama, E. ⁽²⁾; De Castro De Castro, P. ⁽²⁾; Pascual Pascual, S.I. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA, H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA., MADRID; ⁽²⁾ H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA., MADRID; ⁽³⁾ HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA., MADRID.

OBJETIVOS:

Las funciones visuoespaciales se ven alteradas frecuentemente en niños con antecedentes de prematuridad. El objetivo es evaluarlas en relación a la presencia o no de este antecedente.

MATERIAL, MÉTODOS:

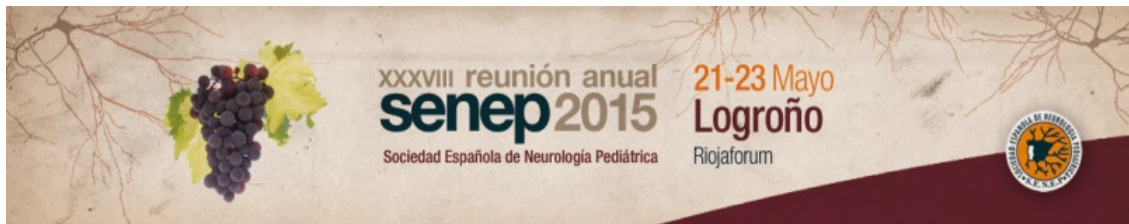
Estudio casos y controles. Se comparan niños de 5 a 11 años con antecedentes de prematuridad con otros de la misma edad no prematuros. Se recogieron datos demográficos, variables clínicas, datos académicos y se realizaron test psicométricos para medir el coeficiente intelectual y la habilidad grafomotriz.

RESULTADOS:

Participaron 135 niños, 59 casos y 79 controles. La edad media fue 7.4 años. El 55.4% fueron varones. El embarazo fue de riesgo en el 84.7% de los casos y en el 17.1% de los controles ($p < 0.01$). La edad gestacional media de los casos fue 30.5 semanas, siendo grandes prematuros (< 31 semanas) el 66%. El 59.3% de los casos presentaba alguna comorbilidad neuropsicológica frente al 1.3% de los controles. El 89.8% de los prematuros no habían repetido curso frente al 100% del grupo control ($p < 0.018$). La puntuación media del test de inteligencia no verbal en los casos fue de 117.4 y 125 en los controles ($p < 0.004$). Las puntuaciones medias del test grafomotor fueron estadísticamente y clínicamente significativas (casos 76.8; controles 98.3, $p < 0.001$). La presencia de leucomalacia periventricular se relacionó con peores puntuaciones en el test grafomotor ($p < 0.01$).

CONCLUSIONES:

Los niños prematuros muestran mayor frecuencia de problemas en el neurodesarrollo y peores puntuaciones en tareas relacionadas con las funciones visuoespaciales. Su detección precoz es fundamental para elaborar estrategias que mejoren su aprendizaje y rendimiento escolar.



CO 084

EVALUACIÓN DEL NEURODESARROLLO EN LACTANTES CON AGRESIÓN HIPÓXICO ISQUÉMICA PERINATAL:

Hortigüela Saeta, M.M.⁽¹⁾; Conejo Moreno, D.⁽¹⁾; Martínez Biarge, M.⁽²⁾; Arnáez Solís, J.⁽¹⁾; Ruiz Falcó Rojas, M.L.⁽³⁾; García Ormaechea, I.⁽⁴⁾; Vega Del Val, C.⁽¹⁾; Caserío Carbonero, S.⁽⁵⁾; Pilar Gutiérrez, E.⁽⁶⁾; Hortelano López, M.⁽⁷⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ⁽²⁾ Hospital de Hammesmith, Londres; ⁽³⁾ Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid; ⁽⁴⁾ ATAM, Madrid; ⁽⁵⁾ Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid, Valladolid; ⁽⁶⁾ Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ⁽⁷⁾ Hospital General de Segovia, Segovia.

Introducción:

La agresión hipóxico-isquémica (AHI) perinatal es causa de elevada morbi-mortalidad en el periodo neonatal y posible discapacidad ulterior. Objetivo: Evaluar las alteraciones del neurodesarrollo a la edad de 3 años en una cohorte de niños con AHI perinatal. Material y métodos: Se reclutaron 224 pacientes de 12 hospitales terciarios con datos de AHI en el periodo de dos años. Posteriormente se está evaluando el neurodesarrollo en esta población con el fin de valorar la función motora (escala motora del test de desarrollo Bayley, 3ª edición), desarrollo cognitivo (subescalas cognitivas del test de desarrollo Bayley, 3ª edición), evaluación del lenguaje (Peabody Vocabulary Test), función visual (PreViAs: Preverbal Visual Assessment), alteraciones conductuales (Child Behavior Checklist for Ages 1,5-5) y dificultades oromotoras (escala EDACS: Eating and drinking ability classification system).

Resultados:

Disponemos de una cohorte de 224 recién nacidos con AHI perinatal. De ellos 215 (96%) sobrevivieron al periodo neonatal y constituyen la población de estudio. El 71,8% de los niños no desarrolló ningún tipo de encefalopatía hipóxico isquémica (EHI) durante las primeras seis horas de vida. El 9,8% de estos niños tuvo una EHI leve, en el 8,4% ésta fue moderada; y el 5,8% tuvo una encefalopatía grave. Conclusiones: Las secuelas de la EHI son bien conocidas, sin embargo se desconoce cuál es el futuro neurológico de los recién nacidos con AHI perinatal que no desarrollan encefalopatía en las primeras seis horas de vida.



CO 085

CUESTIONARIO RITVO COMO MEDIDA DE LAS COMPETENCIAS COMUNICATIVA Y LINGÜÍSTICA EN NIÑOS MENORES DE 4 AÑOS: VALIDEZ CONVERGENTE Y DISCRIMINANTE:

Navedo De Las Heras, A.; Crespo-Eguilaz ., N.; Sánchez-Carpintero Abad, R.; Narbona García, J..
Clínica Universidad de Navarra, Pamplona

Introducción:

El cuestionario Ritvo adaptado por García-Sánchez (1984) es una prueba muy útil en el diagnóstico de los trastornos de la comunicación y del lenguaje. Aporta información valiosa de los padres sobre la competencia comunicativa y verbal del niño.

Objetivos:

Pretendemos demostrar la validez de este instrumento así como describir su utilidad clínica.

Material y Método:

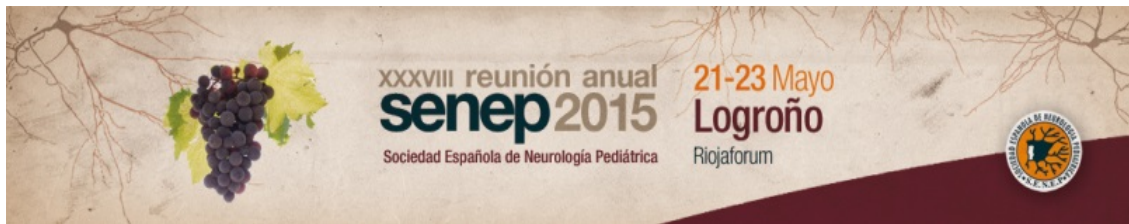
La muestra la constituyen 420 pacientes (65% varones), con edad mental de 1 a 4 años, y diagnóstico clínico principal de: déficit sensorial (n=18), trastorno motor (n=38), retraso psicomotor (n=123), trastorno del espectro autista (TEA, n=71), trastorno específico del lenguaje (TEL, n=44), retraso del lenguaje (n=72) y epilepsia (n=39); y 15 niños control con desarrollo psicomotor normal. Todos han sido evaluados con el Ritvo y mediante la escala de desarrollo Brunet-Lézine (BL, n=350) o el test de vocabulario Peabody (TVIP, n=70).

Resultados:

En la totalidad de la muestra se obtienen altas correlaciones de *Pearson* entre las edades lingüísticas receptiva y expresiva del Ritvo y las edades de desarrollo de las subescalas del BL "Lenguaje" (0,86 y 0,90) y "Sociabilidad" (0,82 y 0,74); y entre las puntuaciones del Ritvo y del TVIP (0,89 y 0,77). Para el análisis discriminante se analiza el cuestionario en los controles y en los afectos de TEA, TEL y retraso del lenguaje; encontramos que el Ritvo clasifica correctamente al 93%, en lo que respecta a tener o no dificultades lingüísticas, frente al 86% del BL y al 76% del TVIP.

Conclusiones:

Se demuestra la validez convergente y discriminante del Ritvo.



CO 086

SEGURIDAD Y EFICACIA DE LA INFILTRACIÓN ECOGUIADA DE TOXINA BOTULÍNICA EN LA ESPALDA COMO TRATAMIENTO DE LA ESCOLIOSIS EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL:

Vieco García, A. ⁽¹⁾; García Ron, A. ⁽²⁾; Huete Hernani, B. ⁽³⁾; Illán Ramos, M. ⁽¹⁾; Regatero Luna, M. ⁽¹⁾; De Santos Moreno, M.T. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ⁽²⁾ Pediatría, Hospital Clínico San Carlos, Madrid;

⁽³⁾ Neuropediatría, Hospital Infanta Cristina, Parla.

Introducción:

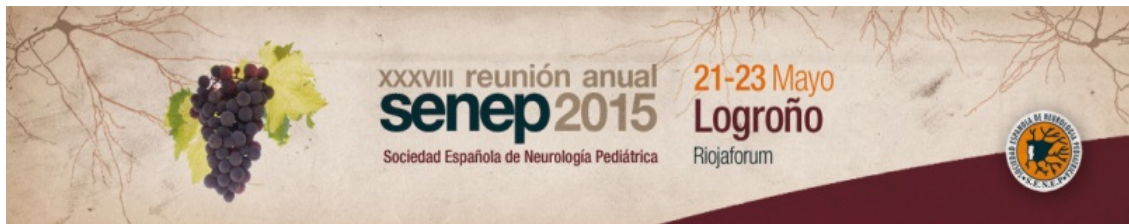
La parálisis cerebral infantil (PCI) es la causa más frecuente de discapacidad motora crónica en la infancia. Las deformidades musculoesqueléticas que implican al eje axial (deformidades torácicas y escoliosis graves) pueden condicionar el pronóstico vital y la calidad de vida, por lo que su prevención y tratamiento son cruciales. Presentamos la técnica de infiltración ecoguiada, dosis y resultados. Pacientes y métodos: incluimos pacientes con PCI nivel IV y V de la GMFCS con escoliosis toracolumbares y curvas <40º Cobb o mayores no candidatos a cirugía, con dolor o problemas respiratorios asociados y pacientes con cifosis lumbosacra en sedestación secundaria a espasticidad de psoas e isquiotibiales, con idea de facilitar su adaptación a la silla. Realizamos infiltraciones escogidas en músculos multífidos, erector de la columna, psoas, isquiotibiales, etc.

Resultados:

Incluimos 6 pacientes (4 varones). Tetraparéticos espásticos. 5 con ángulos de Cobb < 40º. Todos los pacientes mejoraron el alineamiento del tronco, la postura y de forma secundaria su adaptación a las ortesis (sillas, bipedestadores...etc) y el sueño. La paciente con ángulo mayor mejoró respecto a dolor y los cuidados por parte materna. Falleció durante el seguimiento por un proceso intercurrente. No se objetivaron efectos adversos.

Conclusiones:

La toxina botulínica-A, parece un método seguro y eficaz en el tratamiento y prevención de la escoliosis en los pacientes on PCI grave. Mejora la calidad de vida y el pronóstico vital si su tratamiento es precoz. Se necesitan más estudios prospectivos con mayor número de pacientes para corroborar estos resultados



CO 087

ATENCIÓN A MENORES DE 18 MESES EN UN CENTRO DE DESARROLLO INFANTIL. REVISIÓN DE 148 CASOS:

Bugié Albaladejo, C.; Koper Neumann, M.; Vargas Salazar, L.; García Franco, S.; Esteban Puig, L.; Morales Monforte, C.; Nadal Sabaté, A..

Centro Desarrollo Infantil Sant Andreu de la barca, Sant Andreu de la Barca

Introducción:

Los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Precoz (CDIAP) atienden en Cataluña consultas del pediatra relacionadas con el desarrollo infantil.

Objetivos:

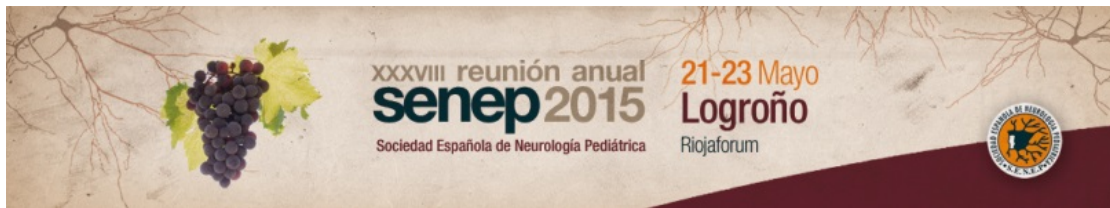
Analizar motivos de derivación, disfunciones detectadas, diagnósticos de entrada y salida, atención y evolución de los niños derivados al CDIAP. Material y método. Se revisaron las historias de 148 niños, derivados desde 2007 a 2010 al centro en sus primeros 18 meses de vida. Se han categorizado las disfunciones en los ámbitos: motor, comunicación, conducta/regulación, lenguaje y cognitivo.

Resultados:

Motivos de derivación: 66% son derivados en relación a su desarrollo motor, 17% por sus antecedentes preperinatales (factores de riesgo biológicos), 5% por retraso global en su desarrollo, 4% por factores sociales de riesgo. Edad de derivación: 55% son derivados antes de los 6 meses, 26% entre los 6 y 12 meses y un 18% entre los 13 y los 18 meses. Evolución: un 26% fueron atendidos hasta la edad límite de atención y derivados a otro centro. De ellos un 34% recibían fisioterapia, y en un 58% la disfunción se situaba en ámbito de psicología o lenguaje. En un 74 % no se indicó continuar la atención al alta del centro.

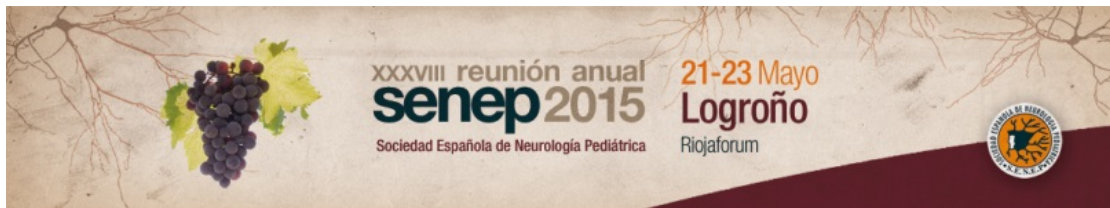
Conclusiones:

La motricidad continúa siendo el signo de mayor alarma para el pediatra y las disfunciones en el ámbito psicopatológico se detectan precozmente de forma habitual solo cuando se acompañan de trastorno motor. Se debería conseguir la detección e intervención precoz de estas disfunciones, cuando se acompañan de alteración motora y también cuando se presentan aisladas.



POSTERS

ORALES



PO 001

HIDRANENCEFALIA DE DIAGNOSTICO NEONATAL

García Gonzalez, M.D.M. ⁽¹⁾; Vázquez Ruiz, M. ⁽¹⁾; Casellas Vidal, D. ⁽²⁾; Castan Campanera, A. ⁽²⁾; Osiniri Knippes, I. ⁽¹⁾; Cabacas García, A. ⁽¹⁾; Roig Fort, N. ⁽¹⁾; Mayol Canals, L. ⁽²⁾; Guarch Ibañez, B. ⁽¹⁾; Villalobos Arevalo, P. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Figueres, Figueres; ⁽²⁾ Hospital Josep Trueta, Girona.

INTRODUCCIÓN:

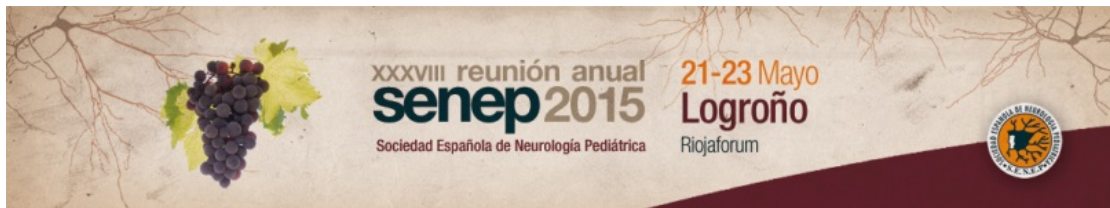
La hidranencefalia es una malformación infrecuente del sistema nervioso central en la que existe una masiva necrosis de los hemisferios cerebrales y una dilatación ventricular extrema con relativa conservación del diencéfalo y las estructuras de la fosa posterior. Presentamos el caso de un recién nacido, fruto de una gestación no controlada, al que diagnosticamos de hidranencefalia en el periodo neonatal.

CASO CLÍNICO:

Corresponde a una tercera gestación de padres consanguíneos. Embarazo no controlado. La madre tuvo varicela sobre las 20 semanas. Acudió al hospital en expulsivo. Tenía un perímetro craneal de 35'5 cms (+1DS) y un craneo de morfología peculiar. Efectuamos transiluminación que nos hizo sospechar una hidranencefalia; el diagnóstico se confirmó por ecografía que mostró ausencia de parenquima cerebral con estructuras de fosa posterior presentes.

COMENTARIOS:

La hidranencefalia tiene una incidencia de 1/10000 recién nacidos y el diagnóstico se efectúa por ecografía prenatal. Aunque las causas que la originan son diversas (infecciosas, tóxicas, genéticas) el resultado final es una oclusión bilateral de las carótidas internas con necrosis secundaria de los hemisferios cerebrales. El pronóstico neurológico es infausto aunque se han descrito supervivencias hasta la tercera década de la vida. Se puede plantear la colocación de una válvula de derivación ó una coagulación endoscópica de los plexos coroideos para evitar la hidrocefalia progresiva de estos pacientes.



PO 002

ALTERACIONES EN LIS1 Y GENES RELACIONADOS EN LOS PROGENITORES SANOS DE NIÑOS AFECTADOS

Carratalá Marco, F. ⁽¹⁾; Botella López, A. ⁽²⁾; Andreo Lillo, P. ⁽¹⁾; Martínez Pérez, S. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Neuropediatría, Hospital Universitario de San Juan de Alicante; ⁽²⁾ Instituto de Neurociencias de Alicante, San Juan Alicante.

INTRODUCCIÓN:

Las mutaciones en LIS1 y genes relacionados (GR) (PTARF, PAFRalfa1 y 2, YWHAE, TUSC5, MYO1C, CRK, FGF8, PAX2, EN2) implicados en el desarrollo de la corteza cerebral, se han descrito mayoritariamente como mutaciones de novo asociadas a noxas que actuarían sobre los gametos paternos, lo que hizo no considerar el estudio de progenitores sin evidencia fenotípica de alteraciones estructurales del SNC de los mismos. OBJETIVOS: Se describen las alteraciones en LIS1 y GR entre los progenitores de pacientes con dichas alteraciones.

PACIENTES Y MÉTODOS:

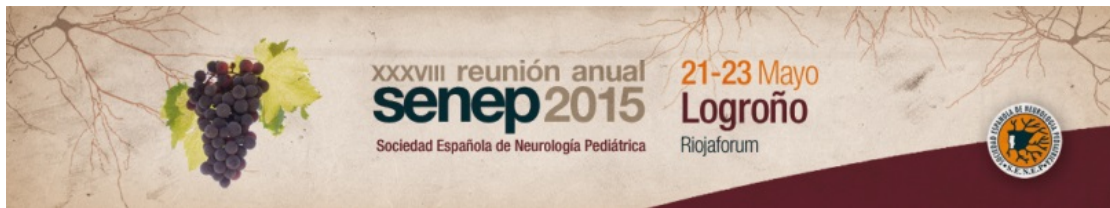
Estudio descriptivo de 11 casos (29.8%) de 31 pacientes positivos para LIS1 y GR, en los que se tuvo acceso a los análisis de los progenitores. La inclusión en el estudio se realizó por presentar retraso mental, trastornos del espectro autista, epilepsia, y todo acompañado de alteraciones estructurales de la corteza cerebral. Aquellos pacientes que presentaron un síndrome reconocible, fueron excluidos de la serie.

RESULTADOS:

En 5 casos (45%) se presentó la misma mutación del paciente en uno de sus progenitores (4 madres: 2 inserciones en el microsatélite D17S1866, 1 delección en D17S5, 1 delección en HLIS2 y 1 padre con una delección en D17S1566). De los 11 pacientes, 7 presentaban PCI y el resto retraso mental y TEA. Ninguno de los padres presentó manifestaciones neurológicas significativas.

CONCLUSIONES:

1) La frecuencia de progenitores sanos afectados es superior a la esperada. 2) La relación directa entre patología estructural del SNC y las mutaciones en LIS1 y GR, no se ve reforzada con nuestros datos.



PO 003

CASO DE MICROCEFALIA CON PATRÓN GIRAL SIMPLIFICADO, EPILEPSIA Y DIABETES NEONATAL (MEDS)

Cruz, L. ⁽¹⁾; Boronat Guerrero, S. ⁽²⁾; Fernández Ramos, J. ⁽³⁾; Clemente León, M. ⁽²⁾; Munell Casadesús, F. ⁽²⁾; Macaya Ruiz, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽²⁾ Hospital Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽³⁾ Hospital Reina Sofía, Córdoba.

Introducción

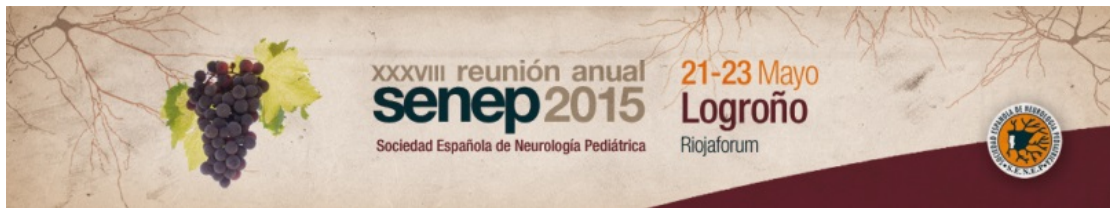
El síndrome de Microcefalia con patrón giral simplificado, Epilepsia y Diabetes neonatal (MEDS) es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por microcefalia, patrón giral simplificado, epilepsia severa y diabetes neonatal causado por mutación en homocigosis en el gen IER3IP1, responsable de un aumento anormal de la apoptosis neuronal

Caso

Neonato a término, hijo de padres no consanguíneos cuya gestación cursó con oligoamnios en el tercer trimestre de gestación. Al nacimiento presentó microcefalia por lo que se realizó ecografía transfontanelar y estudio de citomegalovirus en orina con resultados normales. Al mes de vida es traído a urgencias por cuadro de shock con acidosis metabólica hiperglucémica y cetosis. El EEG evidenció signos de marcada disfunción neuronal difusa, pero no crisis epilépticas y la RM cerebral mostró paquigiria. El paciente falleció a las 5 semanas de vida. Ante la sospecha del síndrome MEDS, se realizó estudio genético que detectó el cambio c.233T>C (p.Leu78Pro) en homocigosis en el gen IER3IP1, responsable del cuadro

Conclusión

Presentamos el tercer caso de síndrome MEDS con mutación identificada. Esta es una patología muy infrecuente que debe sospecharse ante la asociación de diabetes neonatal, microcefalia y patrón giral simplificado en la RM cerebral



PO 004

MALFORMACIÓN DE CHIARI TIPO 1: ESPECTRO DE GRAVEDAD EN UNA CASUÍSTICA DE 10 CASOS.

Vidal Sanahuja, R.; Brunet García, L.; Mumany Español, M.; Sanchez Garré, M.C.; Velázquez Cerdà, M.; Morales Sánchez, M.; Redondo Torres, S.; Santos De Vega, S.; Romero Novo, I.; Gamundi Rodríguez, M.J..

Hospital de Terrassa, TERRASSA

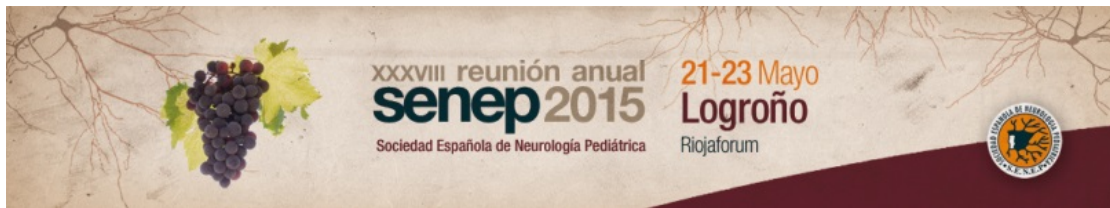
INTRODUCCIÓN.

La fisiopatología en la malformación de Chiari es controvertida y el espectro de posibilidades clínicas muy amplio. El tipo 1 es el más frecuente, pero no se conoce su incidencia en la población, ni la evolución natural de la enfermedad, con lo que también suele ser difícil la elección terapéutica. **OBJETIVOS.** Revisar retrospectivamente los pacientes con Chiari tipo 1 de nuestro hospital durante los últimos 20 años.

MATERIAL Y MÉTODOS. Hemos recopilado 10 pacientes, revisando las manifestaciones clínicas, la neuroimagen, el tratamiento y la evolución, con un seguimiento medio de 5,9 años (entre 5 meses y 20 años).

RESULTADOS. 4 varones y 6 mujeres. 3/10 requirieron cirugía, realizada en otro centro (3 con siringomielia, 1 con hidrocefalia, 2 con déficit visual); 2/10 sintomáticos con seguimiento (1 con apneas durante el sueño, 1 con ataxia ocasional); y 5/10 asintomáticos (1 con médula anclada). Todos los sintomáticos (5/5) padecieron diversos tipos de cefalea (solo uno de localización occipital) y 1/5 de los asintomáticos. La media de edad de los sintomáticos fue de 10 años mientras que la de los asintomáticos de 6,7 años.

CONCLUSIONES. La medición del descenso de las amígdalas cerebelosas se correlacionó con la severidad clínica. La cirugía fue muy favorable en los 3 casos en que se realizó. El uso frecuente de la neuroimagen (especialmente la RM) en todo tipo de cefaleas, conlleva poder diagnosticar con frecuencia casos asintomáticos de Chiari tipo 1, pero desconociéndose su pronóstico real.



PO 005

NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO Y MELANOSIS NEUROCUTÁNEA: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO

Pereiro Fernández, S. ⁽¹⁾; Andrade Navarro, M.T. ⁽¹⁾; Vicente Villa, M.A. ⁽²⁾; Ramos -, F. ⁽¹⁾; Campistol Plana, J. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Servicio de Dermatología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Objetivos:

Conocer las características y evolución de los pacientes de nuestro Hospital diagnosticados de nevus melanocítico congénito que presentan factores de riesgo de melanosis neurocutánea

Material y Métodos:

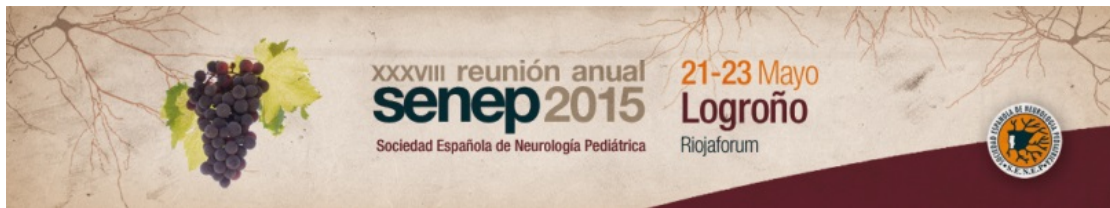
Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes diagnosticados de nevus melanocítico congénito que cumplen factores de riesgo de melanosis neurocutánea según criterios internacionales entre enero de 2004 y diciembre de 2014 seguidos en la Consulta de Neuropediatría de nuestro Centro. El seguimiento se basa en una atención multidisciplinar con realización de neuroimagen al diagnóstico y durante el seguimiento según clínica

Resultados:

Se ha obtenido un tamaño muestral de 20 pacientes, 35% varones y 65% mujeres. La mediana de edad fue de 4 años con un rango entre 15 meses y 16 años. El 45% de los nevus melanocíticos congénitos incluían línea media, siendo la localización más frecuente dorso-lumbar. La siguiente localización en frecuencia fue parietal. Un 65% de los pacientes presentaba nevus melanocíticos satélites. Se detectó depósito de melanina en el SNC en 3 pacientes (5%), de los cuales uno ha desarrollado sintomatología. En todos los casos la afectación del SNC se objetivó en control de neuroimagen antes de los 4 años de edad. El paciente que desarrolló sintomatología neurológica presentó una evolución desfavorable, con epilepsia, retraso global del desarrollo y síntomas cerebelosos con dudosa infiltración leptomeníngea en controles posteriores

Conclusiones:

La melanosis neurocutánea es infrecuente en nuestra muestra y se observa a edades tempranas



PO 006

SÍNDROME DE SJÖGREN-LARSSON, UNA RARA ENFERMEDAD NEURO CUTÁNEA DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO. PRESENTACIÓN DE UN CASO

Muñoz Cabeza, M.⁽¹⁾; Gutiérrez Aguilar, G.⁽²⁾; Ruiz De Zárate Sanz, B.⁽²⁾; Cuevas Cervera, J.L.⁽³⁾; Martín-Tamayo Blazquez, P.⁽²⁾; Quesada Trujillo, G.M.⁽²⁾; Ortiz Tardío, J.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital del SAS de Jerez, Jerez de la Frontera; ⁽²⁾ Hospital del SAS de Jerez, Jerez de la Frontera; ⁽³⁾ Hospital de Linares, Jaén.

INTRODUCCIÓN:

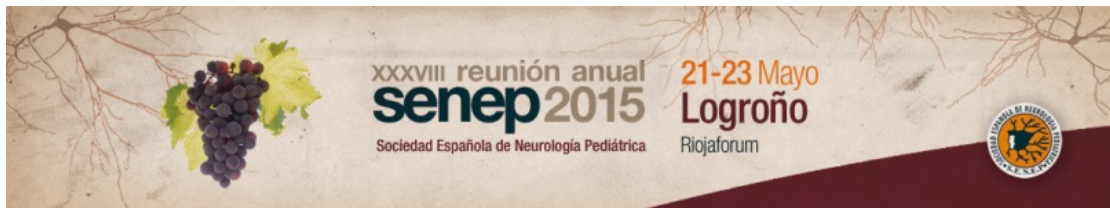
El síndrome de Sjögren-Larsson (SSL) es una rara enfermedad neurocutánea (prevalencia 1/250.000) caracterizada por la triada: ictiosis congénita, déficit intelectual y espasticidad. Su transmisión es autonómica recesiva y es debida a mutaciones del gen *ALDH3A2* (17p11.2), que codifica para la aldehído graso deshidrogenasa (FALDH), una enzima necesaria en la oxidación de alcoholes grasos en ácidos grasos.

CASO CLÍNICO:

Paciente varón de 5 años controlado en nuestras consultas desde los 22 meses por retraso en el desarrollo psicomotor. Como antecedentes personales de interés, destaca parto pretérmino a las 36 semanas de edad gestacional e hiperqueratosis cutánea congénita. Padres consanguíneos. Hermana mayor sana. *Exploración física:* antropometría dentro de la normalidad con hiperqueratosis generalizada, más llamativa en pliegues, y lesiones de rascado. Neurológicamente presenta una paraparesia espástica de miembros inferiores con marcha conservada. En la RM cerebral se observan numerosas lesiones de sustancia blanca especialmente a nivel de trígonos y astas frontales, que nos orienta a sospechar un SSL. En el estudio genético se confirma la presencia de mutación en el gen *ALDH3A2* variante c.991G>A en el exón 7.

COMENTARIOS:

- En etapas precoces de la enfermedad, el diagnóstico diferencial incluye otras formas de ictiosis congénita, como la ictiosis lamelar o la eritrodermia congénita ictiosiforme.
- El estudio anatomopatológico de la biopsia de piel es poco específico. En nuestro paciente, los hallazgos encontrados en la prueba de imagen resultaron fundamentales para el diagnóstico de sospecha.
- Destacar la importancia de un diagnóstico y tratamiento precoz, para minimizar las complicaciones derivadas de este síndrome.



PO 007

LACTANTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1, CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE CEREBRAL Y EPISODIOS PAROXÍSTICOS DE SIALORREA

Monge Galindo, L. ⁽¹⁾; Fernando Mateo, R. ⁽²⁾; Fuertes Rodrigo, C. ⁽²⁾; Sancho Rodriguez, M.L. ⁽²⁾; Serrano Viñuales, I. ⁽²⁾; Martínez De Zabarte, J.M. ⁽²⁾; López Lafuente, A. ⁽²⁾; Peña Segura, J.L. ⁽²⁾; López Pisón, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría. Pediatría., Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza.

INTRODUCCIÓN.

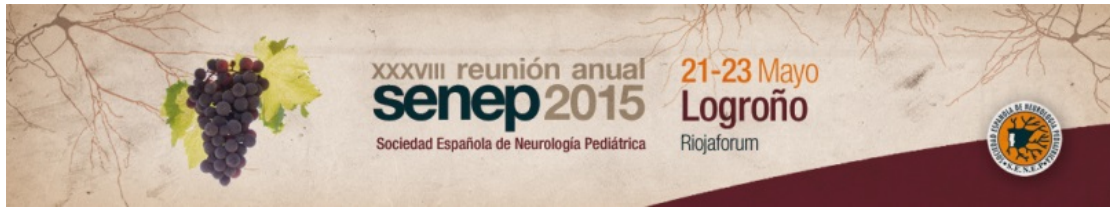
Se presenta un lactante afecto de neurofibromatosis 1 (NF1) con unos bizarros y espectaculares episodios paroxísticos de difícil catalogación.

CASO CLÍNICO.

Lactante de 15 meses con mutación en el exón 27 del gen NF1, con 10 días de episodios de sialorrea profusa, con extensión y lateralización cefálica, arcadas y golpes con una mano. No desconexión del medio. Realiza unos 20 episodios diarios de hasta 10 minutos, predominantemente nocturnos, despertándole (video). Exploración normal, salvo manchas café con leche. Desarrollo psicomotor normal. No antecedentes de interés, salvo una hermana del padre intervenida de hemangioma venoso con 9 años. EEG crítico normal. Hemograma, bioquímica, VSG, hormonas tiroideas, Radiografía toracocervical, aspirado nasofaríngeo, ecografía de cuello y glándulas salivares, pH-metría, valoración ORL con fibrolaringoscopia y endoscopia digestiva alta normales. TAC craneal: hiperdensidades puntiformes en sustancia blanca y regiones basales, e hiperdensidad mayor frontal izquierda, con afectación cortical. RM: múltiples alteraciones de señal nodulares y puntiformes en ambos hemisferios cerebrales con depósitos de hemosiderina/ferritina, sugestivos de sangrados crónicos; en región subcortical sobre ínsula izquierda, en lóbulo frontal, hiperseñal T1 de mayor tamaño, correspondiendo a sangrado intralesional más reciente. Pendiente de genética de cavernomatosis múltiple cerebral (CMC). Los episodios cedieron espontáneamente a las 3 semanas del inicio.

COMENTARIOS.

No hemos encontrado asociación de NF1 y CMC; hay casos de cavernomas en NF1 con tumoraciones sometidas a quimioterapia-radioterapia. Destacamos la importancia del EEG crítico. Tal vez los episodios estaban en relación con alguno de los sangrados, pero su mecanismo no es fácil de explicar.



PO 008

MANCHAS CAFÉ CON LECHE ¿NORMALIDAD O ENFERMEDAD?

Andrés Bartolomé, A. ⁽¹⁾; Losada Pajares, A. ⁽²⁾; Asensio Ruiz, A. ⁽²⁾; Arriola Pereda, G. ⁽²⁾; Mateo Martínez, G.A. ⁽²⁾; Nafria Prada, C.V. ⁽²⁾; Martín Gómez, F.J. ⁽²⁾; Pascual Bartolomé, E. ⁽²⁾; Cid París, E. ⁽²⁾; Rubio Jiménez, M.E. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital General Universitario de Guadalajara, Guadalajara; ⁽²⁾ Hospital General Universitario de Guadalajara, Guadalajara.

INTRODUCCION:

La presencia de manchas café con leche (MCL) es un motivo de consulta frecuente. Puede tratarse de un hallazgo banal pero también formar parte de enfermedades neurocutáneas.

OBJETIVO:

Revisar el manejo de los pacientes remitidos a la consulta por MCL.

MÉTODO:

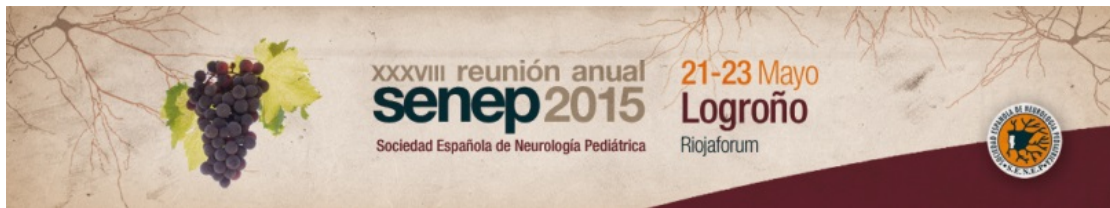
Estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de las historias clínicas de niños derivados por MCL entre Enero/2012 y Enero/2015.

RESULTADOS:

Del total de niños remitidos (N=30) 3 tenían AF de neurofibromatosis tipo 1 (NF1). La edad media fue de 4 años. Un 53% presentaba 6 o más MCL mayores de 0,5 cm, 23% efélides axilares, 3 % neurofibromas. A un 93% se le realizó valoración oftalmológica encontrando nódulos de Lisch en un paciente. Respecto a las pruebas complementarias: se realizó RMN al 46 % (10% tenían hamartomas cerebrales) y ecografía abdominal y serie ósea (66% y 50% respectivamente) todas normales. Cumplieron criterios de NF1 un total de 9 niños, cuya edad media en la primera consulta fue de 2,6 años y al diagnóstico, de 3,3 años.

CONCLUSIONES:

Un tercio de los niños remitidos por MCL fueron diagnosticados de NF1, que nos da una prevalencia de 1/2.570 niños, superior a la comunicada en otras regiones. Todos los niños diagnosticados de NF1 ya presentaban 6 o mas MCL en el momento de ser remitidos a consulta. Es importante elaborar un protocolo adecuado de diagnóstico y seguimiento de los niños con MCL para evitar pruebas innecesarias sin retrasar la edad del diagnóstico.



PO 009

EVOLUCIÓN, EFECTOS SECUNDARIOS Y CAMBIOS RADIOLÓGICOS TRAS RADIOCIRUGÍA GAMMA KNIFE EN UN CASO DE HAMARTOMA HIPOTALÁMICO

Butragueño Laiseca, L.; Oikonomopoulou -, N.; Jimenez De Domingo, A.; Miranda Herrero, M.C.; Barredo Valderrama, E.; De Castro De Castro, P.; Vázquez López, M.; Aguado Del Hoyo, A.; Ruiz Martín, Y.; García Leal, R..

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid

Introducción:

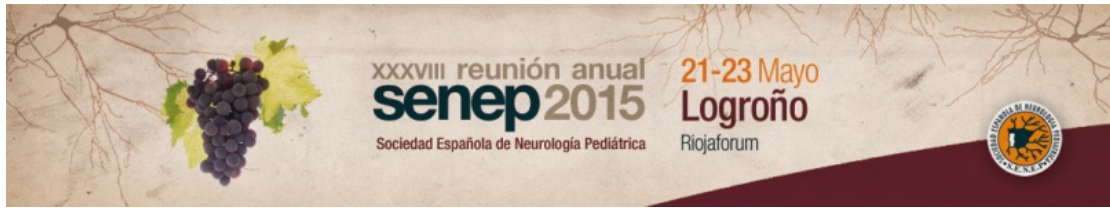
El hamartoma hipotalámico es una malformación no neoplásica poco frecuente de la región hipotalámica. Puede dar clínica endocrinológica o neurológica en forma de crisis frecuentemente refractarias al tratamiento farmacológico. En los últimos años, se han desarrollado nuevas técnicas quirúrgicas menos invasivas, destacando la radiocirugía con gamma-knife por sus buenos resultados y menores efectos adversos.

Caso clínico:

Varón diagnosticado a los 6 años de hamartoma hipotalámico mediante resonancia magnética cerebral (RM), tras presentar episodios diarios de crisis gelásticas y crisis parciales complejas asociadas a trastorno de conducta grave. Las crisis fueron refractarias a tratamiento polifarmacológico, por lo que se optó por radiocirugía con gamma-knife, presentando mejoría progresiva de la frecuencia de las crisis hasta su desaparición y mejoría marcada de la conducta. 3 meses tras la cirugía, acude a Urgencias con clínica de somnolencia excesiva que progresa a disminución del nivel de conciencia, objetivándose mediante RM radionecrosis en la zona del hamartoma con edema bilateral y simétrico de estructuras adyacentes. Se instauró tratamiento con dexametasona con mejoría de la clínica. En RM de control a los 2 meses, presentaba disminución del edema y mejoría de los cambios secundarios a radionecrosis. 8 meses después de la intervención, el paciente continúa libre de crisis.

Conclusiones:

La radiocirugía con gamma-knife, es una opción eficaz y más segura en el tratamiento del hamartoma hipotalámico. La aparición de edema cerebral perilesional de manera diferida es una complicación poco frecuente aunque hay que pesar en ella ante clínica sugestiva durante el primer año tras el tratamiento.



PO 010

UN CASO DE SÍNDROME DE TORTUOSIDAD ARTERIAL CON DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Santana Artiles, A. ⁽¹⁾; Sebastián García, I. ⁽²⁾; Toledo Bravo De Laguna, L. ⁽²⁾; Cabrera López, J.C. ⁽²⁾; Santana Rodríguez, A. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, CHUIMI, Las Palmas de Gran Canaria; ⁽²⁾ CHUIMI, Las Palmas de Gran Canaria; ⁽³⁾ Genética, CHUIMI, Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción:

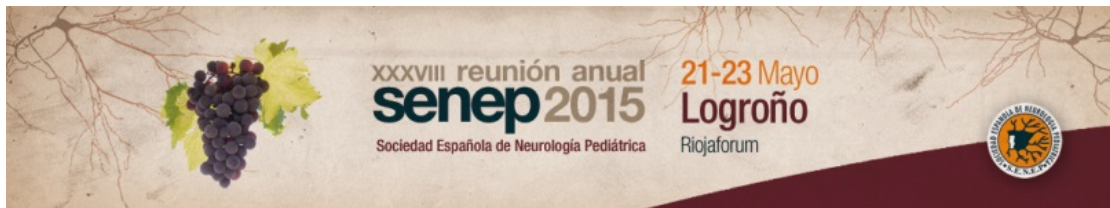
El síndrome de tortuosidad arterial es una enfermedad del tejido conectivo en el que la elongación y tortuosidad de las arterias largas y de tamaño medio es la característica principal con manifestaciones clínicas variables dependiendo de cuales sean las arterias afectadas. **Caso**

Clínico:

Paciente valorado a los 31 días de vida porque en el contexto de estudio por hernia inguinal se detecta arteria aorta muy elongada, ramas de la aorta y arterias pulmonares muy elongadas y tortuosas. Durante su ingreso realiza un episodio de hipertensión generalizada, desviación conjugada de la mirada y chupeteo de unos 20 segundos de duración en el contexto de hernia incarcerada. AF: primo con fenotipo marfanoide. AP: embarazo a término por FIV (óvulo de donante). Exploración: hiperlaxitud cutánea y articular, discreta hipotonía axial con reflejos normales, cráneo cuadrangular, ptosis palpebral, hendiduras palpebrales con orientación antimongoloide, ojos en sol naciente, piel redundante en mejillas, comisuras bucales con orientación descendente, pectus excavatum, dedos laxos, hernia inguinal izquierda reductible, soplo sistólico II/VI. Se solicita angioRM craneal: morfología tortuosa de sistema carotideo principalmente a nivel vértebro basilar en todo su trayecto sin estenosis ni dilataciones. Desarrollo psicomotor normal. Genética de síndrome de tortuosidad arterial: en el gen SLC2A10 se obtiene la mutación patogénica p.Gly445GlufsX39 y la de significado desconocido p.Leu300Trp. Esta última mutación fue heredada del padre. No fue posible comprobar si la otra mutación fue heredada de la madre (ovodonación) o tiene un origen de novo.

Conclusiones:

Se debe tener en cuenta esta entidad en pacientes con rasgos dismórficos típicos, piel hiperextensible, cutis laxa, hernias (inguinales, diafragmáticas o hiatales), anomalías esqueléticas, hiperlaxitud articular, contracturas congénitas e hipotonía generalizada. Es importante el diagnóstico precoz dadas las graves complicaciones posibles.



PO 011

SÍNDROME DE PHACE ASOCIACIÓN CON MOYA-MOYA

Maqueda Castellote, E.⁽¹⁾; Rego Sousa, P.⁽¹⁾; Vicente Villa, M.A.⁽²⁾; Muchart Lopez, J.⁽³⁾; Rebollo Polo, M.⁽⁴⁾; Prada Martinez, F.⁽⁵⁾; Poo Arguelles, P.⁽¹⁾; Campistol Plana, J.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Servicio Dermatología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽³⁾ Servicio radiología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽⁴⁾ Servicio Radiología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽⁵⁾ Servicio cardiología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Introducción:

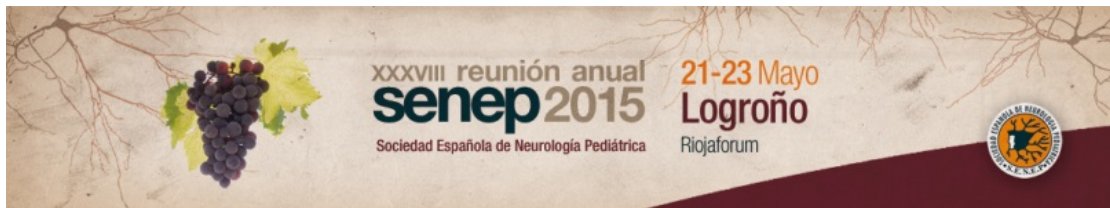
El acrónimo PHACE describe la asociación de malformaciones de la fosa posterior, hemangiomas de cara, anomalías anatómicas de las arterias cerebrales, anomalías cardíacas como coartación de aorta y anomalías oculares. Las malformaciones vasculares intracraneales constituyen una causa importante de morbilidad. Se desconoce mucho su evolución. Presentamos dos casos de síndrome PHACE con la rara asociación a enfermedad de moya-moya.

Casos Clínicos:

Niña de 4 años diagnosticada en período prenatal de coartación de aorta y hemangiomas a nivel frontotemporal y mandibular izquierdo. A los 3 años, inicia cefalea y es diagnosticada de estenosis de la arteria cerebral media (ACM) bilateral con vasos en patrón moya-moya mediante angio-RM. La segunda paciente de 6 años con hemangiomas a nivel hemifacial izquierdo, es diagnosticada de coartación de aorta al mes de vida. A los 5 años también inicia cefalea; en la RM no se objetiva afectación vascular. Sin embargo, la angioRM muestra una estenosis de la ACM con transformación a moya-moya. Ambas presentaron una neuroimagen en período neonatal normal y desaparición de la cefalea tras tratamiento con aspirina.

Conclusiones:

Estos casos muestran el desarrollo progresivo de una de las complicaciones neurológicas en pacientes con síndrome PHACE, en el que se producen lesiones estenóticas progresivas con transformación moya-moya. Es preciso un estrecho seguimiento neurológico de su evolución ya que presentan un elevado riesgo de ictus. Estos dos casos ayudan a conocer mejor la evolución de esta rara entidad.



PO 012

STURGE WEBER SIN ANGIOMA FACIAL

Torres García, M.B.⁽¹⁾; Rosenova Ivanova, R.⁽¹⁾; Menor Serrano, F.⁽²⁾; Tomás Vila, M.⁽¹⁾; Pitarch Castellano, I.⁽¹⁾; Téllez De Meneses Lorenzo, M.⁽¹⁾; Barbero Aguirre, P.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, hospital La Fe, Valencia; ⁽²⁾ Radiodiagnóstico, hospital La Fe, Valencia; ⁽³⁾ hospital La Fe, Valencia.

Introducción:

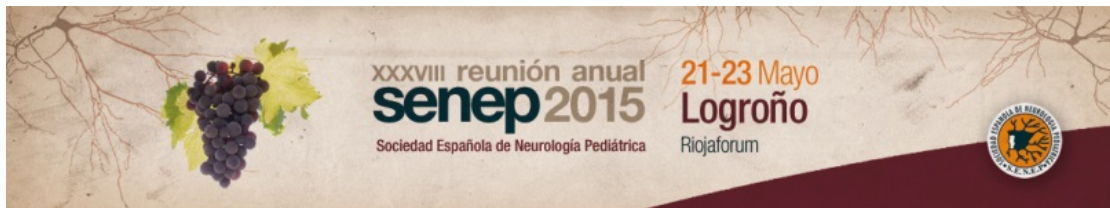
El síndrome de Sturge-Weber (SSW) se caracteriza por la presencia de angioma facial afectando el área de V1 del nervio trigémino y angiomatosis leptomeníngea ipsilateral. Puede asociar glaucoma, convulsiones, hemiparesia o retraso mental. Se clasifica en tres tipos: I (afectación facial y meníngea), II (afectación facial, no meníngea) y tipo III (exclusivamente meníngea). Se han descrito casos de SSW tipo III diagnosticados mediante tomografía computerizada (TC), resonancia magnética (RM) e histología. Aportamos un caso que cumple características clínicas y radiológicas de SSW tipo III.

Caso clínico:

Niña de 11 meses de edad que presenta clínica súbita de hemiparesia izquierda sin afectación de pares craneales. No destacan antecedentes pre, peri o postnatales ni familiares de interés. Desarrollo psicomotor normal. Ausencia de estigmas cutáneos. La analítica de sangre, TC y electroencefalograma resultaron normales. En la RM cerebral se detectó angiomatosis leptomeníngea frontoparietal derecha con discreta atrofia cerebral asociada. Resolución espontánea de la clínica en las primeras 24 horas. A los dos meses presenta episodio de hemiparesia izquierda transitoria asociado a convulsión mioclónica de miembros izquierdos. Se inició tratamiento preventivo con aspirina y valproato. No ha presentado nuevos episodios.

Conclusiones:

La incidencia de SSW tipo III es desconocida debido a los pocos casos reportados como tal. La convulsión es el debut más frecuente. En ausencia de angioma facial el diagnóstico se establece con la clínica y hallazgos radiológicos.



PO 013

ACCIDENTE CEREBROVASCULAR EN EL SERVICIO DE URGENCIAS PEDIÁTRICAS DE UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Rubio Gordón, L.; Rosich Del Cacho, B.; Tesouro Rodríguez, L.; Rivas Paterna, M.Á.; Pérez-Moneo Agapito, M.Á.; Fiz Pérez, L.; López López, R.; Bueno Barriocanal, M.; Molina Gutiérrez, M.Á.; Martínez Bermejo, A.; Díez Sebatán, J..
Hospital Universitario La Paz, Madrid

Objetivos:

Describir los síntomas, factores de riesgo (FR), pruebas diagnósticas y evolución de los pacientes atendidos en Urgencias Pediátricas, diagnosticados de accidente cerebrovascular (ACV).

Pacientes y métodos:

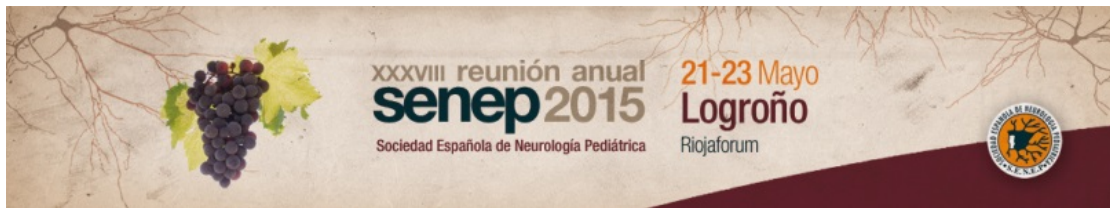
Estudio retrospectivo, analítico observacional, incluyendo pacientes atendidos desde enero de 2001 a junio de 2014, con diagnóstico de ACV. Se excluyen los ocurridos en periodo neonatal, los secundarios a tumores, postquirúrgicos y traumáticos.

Resultados:

Se analizaron 22 casos (edad mediana de 37 meses). El 54,5% no referían ningún FR. La clínica más frecuente fue alteración motora (54.5%), convulsión (27.3%), cefalea (22.7%) y alteración del nivel de conciencia (22.7%). El TAC realizado en urgencias fue normal en 4 pacientes. El eco-doppler carotídeo, el ecocardiograma, la coagulación y las sexologías estuvieron alteradas por igual en 18,2%, los anticuerpos anticariolipina en 13.6% pacientes, los ANAs y el gen de la protrombina en 4.5%. En 19 pacientes fue isquémico, siendo la localización más frecuente la arteria cerebral media. El 40% fueron diagnosticados en las primeras 24 horas. 4 pacientes habían consultado previamente, en 3 de ellos el TAC fue normal. El 31,8% recibió antiagregante, 22,7% antiagregante y anticoagulante y el 40,9% no recibió ninguno de los dos. El 52,3% tuvo alguna secuela motora.

Conclusiones:

Los FR son muy variados, a diferencia de los adultos. Un TAC craneal inicial normal no descarta ACV, es fundamental la sospecha clínica. El manejo terapéutico difiere debido a lo heterogéneo de esta entidad en pediatría. Aunque el pronóstico es mejor en niños que en adultos, más de la mitad tuvieron secuelas.



PO 014

ICTUS PERINATAL ISQUÉMICO: REVISIÓN DE 12 CASOS

Marín Cassinello, A.; Campo Barasoain, A.; Alonso Pérez, I.; Ramos Sánchez, I.; Rodríguez Sacristan, A.; Marquez Luque, A.; Moreno Marín, E.; Conejero Casares, J.A..
Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla

INTRODUCCIÓN

El ictus arterial isquémico perinatal (IAIP) se clasifica en fetal, neonatal (IAIN) y presumiblemente perinatal (IAIPP)

OBJETIVOS

Revisión de los IAIP, estudiando los posibles factores etiológicos, pronósticos, signos de alarma, diagnóstico, evolución neurológica y del desarrollo psicomotor

MATERIAL Y MÉTODOS

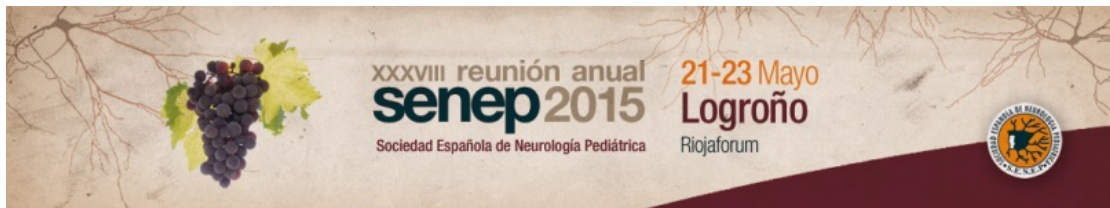
Estudio descriptivo retrospectivo de todos los pacientes diagnosticados de IAIP con seguimiento en consultas de maduración y neuropediatría durante 2013-2015. Se ha revisado la historia clínica de cada paciente, recogiendo datos sobre: procedencia, motivo de derivación, antecedentes, presentación clínica, exámenes complementarios y evolución

RESULTADOS

Se recogen un total de 12 casos: 11 IAIPP y 1 IAIN. Fecha de nacimiento: 2003-2013. Los principales motivos de derivación a consultas fueron la asimetría del movimiento espontáneo y el retraso psicomotor. La mediana de edad al diagnóstico fue de 11 meses. Todos fueron confirmados por resonancia magnética nuclear (RMN) cerebral, la mayoría con afectación de la arteria cerebral media. Todos nuestros pacientes presentan secuelas, generalmente leves: torpeza motora fina y gruesa (12/12), hemiparesia (10/12), epilepsia secundaria (5/12), alteración del lenguaje (10/12) con desarrollo psicomotor normal-bajo (8/12) y retraso mental (3/12)

CONCLUSIONES

- El IAIP es una entidad poco frecuente en el recién nacido a término
- Los primeros signos de alarma suelen detectarse durante los 3 - 6 primeros meses de vida con la asimetría del movimiento espontáneo
- La RMN es la técnica diagnóstica de elección
- Las secuelas tardías son frecuentes, siendo el déficit motor y la hemiparesia las principales
- La atención temprana es fundamental en el desarrollo psicomotor e integración social de estos pacientes



PO 015

ICTUS ISQUÉMICO SECUNDARIO A FÍSTULA ARTERIOVENOSA PULMONAR PREVIAMENTE EMBOLIZADA EN NIÑA DE 13 AÑOS

Juega Mariño, J.⁽¹⁾; Seró Ballesteros, L.⁽²⁾; Ribo Jacobi, M.⁽²⁾; Maisterra Santos, O.⁽²⁾; Colina Lizuain, S.⁽¹⁾; García Oguiza, A.⁽¹⁾; Martí Andres, G.⁽²⁾; Castillo Álvarez, F.⁽¹⁾; Poch Olive, M.L.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital San Pedro, Logroño; ⁽²⁾ Hospital Vall de hebron, Barcelona.

INTRODUCCIÓN:

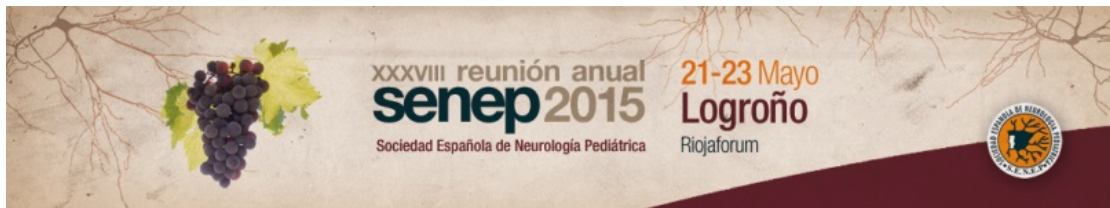
Las Fístula arteriovenosas (FAV) pulmonares se asocian a migraña, Accidentes isquémicos transitorios, ictus, abscesos cerebrales y crisis epilépticas. Las opciones terapéuticas incluyen la escisión quirúrgica o la embolización, la recurrencia de una FAV embolizada puede ser, entre otros, por recanalización o por crecimiento de vaso accesorio.

CASO CLÍNICO:

Paciente de 13 años, diagnosticada de FAV pulmonares (Lóbulo medio e Inferior Derecho), tratada con embolización mediante coils, y amplatzer sin incidencias, genética negativa para Rendu Osler. Un mes más tarde, sufre cuadro de hemiparesia derecha y disartria, ingresada 12 horas tras inicio de síntomas se objetiva lesión isquémica hiperaguda en territorio protuberancial paramediano izquierdo. El estudio angiográfico revela un tercio proximal de arteria basilar irregular y obstrucción al flujo a nivel de segmento P1 izquierdo, tratada mediante trombectomía mecánica intracraneal con recanalización completa. Nueve días más tarde, se emboliza FAV de pulmón derecho complicándose con un infarto multiterritorial (vertebrobasilar y carotídeo) de distribución fragmentada, oclusión de la arteria central de la retina del ojo derecho que requirió fibrinólisis intraarterial. Posteriormente, se practicó neumonectomía total de pulmón derecho, evolucionando favorablemente.

CONCLUSIÓN:

Las FAV causan shunt derecha izquierda y embolia paradójica. A pesar de la embolización vía angiográfica, nuestra paciente sufrió ictus de repetición que requirió trombectomía mecánica y fibrinólisis local intrarterial, fue necesario recurrir, pese al alto riesgo quirúrgico a la neumonectomía total como prevención secundaria de nuevos eventos cerebrovasculares con evolución satisfactoria.



PO 016

SÍNDROME DE LA ARTERIA DE PERCHERON

Fuertes Rodrigo, C. ⁽¹⁾; Baranguán Castro, M. ⁽²⁾; Fernando Martínez, R. ⁽²⁾; Montaner Ramón, A. ⁽²⁾; García Oguiza, A. ⁽³⁾; Monge Galindo, L. ⁽²⁾; López Lafuente, A. ⁽²⁾; Peña Segura, J.L. ⁽²⁾; López Pisón, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽³⁾ Hospital San Pedro, Logroño.

Introducción

La arteria de Percheron es una variante anatómica rara que procede de la arteria cerebral posterior. Su oclusión origina un patrón característico de infartos talámicos paramedianos bilaterales con o sin infartos mesencefálicos rostrales asociados.

Caso clínico

Niño de 8 años sin antecedentes relevantes, que presenta en 8 días tres episodios autolimitados de somnolencia e hipoactividad, el primero acompañado de parálisis facial periférica izquierda. Se objetiva somnolencia, afasia motora, parálisis facial central bilateral con disociación automática-voluntaria y probable paresia de extremidades superiores. RM: Infarto talámico bilateral en diferentes momentos evolutivos y pequeñas lesiones cerebelosas hipointensas en T1 e hiperintensas en T2. Angiografía: Hipervascularización talámica bilateral secundaria a lesiones isquémicas que sugiere obstrucción de la arteria de Percheron que, dado su pequeño calibre, no es posible identificar. Obstrucción de la arteria cerebral posterior izquierda en el segmento P3. Resto de pruebas complementarias (estudios de hipercoagulabilidad, patología infecciosa, embolígena y metabólica) normales. En tratamiento con Ácido Acetilsalicílico. A lo largo de los 6 meses de seguimiento se objetiva una evolución favorable con recuperación prácticamente completa. Estudio neuropsicológico: déficit atencional con dificultad de la memoria de trabajo y de acceso a léxico fonológico y semántico; se inicia tratamiento con Metilfenidato con buena respuesta.

Conclusiones

Los infartos talámicos bilaterales son infrecuentes y obedecen a una obstrucción de la arteria de Percheron; en un niño obligan a estudiar las causas de ACV isquémico, incluida vasculitis, y a plantearse su tratamiento. Destacamos la interesante semiología clínica con encefalopatía aguda y síndrome opercular bilateral.



PO 017

PARESTESIAS Y ANTECEDENTE RECIENTE DE VARICELA. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Castan Campanera, A. ⁽¹⁾; Sánchez Bueno, I. ⁽¹⁾; Pérez Álvarez, F. ⁽¹⁾; Casellas Vidal, D. ⁽¹⁾; Frigola Vila, E. ⁽¹⁾; García González, M.D.M. ⁽²⁾; Mayol Canals, L. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Josep Trueta, Girona; ⁽²⁾ Hospital de Figueres, Figueres.

INTRODUCCIÓN

Las complicaciones neurológicas por reactivación del virus de la varicela son conocidas pero infrecuentes. Por lo que, ante la clínica aguda de parestesias, no se sospechó de entrada un accidente cerebrovascular isquémico.

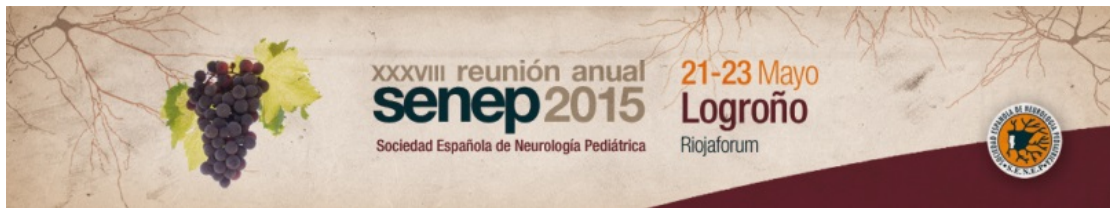
CASO

Paciente de 10 años, que acudió a urgencias por parestesias en brazo izquierdo, pierna derecha y labio inferior, episódicas, durante 3 días. Varicela hacía 3 meses y antecedente de tumor cerebral materno. Se realiza resonancia magnética cerebral, objetivándose leucoencefalopatía subcortical y periventricular hemilateral. La angiorensonancia muestra estenosis proximal de la arteria cerebral media, además de lesiones isquémicas crónicas en sustancia blanca y ganglios de la base derechos. Se inició estudio de coagulación completa, factor reumatoide, autoanticuerpos (ANA), complemento, proteinograma, homocisteína, estudio metabólico, todos ellos normales. La ecografía Doppler de troncos supraaórticos y ecocardiograma, fueron normales. Se derivó a centro de referencia, estando asintomática, con antiagregante y pendiente de arteriografía.

La enfermedad cerebrovascular en la infancia suele aparecer con focalidad neurológica motora súbita por isquemia focal. La causa suele ser desconocida. Entre la etiología infecciosa, el virus de la varicela es el más relacionado. Puede producirse semanas, meses o años después de la infección, sin saberse con exactitud el mecanismo (vasculitis, trombosis, déficit proteína S). El riesgo de recurrencia, varía según la severidad.

CONCLUSIONES

La ECV tiene una presentación neurológica aguda. El diagnóstico de confirmación es mediante RM y angiorensonancia. Por su descripción no infrecuente en la literatura, es necesario incluir varicela en la anamnesis y protocolo exhaustivo de estudio del ECV en edad pediátrica.



PO 018

MÓRFEA CON AFECTACIÓN DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL: A PROPÓSITO DE UN CASO

Berzosa López, R. ⁽¹⁾; Gutiérrez Moro, C. ⁽¹⁾; Ley Martos, M. ⁽²⁾; Montiel Crespo, R. ⁽¹⁾; Casanova Román, M. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital La Linea, La Linea; ⁽²⁾ Hospital Puerta Del Mar, Cádiz.

INTRODUCCIÓN:

Morfea, enfermedad fibrosante limitada a piel, tejido celular subcutáneo, músculo y hueso subyacente, raramente afecta al sistema nervioso central. Su incidencia anual es 1 a 2.7 casos por cada 100,000 habitantes

CASO CLÍNICO:

Niña, 9 años, desde hacía 3 días sensación de mareo, vómitos, dolor frontal, laterocervical derecho, hemifacial, y febrícula de un día de duración.

6 meses antes, diagnosticada de morfea en región torácica, tratada con prednisona, metrotexate y folinato cálcico. Presentaba lesión esclerosa irregular en área anterolateral del tórax extendida a dorso y mácula pardusca, irregular, firme y dolorosa, además lesión similar en cara anterior de brazo y antebrazo derecho.

En la analítica destacaba únicamente leucocitosis. Radiografía de tórax, electrocardiograma, sistemático de orina y fondo de ojo normales.

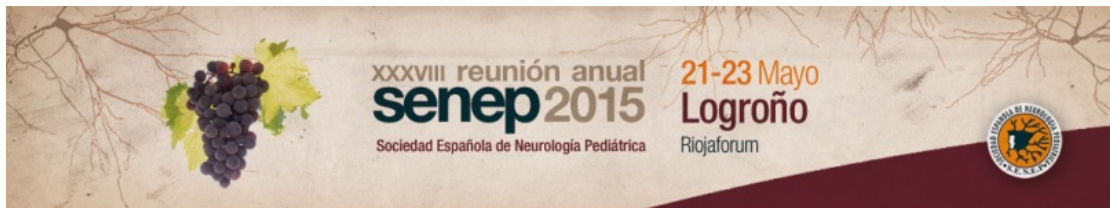
RMN de cráneo: hiperintensidad en T2 Y FLAIR, en pedúnculo cerebeloso derecho, con extensión hacia zona posterior derecha del bulbo y unión bulbo-medular, sin edema perilesional ni realce con contraste.

RMN con espectroscopia: afectación del hemitronco derecho desde la salida del quinto par. Con hipercaptación de contraste en tronco de salida del quinto par derecho. La espectroscopia mostraba posible destrucción neuronal/axonal.

El diagnóstico fue vasculitis autoinmune secundaria a esclerodermia, presentó antifosfolípidos Ig M positivo débil y anti- B2GPI positivo y se pautó ácido acetilsalicílico. Se trató con corticoides, remitiendo sus síntomas

CONCLUSIONES:

- La morfea precisa un seguimiento, porque puede tener importantes repercusiones a otros niveles.
- La afectación del SNC raramente se asocia a morfea, pero ante un paciente con morfea y clínica compatible, no podemos descartarlo



PO 019

DOCTOR, MI NIÑA NO ME DA LA MANO

Asensio Ruiz, A. ⁽¹⁾; Andrés Bartolomé, A. ⁽²⁾; Losada Pajares, A. ⁽²⁾; Mateo Martínez, G.A. ⁽²⁾; Arriola Pereda, G. ⁽²⁾; López Sobrino, G. ⁽²⁾; Nafría Prada, C.V. ⁽²⁾; Martín Gómez, F.J. ⁽²⁾; López Andrés, N. ⁽²⁾; Rubio Jiménez, M.E. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital General Universitario de Guadalajara, Guadalajara; ⁽²⁾ Hospital General Universitario de Guadalajara, Guadalajara.

Introducción:

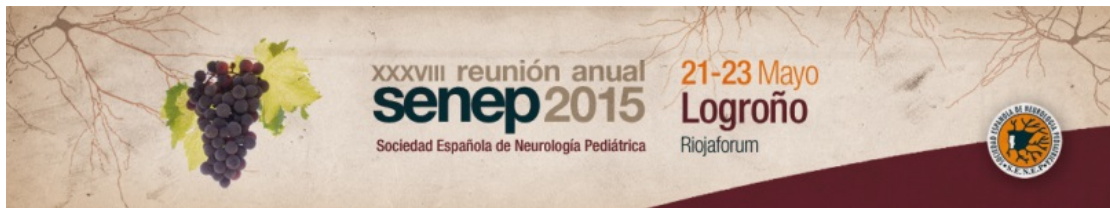
Los accidentes cerebrovasculares (ACV) son raros en la infancia aunque han aumentado en los últimos años probablemente por un mejor diagnóstico.

Caso clínico:

Niña de 18 meses sin antecedentes de interés traída a urgencias por presentar menor movilidad de la mano izquierda en las últimas 2 horas sin alteración conductual ni del nivel de conciencia. Tuvo cojera con arrastre de pierna izquierda la hora previa, que había cedido. En urgencias estaba reactiva, vital, jugando con marcha normal. Mantenía el brazo izquierdo extendido durante la marcha y semiflexionado en sedestación, sin realizar prensión efectiva con reflejos normales y sin otros hallazgos exploratorios. La TC craneal urgente y la analítica general fueron normales. Ingresó manteniendo constantes estables y tras periodo de sueño la exploración era normal. El estudio metabólico, infeccioso, de trombofilia y autoinmunidad fue normal. La angioRM cerebral realizada el 3º día mostró infarto isquémico en el territorio de la arteria cerebral media derecha (ACM) e hipoplasia de los segmentos A1 y M1 ipsilaterales. Se comenzó tratamiento antiagregante sin nuevos episodios. En controles de angio-RM a los 2 y 5 meses se objetivó mayor pobreza vascular de ramas distales de ACM derecha y aumento progresivo de la circulación colateral, compatible con enfermedad de Moya-Moya probable. Actualmente está en seguimiento por Neurocirugía pendiente de estudio angiográfico.

Conclusiones:

Recordar que el 40 % de los ACV isquémicos son confundidos inicialmente con otras alteraciones por su posible clínica insidiosa, fluctuante o progresiva y que la TAC craneal en fase aguda, puede ser normal.



PO 020

NEUROTOXICIDAD POR METOTREXATE: A PROPÓSITO DE UN CASO

Fernando Martínez, R.; Sancho Rodríguez, M.L.; Serrano Viñuales, I.; Sorribes I Estorch, J.; Peralta Rufas, E.M.; Romeo Lázaro, E.; Fuertes Rodrigo, C.; Monge Galindo, L.; López Lafuente, A.; López Pisón, J.; Peña Segura, J.L.

Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza

INTRODUCCIÓN

La neurotoxicidad por metotrexate es una rara entidad caracterizada por síntomas neurológicos posteriores a la administración de tratamiento quimioterápico.

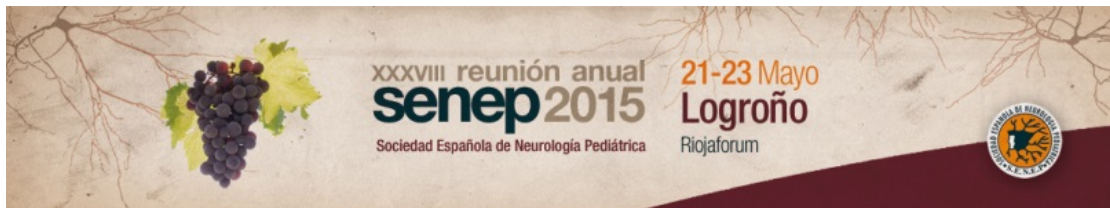
CASO CLÍNICO

Paciente de 12 años diagnosticado de Leucemia Linfoblástica B común en fase de consolidación en tratamiento con metotrexate intratecal, que presenta un episodio de hemiparesia flácida y parálisis facial con disartria. La RM cerebral evidencia una lesión focal en centro semioval derecho brillante en la secuencia de difusión. Ante la sospecha de neurotoxicidad por metotrexate se inicia tratamiento con dexametasona, ácido folínico y teofilina con mejoría progresiva de la clínica y recuperación total a los 6 días de inicio del cuadro.

CONCLUSIONES

La neurotoxicidad por metotrexate se presenta en un 3-15% de los pacientes. Los síntomas aparecen entre los 5 y 14 días posteriores a la administración y suelen consistir en hemiparesia o debilidad. El diagnóstico diferencial debe realizarse con el ictus isquémico. La técnica de elección para el diagnóstico es RM con difusión, encontrando áreas parcheadas con restricción en la corona radiada y centros semiovais.

El mecanismo fisiopatológico es desconocido, sugiriendo el hallazgo de hiperperfusión en RM con difusión un origen inflamatorio. Estos pacientes no necesariamente presentan daño estructural por lo que el pronóstico suele ser favorable. Un único episodio no justifica el cambio de tratamiento quimioterápico.



PO 021

SINCINESIA ÓCULO-MANDIBULAR O FENÓMENO DE MARCUS GUNN INVERTIDO: A PROPÓSITO DE UN CASO

Berzosa López, R. ⁽¹⁾; Gutiérrez Moro, C. ⁽²⁾; Guarino Narváez, J. ⁽²⁾; Montiel Crespo, R. ⁽²⁾; Cobos Carrascosa, E. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ PEDIATRÍA, HOSPITAL DE LA LÍNEA, LA LINEA DE LA CONCEPCIÓN; ⁽²⁾ HOSPITAL DE LA LÍNEA, LA LINEA DE LA CONCEPCIÓN.

Introducción:

El fenómeno de Marcus Gunn invertido se trata de una sincinesia trigémino facial. Es una entidad infrecuente en pediatría, habiendo pocos casos descritos en la literatura. El diagnóstico es clínico, el electromiograma pueden servirnos de ayuda, donde se muestra una contracción sincrónica del músculo orbicular ocular y del pterigoideo lateal. El tratamiento es conservador, con la edad, la ptosis palpebral que acompaña a la apertura mandibular va disminuyendo

Caso clínico:

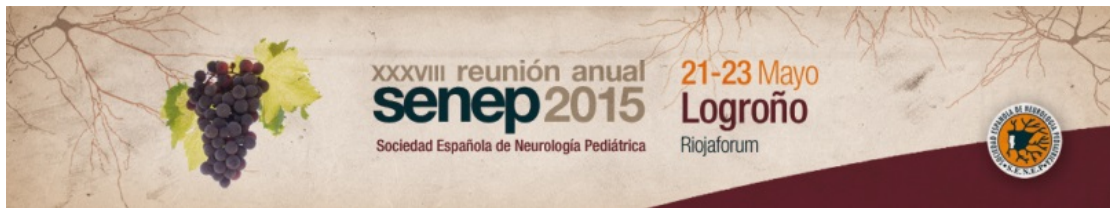
Paciente de 10 años, acude a Consulta de Neuropediatría porque presenta una asimetría de la apertura ocular desde el nacimiento, aparece fundamentalmente durante la succión, y desaparece al terminar la alimentación.

Entre sus antecedentes personales destaca que fue intervenida de reflujovesicoureteral grado II e hipertrofia de Anillo de Waldeyer a los cuatro años. Entre los antecedentes familiares, destaca una hermana con mastocitoma solitario, y un tío paterno intervenido de meningioma. En la exploración física presenta leve asimetría de la apertura palpebral izquierda con la succión.

Se realizó: RMN de cráneo siendo normal. La agudeza visual, el fondo de ojo, el hemograma, bioquímica, y perfil tiroideo fueron también normales. No se realizó electromiograma, dado que la clínica era muy sugestiva

Conclusiones:

- Aunque el fenómeno de Marcus Gunn invertido sea una entidad poco común, ante la ptosis palpebral asociada a los movimientos de apertura mandibular, deberíamos pensar en ello.
- El diagnóstico es clínico, la realización de pruebas complementarias no es necesaria



PO 022

MENINGOENCEFALITIS TUBERCULOSA: DIFERENTE DESENLACE DE UNA MISMA PATOLOGÍA

Maraña Pérez, A.I.; De La Osa Langreo, A.; Sánchez González, V.; Hernández Muela, S.; Rius Peris, J.M.; Cueto Calvo, E.; Torrecillas Cañas, J.; Guardia Nieto, L..
Hospital Universitario Virgen de la Luz, Cuenca

INTRODUCCIÓN

La meningoencefalitis tuberculosa ha visto incrementada su incidencia debido a las corrientes de migración. Se presentan dos casos con diferente evolución.

CASOS CLÍNICOS

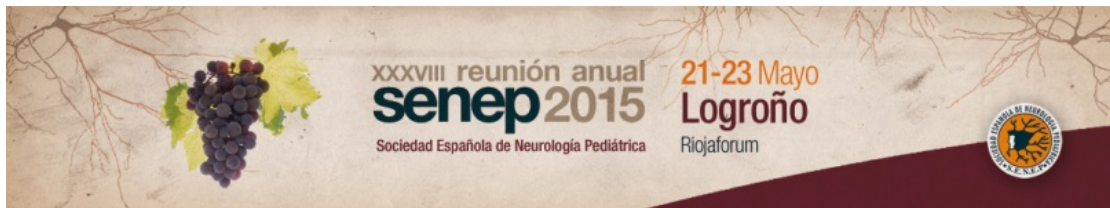
Niño 17 meses con síndrome febril de un mes de evolución, disminución marcada nivel de conciencia, incapacidad para la deambulación y la deglución; y una crisis tónico-clónica generalizada coincidente con pico febril. EF: Glasgow 12-13 con rigidez de nuca, resto normal. LCR: pleocitosis, hipogluorraquia e hiperproteíorraquia. Cultivo LCR: *Micobacterium Tuberculosis* positivo. TAC: hidrocefalia, EEG: encefalopatía difusa. Mantoux negativo. Ingreso en UCIP 1 mes con cuádruple terapia antituberculostática y corticoides orales. A los 19 meses: hidrocefalia con derivación ventrículo-peritoneal, PEATC: hipoacusia neurosensorial bilateral secuear y RMN craneal: lesiones hiperintensas en hipocampo, sustancia blanca temporal y periventricular. A los 5 años: lenguaje precario, trastorno de conducta severo con auto y heteroagresiones y alteraciones aprendizaje.

Niña 3 años con síndrome febril de 7 días evolución, vómitos, dolor abdominal, hiporexia, irritabilidad y decaimiento progresivo, marcha con aumento base de sustentación, paresia del VI par izquierdo y SIADH. TAC craneal: aumento de tamaño del tercer ventrículo. LCR: pleocitosis, hipogluorraquia y ligera hiperproteíorraquia. Cultivo LCR: negativo. PEATC Y PEV: normales. RMN craneal, dorsolumbar y torácica: adenopatías patológicas mediastínicas e infiltrado pulmonar en lóbulo superior derecho con realce meníngeo.

Tratamiento con cuádruple terapia antibiótica y corticoides durante 12 meses. A los 4 años: asintomática.

COMENTARIO

La meningoencefalitis tuberculosa es una complicación severa de la tuberculosis infantil. Es de vital importancia su diagnóstico y tratamiento precoz para aumentar la supervivencia y disminuir secuelas neurológicas



PO 023

ATAXIA AGUDA COMO PRESENTACION DE ENFERMEDAD POR VIRUS DE EPSTEIN BARR

Hernández Martínez, M. ⁽¹⁾; Suero Toledano, P. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, CAP Collblanc, Hspitalet de Llobregat; ⁽²⁾ CAP Collblanc, Hspitalet de Llobregat.

INTRODUCCION

Presentamos un caso de ataxia como primera y única manifestación de la enfermedad por el virus de Epstein Barr (VEB)

CASO CLINICO

Niña de 3 años de edad, sin antecedentes personales de interés y previamente sana. Acudió a la consulta porque desde hacia 3 días presentaba cuadro de incoordinación en la marcha con temblor intencional matutino y sedestación inestable. No presentaba nistagmo ni alteración del habla. Discreta somnolencia.

La exploración fue normal excepto el test de Romberg positivo de origen cerebeloso: la caída era inmediata con gran inestabilidad en cualquier dirección sin mantenerse en pie y presentaba clonus bilateral, motivo por el cual se remitió al hospital para estudio.

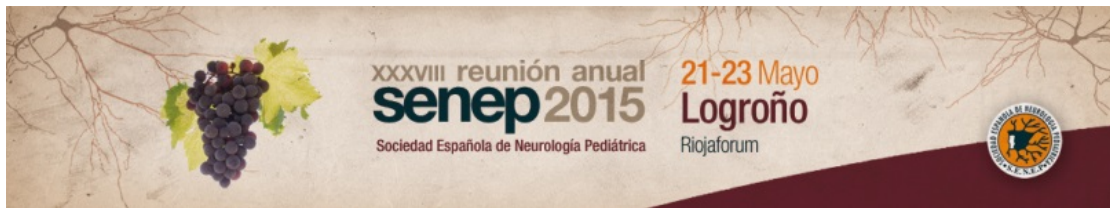
Exploraciones complementarias:

Analítica: destacaba discreto aumento de las transaminasas, ictericia con predominio de bilirrubina conjugada e IgM VEB positiva.

El screening de tóxicos, analítica del LCR y la RM cerebral fueron normales. Al diagnóstico se llegó por la positividad de la serología al VEB, junto con la afectación hepática. Posteriormente se normalizó la función hepática apareciendo IgG positiva a VEB. Se descartó inmunodepresión.

CONCLUSIONES

En los niños de corta edad la primoinfección por VEB suele ser asintomática. Las peculiaridades de este caso clínico consisten en la ausencia de sintomatología clínica, y la rareza de la ataxia como forma de presentación prácticamente exclusiva. Aunque la causa más frecuente de ataxia aguda son las postinfecciosas, no suele pensarse en el VEB como infección viral del sistema nervioso central.



PO 024

CASO DE ESCLEROSIS MIELINOCLÁSTICA DIFUSA DE SCHILDER

Víllora Morcillo, N.; Berenguer Potenciano, M.; Valero Menchen, P.; Lopez Gomez, P.; Martinez De Aragón Calvo, A.; Núñez Enamorado, N.; Camacho Salas, A.; Simón De Las Heras, R..
HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE, MADRID

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Schilder es considerada una rara variante pseudotumoral de esclerosis múltiple con predilección por la edad infantojuvenil y curso variable.

CASO CLÍNICO

Niña de 3 años sin antecedentes personales ni familiares de interés. Consultó por un cuadro progresivo de 10 días de evolución de trastorno de la marcha, en la articulación del lenguaje y asimetría facial. Antecedente de faringoamigdalitis aguda 15 días antes de la clínica neurológica. La exploración neurológica mostró una paresia facial central izquierda y espasticidad de predominio en miembros inferiores, más acusada en el lado izquierdo que provocaba una marcha paraparética. El nivel de conciencia y estado mental eran normales y no había otros hallazgos exploratorios.

La RM craneal mostró grandes lesiones desmielinizantes en ambos centros semiovalares con predominio frontotemporal, efecto de masa y captación de contraste en anillo abierto. Se realizó hemograma, bioquímica básica, serologías, estudio de autoinmunidad y análisis de líquido cefalorraquídeo, incluyendo bandas oligoclonales, siendo todo normal.

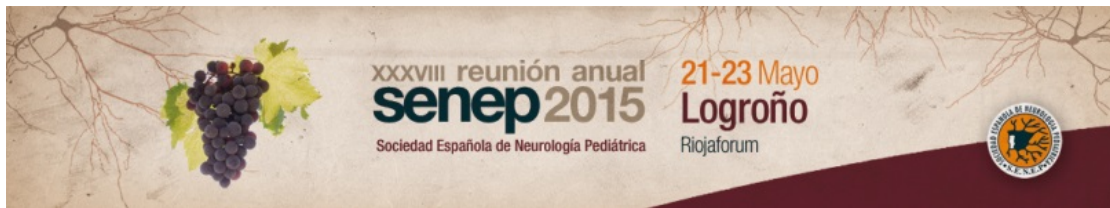
Se trató con metilprednisolona a 30 mg/kg durante 5 días, con rápida mejoría clínica, siendo la exploración al alta normal.

Se efectuó seguimiento durante varios años y no hubo nueva clínica neurológica. Los controles periódicos de RM no mostraron nuevas lesiones desmielinizantes y las ya conocidas fueron disminuyendo progresivamente.

El cuadro clínico es compatible con esclerosis mielinoclástica difusa de Schilder.

CONCLUSIONES

La enfermedad de Schilder es un trastorno desmielinizante pseudotumoral que puede ser difícil de diferenciar de procesos expansivos tumorales, infecciosos y otros trastornos desmielinizantes con los que se establece el diagnóstico diferencial.



PO 025

COLA DE FAUNO Y DIASTEMATOMELIA

Valero Menchén, P.⁽¹⁾; Núñez Enamorado, N.⁽²⁾; Camacho Salas, A.⁽²⁾; Martínez De Aragón Calvo, A.⁽³⁾; Bellusci X, M.⁽¹⁾; Villora Morcillo, N.⁽¹⁾; Berenguer Potenciano, M.⁽¹⁾; Simón De Las Heras, R.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital 12 de octubre, Madrid; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital 12 de octubre, Madrid;

⁽³⁾ Neurorradiología, Hospital 12 de octubre, Madrid.

Introducción.

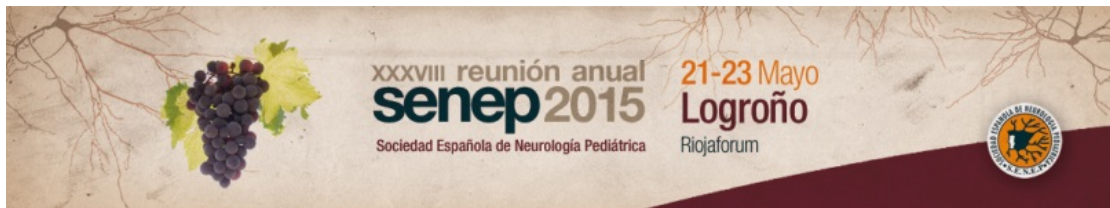
El disrafismo espinal se define como la fusión incompleta de las estructuras de la línea media de la región dorsal que puede afectar al ectodermo, mesodermo o neuroectodermo. Existen dos tipos de disrafismo: forma abierta y oculta. Esta última es la más frecuente y se caracteriza porque el tejido nervioso no está expuesto al exterior, sino que se encuentra recubierto por piel. Comprende una serie de malformaciones heterogéneas. La diastematomielia es una forma rara de disrafia espinal oculta en la que determinados marcadores cutáneos pueden ser el único signo que indique la posible existencia de este tipo de alteración.

Caso clínico.

Presentamos el caso de una paciente de 13 años de edad con un nevus piloso en “cola de fauno” congénito en región lumbar. Clínicamente se encontraba asintomática. La exploración neurológica era normal. Se realizó resonancia magnética que mostró diastematomielia separada por un espolón óseo en L2-L3 asociada a cono medular bajo.

Conclusiones.

En muchas ocasiones, la espina bífida oculta es un hallazgo casual, siendo el único dato la existencia de estigmas cutáneos. En el último año, en nuestro hospital hemos tenido 4 casos de nevus en “cola de fauno”, demostrándose disrafismo en sólo uno de ellos. Con este caso se quiere destacar la importancia de realizar un examen radiológico y neurológico ante la detección de cualquier anomalía cutánea en línea media, a pesar de que el paciente se encuentre asintomático, ya que con ello podemos disminuir la morbilidad a largo plazo.



PO 026

VARIABILIDAD EN EL DESARROLLO COGNITIVO DEL SÍNDROME DE DRAVET. REVISIÓN DE NUESTROS PACIENTES

Medina Martínez, I. ⁽¹⁾; Cuevas Cervera, J.L. ⁽²⁾; Garcia Jimenez, E. ⁽²⁾; Del Castillo Codes, M.D. ⁽²⁾; Fernandez Lorite, A. ⁽²⁾; Cózar Olmo, J.A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital San Agustín, Linares; ⁽²⁾ Hospital San Agustín, Linares.

Introducción:

El desarrollo cognitivo en el Síndrome de Dravet suele cursar con estancamiento o adquisición lenta de habilidades. Sin embargo, series recientes exponen una evolución cognitiva mejor, sin estar claro de qué factores depende.

Objetivo:

Analizar la evolución cognitiva en nuestros pacientes atendiendo a posibles factores influyentes.

Material y métodos:

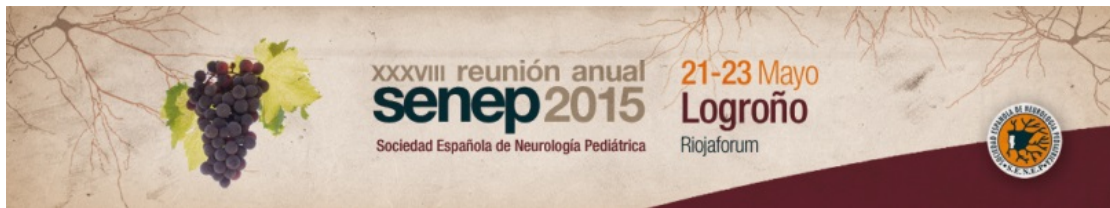
Revisión retrospectiva de 4 pacientes con Síndrome de Dravet, seguidos en un Hospital Comarcal. Se recogen: edad, sexo, debut de crisis, frecuencia de crisis, estudio genético, tratamiento, evaluación neurocognitiva.

Resultados:

Caso 1: niña, 12 años, debut crisis y diagnóstico genético a los 3 meses. Tratamiento: VPA, TPM. Frecuencia crisis: 1 tónico clónica generalizada (CTCG) /año. CI: Déficit intelectual moderado. - Caso 2: niño, 11 años, debut de crisis: 4 meses, diagnóstico genético: 15 meses. Tratamiento: VPA, TPM, CBZ. Frecuencia de crisis: 1 (CTCG)/año. CI: Déficit cognitivo leve. - Caso 3: niño, 4.5 años, debut a los 5 meses, diagnóstico genético a los 3 años: mutación no descrita previamente p.Asp1866Val exon 26 SCNA1 en heterocigosis. Tratamiento: VPA. Frecuencia crisis: 1 CTCG/año. Coeficiente de desarrollo: normal. - Caso 4: niña, 9.5 años, debut crisis: 12 meses. Diagnóstico genético: 5 años. Tratamiento VPA, TPM, CBZ. Frecuencia crisis: 2-4 CTCG/año. CI: Déficit intelectual leve, sobre todo alteración del lenguaje expresivo.

Conclusiones:

1. En nuestros pacientes no encontramos una relación estricta entre frecuencia de crisis y la alteración cognitiva. 2. El paciente 3, portador de nueva mutación, presenta incluso un desarrollo normal hasta el momento. 3. Pensamos que otros factores genéticos o epigenéticos, como estudian series más amplias, podrían intervenir en la expresión de la actividad cognitiva.



PO 027

CEREBELITIS AGUDA FULMINANTE: UNA ATAXIA CEREBELOSA AGUDA, SIN ATAXIA

Gargallo Tatay, P. ⁽¹⁾; Tomás Vila, M. ⁽²⁾; Torres García, M.B. ⁽²⁾; Téllez De Meneses Lorenzo, M. ⁽³⁾; Menor Serrano, F. ⁽⁴⁾; Pitarch Castellano, I. ⁽¹⁾; Barbero Aguirre, P. ⁽³⁾; Smeyers Durá, P. ⁽¹⁾; López Medina, E.M. ⁽¹⁾; Rosenova Ivanova, R. ⁽⁵⁾; González Callado, L. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital la Fe, Valencia; ⁽²⁾ neuropediatría, Hospital la Fe, Valencia; ⁽³⁾ Neuropediatría, Hospital la Fe, Valencia; ⁽⁴⁾ Radiodiagnóstico, Hospital la Fe, Valencia; ⁽⁵⁾ Hospital la Fe, Valencia.

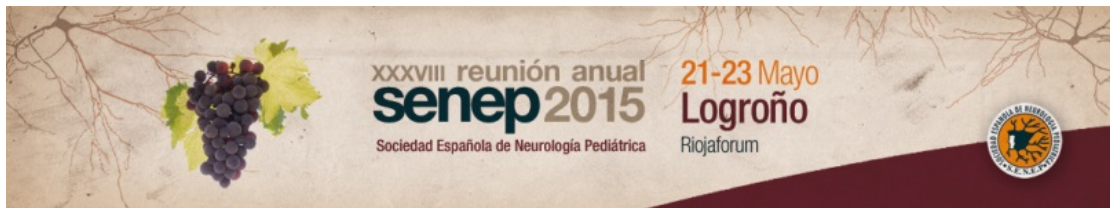
El espectro clínico de la cerebelitis aguda abarca desde formas leves y autolimitadas, a formas clínicamente más severas con manifestaciones de hipertensión intracraneal y alteraciones en la neuroimagen.

Primer caso:

Varón de doce años, acude a urgencias por cefalea temporoparietal intermitente desde hace diez días, persistente los últimos tres, sobre la cual se añaden paroxismos de mayor dolor. Fotofobia. No sonofobia. Dos vómitos. Limita las actividades diarias. No otra sintomatología. Exploración normal, salvo por el regular estado general. Se realiza TAC urgente, normal. Se administra analgesia convencional. Por respuesta escasa, y empeoramiento postural, se realiza, tres días después, RNM cerebral. Se visualizan signos indicativos de hipertensión intracraneal asociados a una cerebelitis bilateral y casi simétrica. Se inicia tratamiento con corticoides, presentando gran mejoría y buena evolución, con recuperación completa. Había presentado IRS tres semanas antes.

Segundo caso:

Varón de siete años. Cefalea de cinco días de evolución. Diagnosticado de sinusitis. Recibe tratamiento antibiótico y antiinflamatorio. Al despertar alguna noche, y presentar un vómito diario, se realizó fondo de ojo, normal. Por ausencia de mejoría y limitación en los movimientos del cuello, es remitido. Afebril. En la exploración, flexión máxima del cuello, limitada. ROT exaltados. TAC: normal. En la RNM, cinco días después, se observa edema difuso de corteza cerebelosa, signos de hipertensión intracraneal en fosa posterior, con descenso de amígdalas cerebelosas por foramen magno. Espectacular mejoría con corticoides. No secuelas. En conclusión, las formas fulminantes pueden presentarse con clínica de hipertensión intracraneal, quedando por tanto eclipsada la disfunción cerebelosa.



PO 028

EVOLUCIÓN NATURAL DE LA MENINGITIS TUBERCULOSA EN NUESTRO MEDIO

Pérez, I.; Martínez Albadalejo, I.; Procházková X, M.; Bernardino Cuesta, B.; Villalobos Reales, J.; Fernández García, M.A.; Bermejo Arnedo, I.; Sirvent Cerdá, S.; Jiménez Echevarría, S.; García Peñas, J.J..

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid

Introducción:

La incidencia de tuberculosis (TBC) en España se mantiene por encima de la media de la Unión Europea. La meningitis tuberculosa sigue presentando una importante morbilidad neurológica en nuestro medio.

Objetivo:

Documentar las características de los pacientes ingresados por meningitis tuberculosa en un hospital terciario.

Pacientes y Métodos:

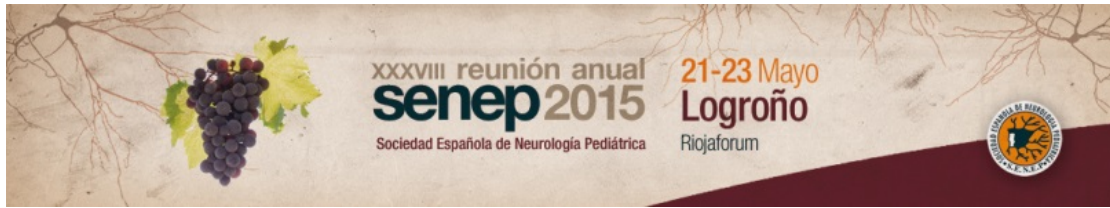
Estudio descriptivo retrospectivo con revisión de las historias clínicas de los pacientes diagnosticados de meningitis tuberculosa entre 2002 y 2014 en nuestro centro. En todos los casos, se analizan variables epidemiológicas, semiología neurológica inicial y evolutiva y hallazgos en las pruebas complementarias.

Resultados:

Se analizan un total de 9 casos. Edad media: 2 años y 3 meses. Antecedentes epidemiológicos de TBC en 5 casos (50%). Uno de los pacientes presentaba VIH. El 33% presentaba semiología compatible con estadio I y el 66% datos de un estadio II; de los cuales 1 presentaba datos de hipertensión intracraneal, 3 con crisis focales y 1 con crisis generalizadas. En 6 pacientes (66%), se encontraron hallazgos en los estudios de imagen de tórax. Todos los pacientes presentaban alteraciones en resonancia magnética cerebral. Todos los casos recibieron tratamiento con 4 antituberculosos y dexametasona. Tres pacientes precisaron colocación de válvula de derivación ventrículo-peritoneal por hidrocefalia. Seis pacientes mostraron secuelas neurológicas (trastornos motores, cognitivos, conductuales y/o epilepsia).

Conclusiones:

El curso clínico larvado, subagudo o crónico, de un gran número de casos de meningitis tuberculosa hace difícil el diagnóstico y retrasa el tratamiento. La meningitis tuberculosa provoca una alta tasa de secuelas neurológicas con semiología y gravedad variables.



PO 029

NEURITIS OPTICA EN LA POBLACION PEDIÁTRICA, UN RETO DIAGNOSTICO

De La Calle Navarro, E.; Salmon Rodriguez, A.; Garcia Ribes, A.; Olabarrieta Hoyos, N.; Martinez Gonzalez, M.J..

Hospital Universitario De Cruces, Cruces, Barakaldo

Introducción:

La neuritis óptica (N.O) es un proceso inflamatorio del nervio óptico. En el paciente pediátrico la etiología post-infecciosa y la afectación bilateral son más frecuentes, mientras que en el adulto suele ser unilateral y relacionada con procesos desmielinizantes. En el niño suelen presentar papilitis y menos frecuentemente son retrobulbares. El tratamiento precoz con corticoide intravenoso acelera la recuperación presentando, en general, buen pronóstico.

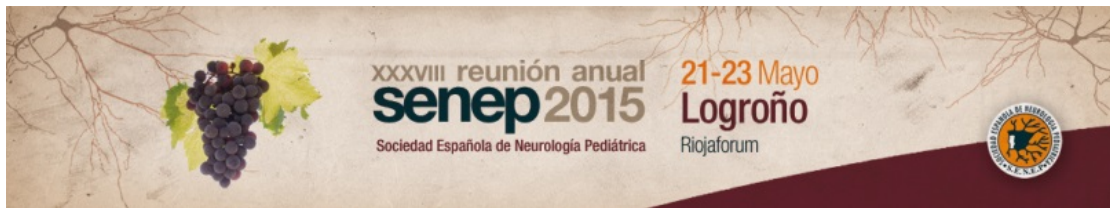
Metodología: Estudio observacional, retrospectivo y descriptivo de los pacientes pediátricos con diagnóstico de N.O atendidos en Neuropediatría en los 7 últimos años.

Resultados:

4 pacientes diagnosticados de N.O. Edad media de presentación 10 años. Tres mujeres. Todos presentaron afectación ocular unilateral. Tres debutaron con dolor ocular asociando disminución de la agudeza visual en grado variable. Tiempo de evolución hasta la consulta: 4 días-1 mes. 3 casos papilitis, uno NO retrobulbar. En todos se realizó analítica y PL, únicamente en uno detectaron bandas oligoclonales-positivas y en otro IgMpositiva a *Toxocara canis*. El 75% presentó alteración del nervio óptico en la RMN (TAC previo normal). Un caso asoció datos de enfermedad desmielinizante. Todos recibieron metilprednisolona intravenosa 5 días. El 100% mejoró la AV en las primeras 24-72h tras tratamiento. Solo uno recurrió 3 años después.

Conclusiones:

La NO en pediatría es poco común y con grandes diferencias respecto al adulto. La RNM es más sensible y aporta datos respecto a posibles procesos desmielinizantes asociados. Es muy importante instaurar tratamiento corticoideo intravenoso precoz para acelerar la recuperación visual.



PO 030

EL PAPEL DE LOS CUIDADOS PALIATIVOS EN EL PACIENTE NEUROPEDIATRICO

Calvo Medina, R. ⁽¹⁾; Pelaez Cantero, M.J. ⁽²⁾; Moreno Medinilla, E. ⁽³⁾; Madrid Rodriguez, A. ⁽²⁾; Mora Ramirez, M.D. ⁽³⁾; Urda Cardona, A. ⁽⁴⁾; Martinez Anton, J. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Neuropediatría HRU Malaga, Malaga; ⁽²⁾ HADP HRU Malaga, Malaga; ⁽³⁾ Neuropediatría HRU Malaga, Malaga; ⁽⁴⁾ HRU Malaga, malaga.

Introducción:

La elevada frecuencia de procesos neurológicos de pronóstico incierto o incurables en pacientes pediátricos hace que el uso de recursos como la hospitalización en domicilio(HAD-P) tenga un papel importante en nuestros pacientes cuando precisan cuidados paliativos.

Material y Métodos:

Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes con enfermedad neurológica ingresados en HAD-P para cuidados paliativos(2009-2014).

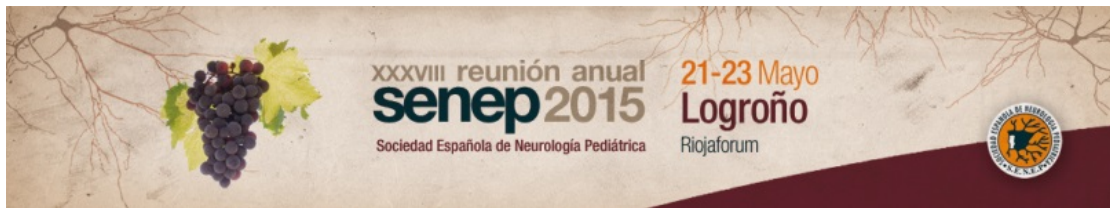
Resultados:

Recogimos 67 paciente con enfermedad neurológica. La patología de base fue: tumoral 12 (tumor sólido SNC 11/12; tumor hematológico 1/12); encefalopatías hipóxico isquémicas 11; encefalopatía prenatal 7; encefalopatías malformativas 9; enfermedades mitocondriales 6; encefalopatía asociada a ictus 5 (hemorragia con prematuridad 4; ictus isquémico 1); encefalopatías epilépticas 4; encefalopatía asociada a cardiopatía congénita grave 4; AME tipo 1 en 4 pacientes; enfermedades metabólicas (déficit de sulfito oxidasa) 1; traumatismo medular con tetraplejía asociada 1; encefalopatía postraumática 1; miopatía congénita 2. Precizaron además de cuidados paliativos generales, llamadas telefónicas (media de 64 por paciente), visitas a domicilio (media de 16 por paciente), nutrición enteral 51, en 13 gastrostomía. Apoyo respiratorio en domicilio: Oxígeno 32, Ventilación mecánica no invasiva 8, ventilación mecánica invasiva 1. Trasfusión de hemoderivados 1.

46 pacientes acudieron al Servicio de Urgencias fuera del horario de cobertura de HADO. De ellos, 30 precisaron ingreso urgente (Insuficiencia respiratoria, convulsiones). Precizaron ingreso programado 19 (realización de gastrostomía y colocación VDVP). Fallecieron 21 pacientes, 7 supervisados en domicilio. De los 67 pacientes, 14 continúan en la unidad.

Conclusiones:

Diversas enfermedades neurológicas se caracterizan por escasa respuesta al tratamiento, evolución progresiva, y en ciertos casos un pronóstico mortal en un plazo relativamente corto. Proponemos, en estos pacientes, una atención integral para evitar ingresos hospitalarios innecesarios y permitirles vivir con dignidad hasta el final de sus vidas.



PO 031

SÍNDROME PERIÓDICO ASOCIADO A CRIPIRINAS Y MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

Mazagatos Angulo, D. ⁽¹⁾; García Pérez, A. ⁽²⁾; Martínez Granero, M.Á. ⁽²⁾; Naz Villalba, M.E. ⁽²⁾; Aróstegui Gorospe, J.I. ⁽³⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽²⁾; Lapeña Maján, S. ⁽²⁾; De La Morena Martínez, R. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón; ⁽²⁾ Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón; ⁽³⁾ Hospital Clínic, Barcelona.

INTRODUCCIÓN:

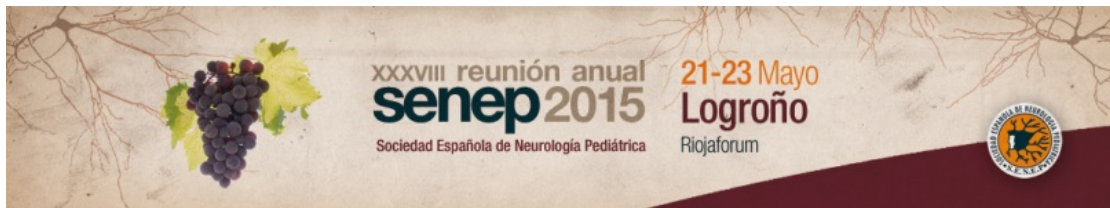
Los Síndromes Periódicos Asociados a la Criopirina (CAPS) pertenecen a la familia de enfermedades autoinflamatorias. Causados por mutaciones del gen NLRP3 que codifica una criopirina hiperfuncionante que provoca una producción anómala de citokinas inflamatorias (IL-1B). Incluye 3 entidades de gravedad creciente: síndrome autoinflamatorio familiar inducido por el frío, síndrome Muckle-Wells y síndrome CINCA-NOMID. Comparten la aparición de exantema con reacción inflamatoria y los dos últimos añaden manifestaciones neurológicas. Los agentes bloqueadores de IL-1 obtienen excelentes respuestas.

CASO CLÍNICO:

Niña de 5 años con cefaleas de un año de evolución, no son incapacitantes pero en el último mes le despiertan por la noche. Antecedentes de prematuridad (29s), CPAPn/3días, desarrollo psicomotor normal, urticaria crónica, normoacúsica. Madre con vasculitis urticariana, hipoacusia y meningitis aséptica. En la exploración presenta papiledema. RMC con contraste normal. Punción lumbar: presión de LCR 35cmH₂O. Se inicia acetazolamida. Tras 2 meses sin mejoría se añaden corticoides/2 meses. Disminuyen las cefaleas pero mantiene papiledema. Estudio endocrino e inmunológico normal salvo anticuerpo lúpico y ANAs positivos. Se sospecha proceso autoinmune vs autoinflamatorio y se realiza estudio genético que concluye una mutación en NLRP3/ EXON 3, confirmando un CAPS (fenotipo con solapamiento Muckle-Wells/CINCA-NOMID). Inicia Anakinra quedando asintomática. A los 2 meses con fondo de ojo casi normal se retira Acetazolamida.

CONCLUSIONES:

La importancia de reconocer estas enfermedades radica en que tienen tratamiento (instaurado precozmente evita lesiones neurosensoriales irreversibles) y que su estudio genético evita otras pruebas innecesarias.



PO 032

NEUROESTÉTICA EN PEDIATRÍA: ¿CUÁNDO EL CEREBRO DICE "BELLO"?

Almendral Doncel, R. ⁽¹⁾; Toledo Morales, V.H. ⁽²⁾; Bacanu -, R. ⁽²⁾; Moreno López, M. ⁽²⁾; Muñoz Percy, M.A. ⁽²⁾; Martín Araguz, A. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital General de Tomelloso, Tomelloso; ⁽²⁾ Hospital General de Tomelloso, Tomelloso; ⁽³⁾ Hospital Central de la Defensa, Madrid.

Introducción:

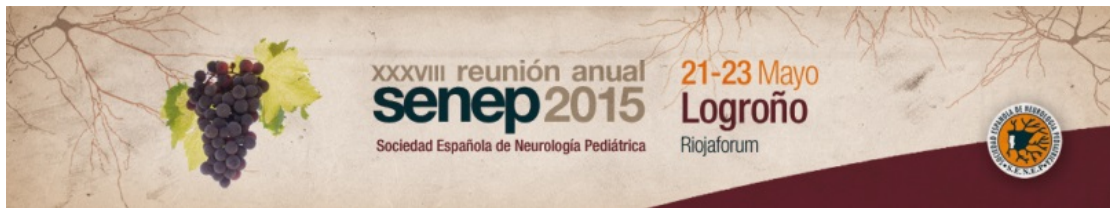
La neuroestética tiene como misión el entendimiento cerebral de la belleza. Nuestro objetivo es saber la edad a la que un niño es capaz de asimilar el concepto de belleza desde un punto de vista objetivo.

Material y métodos:

Se han realizado tres grupos de niños sanos, recogidos al azar en guarderías y colegios durante el 2015. El primero de 2 años-5 meses a 2a-7 meses. El segundo de 2a-7 meses hasta 2a-11 meses de edad y el tercero de 3-4 años. Se buscó en internet la frase "mujer más guapa" y "mujer más fea". Se hizo una fotografía de ambas mujeres. Se preguntó a los niños si alguna de ellas era guapa o fea. Se consideró como reconocimiento de la belleza, prueba (+) cuando respondían según los criterios de internet y como (-) si la respuesta era otra. Se incluyó la opción no sabe/no contesta (NS/NC).

Resultados:

El total de niños reclutados fue de 64. De ellos, 30 eran mujeres y 34 varones. En el primer grupo hubo 20 niños de los cuales 9 (45%) respondieron NS/NC y 6 (30%) tuvieron prueba (-). En el segundo grupo había 14 niños. 5 (35,7%) NS/NC y 4 (28,5%) tuvieron prueba (-). En el tercer grupo hubo 20 niños y sólo 1 (5%) tuvo prueba (-) Conclusiones: La belleza puede ser un concepto objetivo asimilado en el niño, a partir, sobre todo, de los tres años. Se necesitan más estudios para profundizar en las características de la neuroestética y su repercusión cerebral.



PO 033

ASOCIACIÓN ENTRE LA EDAD, LAS FUNCIONES EJECUTIVAS Y EL COCIENTE INTELECTUAL EN UNA MUESTRA PEDIÁTRICA CON TRAUMATISMO CRANIOENCEFÁLICO.

Callejón Póo, L. ⁽¹⁾; Sanz Palau, M. ⁽¹⁾; Colomé Roura, R. ⁽²⁾; López Sala, A. ⁽²⁾; Turón Viñas, M. ⁽¹⁾; Palacio Navarro, A. ⁽¹⁾; Boix Lluch, C. ⁽²⁾; Sans Fitó, A. ⁽²⁾; Póo Argüelles, P. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Fundació Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Objetivo:

Los Traumatismos Cranioencefálicos (TCE) son una causa frecuente de muerte y discapacidad en la población pediátrica. Investigaciones recientes sugieren que las lesiones cerebrales tempranas tienen peor pronóstico. El objetivo de nuestro estudio es analizar el perfil de Inteligencia (CI), las funciones ejecutivas (FE) y la asociación que existe entre la edad y el momento del TCE.

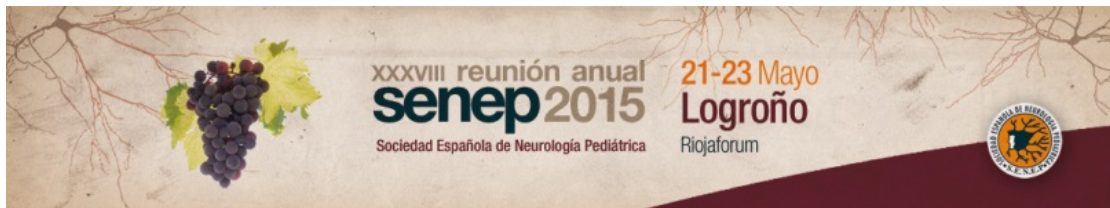
Método:

71 participantes con TCE moderado o grave de 6 a 16 años de edad. Se valora el CI y las FE. Además, dividimos la muestra en 4 grupos con el fin de explorar la relación entre la edad en el momento del TCE y el rendimiento en las FE: etapa infantil (0-3 años); etapa preescolar (4-6 años); 1ª etapa escolar (7-9 años); 2ª etapa escolar (> 10 años).

Resultados:

En el análisis global observamos un bajo rendimiento en todos los índices del WISC-IV (CI) excepto en la velocidad de procesamiento ($p=0,24$). Las FE se muestran alteradas en los siguientes índices: TOL(mov), TOL(tiempo), TOL(reglas), Trail 1 y 2, NEPSY-inhibición y animal. En el análisis por grupos de edad se observan diferencias significativas en PSI, RocF y NEPSY-animal en el grupo etapa infantil y TOL(tiempo) en el grupo de etapa preescolar.

Conclusiones: los niños con lesión cerebral tienen un mayor riesgo de alteración cognitiva en todos los aspectos de la inteligencia y las FE. Y en concreto, los niños que tuvieron un TCE en las etapas infantil y preescolar, tienen un riesgo más elevado de sufrir secuelas y que estas sean más globales.



PO 034

STATUS CONVULSIVO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE MALTRATO INFANTIL

Marfil Godoy, L. ⁽¹⁾; Paredes Carmona, F. ⁽¹⁾; Bringué Espuny, X. ⁽¹⁾; Rúbies Olives, J. ⁽¹⁾; Arco Huguet, N. ⁽¹⁾; Plana Fernández, M. ⁽²⁾; Solé Mir, E. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida; ⁽²⁾ Servicio de Pediatría, Hospital de Barbastro, Barbastro.

INTRODUCCIÓN:

La presentación más frecuente del maltrato físico infantil son las lesiones cutáneas y osteoarticulares. Las manifestaciones neurológicas en forma de convulsión y/o alteración de sensorio se presentan en los casos de mayor morbilidad. Presentamos 2 pacientes afectos de traumatismo no accidental con sintomatología comicial inicial diagnosticados en nuestro centro en los últimos meses.

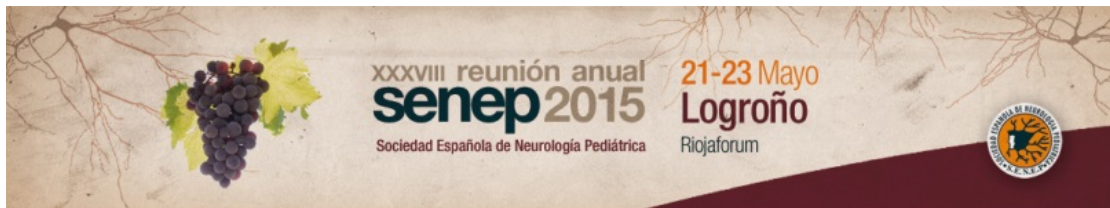
CASOS CLÍNICOS:

CASO 1. Lactante de 22 meses que fue traído a urgencias por crisis convulsiva focal secundariamente generalizada prolongada. Se realizó TAC craneal ante la alteración de sensorio persistente que evidenció hematomas subdurales parieto-occipitales bilaterales con signos de sangrado subaracnoideo agudo. CASO 2. Lactante de 7 meses que acudió a nuestro centro por alteración del nivel de conciencia y status convulsivo.

Se practicó TAC craneal que informó de hematoma subdural derecho y en fosa posterior retro-cerebeloso, con área isquémica en el territorio de la arteria cerebral media izquierda. En ambos casos se realizó estudio oftalmológico que informó de hemorragias retinianas bilaterales altamente sugestivas de shaken baby syndrome. El resto de estudios practicados en nuestros pacientes fueron normales.

CONCLUSIONES:

La mayoría de los casos de síndrome del niño zarandeado cursan con encefalopatía, hematomas subdurales y hemorragias retinianas, siendo las convulsiones una forma no frecuente de presentación. Es imperativo descartar el maltrato infantil ante toda sintomatología neurológica con anamnesis discordante dada las implicaciones clínicas y legales que comporta.



PO 035

EFICACIA DE UNA INTERVENCIÓN DIRIGIDA A PADRES DE NIÑOS CON TRAUMATISMO CRANEOENCEFÁLICO MODERADO Y GRAVE.

Callejón Póo, L. ⁽¹⁾; Palacio Navarro, A. ⁽¹⁾; Boix Lluch, C. ⁽²⁾; Turón Viñas, M. ⁽¹⁾; Sanz Palau, M. ⁽¹⁾; Colomé Roura, R. ⁽²⁾; López Sala, A. ⁽²⁾; Sans Fitó, A. ⁽²⁾; Póo Argüelles, P. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Fundació Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Objetivo:

El objetivo principal de este estudio es comparar un programa de asesoramiento y formación dirigido a padres de niños que han sufrido un Traumatismo Craneoencefálico (TCE) moderado y grave, respecto a un grupo control y determinar si es eficaz en esta población.

Material y método:

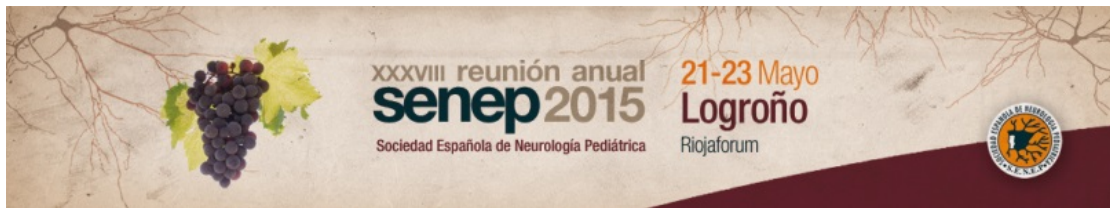
Estudio prospectivo y controlado. N=42. Grupo tratamiento: Intervención a padres 2h/semana (grupal) y grupo control (sin tratamiento). El tratamiento tiene una duración de 6 meses con un total de 48 horas. Se han administrado escalas funcionales pre y post-tratamiento (Achenbach, Vineland Social, Índice de Presión Familiar, Kindl y BRIEF).

Resultados:

El grupo tratamiento muestra mejoría significativa en el índice de problemas de pensamiento y tendencia a la significación en conducta externalizante del Achenbach, en la escala social del Vineland y en el índice de presión familiar. Además observando las puntuaciones directas vemos como mejoran en problemas atencionales y en ansiedad/depresión (Achenbach), así como en la regulación del comportamiento (BRIEF).

Conclusiones:

Los resultados sugieren que el tratamiento dirigido padres ha sido eficaz ya que aporta mejorías en comparación con el grupo control. Sería interesante ampliar el estudio con una mayor muestra y valorar su permanencia a largo plazo.



PO 036

ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA DE PRESENTACIÓN CLÍNICA EXCLUSIVAMENTE MEDULAR

De Lama Cid, M.R. ⁽¹⁾; Buenache Espartosa, R. ⁽¹⁾; De Castro De Castro, P. ⁽¹⁾; Fernández Jara, J. ⁽²⁾; Simo Segovia, S. ⁽¹⁾; Romero Coronado, J. ⁽²⁾; Arias Nova, B. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sanitas La Zarzuela, Madrid; ⁽²⁾ Radiología, Hospital Sanitas La Zarzuela, Madrid; ⁽³⁾ Pediatría, Hospital Sanitas La Zarzuela, Madrid.

Introducción:

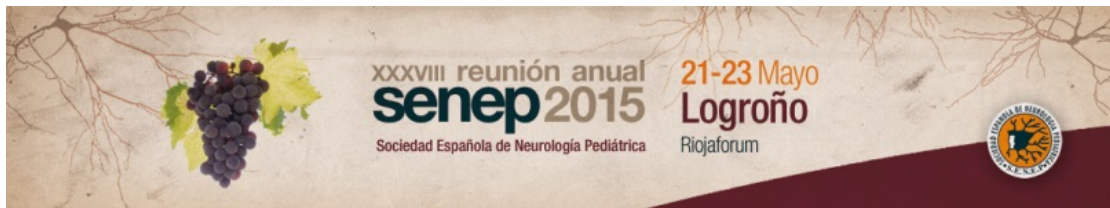
La Encefalomielitis Aguda Diseminada (ADEM) es una enfermedad desmielinizantes de la infancia que suele manifestarse con encefalopatía aguda y síntomas neurológicos multifocales, incluyendo afectación medular hasta en un 24% de casos pero el debut con sintomatología medular aislada es excepcional.

Caso clínico:

Varón de 6 años que acude por episodio de pérdida de fuerza en miembros inferiores, alteración de la marcha y del control del esfínter urinario de 24 horas de evolución asociado a febrícula y dolor abdominal. No deterioro de nivel de consciencia, cefalea, ni signos de encefalopatía. En la exploración se constata una debilidad generalizada de miembros inferiores 4/5 con hiperreflexia, marcha taloneante, y alteración de la sensibilidad tactoalgésica y propioceptiva pero sin nivel significativo claro (falta de colaboración). Sospechando mielitis transversa se efectúa RM medular encontrando lesiones medulares D3-D10 y D12-L2 con captación de contraste. Dadas las características de las lesiones se completa con RM cerebral mostrando lesiones en tálamo izquierdo y regiones subcorticales bilaterales hiperintensas en T2. EEG: normal. Análisis de sangre normal. LCR 27 células/mm³ resto normal. PEV y PEAT normales. Se diagnostica de ADEM y se trata con corticoides intravenosos a altas dosis alcanzando recuperación completa al quinto día. En ningún momento mostró síntomas de afectación encefálica.

Discusión:

El debut del ADEM con clínica exclusivamente medular es muy raro en la infancia. Por ello ante un niño con una sintomatología medular y con lesiones sugestivas, debe completarse el estudio realizando RM cerebral aunque no tenga síntomas de afectación cerebral.



PO 037

PARÁLISIS IDIOPÁTICA RECURRENTE DEL VI PAR CRANEAL

Gutiérrez Aguilar, G. ⁽¹⁾; Cuevas Cervera, J.L. ⁽²⁾; Martín-Tamayo Blázquez, M.D.P. ⁽¹⁾; Muñoz Cabeza, M. ⁽¹⁾; Ruiz De Zárate Sanz, B. ⁽¹⁾; Ortiz Tardío, J. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Jerez, Jerez de la Frontera; ⁽²⁾ Hospital Universitario San Agustín, Linares.

Introducción:

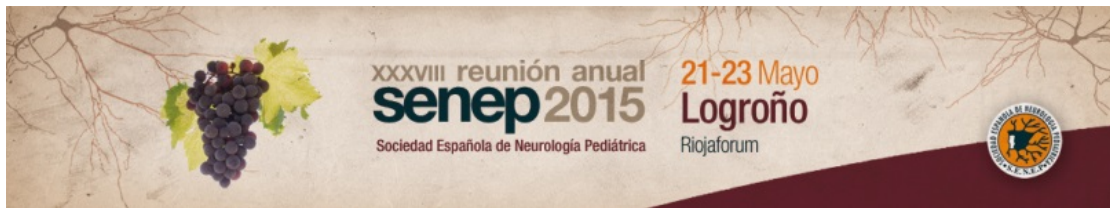
El nervio motor ocular externo (VI par) inerva al recto externo del ojo y su parálisis condiciona una imposibilidad para la abducción del ojo provocando diplopía. Las causas más frecuentes de la parálisis adquirida en la edad pediátrica son traumáticas, tumorales o por hipertensión intracraneal existiendo una forma idiopática benigna.

Caso clínico:

Niña de 13 meses de edad sin antecedentes de interés, que tras cuadro febril autolimitado presenta estrabismo del ojo izquierdo de 10 días de evolución. A la exploración destaca endotropia del ojo izquierdo con imposibilidad para la abducción. Reflejos pupilares, resto de pares craneales y examen neurológico sin alteraciones. Fondo de ojo y RM craneal normales, citoquímica de LCR normal, PCR en LCR para enterovirus, herpes, varicela y borrelia negativas. Se diagnostica de parálisis del VI par parainfecciosa con recuperación completa y espontánea a los 15 días del inicio. El mismo cuadro vuelve a repetirse en el mismo ojo y con la misma evolución en tres ocasiones más (a los 17 meses, 2 años y 2 años y medio) sin antecedentes previos de infección, traumatismo o vacunación.

Conclusiones:

La parálisis idiopática recurrente del VI par es un proceso poco frecuente en pediatría pero de características benignas. La recurrencia suele recaer en el mismo ojo y existe un predominio sobre el sexo femenino y el ojo izquierdo. Su diagnóstico se realiza por exclusión de otras causas siendo crucial la neuroimagen para ello.



PO 038

DISTONÍA MIOCLÓNICA FAMILIAR: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Colina Lizuaín, S.⁽¹⁾; Sánchez Puentes, J.M.⁽²⁾; Juega Mariño, J.M.⁽¹⁾; Castillo Álvarez, F.⁽¹⁾; García Fernández, L.⁽²⁾; Farfán Forte, T.⁽²⁾; Poch Olive, M.L.⁽³⁾; García Oguiza, A.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Sección de Neurología, Hospital San Pedro, Logroño; ⁽²⁾ Servicio de Pediatría, Hospital San Pedro, Logroño; ⁽³⁾ Área de Neuropediatría, Hospital San Pedro, Logroño.

INTRODUCCIÓN:

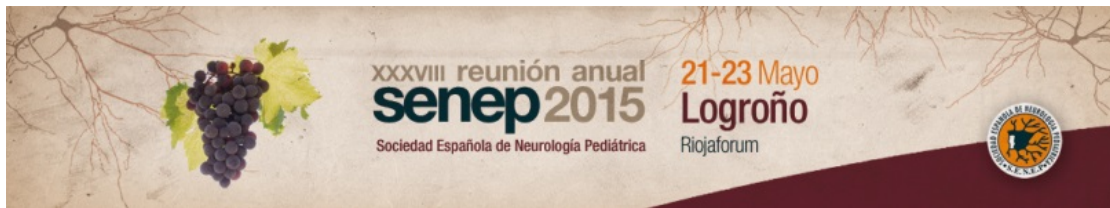
La distonía mioclónica es una enfermedad autosómica dominante que afecta a 1/500.000 habitantes. Presentamos dos casos de distonía mioclónica en la misma familia, confirmados genéticamente.

CASO CLÍNICO:

CASO 1: Niña que, con 6 años, comienza con mioclonías en las cuatro extremidades exacerbadas por el esfuerzo y distonía en brazo izquierdo desencadenada por la marcha, sin respuesta a levetiracetam ni clonazepam. A los 11 años de edad, se solicitó estudio genético del gen SGCE con mutación positiva en exón 5 que corroboró el diagnóstico de distonía mioclónica. CASO 2: Niña de 13 años, prima-hermana de la anterior, que consultó por cefalea. Entre sus antecedentes destacaba consanguinidad de los progenitores y un trastorno del movimiento, iniciado a los 5 años de edad, que había sido estudiado en otro hospital. Entre las pruebas realizadas entonces, se encontró, como hallazgo incidental, lipoma del ángulo pontocereboloso y se hizo estudio genético para DYT1 que fue negativo. Se trató con levodopa y levetiracetam sin mejoría. La exploración evidencia movimientos asincrónicos súbitos en extremidades superiores incrementados por posiciones estáticas, acompañados de giro cervical y elevación de hombros. Se repitió prueba de neuroimagen, sin cambios, y por los antecedentes familiares se completó estudio genético encontrando la misma mutación en el gen SGCE. Existen en la misma familia pacientes con temblor u otros síntomas motóricos sin detectarse la mutación

CONCLUSIONES:

Describimos dos casos de distonía mioclónica con escasa respuesta al tratamiento similar a otras series. Su edad de presentación fue más precoz de lo habitualmente descrito



PO 039

MENINGITIS LINFOCITARIA POR VIRUS TOSCANA

Muñoz Cabeza, M. ⁽¹⁾; Salas Salguero, F.J. ⁽²⁾; Cuevas Cervera, J.L. ⁽³⁾; Gutiérrez Aguilar, G. ⁽²⁾; Martín-Tamayo Blazquez, P. ⁽²⁾; Ortiz Tardío, J. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital del SAS de Jerez, Jerez de la Frontera; ⁽²⁾ Hospital del SAS de Jerez, Jerez de la Frontera; ⁽³⁾ Hospital de Linares, Linares.

INTRODUCCIÓN:

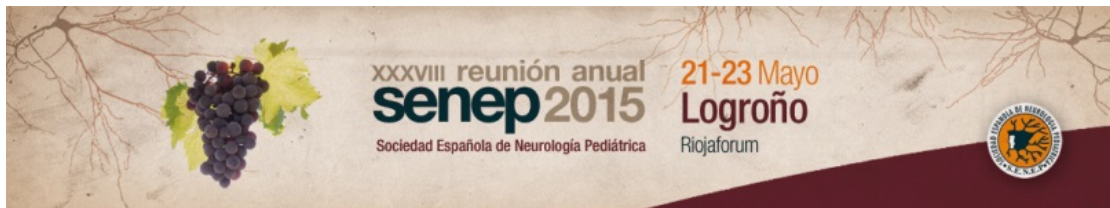
El virus Toscana (VTOS) es un Phlebovirus de la familia *Bunyaviridae*, propio del sur de Europa y de países mediterráneos. Es transmitido por el vector *Phlebotomus perniciosus*. Puede ocasionar cuadros de meningitis aséptica y meningoencefalitis de pronóstico generalmente favorable, siendo más frecuentes en entornos rurales, con una marcada estacionalidad estival.

CASO CLÍNICO:

Paciente varón de 13 meses valorado en nuestro servicio por presentar cuadro de fiebre alta de 72 horas de evolución con afectación del estado general, decaimiento y vómitos en las últimas horas. Correctamente vacunado, sin antecedentes personales ni familiares de interés. *Exploración física:* Glasgow modificado para lactantes 13/15, constantes mantenidas. Discreta rigidez de nuca, sin otra sintomatología neurológica. *Pruebas complementarias:* en el hemograma destaca leucocitosis con neutrofilia. Bioquímica y coagulación normales. PCR 108,3 mg/L. Bioquímica de LCR: leucocitos 213/mm³ (PM 56%, L 44%), proteínas y glucosa normales. Cultivos negativos. PCR a virus neurotropos comunes en LCR negativa. PCR a virus Toscana en LCR: positivo. *Evolución:* a su ingreso se instaura tratamiento antibiótico con cefotaxima y vancomicina, y antivírico con aciclovir en espera de resultados de cultivo. Presenta una evolución favorable aunque lenta, siendo dado de alta a los diez días asintomático.

COMENTARIOS:

La seroprevalencia del VTOS en España es elevada, siendo de hasta el 25% en la provincia de Granada. En un porcentaje no despreciable de meningitis asépticas se desconoce el agente etiológico. De acuerdo con los niveles de seroprevalencia detectados, este virus debería considerarse en el diagnóstico diferencial de estos cuadros en nuestro medio.



PO 040

ENCEFALITIS AGUDA ASOCIADA A APENDICITIS AGUDA COMPLICADA

Anton, I.R. ⁽¹⁾; Covarrubias Díaz, L. ⁽²⁾; Costa Orvay, J.A. ⁽²⁾; García Serra, J. ⁽²⁾; Sanchez Buenavida, A. ⁽²⁾; Ferrer Esteban, C. ⁽²⁾; Bonet Serra, B. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Can Misses, Ibiza; ⁽²⁾ Hospital Can Misses, Ibiza.

INTRODUCCIÓN

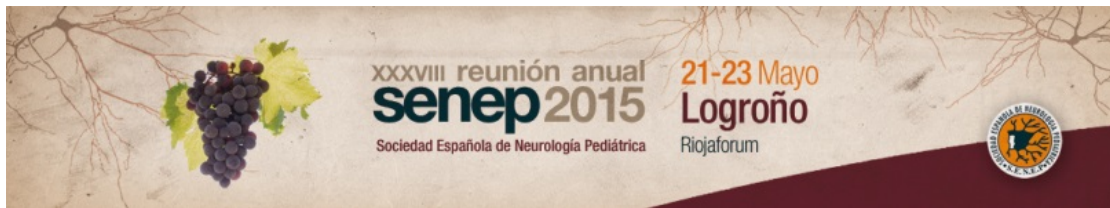
Las manifestaciones de apendicitis en niños preescolares es frecuentemente inespecífica. Cuando los síntomas principales son extraintestinales el diagnóstico puede retrasarse y llevar a una sepsis. La encefalopatía asociada a sepsis o Encefalopatía séptica, es una disfunción cerebral difusa debida a la respuesta sistémica a una infección. Ha sido descrita crecientemente en adultos pero hasta la fecha en niños la literatura es mínima. D/D encefalitis infecciosa, encefalomiелitis aguda diseminada y vasculitis cerebral

CASO CLÍNICO

Varón de 6 años previamente sano, con 2 días de gastroenteritis febril, que en la exploración presenta episodios de alucinaciones visuales, bradipsiquia y debilidad en la marcha. Analítica con leucocitosis y elevación PCR. Se asume encefalitis aguda. Antecedente de infección respiratoria un mes atrás. EEG del ingreso con enlentecimiento generalizado. LCR y RM cerebral normales. Cultivos bacteriológicos y virus negativos. El niño recibió antibiótico, corticoides y Aciclovir mejorando progresivamente con normalización del EEG, aunque persistiendo molestias digestivas imprecisas con ecografía abdominal normal. Tras el alta reingresa a los 10 días por cuadro de apendicitis aguda complicada con absceso

CONCLUSIONES

Debemos ser conscientes del concepto de encefalopatía séptica, ya que los síntomas neurológicos pueden enmascarar la causa principal de una enfermedad. Una apendicitis aguda en un niño pequeño puede resultar en una encefalopatía como en este caso



PO 041

LA ENCEFALOPATÍA POR BILIRRUBINA ES UNA CAUSA DE PARÁLISIS CEREBRAL DISCINÉTICA EN PACIENTES PRETÉRMINO

Maqueda, E.⁽¹⁾; Basteiro Diego, M.G.⁽²⁾; Agut Quijano, T.⁽²⁾; De Diego ., V.⁽¹⁾; Muchart Lopez, J.⁽³⁾; Pinillos Pison, S.⁽⁴⁾; Poo Arguelles, P.⁽⁵⁾; García-Alix Perez, A.⁽²⁾; Perez Dueñas, B.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio Neurología, Hospital Sant Joan Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Servicio Neonatología, Hospital Sant Joan Déu, Barcelona; ⁽³⁾ Servicio neuroradiología, Hospital Sant Joan Déu, Barcelona; ⁽⁴⁾ Servicio Gastroenterología, Hospital Sant Joan Déu, Barcelona; ⁽⁵⁾ Servicio Neurología, Hospital Sant Joan Déu, Barcelona.

Introducción:

La incidencia encefalopatía bilirrubínica ha disminuido, no obstante, aún sigue siendo una realidad en algunos grupos de riesgo. En muchos casos la hiperbilirrubinemia es una condición necesaria pero no suficiente para explicar la encefalopatía por bilirrubina. Nuestro objetivo es identificar factores precipitantes de encefalopatía bilirrubínica en pacientes diagnosticados retrospectivamente.

Material y métodos:

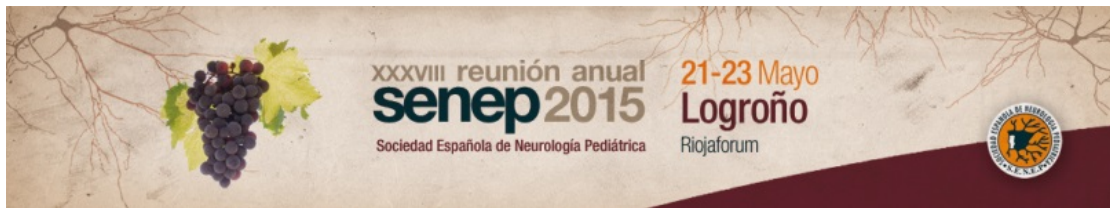
Estudio descriptivo de niños con sospecha clínico-radiológica de encefalopatía por bilirrubina entre 2008-2014. Criterios de inclusión: 1) cuadro extrapiramidal; 2) hiper-señal en T1 de pálidos y subtálamos en fase precoz; 3) pérdida de volumen e hiper-señal en T2 de pálidos en formas ya establecidas.

Resultados:

Estudiamos seis pacientes de 2-14 años. Se identificaron los siguientes factores de riesgo: prematuridad (N=4) (23-30 semanas de gestación), hiperbilirrubinemia (N=6) (cifras máximas 9.5-20.6 mg/dL), shock séptico (N=3), déficit G6PDH (N=1), hipoalbuminemia (N=1). Cinco fueron tratados con fototerapia en período neonatal. Un neonato con clínica de opistótonos e irritabilidad presentó lesiones en pálidos en período neonatal. Cuatro desarrollaron sordera. En un paciente a término con hiperbilirrubinemia indirecta persistente el estudio de Cligger-Najjar fue negativo.

Conclusiones:

Lesiones hiperintensas asociadas a pérdida de volumen en núcleos pálidos junto con un cuadro discinético señala con fuerza encefalopatía por bilirrubina, pese a cifras de hiperbilirrubinemia moderadas y tratamiento con fototerapia. La mayoría de casos de encefalopatía por bilirrubina se observan en prematuros, muchos sin hiperbilirrubinemia marcada. Resaltamos la importancia de realizar un seguimiento y actuación precoz en todos los neonatos con ictericia persistente así como un análisis de los factores que puedan contribuir a esta patología.



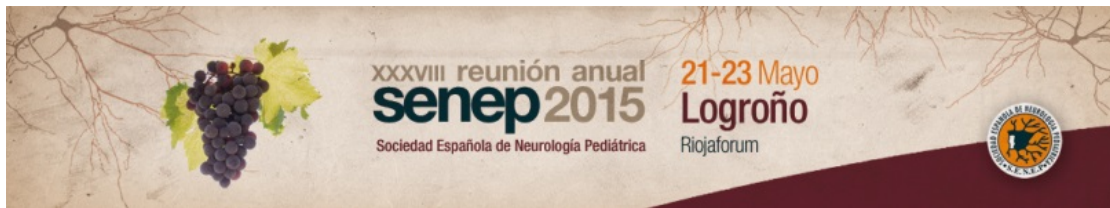
PO 042

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL NO DETECTADA MEDIANTE ARRAY-CGH PRENATAL

Terrero Carpio, R.; Martinez Menendez, B.; Vieira Campos, A.; Guerra Schultz, E.; Urtiaga Valle, S.; Escolar Escamilla, E.; Martinez Sarries, F.J.; Gutierrez Medina, P.; Villar Villar, G..

Hospital Universitario de Getafe, Getafe

Varon pretermino de 37 semanas con hipotonía neonatal. Madre con epilepsia generalizada desde los 20 años en tratamiento con valproico. Se realizada amniocentesis en semana 14 de gestacion por hipocinesia fetal y oligoamnios, con cariotipo y estudio de CGH Array normal. Al nacimiento presenta incapacidad deglutoria, dolicocefalia, micrognatia y artrogriposis en codos y rodillas, precisando soporte ventilatorio con CPAP. En la exploración destaca hipotonía axial, Moro y ROT abolidos. Se realiza ecografía trasfontanelar y CK sin hallazgos. En el EMG destaca denervación aguda en miembros con alteración en la conducción de nervios motores sin afectación de la conducción sensitiva. En el estudio genético se confirma atrofia muscular espinal tipo I, que no fue detectada en array-CGH prenatal. El paciente fallece a las 4 semanas de vida por insuficiencia respiratoria.



PO 043

HIPEREKPLEXIA: UNA RARA CAUSA DE HIPERTONÍA NEONATAL

Núñez Enamorado, N.⁽¹⁾; Camacho Salas, A.⁽²⁾; Villora Morcillo, N.⁽²⁾; Berenguer Potenciano, M.⁽²⁾; Barroso Ramos, E.⁽³⁾; Simon De Las Heras, R.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, Hospital 12 Octubre, Madrid; ⁽²⁾ Hospital 12 Octubre, Madrid; ⁽³⁾ Ingemm, Hospital La Paz, Madrid.

INTRODUCCION

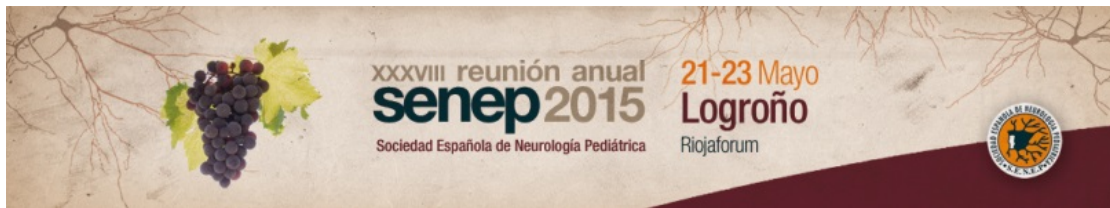
La hiperekplexia es un trastorno genético caracterizado por una respuesta de sobresalto exagerada ante estímulos, rigidez generalizada y “espasmos” tónico-cianóticos que simulan crisis epilépticas. Los recién nacidos afectados tienen un riesgo aumentado de muerte súbita por apnea y parada cardiorrespiratoria. El tratamiento sintomático es el clonazepam. Se han descrito mutaciones en 5 genes implicados en la transmisión glicinérgica: GLRA1, GLRB, SLC6A5, GPHN y ARHGEF9. Los pacientes con mutaciones en SLC6A5 tienen más riesgo de apnea. Las mutaciones en GLRB y SLC6A5 se asocian a mayor tasa de retraso madurativo

CASO CLÍNICO

Neonato que presenta desde el nacimiento respuestas exageradas a estímulos y una rigidez generalizada tan marcada que permitía suspenderle en vertical adoptando una postura en flexión de los 4 miembros. Las pruebas analíticas, neuroimagen, EEG y estudio metabólico fueron normales. Fue destacable la aparición de hernias inguinales que requirieron cirugía. En su evolución se constató que la rigidez disminuía notoriamente durante el sueño y mejoró hasta casi desaparecer alrededor de los 3 años. El estudio genético de hiperekplexia reveló una mutación missense p.Arg299Gln en el exon 7 del gen GLRA1 en heterocigosis

CONCLUSIONES

El reconocimiento de la hiperekplexia en el período neonatal es esencial para evitar diagnósticos erróneos como la epilepsia y evitar estudios y tratamientos innecesarios. Además supone un riesgo aumentado de muerte súbita que puede disminuir evitando los espasmos tónico-cianóticos mediante la maniobra de Vigevano. En algunos casos es necesario incluso la colocación de un marcapasos. El estudio genético tiene implicaciones pronósticas.



PO 044

CRISIS EPILÉPTICAS DE ETIOLOGÍA INCIERTA EN LACTANTE DE MES Y MEDIO DE VIDA

Sardina González, M.D.; Cáceres Marzal, C.; Grande Tejada, A.M..

Hospital Materno-Infantil, Badajoz

Introducción.

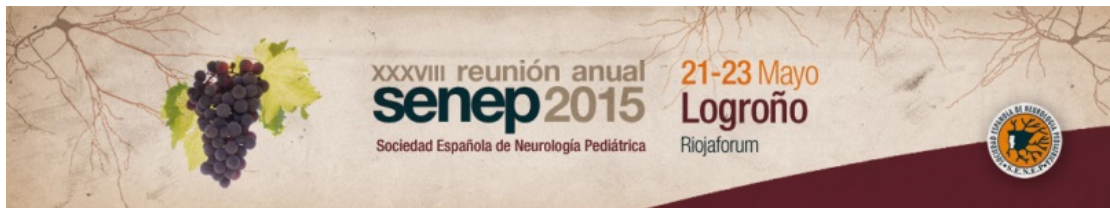
La infección por virus herpes simple (VHS) 1 y 2 causa importante morbi-mortalidad neonatal. La mayoría de las veces, la transmisión es intraparto, secundaria a infección genital materna por VHS-2. Es frecuente la afectación del SNC, de manera aislada o asociada a lesiones mucocutáneas o enfermedad diseminada. El diagnóstico temprano es difícil, siendo las primeras manifestaciones generalmente sutiles e inespecíficas, pero junto a un tratamiento precoz pueden evitar la progresión y minimizar las secuelas.

Caso clínico.

Lactante de mes y medio, sin antecedentes pre o perinatales relevantes, que presenta crisis parciales motoras, apareciendo posteriormente fiebre. Se realiza estudio (sangre, orina y LCR), con resultado normal, incluyendo bioquímica del LCR. EEG: anomalías temporales izquierdas. RM cerebral: infartos hemorrágicos corticales y lesión hiperintensa en tálamo izquierdo, sugestivas mediante la secuencia de difusión de cronicidad en el primer caso y de hemorragia aguda, en el segundo. Se inicia Aciclovir intravenoso empírico. La PCR para VHS-1 es positiva en LCR, negativizándose a los 18 días de tratamiento. Madre: IgG VHS-1 positiva, con IgM VHS-1 e IgG/IgM VHS-2 negativas. Transcurridos 6 meses, únicamente presenta una hemiparesia espástica derecha en el control clínico.

Conclusiones.

Ante un episodio convulsivo de etiología desconocida en un lactante de pocos meses de vida, debería considerarse la posibilidad de infección por VHS. En nuestro caso, algunas lesiones cerebrales muestran apariencia de cronicidad, por lo que podría tratarse de una transmisión intraútero, lo cual ocurre raramente y es causa de manifestaciones severas desde el nacimiento, con un alto porcentaje de mortalidad.



PO 045

¿FÍSTULA DE LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO TRAS PARTO INSTRUMENTADO? A PROPÓSITO DE DOS CASOS

De Dios Javierre, B. ⁽¹⁾; Murillo Sanjuan, L. ⁽²⁾; Corella Aznar, E.G. ⁽²⁾; Fuertes Rodrigo, C. ⁽²⁾; Fernando Martínez, R. ⁽²⁾; Fustero De Miguel, D. ⁽²⁾; Orduna Martínez, J. ⁽²⁾; López Lafuente, A. ⁽²⁾; López Pisón, F.J. ⁽²⁾; Peña Segura, J.L. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

INTRODUCCION

Descripción de dos lactantes con antecedentes de parto con ventosa y aparición de bultoma craneal progresivo tras intervalo libre

CASO CLÍNICO

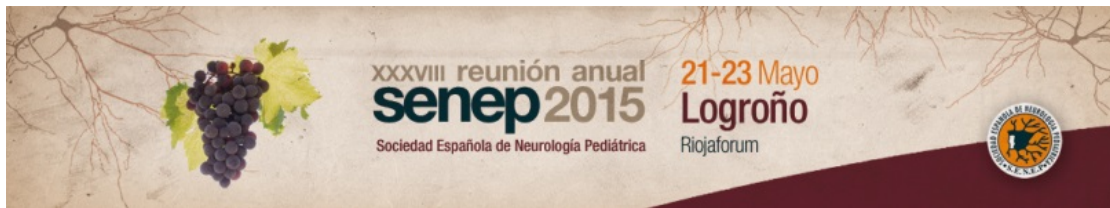
Caso 1, mayo 2012: Lactante de 48 días que presenta bultoma parieto-occipital izquierdo de 5x7cm de 3 días de evolución. Asintomático, con exploración neurológica normal. No antecedente traumático. Parto con ventosa. Analítica sanguínea y radiografía craneal normales. Ecografía: colección posterior en la fontanela lambdaidea de densidad serosa y fluctuante. Resonancia craneal: colección de líquido subcutáneo.

Caso 2, octubre 2014: Lactante de 60 días con bultoma en línea media craneal de 5x5cm de 3 días de evolución. Asintomático, con exploración neurológica normal. No antecedente traumático. Parto con ventosa. Analítica sanguínea y radiografía craneal normales. Ecografía: colección líquida anecoica de 6mm de espesor entre tejido celular subcutáneo y calota. Resonancia craneal: colección líquida subgaleal de 49x49x11mm que se extiende sobre huesos parietales, atravesando línea media, integridad de la calota sin comunicación con el espacio intracraneal.

En ambos se optó inicialmente por una actitud expectante, sin embargo debido al aumento progresivo de la colección precisaron a los pocos días drenaje mediante endoscopia y sellado con fibrina. Se objetivó que se trataba de LCR; no se visualizaron defectos ni salida activa del mismo. Ambos niños han presentado buena evolución

CONCLUSIONES

Nos planteamos diagnóstico diferencial con meningocele y hematoma subgaleal. Se han descrito fístulas de LCR en relación con fracturas craneales tras intervalo libre. Pensamos que debe tratarse de similar mecanismo, lactantes con fontanelas abiertas en relación con la ventosa podrían presentar microfisuras durales



PO 046

COMPETENCIA MOTRIZ ENTRE LOS 7 Y 10 AÑOS DE EDAD Y PERCEPCIÓN SUBJETIVA DE LOS PADRES EN NIÑOS CON MUY BAJO PESO AL NACIMIENTO SIN SECUELAS NEUROLÓGICAS APARENTES

Rodriguez Fernandez, C. ⁽¹⁾; Mata Zubillaga, D. ⁽²⁾; Rodriguez Fernandez, L.M. ⁽¹⁾; Regueras Santos, L. ⁽¹⁾; Lapeña Lopez De Armentia, S. ⁽¹⁾; De Paz Fernandez, J.A. ⁽³⁾; Conde Guzon, P.A. ⁽⁴⁾; Reguera Garcia, M.M. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León, LEÓN; ⁽²⁾ CS. PONFERRADA IV, LEÓN; ⁽³⁾ Instituto de Biomedicina. Universidad de León, LEÓN; ⁽⁴⁾ Área de Personalidad, Evaluación y Tratamientos Psicológicos. Facultad de Educación. Universidad de León, LEÓN; ⁽⁵⁾ Departamento de Enfermería y Fisioterapia. Universidad de León, LEÓN.

Objetivo:

Valorar la competencia motriz y percepción de sus padres en niños con muy bajo peso al nacimiento (MBPN) en la etapa escolar.

Material y Método:

Aplicación entre los 7-10 años de edad de la batería MABC-2 a niños de MBPN (≤ 1500 gramos) sin secuelas neurológicas aparentes, y a niños sanos de peso adecuado al nacimiento (PAN). Valoración subjetiva por los padres de la competencia motriz de sus hijos.

Resultados:

Se incluyeron 30 niños de MBPN (21 mujeres, $9,23 \pm 1,27$ años) y 30 niños de PAN (19 mujeres, $8,85 \pm 1,19$ años). Tuvieron resultados patológicos o riesgo de desarrollarlos en el MABC-2 ($p \leq 15$) 4/30 niños con MBPN y 4/30 con PAN. Las niñas de PAN obtuvieron mejores resultados en destreza manual que las de MBPN ($p < 0,05$). Los varones de PAN fueron superiores a los de MBPN en equilibrio ($p = 0,01$). 6/30 padres de niños con MBPN consideraron que sus hijos tenían dificultades motrices finas, el 30% caídas frecuentes y 3/30 problemas en el equilibrio. No se encontraron diferencias con respecto a los padres de niños de PAN.

Conclusiones:

Un 10% de niños con MBPN y PAN podría tener problemas motores no diagnosticados o estar en riesgo de desarrollarlos. A pesar de la mayor prevalencia publicada de trastornos motores menores en niños de MBPN sin secuelas neurológicas aparentes, en nuestra serie, la competencia motriz de niños de MBPN podría ser equiparable a la de niños con PAN en la etapa escolar empleando únicamente el MABC-2. Este hecho concordaría con la percepción subjetiva de los padres.



PO 047

PROTOCOLO DE RETRASO PSICOMOTOR: DIAGNOSTICO DE ENFERMEDAD DE CANAVAN

Murillo Sanjuán, L. ⁽¹⁾; De Dios Javierre, B. ⁽¹⁾; Fuertes Rodrigo, C. ⁽¹⁾; Fernando Martínez, R. ⁽²⁾; Monge Galindo, L. ⁽²⁾; García Jiménez, M.C. ⁽²⁾; López Lafuente, A. ⁽²⁾; López Pisón, F.J. ⁽³⁾; Peña Segura, J.L. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽³⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción

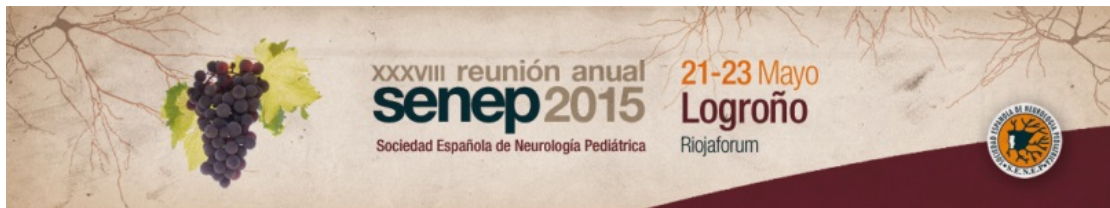
La Enfermedad de Canavan (EC) es una leucodistrofia rara que se hereda de forma autosómica recesiva. Existe un déficit de la enzima Aspartoacilasa (ASPA), lo cual impide la hidrólisis del Ácido N-acetilaspártico (NAA), ocasionando su acúmulo a nivel de la sustancia blanca cerebral. Clínicamente tiene lugar una dismielinización, que a lo largo de su evolución acabará en desmielinización. Presentamos el caso de una paciente de reciente diagnóstico en nuestro hospital.

Caso Clínico

Niña que al mes y medio de vida consulta por movimientos paroxísticos oculares y ausencia de seguimiento visual. A los 4 meses se objetiva macrocefalia, plagiocefalia occipital derecha, ausencia de sostén cefálico, hipertonía de extremidades e irritabilidad. Ácidos orgánicos en orina: pico de NAA elevado (2804 mmol/creat), muy sugestivo de Enfermedad de Canavan. El estudio genético confirma EC encontrando en gen ASPA (17p13-ter) las mutaciones c.838C>T (p.Pro280Ser), ya descrita y c.79G>T (p.Gly27*), no descrita anteriormente. Resonancia magnética cerebral: extensa alteración de la sustancia blanca yuxtacortical y subcortical, con notable incremento de NAA en espectroscopia.

Conclusiones

Es necesaria la elaboración de protocolos diagnósticos del retraso psicomotor, en ocasiones con pocos signos o síntomas guía específicos. Dichos protocolos deben diseñarse en función de nuestro lugar de trabajo y modificarse continuamente, adaptándose a los avances científicos y a los errores o problemas detectados en su aplicación. En nuestro caso, el diagnóstico se alcanzó pronto como resultado de la aplicación de nuestro protocolo.



PO 048

LA HEMATOENCEFALOGRAFÍA MÁS ALLÁ DEL NEUROFEEDBACK. UNA INVESTIGACIÓN EN ADOLESCENTES QUE SUGIERE UTILIDAD CLÍNICA.

Perez Alvarez, F.⁽¹⁾; Serra Sala, M.⁽²⁾; Timoneda Gallart, C.⁽³⁾; Perez Serra, A.⁽⁴⁾; Casellas Vidal, D.⁽⁵⁾; García Gonzalez, M.D.M.⁽⁶⁾.

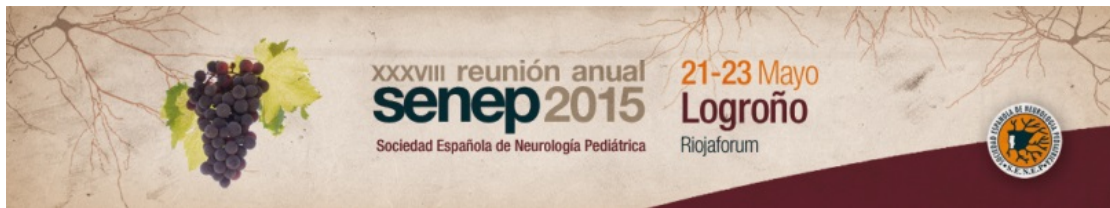
⁽¹⁾ Pediatría: Neuropediatría, Hospital Univrsitari Dr J Trueta /JP Das Delopmental Cetre Alberta/ Fundació Carme Vidal NeroPsicoPedagogia Girona, Grona; ⁽²⁾ Psicología - Pedagogia, Universitat de Girona, Girona; ⁽³⁾ Universitat Girona/Fdació Carme Vidal NeuroPicoPedagogia , Girona; ⁽⁴⁾ Centre Genètica. Parc Científic Tecnològic. UdG, Girona; ⁽⁵⁾ Hospital Univrsitari r J Trueta , Girona; ⁽⁶⁾ Hopital Universitari Dr J Trueta , Girona.

Introducción objetivos

La hematoencefalografía (HEG) es un procedimiento de creciente aplicación clínica como neurofeedback (TDAH). Con luz roja – infrarroja como la pulsioximetría, un sensor exterior detecta perfusión – oxigenación del tejido cerebral subyacente (córtex exterior) como marcador de actividad. Estudios previos prueban que una red exterior (cognitiva) y una red interior (emocional-impulsiva) pueden registrarse y se activan según una relación proporcional inversa (J Neurotherapy 2012; 16:183-195). El procedimiento resulta útil para el diagnóstico de la impulsividad y la atención cognitiva. Hipótesis. Los adolescentes tienen patrones de registro peculiares diferenciales. Material y método. El registro HEG de 70 sujetos, 56 mujeres, 14 hombres, estudiantes universitarios fue comparado con el de 59 sujetos, 28 mujeres, 31 hombres, estudiantes de tercero ESO (adolescentes). Uno y otro grupo visualizaron imágenes sangrientas, caras felices y personas desnutridas.

Resultados y discusión.

Los adolescentes en comparación con el otro grupo, efectivamente, difieren en su registro al mostrar menor actividad de la red emocional-impulsiva ($p < 0.10$; tamaño del efecto Cohen $d = 0.74$). Esto indicaría un desequilibrio cognición – impulsividad en la normal relación inversa de actividad proporcional y cabría interpretarlo como un “bloqueo” atencional cognitivo que impide la expresión normal de la red impulsiva. Conclusión. La discapacidad de regulación (modulación) de la respuesta emocional-impulsiva frente a estímulos emocionales negativos (dolorosos o de inseguridad) en la adolescencia es un indicador de posibles futuros trastornos clínicos y psiquiátricos como depresión y ansiedad con alta incidencia de inicio en esta edad crítica y parte importante de la comorbilidad en TDAH.



PO 049

TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA Y EPILEPSIA

Arsenal Cano, L.; Huertas Sánchez, A.M.; Pascua Santamaría, A.E.; Segura Sánchez, S.; Jadraque Rodríguez, R.; Gómez Gosálvez, F..

Hospital General Universitario Alicante, Alicante

OBJETIVOS:

Valorar las características de los pacientes con TEA y epilepsia valorados en nuestra consulta.

MATERIAL Y MÉTODOS:

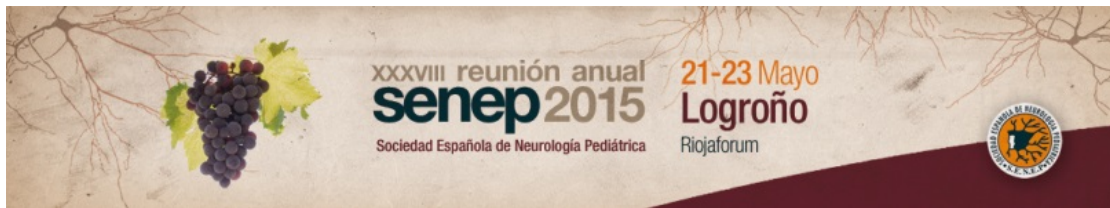
Revisión retrospectiva de los pacientes diagnosticados de TEA y epilepsia valorados en el servicio de Neuropediatría de nuestro hospital. Se recogen las siguientes variables: sexo, edad de la primera visita, antecedentes patológicos, antecedentes familiares, edad de inicio de los rasgos y edad de diagnóstico del TEA, edad de inicio de la epilepsia, tipo de crisis epilépticas, tratamiento de las crisis epilépticas, evolución de la epilepsia, electroencefalograma (EEG), resonancia magnética (RMN), alteraciones genéticas y coeficiente de desarrollo (CD).

RESULTADOS:

Se incluyeron 17 pacientes. El 76.4% fueron varones. 6 presentaban antecedentes familiares de epilepsia. La media de edad del inicio de los rasgos TEA fue de 2.8 años, con una media de tiempo hasta el diagnóstico de 2.6 años. La media de edad de inicio de la epilepsia fue de 4.7 años, presentando la mayoría crisis parciales (10/17). El 41.2% presentó epilepsia refractaria. En el EEG 12 pacientes mostraban actividad focal, 9 de ellos con afectación temporal. El 94% de las RMN resultaron normales. Solo 2 pacientes presentaban alteraciones genéticas.

CONCLUSIONES:

El autismo y la epilepsia son dos entidades muy frecuentes en la consulta de Neuropediatría, que pueden coexistir en algunos pacientes. Nuestros pacientes presentan una mayor prevalencia de crisis parciales con afectación del lóbulo temporal, así como una mayor tasa de epilepsia refractaria.



PO 050

SÍNDROME POR DELECCIÓN MEF2C

Nevot Flor, A.⁽¹⁾; Pantoja Martínez, J.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital de la Plana, Villarreal; ⁽²⁾ Hospital de la Plana, Villarreal.

Introducción:

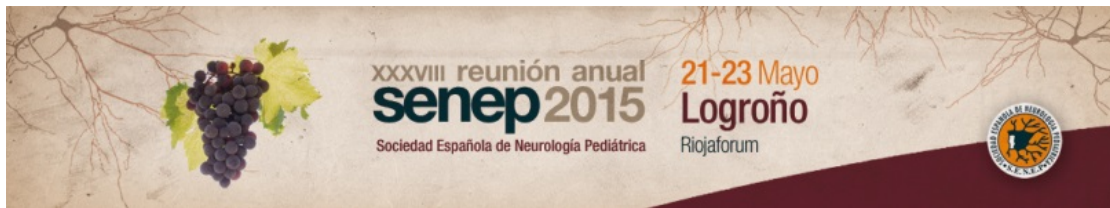
Las mutaciones heterocigotas MECP2 dan como resultado el Rett típico, pero existen otras mutaciones consideradas una variante del síndrome de Rett.

Caso clínico:

Niña de 3 años con retraso psicomotor, rasgos de autismo y epilepsia. Retraso psicomotor apreciado a los 2 meses con falta del sostén cefálico, sedestación con 12 meses y gateo desde los 20 meses. Inicio crisis convulsivas a los 8 meses, con crisis posteriores generalizadas y parciales. Desde los 4 meses tratamiento con tiamina por elevación de alfa-cetoglutarato y valproato, que posteriormente se sustituye por levetiracetam. Estereotipias manuales y movimientos cefálicos estereotipados. Marcada hipercinesia con movimientos constantes. Fenotipo peculiar con hipertelorismo, comisura bucal y de ojos hacia abajo y filtrum corto, con hipotonía y ataxia. Estudios complementarios: RNM cerebral, PEAT y PEV, LCR con lactato y glucosa, estudio MPLA, estudio metabólico, fondo de ojo y ecografía abdominal y ecocardiografía normales. EEG inicial alterado, con posterior normalización con levetiracetam. Evolutivamente se aprecia cierta mejoría en el contacto visual y en la manipulación. No desarrollo del habla. Tras realizar estudio CGH-array se detecta alteración de 37 Kb en el cromosoma 5, afectando al gen MEF2C, compatible con el fenotipo descrito.

Conclusiones:

El síndrome de haploinsuficiencia MEF2C (microdelección 5q14.3) es un trastorno asociado con discapacidad intelectual, rasgos autistas, epilepsia, ausencia de habla y movimientos anormales. El conocimiento de este fenotipo clínico puede ser útil en la estrategia de búsqueda molecular del diagnóstico, lo que permite el diagnóstico de confirmación y la posibilidad de ofrecer un consejo genético.



PO 051

SÍNDROME DE X FRÁGIL. REVISIÓN DE DOS CASOS CLÍNICOS Y CONSIDERACIONES CLÍNICAS: PREMUTACIÓN Y SESGO

García Carrasco, A.M. ⁽¹⁾; Ramos Sánchez, I. ⁽²⁾; Campo Barasoain, A. ⁽²⁾; Alonso Pérez, I. ⁽²⁾; Rodríguez-Sacristán Cascajo, A. ⁽²⁾; Pintado Sanjuán, E. ⁽²⁾.

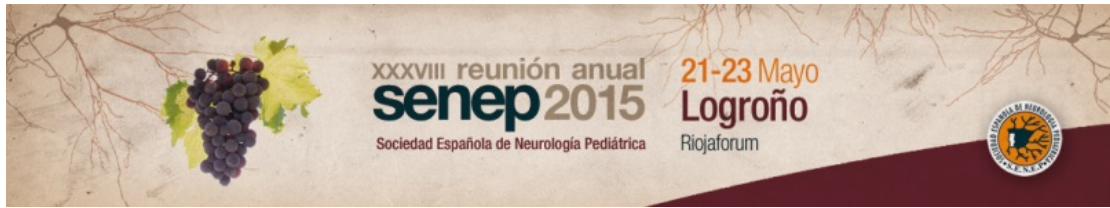
⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla; ⁽²⁾ Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

Introducción:

El síndrome de X frágil es la causa más frecuente retraso mental de origen genético. Presenta una incidencia de 1/2500 varones y 1/4000 mujeres. Su herencia es ligada al cromosoma X, pudiéndose producir en el sexo femenino una inactivación del X sano expresándose el frágil, mecanismo denominado sesgo. Cabe destacar los subfenotipos asociados a la premutación: fallo ovárico precoz y síndrome de tremor ataxia ligado al X frágil, de aparición tardía.

Casos clínicos:

Presentamos 2 casos clínicos, hermanas de padres no consanguíneos. Antecedentes familiares por rama materna de retraso mental no filiado. Derivadas ambas por retraso psicomotor en todas las áreas del desarrollo. La mayor de ellas desarrolló fenotipo característico. En el estudio genético de los casos índice y familiar se detectó la mutación del gen FMR1 con expansión por rama materna, ambas hermanas presentan sesgo hacia el cromosoma X frágil. La hermana menor además presenta mosaico con alelos premutados. Conclusiones: El síndrome de X frágil debe ser considerado en el diagnóstico diferencial de retraso psicomotor y autismo, no estando las niñas exentas de padecerlo, si bien el fenotipo puede ser menos evidente. Es importante un diagnóstico precoz e intervención temprana. Lo relevante en los casos presentados es la presencia de sesgo que en ambos es hacia el X afecto de forma que ambas pacientes se ven afectas por la enfermedad.



PO 052

AUTISMO ASOCIADO A DUPLICACIÓN 6Q14.1

López Martínez, C.; Prieto Oreja, L.; Ginés Ara, C..
Clínica San Antonio, Algeciras

INTRODUCCIÓN

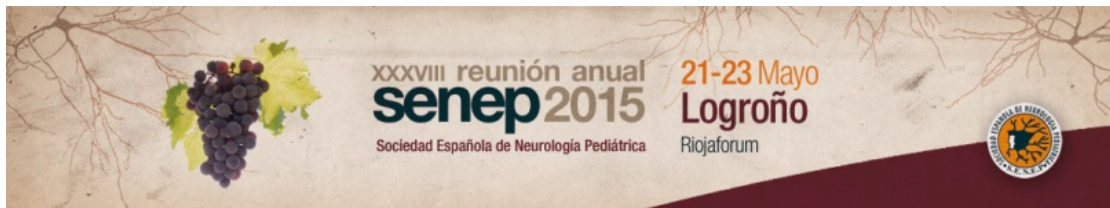
La duplicación 6q14.1 es una rara alteración genética de la que hay un solo caso descrito (DECIPHER ID:280408). Se trata de una duplicación de tamaño similar a la que presentamos (0,58 Mb), de herencia paterna y cuyo fenotipo se asocia a autismo. Esta duplicación afecta al último exón de un único gen el BCKDHB (OMIM 248611).

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de cuatro años que presenta duplicación de 0,545 Mb, a nivel de la citobanda 6q14.1 (Chr6:80999026-81544515). Manifiesta retraso generalizado del desarrollo caracterizado por ausencia de lenguaje, hipotonía, Gowers negativo, bruxismo, estereotipias de aleteo, no atiende a su nombre, no control de esfínteres, no fija la mirada. Todo ello está condicionando en este paciente un trastorno del desarrollo socio-comunicativo que puede integrarse en la nueva categoría establecida en el DSM-V de trastorno de comunicación social dentro del TEA. El padre es portador asintomático de la misma duplicación, al igual que en el caso descrito en bibliografía. Se evalúan posibles causas de la aparición del fenotipo patológico en el paciente, determinándose como causa probable un déficit en la migración neuronal durante la gestación por un hipotiroidismo subclínico en la madre.

CONCLUSIÓN

Hemos podido confirmar la implicación del gen BCKDHB en la aparición de fenotipo asociado al espectro autista. Además se hace necesaria la identificación de nuevos casos que confirmen la herencia paterna y la aparición del fenotipo patológico por déficit en la migración neuronal asociada a hipotiroidismo subclínico de la madre durante la gestación.



PO 053

ESTUDIO DE PERSONALIDAD DEL CUIDADOR PRINCIPAL DE NIÑOS DIAGNOSTICADOS DE TDAH Y SU REPERCUSIÓN EN EL CURSO CLÍNICO DE LA ENFERMEDAD

Huete Hernani, B. ⁽¹⁾; Garcia Ron, A. ⁽²⁾; Lara Orejas, E. ⁽³⁾; Grossocordone Casado, C. ⁽³⁾; Suazo Carrillo, G. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ PEDIATRÍA, HOPITAL UNIVERSITARIO INFANTA CRISTINA, PARLA ; ⁽²⁾ HOSPITAL NIVERSITARIO CLÍNICO SAN CARLOS, MADRID; ⁽³⁾ HOPITAL UNIVERSITARIO INFANTA CRISTINA, PARLA .

Introduccion:

El Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH) es el trastorno del Neurodesarrollo más frecuente en la infancia. Está influenciado por factores ambientales tales como los métodos de crianza, la educación, factores perinatales y trastornos psicológicos y/o psiquiátricos (TP) de los padres

Objetivo:

Conocer la prevalencia de los TP de los cuidadores de niños con TDAH, estudiar su posible relación con la evolución de la enfermedad y compararlas con la prevalencia de los TP de los cuidadores de niños con asma y de niños sanos

Material y método:

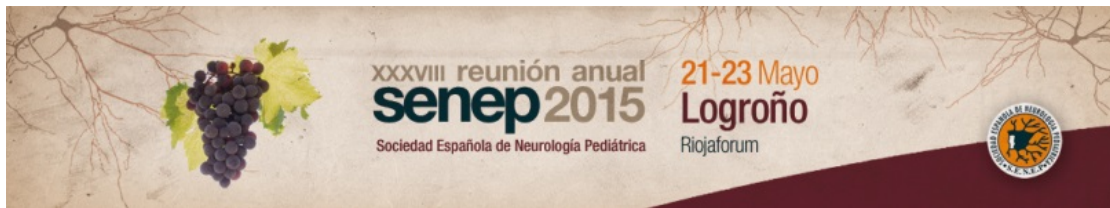
Estudio descriptivo, prospectivo incluyendo los cuidadores de niños entre 6 y 15 años diagnosticados de TDAH, seguidos en consulta de neuropediatría de Noviembre de 2013 a Julio 2014. Como grupo control se utilizó a cuidadores de niños de la misma edad sanos (pediaría general o Urgencias) o con diagnóstico de asma sin otra patología crónica asociada. Se utilizó para valorar a los cuidadores el test Salamanca para *screening* de trastornos de personalidad

Resultados:

EL TP histriónico fue el más prevalente en los 3 grupos (50-54%). Los mas frecuentes en el grupo TDAH fueron histriónico, anancástico, dependiente y ansioso al igual que en el grupo control, sin diferencias estadísticamente significativas entre éstos y los pacientes con asma. La prevalencia de TP esquizotípico fue mayor en el grupo TDAH y el TP impulsivo mostró una relación significativa con la mala evolución del cuadro.

Conclusiones:

Existe una relación entre los TP en los cuidadores y la evolución de los pacientes con TDAH.



PO 054

REVISIÓN SISTEMÁTICA DE LA LITERATURA Y COMPARACIÓN DE TRATAMIENTOS MIXTOS DE GUANFACINA DE LIBERACIÓN PROLONGADA (GXR) FRENTE A OTROS TRATAMIENTOS FARMACOLÓGICOS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH)

Joseph, A.⁽¹⁾; Xie -, J.⁽²⁾; Bischof -, M.⁽¹⁾; Zhanabekova -, Z.⁽²⁾; Cai -, S.⁽²⁾; Daisy Zhuo, Y.⁽²⁾; Huss -, M.⁽³⁾; Sikirica -, V.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Shire International GmbH, Zug; ⁽²⁾ Analysis Group Inc., Nueva York, NY; ⁽³⁾ Facultad de Medicina, Departamento de Psiquiatría Pediátrica y Adolescente, Mainz.

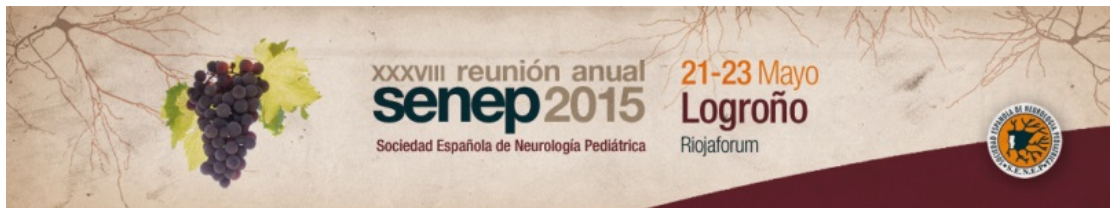
OBJETIVOS: Este estudio comparó la eficacia clínica del tratamiento farmacológico del TDAH en niños y adolescentes (6 a 17 años).

MÉTODOS: Revisión sistemática de la literatura para identificar ensayos aleatorizados y controlados de guanfacina de liberación prolongada (GXR), atomoxetina (ATX), lisdexanfetamina (LDX) y metilfenidato (MPH) de liberación prolongada (ER) y de liberación inmediata (IR) entre niños y adolescentes con TDAH. Se realizó una comparación de tratamientos mixtos de Bayes para comparar el cambio en la escala de valoración del TDAH (ADHD-RS-IV) y la respuesta en la escala de impresión clínica global, subescala mejoría (CGI-I), definida como una puntuación ≤ 2 , con una meta-regresión ajustando para la edad y el porcentaje de sujetos chicas.

RESULTADOS: 31 ensayos aleatorizados controlados cumplieron los criterios de inclusión (5-GXR, 4-LDX, 18-ATX, 7-MPH-ER y 5-MPH). El cambio medio desde la puntuación basal en la ADHD-RS-IV y los intervalos de confianza (IC) del 95% (medicamento menos placebo) fueron: -8,68 (-10,63, -6,72) con GXR, -14,98 (-17,14, -12,80) con LDX, -6,88 (-8,22, -5,49) con ATX y -9,33 (-11,63, -7,04) con MPH-ER. El riesgo relativo y los IC (95%) para la respuesta en CGI-I (medicamento frente a placebo) fueron: 2,13 (1,68, 2,59) con GXR, 2,93 (2,47, 3,40) con LDX, 2,30 (1,79, 2,81) con MPH-ER, 1,97 (1,43, 2,58) con ATX y 1,66 (1,02, 2,32) con MPH-IR.

CONCLUSIONES: LDX mostró mayor eficacia en comparación con GXR, ATX y MPH. Entre los no estimulantes, GXR fue más eficaz que ATX.

Este estudio fue patrocinado por Shire Development, LLC, Wayne, PA, EE. UU.



PO 055

EFICACIA DE LA GUANFACINA DE LIBERACIÓN PROLONGADA EN PACIENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD PREVIAMENTE TRATADOS CON METILFENIDATO: ANÁLISIS POR SUBGRUPOS

Hervas, A. ⁽¹⁾; Muñoz Ruiz, A. ⁽¹⁾; Huss N/a, M. ⁽²⁾; Newcorn N/a, J.H. ⁽³⁾; Harpin N/a, V. ⁽⁴⁾; Robertson N/a, B. ⁽⁵⁾; Sikirica N/a, V. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Unidad de salud mental infantil y adolescente, Hospital Universitario Mútua de Terrassa, UETD, Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, España, Barcelona; ⁽²⁾ Departamento de psiquiatría infantil y adolescente, Universidad Johannes Gutenberg-Mainz, Alemania, Mainz; ⁽³⁾ Departamento de psiquiatría, Escuela de Medicina Icahn del Mount Sinai, Nueva York, NY, EE. UU, New York; ⁽⁴⁾ Centro infantil Ryegate, Sheffield, Reino Unido, Sheffield; ⁽⁵⁾ Shire, Wayne, PA, EE. UU., Wayne.

Objetivo

Evaluar la eficacia de la guanfacina de liberación prolongada (GXR) en pacientes con trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) con o sin tratamiento previo de metilfenidato (MPH).

Métodos

En el estudio SPD503-316 se incluyeron niños (6–12 años) y adolescentes (13–17 años) con una puntuación en la ADHD Rating Scale IV (ADHD-RS-IV) ≥ 32 y una puntuación en la Escala de Impresión Clínica Global (CGI) ≥ 4 . Los pacientes se aleatorizaron (1:1:1) con dosis ajustadas de GXR, atomoxetina (ATX) o placebo durante 10 semanas (niños) o 13 semanas (adolescentes).

Resultados

142 de 337 (42,1%) pacientes fueron tratados previamente con MPH. Los cambios medios en los mínimos cuadrados (MC) ajustado por placebo (IC 95%) desde la visita inicial hasta la final (endpoint) en la puntuación final de la ADHD-RS-IV fueron: en el grupo tratado con GXR: sin MPH previo (n=60), -7,562 (-11,819, -3,304); con MPH previo (n=45), -9,822 (-14,554, -5,090). Para ATX fue: sin MPH previo (n=58), -5,048 (-9,362, -0,735); con MPH previo (n=48), -1,787 (-6,456, 2,881). Los análisis de los pacientes respondedores se mostrarán para todos los subgrupos, así como los resultados de un estudio de eficacia a largo plazo (SPD503-315).

Conclusión

La GXR mejoró los síntomas del TDAH en niños y adolescentes, independientemente de si habían recibido tratamiento previo con MPH o no.

Estudio financiado por Shire Development LLC.



PO 056

DÉFICIT DE ATENCIÓN EN LA EPILEPSIA IDIOPÁTICA: DESCRIPCIÓN DE UNA MUESTRA EN UN HOSPITAL COMARCAL

Medina Martínez, I.⁽¹⁾; Cuevas Cervera, J.L.⁽²⁾; García Jimenez, E.⁽²⁾; Munguira Aguado, P.⁽²⁾; Leon Asensio, A.⁽²⁾; Cózar Olmo, J.A.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital San Agustín, Linares; ⁽²⁾ Hospital San Agustín, Linares.

Introducción:

La asociación TDAH /epilepsia está descrita en epilepsias sintomáticas pero también en epilepsias idiopáticas como EBI-R, ausencias y epilepsias de lóbulo frontal. El control de las crisis y los fármacos pueden influir en su aparición; sin embargo, estudios recientes muestran problemas de atención visual/verbal sostenida presentes previo inicio de crisis y tras su control, por lo que podrían concurrir como entidades comórbidas.

Objetivo:

Analizar las dificultades escolares encontradas en evaluaciones neuropsicológicas de nuestros pacientes con epilepsias idiopáticas.

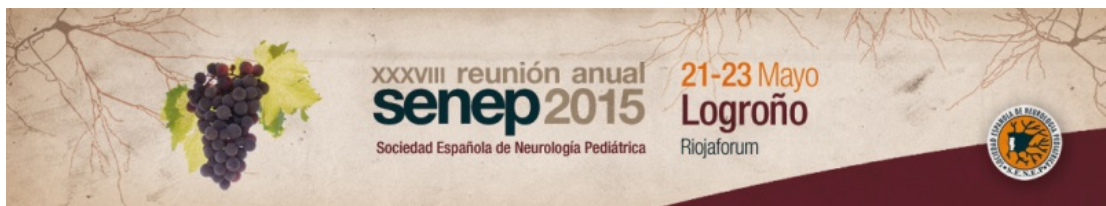
Material y métodos:

Revisión descriptiva de la evaluación neuropsicológica en pacientes con epilepsia idiopática con edades 6-14 años entre 2009-2014 en un hospital comarcal. Dichas evaluaciones son emitidas previas a inicio de crisis o tras su estabilización. Se recogen: edad, sexo, inicio de las crisis, control de las mismas, antiepilépticos, problemas neuropsiquiátricos coexistentes. **Resultados:** 28 pacientes: 17 epilepsia rolándica, 5 epilepsia ausencia, 4 epilepsia CTGC y 2 epilepsia mioclónica juvenil. Control completo de crisis en 25.

Las evaluaciones cognitivas coinciden en déficit atención verbal y visual sostenida en el 42% de EBI-R, en epilepsia con CGTC: 25% y epilepsia mioclónica juvenil: 50%. De las ausencias, un Síndrome de Jeavons presenta déficit de atención sostenida, memoria y razonamiento perceptivo.

Conclusiones:

A pesar de nuestra muestra reducida, encontramos datos similares a los recogidos en la literatura. Síntomas TDAH de predominio inatento aparecen más frecuentemente que la presentación combinada, encontrando más problemas de atención sostenida que selectiva o dividida. La identificación temprana de esta comorbilidad constituye un reto para la planificación del tratamiento global de estos niños.



PO 057

EVOLUCIÓN DEL CAMBIO EN LA ESTRATEGIA TERAPÉUTICA ANTE LA RESPUESTA INADECUADA DEL TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO PARA EL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH): CALIDAD DE VIDA (DATOS PRELIMINARES)

Julve Chover, N.⁽¹⁾; Téllez De Meneses, M.⁽²⁾; Pitarch Castellano, I.⁽²⁾; Barbero Aguirre, P.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital 9 de Octubre, Valencia; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital La Fe, Valencia.

Introducción

El arsenal terapéutico para el TDAH lo conforman los estimulantes y no estimulantes. La elección farmacológica dependerá de las características concretas del paciente. En ocasiones existe una respuesta inadecuada a la medicación. La Lisdexanfetamina dimesilato (LDX) es un nuevo profármaco estimulante eficaz en el control sintomático del TDAH.

Objetivos

Evaluar la evolución de la calidad de vida y control sintomático, ante respuesta inadecuada al tratamiento con cambio en la estrategia terapéutica a LDX.

Métodos

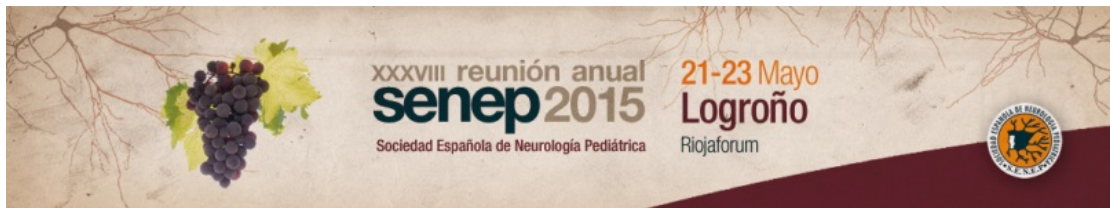
Estudio observacional prospectivo en el centro de referencia. Se consideró respuesta inadecuada cuando los pacientes estaban en combinación con diferentes formulaciones de metilfenidato (MPH) o control sintomático inadecuado. El control sintomático se evaluó con la escala de valoración para el TDAH (ADHD-RS) y la calidad de vida con la escala KINDL [niños (KINDL-N) y padres (KINDL-P)]. Los eventos adversos y evolución académica fueron recogidos.

Resultados

23 pacientes cumplieron criterios de inclusión. Datos demográficos [media (desviación estándar)]: edad 13(3,1) años, peso 47,4(15,4) kg. Seguimiento 137-días(54,9). Medicación previa antes de cambio: combinación de 3 MPHs (14%), 2 MPHs (43%) y uno (43%). De los cuales: MPH-OROS (38,46%), MPH liberación modificada 50/50 (33%) y liberación inmediata (28%). LDX dosis basal – seguimiento: 30mg (100%)-[30mg (91%)/ 50mg (9%)]. ADHD-RS, KINDL-P, KINDL-N basal – seguimiento respectivamente fueron: 42,2(7,2)-25,1(12,4) $p<0,001$, 70(4,6)-73(3,8) $p=0,7$, 71(5,4)-72,8(3,7) $p=0,8$. El 52,1% presentaron mejoría académica. El perfil de seguridad coincidió con del resto de los estimulantes.

Conclusiones

El cambio a LDX mostró una mejora sintomática significativa con un impacto favorable en la evolución escolar y calidad vida.



PO 058

EVALUACION DE LA MEMORIA DE TRABAJO, SEMÁNTICA Y VISUAL EN NIÑOS CON PROBLEMAS DE APRENDIZAJE

Layne Rubio, C. ⁽¹⁾; Fernandez Alcantara, M. ⁽²⁾; Gonzalez Ramirez, A.R. ⁽³⁾; Salvatierra Cuenca, M.T. ⁽⁴⁾; Correa Delgado, C. ⁽⁴⁾; Robles Vizcaino, C. ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario San Cecilio, Granada; ⁽²⁾ Universidad de Granada, Granada; ⁽³⁾ FIBAO, Granada; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario San Cecilio, Granada.

OBJETIVO:

Estudiar diferentes tipos de memoria en niños con dificultades de aprendizaje.

MATERIAL Y MÉTODO:

Evaluados 340 niños de edades entre 7 y 14 años. 201 del grupo con dificultades de aprendizaje y 139 del grupo control.

La evaluación neuropsicológica incluyó:

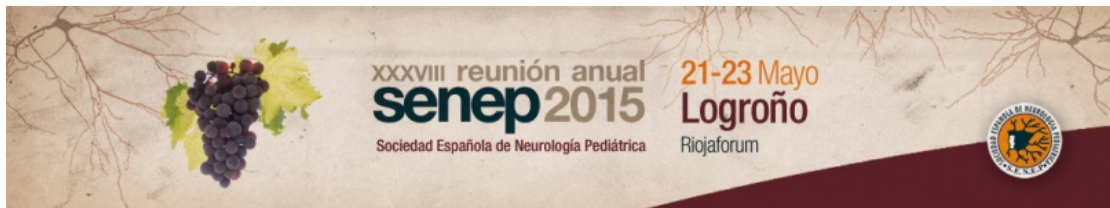
- Memoria de trabajo: Letras y Números (batería WISC IV) y FAS.
- Memoria visual: Figura compleja de Rey y Prueba de memoria visual utilizando imágenes de la batería Snodgrass- Memoria semántica: Test de Aprendizaje Verbal España-Complutense (TAVECI)

RESULTADOS:

Se realizaron pruebas t de Student para evaluar las diferencias entre grupos, encontrando diferencias significativas ($p < .05$) para todas las pruebas de memoria del grupo de estudio en relación al grupo control. Las pruebas de memoria visual mostraron diferencias significativas en función de la edad para el grupo con dificultades de aprendizaje, mientras que no fue así en memoria semántica y de trabajo. Respecto a las pruebas utilizadas, se observaron correlaciones significativas entre aquellas que evaluaban el mismo dominio: Letras y Números y FAS (memoria de trabajo) y Rey y Snodgrass (memoria semántica) ($p < .05$ en ambos casos).

CONCLUSIONES:

Los niños con dificultades de aprendizaje mostraron peor rendimiento en los tres tipos de memoria evaluados en relación al grupo control. Se pone de manifiesto la posible influencia de la edad. Se observó alta correlación entre las pruebas utilizadas en cada uno de los tipos de memoria.



PO 059

RELACIÓN DEL COMPONENTE COGNITIVO P300 CON LOS RESULTADOS EN WISC-IV EN NIÑOS CON TDAH

Mulas Delgado, F.; Roca Rodriguez, P.; Ortiz Sánchez, P.; Gandía Benetó, R..
Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica INVANEP, VALENCIA

Introducción.

Se ha puesto de manifiesto una disminución de la amplitud y un incremento de la latencia de aparición del P300 en los niños con TDAH, en comparación con niños sin TDAH (Banaschewski y Brandeis, 2007) y se ha mostrado además su relación con diversas áreas del funcionamiento ejecutivo en pacientes con TDAH (Johnstone, Barry y Clarke, 2013). OBJETIVOS. Analizar la correlación entre la latencia y amplitud del componente P300 y los resultados en las subescalas del WISC-IV.

Material y Método.

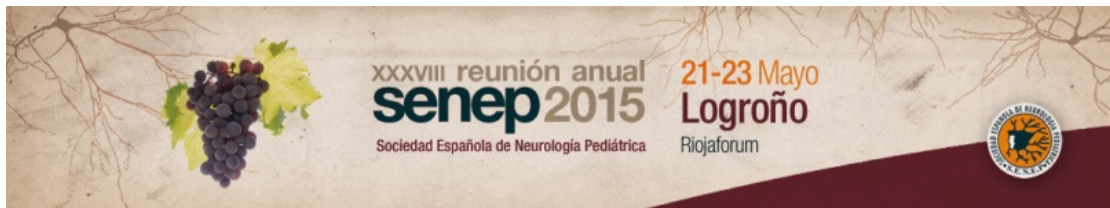
136 niños con TDAH (de 6 a 12, media=8,94; 72,1% varones, 27,8% niñas; 52,2% TDAH-C, 47,8% TDAH-I). Se registró y analizó el componente P300 en Fz-Cz-Pz mediante paradigma *oddball*, estableciendo latencia en milisegundos y amplitud en μ voltios. Se procesaron los resultados en subescalas del WISC-IV: Comprensión Verbal, Razonamiento Perceptivo, Memoria de Trabajo y Velocidad de Procesamiento. Se realizó un análisis de correlaciones bivariadas.

Resultados.

Se hallaron correlaciones positivas significativas entre la latencia en Cz ($p<,01$) y Pz ($p<,05$) y las subescalas del WISC-IV. También entre la amplitud en Cz y las subescalas MT y VP, y la amplitud en Pz y las cuatro subescalas ($p<,05$). El CI total no mostró correlaciones significativas con el P300.

Conclusiones.

Nuestros resultados muestran una asociación entre el componente P300 en Cz y Pz y las puntuaciones en las subescalas del WISC-IV. En nuestra muestra de niños con TDAH, mayores latencias y mayores amplitudes del componente se asociaron a mejores puntuaciones en WISC-IV. Es necesario ampliar la muestra e instrumentos para aclarar la relación.



PO 060

DIETA CETOGÉNICA COMO OPCIÓN TERAPÉUTICA EN LA EPILEPSIA REFRACTARIA

Gorria Redondo, N.⁽¹⁾; Angulo García, M.L.⁽²⁾; Conejo Moreno, D.⁽³⁾; Hortigüela Saeta, M.M.⁽³⁾; Puente Ubierna, L.⁽²⁾; Aja García, G.⁽²⁾; Parejo Díaz, P.⁽³⁾; Gómez Díaz, L.⁽²⁾; Valencia Ramos, J.⁽³⁾; Fernández De Valderrama Rodríguez, A.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Burgos, Burgos; ⁽²⁾ Hospital Universitario de Burgos, Burgos;

⁽³⁾ Hospital Universitario Burgos, Burgos.

Introducción:

La epilepsia refractaria es aquella en la que persiste un mal control de las crisis a pesar del tratamiento anticonvulsionante. La dieta cetogénica es una opción terapéutica en las epilepsias resistentes al tratamiento con fármacos antiepilépticos.

Objetivos:

Evaluar tolerancia, efectos secundarios, satisfacción general y respuesta al tratamiento en pacientes que han sido tratados con dieta cetogénica.

Material y método:

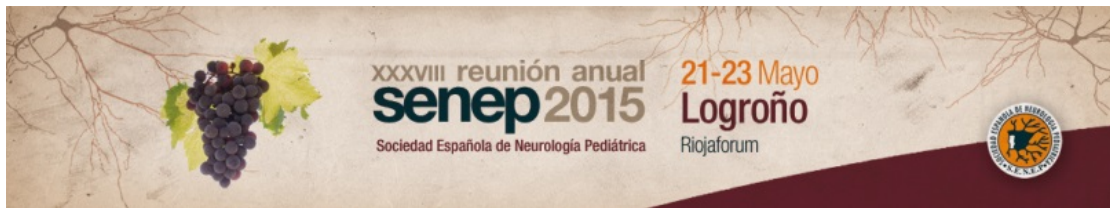
Se revisaron de manera retrospectiva las historias clínicas de 7 pacientes en seguimiento en nuestro centro por epilepsia refractaria que utilizaron como tratamiento complementario la dieta cetogénica.

Resultados:

Cinco pacientes tuvieron una respuesta positiva al tratamiento (71%), tres de ellos con una reducción de más del 75 % y sin que ninguno de ellos empeorara. La etiología que precisó el uso de esta terapia fue genético-cromosómica en el 71 % (siendo la causa más frecuente el síndrome de Dravet) y sintomático en el 29% de los casos. En tres de ellos (42%) ocurrieron efectos secundarios leves, pero ninguno fue la causa de finalizar el tratamiento.

Conclusiones:

La DC puede considerarse de forma cada vez más precoz, como un tratamiento válido en la epilepsia refractaria dada la buena respuesta y sus bajos efectos secundarios, pudiendo evitar opciones terapéuticas más agresivas.



PO 061

VIDEO-EEG ICTAL EN DOS PACIENTES CON EPILEPSIA REFLEJA POR AGUA CALIENTE

Mosquera Gorostidi, A. ⁽¹⁾; Azcona Ganuza, G. ⁽²⁾; Justo Ranera, A. ⁽³⁾; García De Gurtubay, I. ⁽²⁾; Aguilera Albasa, S. ⁽³⁾; Yoldi Petri, M.E. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Departamento de Neuropediatría. Servicio de Pediatría, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽²⁾ Servicio de Neurofisiología, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽³⁾ Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona.

Introducción:

Las crisis ocasionadas por el agua caliente son excepcionales. Se presentan dos pacientes con crisis compatibles con epilepsia por agua caliente, junto con video-EEG ictal.

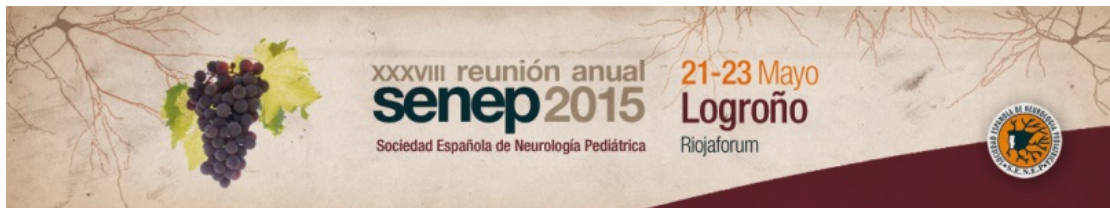
Caso clínico:

Ambos niños, de 13 meses y sin antecedentes previos, presentaban episodios de palidez, cianosis perioral, hipotonía y pérdida de conocimiento de minutos de duración durante el baño. El estudio cardiológico, la RM cerebral y el trazado del EEG basal, en vigilia y sueño, fueron en ambos normales. Se realizó prueba de provocación con una bañera, con registro de video-EEG simultáneo. Diferentes estímulos (auditivos, táctil, agua fría) no provocaron las crisis, pero sí el estímulo del agua caliente sobre la cabeza y el cuello: en el primer caso, y después del estímulo táctil con una esponja sobre la cara, la crisis se inició con cianosis perioral seguido de caída de cabeza, constatándose cambio brusco en el EEG al mismo tiempo (ondas lentas bitemporales, con generalización secundaria). En el segundo caso la crisis se inició con mirada fija e hipoactividad, correlacionado con un cambio brusco en el EEG (ritmo a 4Hz hipervoltado bitemporal durante 10 segundos, con posterior normalización súbita).

Actualmente permanecen asintomáticos en tratamiento con valproato y con cambios en el modo del baño.

Conclusiones:

La epilepsia por agua caliente es una forma infrecuente de epilepsia refleja, donde el estímulo precipitante es complejo, en ocasiones precisando estímulo táctil y térmico simultáneamente. El mecanismo fisiopatológico es desconocido. El pronóstico es favorable, dada la buena respuesta al tratamiento farmacológico y la tendencia a la remisión espontánea.



PO 062

2 CASOS DE ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA DE INICIO PRECOZ ASOCIADOS A MUTACIONES EN EL GEN STXBP1

Fuertes Rodrigo, C. ⁽¹⁾; Fernando Martínez, R. ⁽¹⁾; Miramar Gallart, M.D. ⁽²⁾; Izquierdo Álvarez, S. ⁽²⁾; Rodríguez Valle, A. ⁽²⁾; López Lafuente, A. ⁽¹⁾; Monge Galindo, L. ⁽¹⁾; Peña Segura, J.L. ⁽¹⁾; López Pisón, F.J. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Genética, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción

Los estudios genéticos: arrayCGH, paneles de secuenciación masiva y estudios de exoma están revolucionando el estudio de las encefalopatías epilépticas de inicio precoz. Se presentan 2 casos de mutaciones en el gen STXBP1 identificados por paneles de secuenciación masiva.

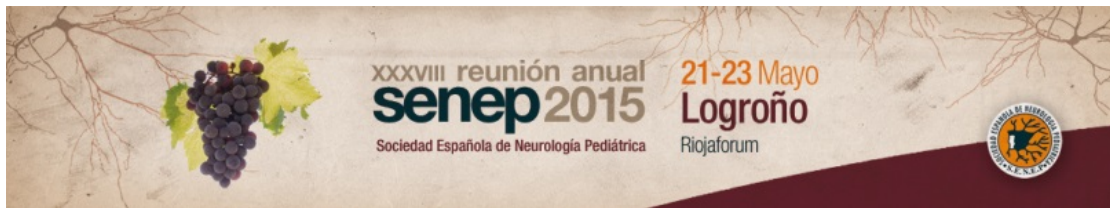
Casos clínicos

Niño de 12 años. Inicia a los 2 meses crisis de enrojecimiento facial, mirada fija e hipertonia generalizada, en ocasiones cianosis facial y chupeteo, de hasta 2 minutos. Crisis repetidas en días sucesivos con intervalos libres de crisis de hasta varias semanas. Exploración, desarrollo psicomotor y EEG intercríticos en vigilia y sueño inicialmente normales. A los 8 meses inicia espasmos en flexión y EEG hipsarrítmico, empeoramiento del contacto y estancamiento del desarrollo. En la actualidad: ausencia de marcha autónoma y lenguaje, estereotipias manuales y crisis de hipotonía nocturnas. Estudios normales o inespecíficos salvo mutación de novo en el gen STXBP1 c.1651C>T.

Niña de 8 años. A los 19 días de vida inicia crisis, hasta 5 al día de segundos de duración de sacudidas de brazos, inicialmente durante el sueño y luego en vigilia, que cedieron a los 3 meses con Vigabatrina. Sin crisis y sin tratamiento de los 3 a los 6 años, que inició crisis nocturnas que persisten. Actualmente: ausencia de marcha autónoma y lenguaje y estereotipias manuales. Estudios, incluidos EEG intercríticos, normales o inespecíficos salvo mutación de novo en el gen STXBP1 c.429+1G>A.

Conclusiones

Estamos en proceso de aprendizaje de estas mutaciones y su relación con el fenotipo, lo que mejorará su conocimiento y manejo.



PO 063

TITULO: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y ETIOLÓGICAS DEL ESTATUS EPILÉPTICO PEDIÁTRICO EN UNA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS

Díaz Díaz, J. ⁽¹⁾; López Gómez, P. ⁽²⁾; Berenguer Potenciano, M. ⁽³⁾; Villora Morcillo, N. ⁽³⁾; Nuñez Enamorado, N. ⁽⁴⁾; Simón De Las Heras, R. ⁽⁵⁾; Camacho Salas, A. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Hospital Severo Ochoa, Madrid; ⁽²⁾ Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Doce de Octubre, Madrid; ⁽³⁾ Pediatría, Hospital Doce de Octubre, Madrid; ⁽⁴⁾ Neurología Pediátrica, Hospital Doce de Octubre, Madrid; ⁽⁵⁾ Neurología pediátrica, Hospital Doce de Octubre, Madrid.

INTRODUCCIÓN:

El estatus epiléptico es una urgencia médica que requiere un diagnóstico y tratamiento precoz para disminuir la duración del mismo y la morbilidad.

OBJETIVOS:

Analizar las características de los pacientes con estatus epilépticos en una unidad de cuidados intensivos pediátricos en un hospital terciario.

PACIENTES Y MÉTODO:

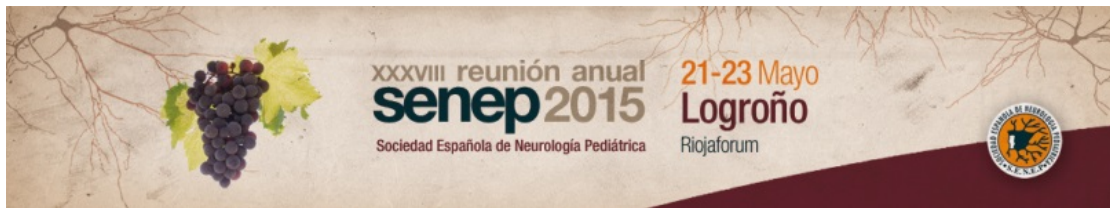
Estudio descriptivo retrospectivo de todos los pacientes de 0 a 15 años ingresados desde Enero de 2006 a Diciembre de 2013 en una unidad de cuidados intensivos pediátricos con estatus epiléptico.

RESULTADOS:

Se recogieron 198 casos, 110 niños y 88 niñas. La edad media fue 3,5 años. El 55% de los pacientes tenían patología neurológica de base siendo las más frecuentes las patologías genéticas (31%), las malformaciones del SNC (20%) y las enfermedades metabólicas (13%). Por otro lado, en el 51% de los casos, el estatus se presentó como primera crisis. El 65% se presentaron como un estatus generalizado, 30% parcial y 1,5% no convulsivo. La causa más frecuente de estatus en pacientes sin patología neurológica fue el estatus febril. En pacientes con patología neurológica también fue la fiebre el factor desencadenante del estatus más frecuente (44%).

CONCLUSIONES:

El estatus epiléptico es una emergencia médica que se presenta con mayor frecuencia en pacientes con patología neurológica previa. Es importante remarcar que en más de la mitad de los casos el estatus ocurrió en el contexto de la primera crisis. El estatus febril continua siendo la causa más frecuente de estatus.



PO 064

ENCEFALOPATIA INDUCIDA POR VALPROATO

Chávez López, E.K. ⁽¹⁾; Raspall Chaure, M. ⁽¹⁾; Lainez Samper, E. ⁽²⁾; Cruz Tapia, L.A. ⁽¹⁾; Gómez García De La Banda, M. ⁽¹⁾; Felipe Rucían, A. ⁽³⁾; Tormos Muñoz, M.A. ⁽²⁾; Macaya Ruiz, A. ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Neurología Pediátrica, Hospital Vall D'Hebron, Neurología Pediátrica ; ⁽²⁾ Hospital Vall D'Hebron, Electroencefalograma ; ⁽³⁾ Neurología Pediátrica, Hospital Vall D'Hebron, Neurología Pediátrica ; ⁽⁴⁾ Neurología Pediátrica, Hospital Vall D'Hebron, Neurología Pediátrica .

Introducción.

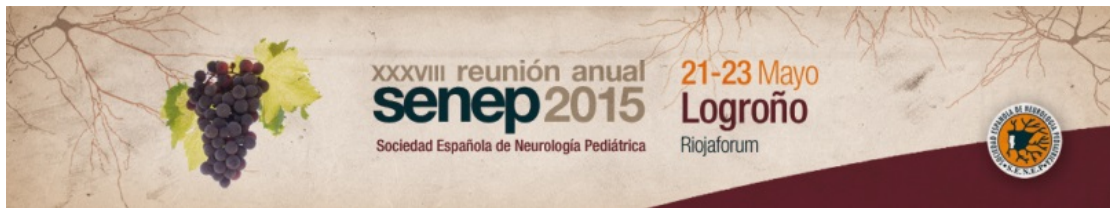
La encefalopatía inducida por valproato (EV) es una complicación infrecuente pero potencialmente grave clásicamente asociada a hiperamonemia y/o disfunción hepática. Presentamos un paciente con EV en quien no se observó hiperamonemia hasta semanas después de instaurarse la encefalopatía.

Caso Clínico.

Paciente de 8 años afecto de síndrome de Dravet que ingresa por somnolencia muy marcada y pérdida de peso de 1 semana de evolución. Buen control de crisis los últimos 2 meses sin cambios recientes en el tratamiento, que incluye valproato, levetiracetam, estiripentol y clobazam. La analítica general al ingreso, incluido amonio, niveles de valproato y función hepática es normal. El EEG muestra anomalías epileptiformes multifocales y un marcado enlentecimiento del trazado de base. Se reducen las dosis de estiripentol y clobazam sin mejoría; tras una semana de ingreso y repetidos controles analíticos normales, se objetiva hiperamonemia de 293 mmol/L. Con la sospecha de EV se retira valproato y se administran carnitina y fenilbutirato con rápida resolución de la sintomatología y normalización de la amoniemia y del trazado de base del EEG.

Conclusiones.

Se debe considerar la EV en pacientes bajo tratamiento con valproato que presentan encefalopatía no filiada. La EV puede aparecer años después de iniciar el tratamiento y sin datos analíticos que la sugieran en cuyo caso será necesario un alto índice de sospecha para proceder a la retirada del fármaco.



PO 065

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO EN ESCLEROSIS MESIAL TEMPORAL

Jiménez Marina, L. ⁽¹⁾; Pintado Muñoz, M. ⁽¹⁾; Reyes Martín, A. ⁽²⁾; González Santiago, P. ⁽²⁾; Retamosa Rodríguez, M. ⁽³⁾; Gómez Carrasco, J.Á. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽³⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario de Torrejón, Torrejón de Ardoz.

Introducción:

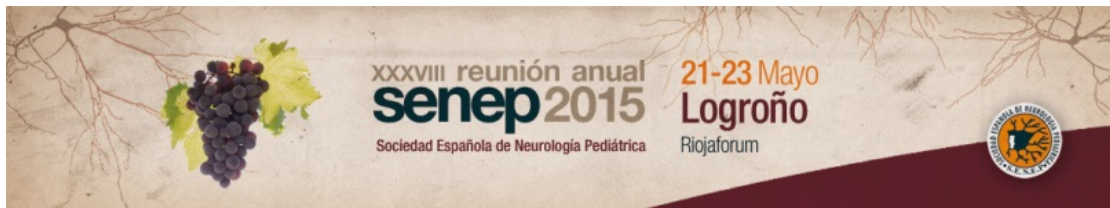
La epilepsia temporal medial con esclerosis del hipocampo se caracteriza por despoblación neuronal y gliosis en hipocampo y estructuras adyacentes. Suele presentarse como crisis parcial compleja precedida de aura. Existe una elevada tasa de refractariedad farmacológica, por lo que la cirugía en muchos casos es el tratamiento de elección.

Caso clínico:

Niño de 5 años en seguimiento desde los 6 meses, momento en el que presentó crisis febril atípica con paresia de Todd derecha, con electroencefalograma que sugiere alteración focal y resonancia cerebral normal. A los 11 meses se inicia tratamiento por aparición de nuevas crisis no febriles con rigidez generalizada y desconexión del medio. Permanece asintomático un año, hasta los dos años, momento en que comienza con crisis parciales con aura (epigastralgia) y aparición posterior de lenguaje ictal, cambios expresivos faciales, mirada fija, temblor de miembro superior derecho, paresia de dicho miembro y automatismos con recuperación en pocos minutos. Se intentan distintas pautas farmacológicas con fracaso. Se repite resonancia cerebral diagnosticándose de esclerosis mesial del lóbulo temporal izquierdo. Tras valoración neuroquirúrgica se realiza lobectomía temporal y amigdalohipocampectomía. En la actualidad presenta desaparición de las crisis sin presentar aparentes secuelas postquirúrgicas.

Conclusiones:

Como en nuestro paciente, es importante valorar el tratamiento quirúrgico en caso de refractariedad farmacológica ya que éste presenta una tasa de respuesta elevada. Además, señalar en nuestro caso el antecedente de crisis febril atípica dado que, según la literatura, éste podría haber originado una agresión cerebral precoz contribuyendo así en la historia natural de la enfermedad.



PO 066

EPILEPSIA REFLEJA SENSIBLE A PATRONES. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Fernando Martínez, R.⁽¹⁾; Fuertes Rodrigo, C.⁽²⁾; Monge Galindo, L.⁽²⁾; Lopez Lafuente, A.⁽²⁾; Peña Segura, J.L.⁽²⁾; Lopez Pison, J.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción.

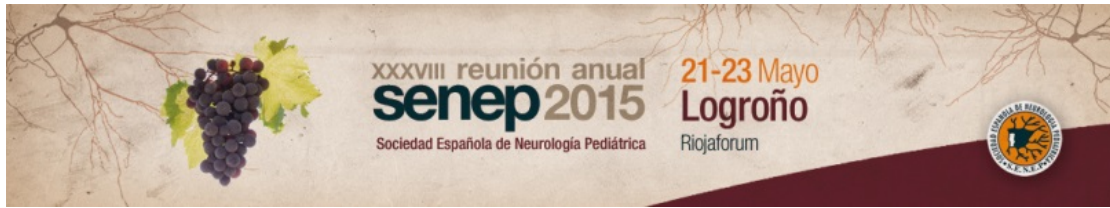
La epilepsia sensible a patrones (*pattern-sensitive epilepsy*) es un subtipo de epilepsia refleja inducida por estímulo visual. Presentamos un caso de inicio precoz.

Caso.

Niño de 2 años con retraso psicomotor y trastorno del espectro autista no filiado. Los padres refieren que “se engancha” con las mosquiteras y busca figuras con patrones geométricos “rejilla/cuadrícula” (altavoces, campana de cocina). Tras fijar la mirada, realiza crisis de desconexión, inclinación cefálica y parpadeo, sonriendo al finalizar. Duración 1-2 minutos, 3-4 veces/día. Se acerca mucho a la televisión, sin relacionarlo con crisis. No refieren crisis espontáneas. EEG: frecuentes paroxismos punta-onda generalizados de corta duración sin traducción clínica. Al ponerle la rejilla que tienen en casa presentas repetidas, cada 3-4 segundos, descargas de punta onda generalizada acompañadas de parpadeo y mirada perdida, que ceden al quitarle la rejilla (**VIDEO**). Se diagnostica de epilepsia refleja fotogénica desencadenada por estímulos visuales en patrón geométrico (pattern). Se explican recomendaciones preventivas, muy difíciles de cumplir, e inicia tratamiento con ácido valproico, con mejoría parcial.

Discusión.

Se trata de un caso de epilepsia refleja fotogénica en la que el paciente sólo presenta crisis con estímulo visual: los patrones en rejilla. Son epilepsias de inicio en la infancia, componente genético y habitualmente generalizadas. Es frecuente que los pacientes se autoinduzcan las crisis. Evitar los estímulos y el valproico son el tratamiento de elección. Aunque suelen tener buen pronóstico, la no buena respuesta al valproico y la evidencia previa de encefalopatía ensombrecen el pronóstico de su desarrollo y de la epilepsia.



PO 067

EPILEPSIA BENIGNA DE LA INFANCIA CON CRISIS GENERALIZADAS TÓNICO-CLÓNICAS

Gárriz Luis, M.⁽¹⁾; Crespo Eguílaz, N.⁽²⁾; Sánchez-Carpintero Abad, R.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ⁽²⁾ Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

INTRODUCCIÓN:

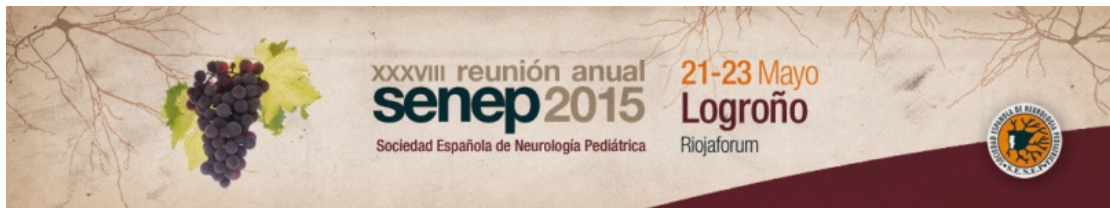
La clasificación de las epilepsias de la LICE de 1989, contempla dentro de las epilepsias generalizadas idiopáticas un epígrafe de “otras epilepsias generalizadas idiopáticas”. Presentamos cuatro pacientes con un tipo de epilepsia que se podría clasificar en este epígrafe con objeto de valorar si presentan características comunes que justifiquen la descripción de un tipo específico de epilepsia.

CASOS CLÍNICOS:

Cuatro pacientes con crisis generalizadas clónicas, de inicio en torno a los 3 años en 3 pacientes y uno a las 3 semanas de vida. En todos se controlaron las crisis con el primer fármaco ensayado (en dos con Ácido valproico y en dos con Levetiracetam). Todos han tenido un desarrollo psicomotor normal. Los electroencefalogramas en su mayoría mostraban actividad epileptiforme generalizada e irregular, siendo normal en alguno de los casos. Un paciente tuvo estatus con niveles infraterapéuticos y se mantuvo el tratamiento 7 años, se retiró y actualmente lleva 8 meses sin medicación y 6 años sin crisis. Otro recurrió en un intento de retirada tras pasar 3 años sin crisis, manteniéndose aún con tratamiento, tras 2 años sin crisis. El tercer paciente ha llevado tratamiento durante 2 años hasta hace 5 meses, y lleva 2 años sin crisis. El último paciente lleva 8 años sin recaer, habiendo retirado la medicación tras 3 años sin crisis.

CONCLUSIÓN:

Es posible detectar un grupo de niños con crisis generalizadas clónicas, grafoelementos epileptiformes generalizados, de buena respuesta al tratamiento antiepiléptico y con buen desarrollo cognitivo.



PO 068

SINDROME DE JUBERG-HELLEMAN O EPILEPSIA RESTRINGIDA A NIÑAS CON O SIN RETRASO MENTAL.A PROPÓSITO DE UN CASO.

Vaquero Garrido, M. ⁽¹⁾; Farfan Orte, T. ⁽²⁾; Marivi Alvarez, P. ⁽¹⁾; Poch Orive, M.L. ⁽²⁾; García Oguiza, A. ⁽³⁾; Barroso Ramos De La Paz, E. ⁽⁴⁾; García Fernández, L. ⁽³⁾; Sánchez Puentes, J.M. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Clínica Viamed- Hsp San Pedro, Logroño; ⁽²⁾ Hospital San Pedro, Logroño; ⁽³⁾ Hospital San Pedro, Logroño; ⁽⁴⁾ Centro investigación genética Riojasalud, Logroño.

INTRODUCCIÓN:

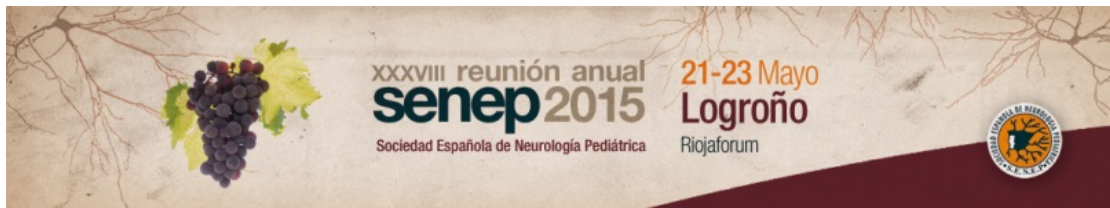
EFMR (Epilepsy Female with Mental Retardation), descrita en 1979 fue catalogada como Epilepsia idiopática en 2008. Herencia autosómica dominante ligada al X con varones portadores, manifestándose casi exclusivamente en mujeres. Causada por la mutación del gen PCDH (alteración de Protochadherina 19) error de adhesión intercelular dependiente del Calcio. Clínicamente convulsiones febriles-postvacunales en cadena las primeras etapas de la vida. Suele asociar retraso mental y otros trastornos del desarrollo. Los FAES existentes controlan la mayoría de las crisis, habiendo en las formas graves alta tasa de farmacorresistencia.

CASO CLÍNICO:

Lactante de 4 meses con pérdidas de conciencia y rigidez generalizada, hasta 20 episodios diarios coincidiendo con fiebre. Primera hija de padres no consanguíneos, madre con crisis del lactante y durante la adolescencia. Embarazo controlado, parto mediante cesarea por presentación podálica, RNAPAE, dos hermanos varones sanos, desarrollo psicomotor normal hasta los 6 meses, estancamiento posterior que precisó Atención Temprana. Desde la primera crisis sucesivos episodios convulsivos, tres de ellos estatus. Mal control farmacológico desde el inicio. Desarrollo motor aceptable, problemática cognitiva y conductual importante. Analítica, estudio metabólico, RMN craneal, cariotipo, estudio genético de Angellman, Rett y Dravet (SNC1A) sin alteraciones, EEGs objetivan focos epileptiformes aislados de predominio derecho con actividad de fondo lentificada. Posteriormente se detecta mutación del gen PCDH19.

CONCLUSIONES:

Debe sospecharse ante niñas con crisis febriles plus en racimos SNC1A negativo, valorar casos femeninos familiares. En ocasiones mutación de novo, en ocasiones madres con fenotipo leve transmiten la enfermedad. Gran variabilidad fenotípica y asociación con retraso mental y del desarrollo.



PO 069

USO DE ESTIMULADOR DEL NERVIOS VAGO EN ESTATUS EPILEPTICUS REFRACTARIO EN NIÑOS.

Laña Ruiz, B.; Garriz Luis, M.; Vélez Galarraga, M.D.R.; Urrestarazu Bolumburu, E.; Sánchez-Carpintero Abad, R..

Cínica Universidad de Navarra, Pamplona

Introducción:

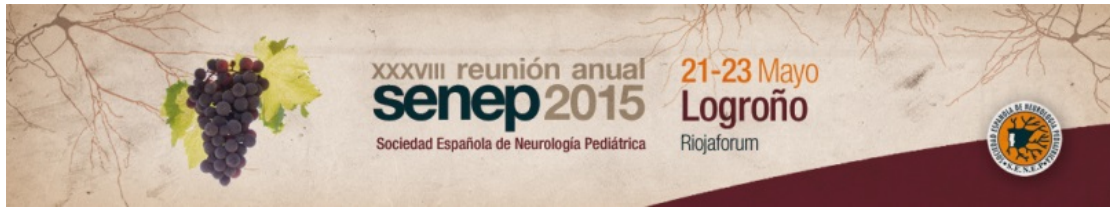
El estimulador del nervio vago (VNS) es una opción terapéutica en pacientes con epilepsia farmacorresistente. Se ha empleado con éxito en adultos con estatus epilepticus, pero existe poca experiencia en niños. Presentamos un caso de control de estatus refractario en una niña tras implantación.

Caso:

Paciente de 10 años con epilepsia mioclono-astática, bajo tratamiento con valproico, levetiracetam y etosuximida. En el contexto de retirada del valproico acude a urgencias por presentar crisis tónicas leves subintrantes durante 2 horas a pesar de administración de diazepam rectal. A su llegada a urgencias se inicia perfusión continua de valproico, con remisión de las crisis. Tres días después inicia nuevamente crisis tónicas subintrantes asociando desaturaciones de oxígeno. En UCI, bajo monitorización electroencefalográfica, se administran bolus de clonazepam, levetiracetam y perfusión de valproico sin éxito. Finalmente ceden con perfusión de propofol. A las 24 horas presenta un cuadro compatible con síndrome de infusión de propofol, se detiene la infusión y reaparecen las crisis, que desaparecen con perfusión continua de midazolam a altas dosis. En los días siguientes reaparecen las crisis ante los intentos de disminución de dosis de midazolam. Finalmente se lleva a cabo reajuste de fármacos por niveles y se implanta VNS, lográndose retirar la perfusión sin reaparición de las crisis. Trece meses después la paciente se encuentra libre de crisis.

Conclusión:

El VNS es una opción terapéutica a tener en cuenta en estatus epilepticus refractarios, tanto para la resolución del cuadro agudo como en el control posterior de las crisis.



PO 070

MUERTE SÚBITA INESPERADA EN EPILEPSIA TIPO CONVULSIONES FEBRILES PLUS ASOCIADA A MUTACIÓN EN SCN1A NO DESCRITA PREVIAMENTE.

Hedrerá Fernández, A. ⁽¹⁾; Cancho Candela, R. ⁽¹⁾; Garrote Adrados, J.A. ⁽²⁾; Alcalde Martín, C. ⁽¹⁾; Centeno Malfaz, F. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid; ⁽²⁾ Unidad de Genética. Servicio de Análisis Clínicos., Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid.

Introducción:

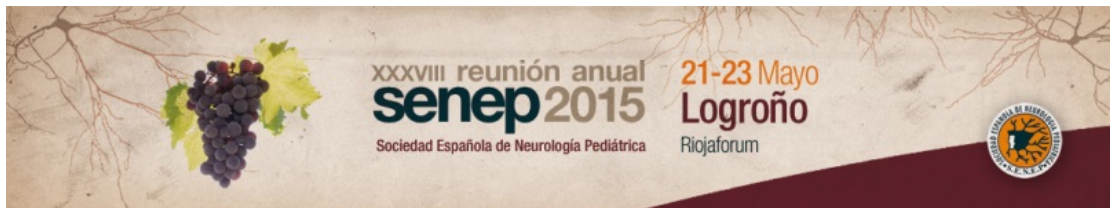
La incidencia de la muerte súbita inesperada en epilepsia (SUDEP, *sudden unexpected death in epilepsy*) es de unos nueve casos por mil pacientes/año; no se conocen las causas subyacentes, aunque se especula con el papel de arritmias cardíacas, miocardiopatía postictal, depresión del sistema nervioso autónomo o insuficiencia respiratoria relacionada con la crisis.

Caso clínico:

Niña que inicia crisis febriles a los 12 meses de vida, inicialmente típicas, con atipicidad posterior (agrupación de crisis, con febrícula) con presentación progresiva a partir de los 3 años de edad de crisis afebriles de semiología diversa, en particular crisis clónicas generalizadas. Recibió tratamiento de modo sucesivo con VPA, combinado de modo sucesivo con LEV y clobazam, consiguiendo control de crisis con biterapia de VPA y TPM. Se procedió a estudio genético del gen SCN1A, hallándose una mutación *de novo* en el gen SCN1A en c.2731 C>T (p.Leu911Phe), no descrita previamente en la literatura. A los 4 años y 4 meses, tras 4 meses libre de crisis, la paciente fallece durante la noche de forma súbita, inesperada y no presenciada, en contexto de cuadro catarral leve afebril. La necropsia no objetivó hallazgos patológicos.

Conclusiones:

Las mutaciones en el gen SCN1A se relacionan con un espectro clínico que va de formas menores (crisis febriles) a cuadros graves (síndrome de Dravet). Ante la nueva descripción de la mutación c.2731 C>T (p.Leu911Phe), aunque no puede concretarse su relación patogénica específica con SUDEP, debe tenerse en cuenta ante una posible detección en futuros pacientes.



PO 071

EL EXTRAÑO CASO DE LA NIÑA A LA QUE LE GUSTABA MIRAR EL SOL

Pintado Muñoz, M. ⁽¹⁾; Jiménez Marina, L. ⁽¹⁾; Reyes Martín, A. ⁽²⁾; González Santiago, P. ⁽²⁾; Retamosa Rodríguez, M. ⁽³⁾; Restán Cediél, T. ⁽¹⁾; Gómez Carrasco, J.Á. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽²⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽³⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Torrejón de Ardoz, Torrejón de Ardoz.

Introducción.

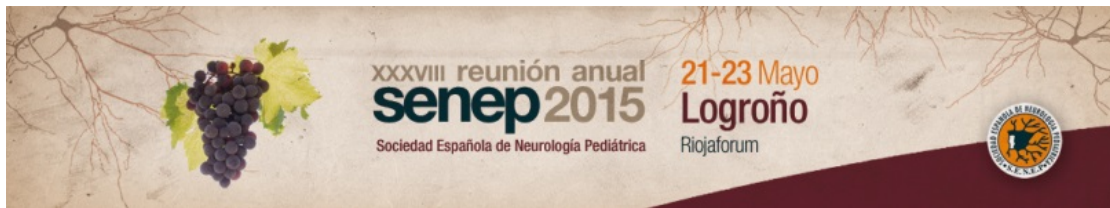
El síndrome de Jeavons se caracteriza por la triada de mioclonías palpebrales inducidas por el cierre de los ojos en ambiente luminoso, electroencefalograma con patrón polipunta-onda generalizada y respuesta fotoparoxística en la estimulación luminosa intermitente. Constituye alrededor del 7% de las epilepsias idiopáticas generalizadas. Presenta una buena respuesta al tratamiento antiepiléptico.

Caso clínico.

Niña de 7 años remitida por sospecha de tics. Presenta desde hace 4 meses búsqueda compulsiva de la exposición luminosa, realizando movimientos repetitivos pasándose la mano de forma horizontal frente a los ojos. Refiere placer al realizar dicha acción. No presenta antecedentes personales de interés. Desarrollo psicomotor normal. Cociente intelectual de 77. Se realiza electroencefalograma que muestra actividad epileptiforme generalizada. Se completa estudio con vídeo-electroencefalograma compatible con síndrome de Jeavons. Resonancia magnética cerebral normal. Se instaura tratamiento con ácido valproico, presentando desde entonces desaparición de las crisis y mejoría del rendimiento escolar.

Conclusiones.

Como en nuestra paciente, se ha descrito la autoinducción de las descargas epilépticas como mecanismo de provocación de sensación placentera. Por este motivo, en estos casos se ha asociado una menor eficacia del tratamiento ante la falta de adhesión. Por otro lado, esta conducta es más frecuente en personas con inteligencia límite aunque, en el resto de pacientes se pueden observar otro tipo de mecanismos de autoprovocación más sutiles como el pestañeo.



PO 072

LAS CALCIFICACIONES DE NEUROCISTICERCOSIS, UN FOCO EPILEPTOGENICO LATENTE

Velez Galarraga, M.D.R. ⁽¹⁾; Medina Castillo, I. ⁽²⁾; Pazmiño Arroba, J. ⁽²⁾; Chávez Valarezo, G. ⁽³⁾; Cárdenas Mera, N. ⁽³⁾; Jarrín Sánchez, S. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Neuropediatría, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ⁽²⁾ Pediatría, Hospital de Niños Roberto Gilbert Elizalde, Guayaquil; ⁽³⁾ Neurología, Hospital de Niños Roberto Gilbert Elizalde, Guayaquil.

Introducción:

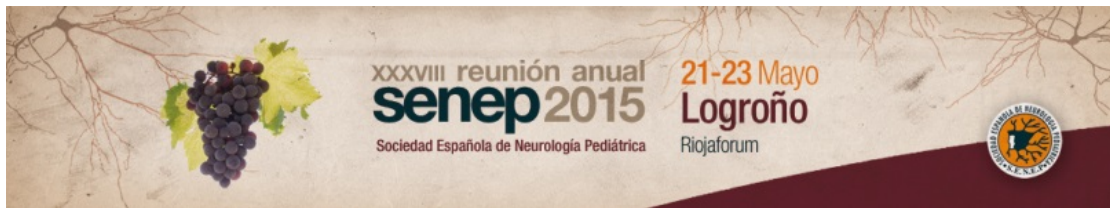
Las calcificaciones de neurocisticercosis (NCC) son la lesión residual de la infestación por la *Taenia solium*. Estas lesiones son el hallazgo radiológico más frecuente de NCC en poblaciones endémicas. Está descrito que las calcificaciones son un importante foco epileptogénico, sin embargo, no todos los pacientes que las poseen desarrollan epilepsia. Es frecuente identificar una zona de edema perilesional alrededor de la calcificación que localiza topográficamente la zona de descarga al momento de la crisis, pero su mecanismo fisiopatológico aún no se conoce con certeza.

Caso clínico:

Describimos dos niños, residentes en Ecuador, de 11 y 12 años, sin antecedentes de epilepsia, que debutaron súbitamente con crisis focales versivas. En ambos, la TC de cerebro reveló una calcificación, con edema perilesional, ubicada en la corteza correspondiente al origen topográfico de la crisis. En la RM realizada 1-2 meses después, no se identificó edema pericalcificación. Ambos casos fueron tratados con antiepilépticos. Un año después, uno de los casos presentó una nueva crisis focal, había suspendido el tratamiento. En la pruebas realizadas se identificaron los mismos hallazgos radiográficos observados tras la primera crisis.

Conclusión:

Las calcificaciones de NCC no son una lesión inactiva sino un foco epileptogénico latente. Se postula que el edema perilesional es una inflamación transitoria como respuesta a la calcificación causada por la liberación periódica de antígenos y/o pérdida de la inmunosupresión. La evolución de estas lesiones en nuestros casos podrían apoyar esta teoría. Reconocer estos hallazgos radiológicos como lesiones de NCC permitirán un manejo de estos pacientes.



PO 073

TRASTORNOS PSIQUIÁTRICOS TRAS TRATAMIENTOS ANTIEPILÉPTICOS EFICACES: ¿NORMALIZACIÓN FORZADA O EFECTO SECUNDARIO?

Martínez González, M. ⁽¹⁾; Soto Insuga, V. ⁽¹⁾; Losada Del Pozo, R. ⁽¹⁾; Rodrigo Moreno, M. ⁽²⁾; González Giráldez, B. ⁽³⁾; Serratosa Fernández, J.M. ⁽³⁾; Carballo Belloso, J.J. ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Fundación Jiménez Díaz, madrid; ⁽²⁾ Pediatría, Hospital Fundación Jiménez Díaz, madrid; ⁽³⁾ Neurología, Hospital Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽⁴⁾ Psiquiatría, Hospital Fundación Jiménez Díaz, madrid.

INTRODUCCIÓN:

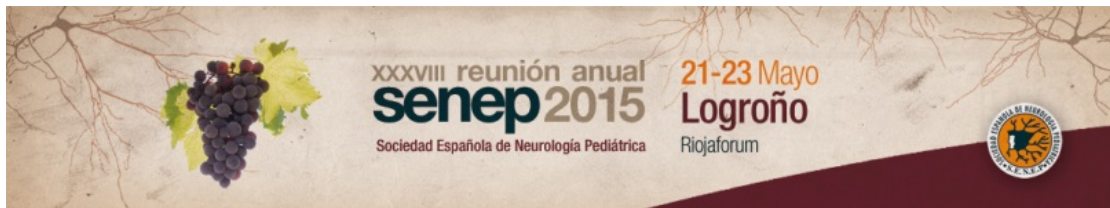
Con frecuencia se producen alteraciones psiquiátricas en pacientes con epilepsia. Entre las causas encontramos: efectos secundarios de fármacos antiepilépticos (FAEs), trastornos conductuales peri-ictales, normalización forzada (síntomas psicóticos al controlar las crisis), comorbilidad, alteraciones sueño, etc; siendo difícil diferenciarlas en muchas ocasiones. CASO 1: niño de 4 años con cuadro de encefalopatía epiléptica tipo punta-onda-continua-sueño-lento (POCS) fármaco-resistente (valproato, clobazam, estosuximida, levetiracetam, sultiame) y retraso psicomotor moderado-grave. A las dos semanas de inicio decorticoterapia (hidroaltesona 5,7mg/kg/día) resolución del patrón POCS y cese de crisis; aunque simultáneamente presenta regresión autística. Se decide suspender corticoides, observándose durante la retirada mejoría clínica con reaparición del interés comunicativo. En ese momento persistía mejoría eléctrica en el electroencefalograma, apoyando la sospecha de psicosis corticoidea.

CASO 2:

Niño de 13 años con epilepsia criptogénica fármaco-resistente (levetiracetam, oxcarbacepina, zonisamida) con semiología de crisis parciales complejas y trastorno del control de impulsos. Al iniciar tratamiento con lacosamida (150mg/12h) se consigue un control completo de crisis pero presentando empeoramiento franco del comportamiento, con conductas disruptivas que conllevan varios ingresos en Unidad de Psiquiatría. El electroencefalograma mostró desaparición de las anomalías epileptiformes; al disminuir lacosamida (75mg/12h) reaparecen las crisis convulsivas a la vez que mejora simultáneamente el comportamiento, sugiriendo el diagnóstico de normalización forzada.

COMENTARIOS.

Poder diferenciar entre normalización forzada o efecto secundario de FAEs, puede resultar complicado, sin embargo resulta fundamental para el manejo de nuestros pacientes. La realización de electroencefalograma coincidiendo con la retirada del antiepiléptico puede ser clave para establecer la causa de las alteraciones psiquiátricas



PO 074

MANEJO DE CRISIS CONVULSIVAS: TRATAMIENTO AGUDO Y SEGUIMIENTO

Losada Pajares, A. ⁽¹⁾; Asensio Ruiz, A. ⁽²⁾; Andrés Bartolomé, A. ⁽²⁾; Arriola Pereda, G. ⁽²⁾; Mateo Martínez, G. ⁽²⁾; Martín Gomez, F.J. ⁽²⁾; Nafría Prada, C.V. ⁽²⁾; Pascual Bartolomé, E. ⁽²⁾; Cid París, E. ⁽³⁾; López Andrés, N. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital de Guadalajara, Guadalajara; ⁽²⁾ Hospital de Guadalajara, Guadalajara; ⁽³⁾ Hospital de Torrejón, Torrejón de Ardoz.

Introducción y Objetivos:

Las convulsiones son un motivo de consulta frecuente en las urgencias pediátricas. Nuestro objetivo es describir tanto el manejo agudo como seguimiento posterior que se realiza en nuestro hospital.

Métodos:

Estudio descriptivo retrospectivo de las historias clínicas de niños con edades entre 0 y 14 años con motivo de consulta de convulsión durante el año 2014. Se describen datos epidemiológicos, clínicos, diagnósticos y manejo terapéutico.

Resultados:

Se analizaron un total de 93 episodios convulsivos correspondientes a 67 pacientes (52,2% varones, 47,7% mujeres). El 63,4% fueron crisis febriles (81,3% típicas, 18,6% atípicas). De las crisis afebriles el 72% correspondieron a pacientes previamente diagnosticados. Un 35,4% precisó tratamiento prehospitalario, un 3,2% hospitalario y 2,4% ambos. De ellos, el 86,8% precisó una única dosis de benzodiazepinas y el 13,1% más de una. Ninguno precisó fármacos antiepilépticos. El 51,6% de las crisis no requirió pruebas en urgencias. De las crisis febriles, siete fueron remitidos a consulta por crisis atípicas o por crisis repetidas. Las crisis afebriles que se dieron en pacientes epilépticos conocidos, pudieron manejarse de forma ambulatoria en el 66,6%. De los 6 pacientes con primera crisis afebril, el 83,3% ingresó, realizándose EEG a todos (patológico 50%) y RMN al 83,3% (ninguna patológica). Se inició tratamiento a 4 niños.

Conclusiones:

Destacar la importancia del tratamiento prehospitalario de las crisis para evitar su evolución a estatus. Las crisis afebriles corresponden en su mayoría a pacientes previamente diagnosticados y su manejo es ambulatorio en la mayor parte de los casos.



PO 075

SÍNDROME DE JEAUVONS EN GEMELOS HETEROCIGOTOS

Campo Barasoain, A. ⁽¹⁾; Alonso Pérez, I. ⁽¹⁾; Dinca -, L. ⁽²⁾; Rodríguez-Sacristán Cascajo, A. ⁽¹⁾; Ramos Sánchez, I. ⁽¹⁾.

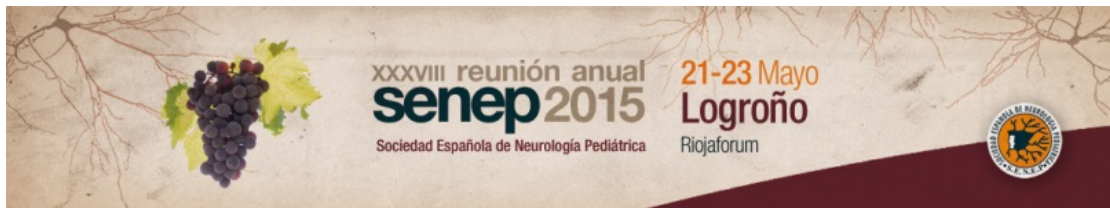
⁽¹⁾ Pediatría-Neuropediatría, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla; ⁽²⁾ Neurofisiología clínica, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

Introducción:

Las mioclonías palpebrales (MP) con/sin ausencias (Síndrome Jeavons) constituyen una epilepsia generalizada idiopática caracterizada por MP desencadenadas por cierre ocular en ambiente luminoso, con/sin ausencias, coincidentes en el EEG con descargas generalizadas de polipuntas o polipunta-onda a 3-6Hz, de breve duración y respuesta fotoparoxística con estimulación luminosa intermitente. Describimos este síndrome en 2 gemelos heterocigotos. Caso clínico: Paciente varón de 5 años que consulta por episodios pluridiarios de parpadeo seguidos en ocasiones de eversión ocular y desconexión del medio de año y medio de evolución. E.O: normal. Pruebas complementarias: VideoEEG: hallazgos compatibles con Síndrome de Jeavons. RMN cerebral: normal. Tras el diagnóstico, la familia refiere igual clínica en el hermano gemelo desde hace meses que habían interpretado como llamadas de atención. Se realiza EEG con hallazgos propios de Sd Jeavons y RMN normal. Se inicia tratamiento en ambos con VPA, disminuyendo el número de crisis sin control total por lo que se añade clobazam con persistencia de MP ocasionales.

Conclusiones:

La edad media de inicio son los 9 años, pero existe un retraso diagnóstico al malinterpretarse las crisis como tics o pasar desapercibidas. Parece existir un origen genético con historia familiar de epilepsia idiopática generalizada en la mayoría de pacientes y unos pocos casos de gemelos descritos. Es importante hacer diagnóstico diferencial con otras epilepsias con MP (epilepsia mioclónica juvenil, epilepsia ausencia, epilepsia idiopática del lóbulo occipital con fotosensibilidad). El tratamiento son FAES anti mioclónicos (valproato, benzodiacepinas, lamotrigina, levetiracetam, zonisamida). Es frecuente la necesidad de politerapia y las MP pueden ser refractarias.



PO 076

¿SÍNDROME DE LANDAU-KLEFFNER O PUNTA-ONDA CONTÍNUA DEL SUEÑO EN NIÑO CON RETRASO PREVIO DEL LENGUAJE? A PROPÓSITO DE UN CASO.

Escobar-Delgado, T. ⁽¹⁾; Rocío Martín, E. ⁽²⁾; Álvarez Linera, J. ⁽³⁾; Alarcón Morcillo, C. ⁽⁴⁾; García García, M.E. ⁽²⁾; Mateos Marcos, V. ⁽²⁾; Anciones Rodríguez, B. ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Hospital Nuestra Señora del Rosaio, Madrid; ⁽²⁾ Clínica La Luz, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Rúber Internacional, Madrid; ⁽⁴⁾ Hospital Nuestra Señora del Rosaio, Madrid.

OBJETIVOS

Discutir a través de un caso clínico el diagnóstico diferencial entre los síndromes de Landau-Kleffner (SLK) y de punta-onda continua del sueño (POCS) aislada. En ambos encontramos una actividad punta-onda generalizada y continua durante el sueño, así como una situación clínica de regresión que predomina en área del lenguaje (SLK) o en funciones ejecutivas (POCS). Diferenciar ambos síndromes no siempre es fácil, pero es fundamental para proporcionar un tratamiento óptimo (más agresivo en el SLK) desde el inicio del cuadro y evitar las secuelas.

MATERIAL

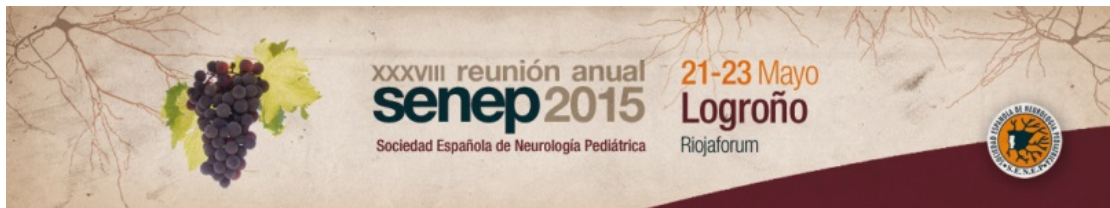
Paciente varón de 5 años. Consultan por retraso en la adquisición del lenguaje y problemas conductuales seguidos en otro centro. A esto suma, evolutivamente, períodos de empeoramiento brusco en ambas áreas y, más recientemente, episodios aislados de crisis.

RESULTADOS

El vídeo-EEG muestra situación de POCS con mayor voltaje en temporal izquierdo. Tras medicación, normalización del EEG con mejoría clínica parcial y, meses después, situación de punta-onda temporal izquierda persistente sin generalización de las anomalías. RM de 3T normal y estudio PET con hipoperfusión temporal izquierda aislada sugestivos de displasia.

CONCLUSIÓN

El diagnóstico diferencial entre SLK y POCS puede ser difícil, especialmente si existe un retraso previo del lenguaje. Una displasia focal podría tener implicación etiopatogénica en este retraso previo y ser a la vez causa de la alteración eléctrica. El empeoramiento fluctuante podría deberse a un problema ejecutivo secundario a una POCS o a una regresión pura del lenguaje (SLK). El tratamiento inicial debe ser más agresivo en este último caso para evitar secuelas.



PO 077

EPILEPSIA AL INICIAR DIETA EN PACIENTES PKU DE DIAGNOSTICO TARDIO

Itzep Perez, D.C. ⁽¹⁾; Gonzalez ., M.J. ⁽²⁾; Lambruschini ., N. ⁽²⁾; Artuch ., R. ⁽²⁾; Campistol Plana, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Servicio Neuropediatría.

Objetivo.

Describir las características clínicas de las convulsiones y resultados de laboratorio en pacientes PKU de diagnóstico tardío, tras la introducción de dieta restringida en fenilalanina.

Pacientes y Métodos.

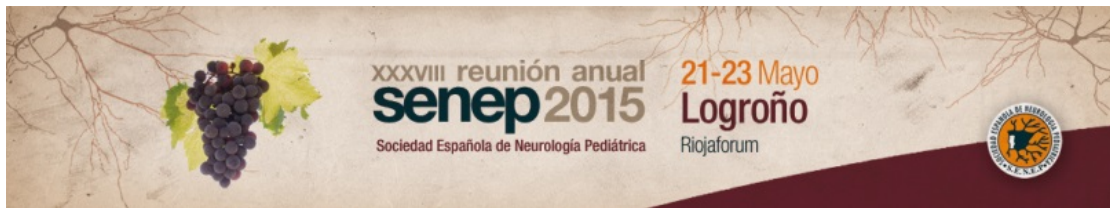
Fueron analizados datos de 34 pacientes con PKU de diagnóstico tardío que inician dieta, 6 presentaban crisis previas y se excluyeron del análisis, del resto solo 3 debutan con crisis introducir la dieta.

Resultados.

3 pacientes con edades entre 3-33 años debutaron con convulsiones tras la introducción de la dieta, todos presentaban discapacidad intelectual profunda. El tiempo transcurrido entre el inicio de dieta y la aparición de crisis estaba en un rango entre 15 y 90 días. Los niveles de Phe al inicio de las crisis (2.8—11.31mg/dl) mostraron un gran descenso con respecto a los del momento del diagnóstico (17.85-28.26 mg/dl). Al debut de la epilepsia los 3 pacientes con dieta presentaron crisis focales secundariamente generalizadas. El registro EEG crítico en vigilia presentaba un patrón focal secundariamente generalizado, con normalidad inter-crítica. La asociación de CBZ y CZP controló las crisis.

Conclusión.

Si bien se ha descrito una prevalencia de 25%- 50% de epilepsia en la PKU de diagnóstico tardío, en esta revisión sólo fue del 11% y paradójicamente en 3 ocurrió al introducir la dieta, hecho no reportado en la literatura. Se desconocen los mecanismos de la aparición de convulsiones y su relación con el descenso brusco de los niveles de Phe.



PO 078

AMPLIANDO EL FENOTIPO DE LAS ENFERMEDADES PEROXISOMALES: PARAPARESIAS ESPÁSTICAS PURAS

Sariego Jamardo, A.⁽¹⁾; Ortez González, C.I.⁽²⁾; Gerotina Mora, E.⁽³⁾; Brandi Tarrau, N.M.⁽⁴⁾; Armstrong Morón, J.⁽⁴⁾; Artuch Iriberry, R.⁽⁵⁾; Colomer Oferil, J.⁽¹⁾; Nascimento Osorio, A.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Neuropediatría. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Servicio de neuropediatría. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽³⁾ Fundación Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽⁴⁾ Servicio de Genética Bioquímica&Rett. Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽⁵⁾ Servicio de Bioquímica. Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

INTRODUCCIÓN:

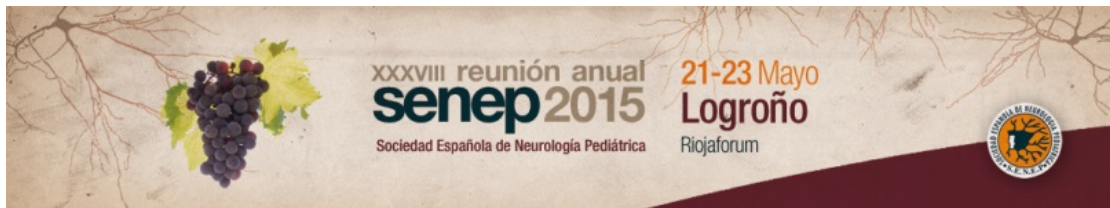
Las enfermedades peroxisomales presentan gran variabilidad clínica, diferenciándose tres grupos: trastorno de la biogénesis del peroxisoma, defectos de una simple enzima peroxisomal y el síndrome de genes contiguos. Para su despistaje se realiza la determinación de ácidos grasos de cadena muy larga en plasma (AGCML).

CASO CLÍNICO:

Varón sin antecedentes perinatales ni familiares de interés. Padres consanguíneos (primos hermanos). Consultan por alteración en la marcha, de inicio a los 3 años de edad. Historia previa de retraso psicomotor leve en áreas de lenguaje, manipulativo y postural. En la exploración física presenta espasticidad en extremidades inferiores con hiperreflexia de predominio distal y Babinski bilateral. Asocia alteración en las reacciones de equilibrio, pero sin signos cerebelosos claros. Déficit cognitivo leve. Cuadro aparentemente no progresivo en la actualidad. No asocia otros síntomas sistémicos. RM cerebral, RM medular y estudio periférico (EMG/VC) normales. Alteración de perfil de AGCML confirmado en 2 determinaciones: ↑ ácido hexacosanoico (C26:0) 1,76 mcmol/l (0,28-0,87), ↑ ácido fitánico 48,9 mcmol/l (<3), ↑ ácido pristánico 21,4 mcmol/l (<0,6), ↑ C26/C22 0,05 (0,005-0,016). Dada la sospecha de enfermedad peroxisomal se realiza panel génico con el hallazgo de mutación en *PEX10* en homocigosis, presente en heterocigosis en ambos progenitores.

COMENTARIOS:

El presente caso pone de manifiesto la importancia de la determinación de AGCML en pacientes con paraparesia espástica no adquirida, incluso en formas puras, sin otros síntomas asociados ni alteraciones características en las pruebas de neuroimagen.



PO 079

MIOPATÍA MIOTUBULAR LIGADA AL X

Jiménez De Domingo, A. ⁽¹⁾; Barredo Valderrama, E. ⁽²⁾; Miranda Herrero, M.C. ⁽²⁾; De Castro De Castro, P. ⁽²⁾; Vázquez López, M. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA, H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA, MADRID; ⁽²⁾ H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA, MADRID.

INTRODUCCIÓN.

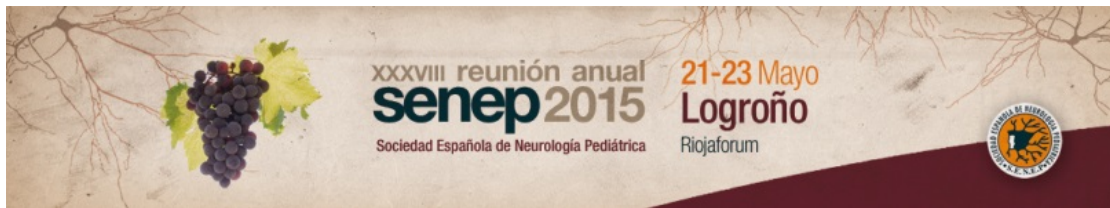
La miopatía miotubular ligada al X (XLMTM) es una miopatía congénita caracterizada por hipotonía y debilidad muscular generalizada en varones con pronóstico fatal en el periodo neonatal e infancia temprana.

CASO CLÍNICO.

Recién nacido varón pretérmino de 37 semanas que presenta escaso esfuerzo respiratorio, hipotonía generalizada con hiporreflexia e hiporreactividad. A la exploración física destaca macrocefalia, hipomimia facial, microretrognatia con paladar ojival, manos y pies con dedos largos y finos y criptorquidia bilateral. Destaca en la radiografía de tórax costillas finas e hipoplásicas y en la resonancia magnética cerebral hemorragia intraventricular con hidrocefalia compensada y alteración de la sustancia blanca cerebelosa y de los núcleos dentados. Precisa ventilación mecánica no invasiva y nutrición enteral por gastrostomía. A los 4 meses de vida se realiza piloroplastia por estenosis hipertrófica de píloro. En el electromiograma se objetivan descargas miotónicas aisladas con potenciales miopáticos. El estudio metabólico en sangre y orina, cariotipo, CPK, estudio molecular de distrofia miotónica de Steinert y Prader-Willi son negativos. La biopsia muscular muestra fibras musculares atroficas con núcleos centrales y se identifica en el exón 14 del gen MTM1 la mutación c.1558C>T, confirmándose el diagnóstico de XLMTM.

CONCLUSIONES.

La XLMTM está causada por mutaciones en el gen que codifica la miotubularina (*MTM1*; *Xq27.3-q28*). El diagnóstico se basa en las características histológicas de la biopsia muscular y los signos clínicos, confirmando la enfermedad con el análisis genético del gen MTM1. Destacar el fenotipo que es bastante homogéneo y característico comparado con otras miopatías congénitas.



PO 080

PARALISIS FACIAL PERIFÉRICA Y ENFERMEDAD DE LYME

Vázquez López, M.E.⁽¹⁾; Almuiña Simón, C.⁽²⁾; Díez Morrondo, C.⁽³⁾; Pérez Gay, L.⁽⁴⁾; Pérez Pacín, R.⁽⁵⁾; Castro Gago, M.⁽⁶⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Neuropediatría, Hospital Universitario Lucus Augusti, LUGO; ⁽²⁾ Pediatría, Hospital Universitario Lucus Augusti, LUGO; ⁽³⁾ Reumatología, Hospital del Bierzo, Poferrada. Leon; ⁽⁴⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Lucus Augusti, LUGO; ⁽⁵⁾ Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo; ⁽⁶⁾ Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.

Introducción:

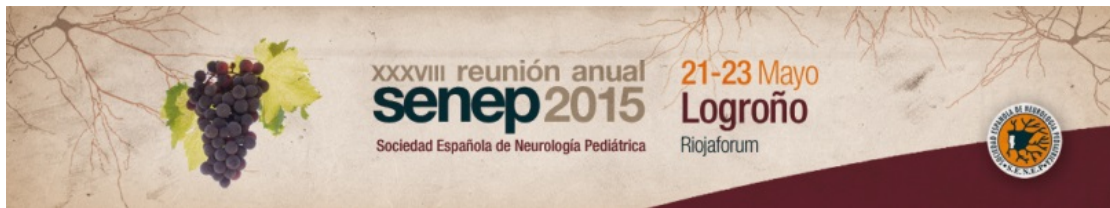
La parálisis facial periférica en la infancia puede tener una etiología congénita o adquirida, siendo esta última la más frecuente con una incidencia de 5-21 casos por 100.000 habitantes/año. Entre las formas adquiridas la idiopática o de Bell es la más frecuente, pero en los últimos años y sobre todo en zonas endémicas para enfermedad de Lyme, la parálisis facial periférica secundaria a infección por *Borrelia burgdorferi* está incrementando su incidencia. Objetivo: identificar los casos de parálisis facial periférica por *Borrelia burgdorferi* en nuestra área sanitaria y describir las manifestaciones clínicas y evolución así como los resultados bioquímicos y serológicos.

Material y métodos:

Estudio retrospectivo (2006-2013) de las historias hospitalarias en menores de 15 años, con el diagnóstico al alta de parálisis facial periférica como manifestación neurológica de la enfermedad de Lyme. Resultados: se han encontrado dos pacientes (20% de los casos de neuroborreliosis) con el diagnóstico de parálisis facial periférica unilateral izquierda por *Borrelia burgdorferi*. Ambos eran varones y recordaban el antecedente de picadura de garrapata. Los dos casos se confirmaron serológicamente por ELISA y Western Blot y ambos asociaban meningitis con un LCR en el que se apreciaba aumento de celularidad de predominio linfocitario con proteínas elevadas. La respuesta al tratamiento con ceftriaxona durante 21 días fue excelente con recuperación clínica completa.

Conclusiones:

Es importante incluir la enfermedad de Lyme en el diagnóstico diferencial ante una parálisis facial periférica, dado que su conocimiento nos permitirá establecer el tratamiento antibiótico adecuado y de esta manera evitar secuelas.



PO 081

ADOLESCENTES, MODA Y NEUROPATÍAS

Villamañán Montero, A. ⁽¹⁾; Sánchez Marco, S.B. ⁽²⁾; Vera Sáez-Benito, M.C. ⁽²⁾; Martínez Redondo, I. ⁽²⁾; Martínez De Zabarte Fernández, J.M. ⁽²⁾; Dolz Zaera, I. ⁽³⁾; Monge Galindo, L. ⁽²⁾; López Lafuente, A. ⁽²⁾; López Pisón, F.J. ⁽²⁾; Peña Segura, J.L. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Residente Pediatría, Hospital Miguel Servet. Servicio De Neuropediatría, Zaragoza; ⁽²⁾ Hospital Miguel Servet. Servicio De Neuropediatría, Zaragoza; ⁽³⁾ Hospital Miguel Servet. Servicio De Neurofisiología, Zaragoza.

INTRODUCCIÓN

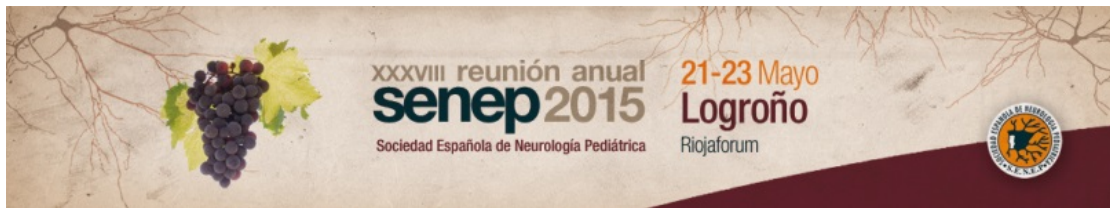
Las neuropatías localizadas adquiridas no postquirúrgicas ni postraumáticas, excluida la afectación de pares craneales, son raras en la infancia. Presentamos dos casos, neuropatía del ciático poplíteo externo (CPE) y meralgia parestésica del femorocutáneo, desencadenados por hábitos estéticos de adolescentes

CASOS CLÍNICOS

1. Niña de 13 años con adormecimiento e imposibilidad para la dorsiflexión de pie derecho de 2 días de evolución. Presenta pérdida ponderal de 5 kg en 2 meses y practica ejercicios de remo con asiduidad. ENG: disminución de la velocidad de conducción en nervio CPE derecho y signos de bloqueo de carácter desmielinizante. Gammagrafía ósea, resonancia magnética y CPK normales. No delección del gen PMP22. A los 6 meses resolución del cuadro con normalización del ENG coincidiendo con aumento del peso. Ha sido diagnosticada de trastorno de la conducta alimentaria
2. Niña de 14 años que desde hace un año presenta hipoestesia al tacto, hiperestesia a los traumatismos, aumento del calor y dolor punzante intermitente en región externa de muslo izquierdo. ENG: ausencia de potencial en nervio femorocutáneo izquierdo. Resonancia de columna lumbosacra y del trayecto del nervio normal. En la actualidad persistencia de la sintomatología. Refiere uso habitual de ropa ajustada. No precisa tratamiento analgésico

CONCLUSIONES

Pensamos que en ambos casos las neuropatías pueden ser secundarias a fenómenos compresivos, favorecidos por pérdida de peso y uso de ropa ajustada. Estos hechos están poco descritos en la literatura y ponen en evidencia los peligros de algunos hábitos estéticos en los adolescentes



PO 082

SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ GRAVE: INMUNOGLOBULINAS, PLASMAFÉRESIS O LAS DOS?

Sánchez Bueno, I. ⁽¹⁾; Castan Campanera, A. ⁽¹⁾; Casellas Vidal, D. ⁽¹⁾; Sánchez Fernández, M. ⁽²⁾; Calabia Martínez, J. ⁽³⁾; Duran Nuñez, A. ⁽²⁾; Trujillo Fagundo, A. ⁽²⁾; Frontela Losa, J. ⁽⁴⁾; Mayol Canals, L. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, hospital universitari Dr. Josep Trueta, girona; ⁽²⁾ UCI pediátrica, hospital universitari Dr. Josep Trueta, girona; ⁽³⁾ nefrología, hospital universitari Dr. Josep Trueta, girona; ⁽⁴⁾ pediatria, hospital general universitario de Alicante, Alicante.

Introducción:

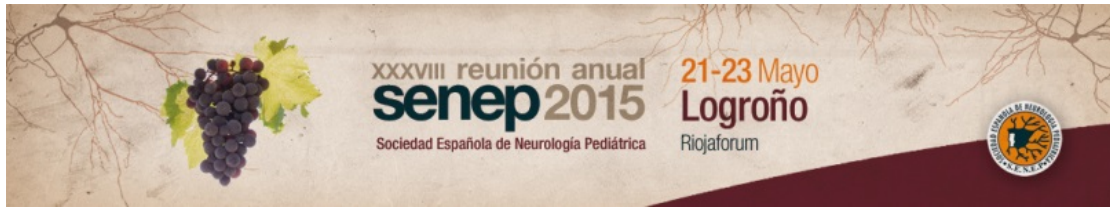
El síndrome de Guillain-Barré es una polirradiculoneuritis aguda inmunomediada que produce parálisis flácida y arrefléxica con afectación simétrica y de inicio distal, generalmente precedida por una infección respiratoria o digestiva. Dentro de las opciones terapéuticas se incluyen la infusión de inmunoglobulina endovenosa (IGIV) y la plasmaféresis

Caso clínico:

Acude a urgencias una paciente de siete años por clínica de dolor en extremidades inferiores de 12 horas de evolución, acompañada en las últimas horas de dificultad para la deambulación, cefalea y disfagia. Destaca antecedente de cuadro febril junto con clínica respiratoria de vías altas. Se traslada a UCI pediátrica donde presenta debilidad progresiva ascendente junto con insuficiencia respiratoria que requiere ventilación mecánica a las pocas horas de ingreso. Dada la sospecha de síndrome de Guillain-Barré grave se instaura tratamiento con IGIV a dosis total de 2gr/kg. Ante la falta de respuesta se decide realización de plasmaféresis. Se detecta positividad de anticuerpos antigangliósido en líquido cefalorraquídeo. En electromiografía se confirma síndrome de Guillain-Barré con afectación sensitivomotora. La evolución ha sido favorable con recuperación de la deambulación a los 5 meses del inicio de la enfermedad

Conclusiones:

Pocos casos se encuentran descritos de Síndrome de Guillain-Barré grave con afectación sensitivomotora en la edad pediátrica, lo que genera una laguna de conocimiento dada la falta de evidencia acerca de la evolución de la enfermedad y del tratamiento adecuado. La infusión de IGIV presenta una mayor seguridad y facilidad de administración, pero no ha demostrado mejores resultados respecto a la plasmaféresis



PO 083

ENFERMEDAD DE DANON: PRESENTACIÓN DE UN CASO CON CLÍNICA TÍPICA

García Romero, M.D.M.⁽¹⁾; Garcia Guixot, S.⁽²⁾; Gomez Andres, D.⁽²⁾; Tirado Requena, P.⁽²⁾; Velázquez Fragua, R.⁽²⁾; Arcas Martinez, J.⁽²⁾; Martinez Bermejo, A.⁽²⁾; Pascual Pascual, S.I.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital La Paz, Madrid.

Introducción:

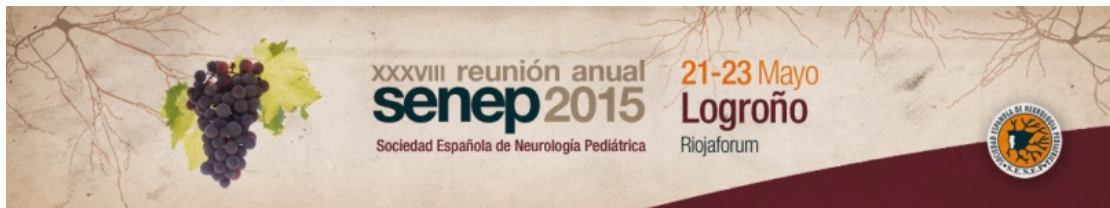
La enfermedad de Danon se caracteriza por debilidad muscular, miocardiopatía hipertrófica, retraso mental y retinopatía. La causa es genética, asociándose al gen LAMP2 del cromosoma X. Su prevalencia es baja, aunque en algunas series es responsable de hasta el 33% de las miocardiopatías hipertróficas pediátricas.

Caso clínico:

Presentamos el caso de un paciente de 12 años que inicia la sintomatología unos meses antes. Hijo de padres no consanguíneos procedentes de Tánger, comienza con disnea de pequeños esfuerzos y debilidad con ejercicios de poca intensidad. Se diagnostica de miocardiopatía hipertrófica y se remite a estudio por la debilidad muscular. Tiene también dificultades de aprendizaje, cursando estudios 2 cursos inferiores al correspondiente a su edad. La exploración muestra debilidad de predominio proximal, en extremidades superiores e inferiores, hiporreflexia y afilamiento distal en las piernas. El estudio electromiográfico muestra un patrón miopático crónico con signos de hiperexcitabilidad de membrana muscular. Las conducciones nerviosas son normales. El potencial evocado visual es normal, pero el electrorretinograma muestra retinopatía de predominio periférico, aún sin haber referido sintomatología visual. Las CPK están aumentadas en 4 veces respecto al valor normal. Se realiza biopsia muscular cardíaca, que muestra fibras miocárdicas hipertróficas con núcleos de gran tamaño, y pequeñas vacuolas en algunas de las fibras. Se confirma la mutación del gen LAMP2.

Conclusión:

La enfermedad de Danon es una enfermedad rara, pero en la que hay que pensar en pacientes que presenten miocardiopatía hipertrófica y debilidad muscular.



PO 084

DESPROPORCIÓN CONGÉNITA DE TIPO DE FIBRAS POR MUTACIÓN EN TPM2

Víllora Morcillo, N.; Berenguer Potenciano, M.; Valero Menchen, P.; Camacho Salas, A.; Toldos Gonzalez, O.; Nuñez Enamorado, N.; Simón De Las Heras, R..

Hospital Universitario 12 De Octubre, Madrid

INTRODUCCIÓN:

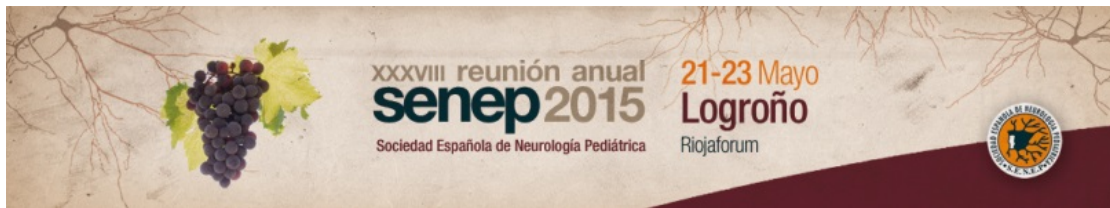
La desproporción congénita por tipo de fibras (DCTF) es una miopatía congénita genéticamente heterogénea. Los genes implicados con mayor frecuencia son TPM3, RYR1 y ACTA1.

CASO CLÍNICO:

Paciente varón que debutó en periodo neonatal con contracturas articulares múltiples e hipotonía axial asociada a debilidad generalizada grave. Mostraba paladar ojival y debilidad facial bilateral. Tenía dificultades deglutorias y respiratorias, por lo que a los 4 meses se realizaron una gastrostomía y una traqueostomía para ventilación asistida. La determinación de CPK y el EMG fueron normales. En la biopsia muscular se evidenció una arquitectura muscular conservada, con disminución de hasta una 65% del diámetro de fibras tipo 1 respecto a las fibras tipo 2, como único hallazgo relevante. El estudio inmunohistoquímico fue normal. Ante el diagnóstico anatomopatológico de miopatía con desproporción de tipos de fibras, se solicitó un estudio genético mediante secuenciación masiva de genes implicados en esta entidad. Se encontró una mutación en heterocigosis de la variante c.475G>T en el exón 4 del gen TPM2. Se trata de una mutación de novo ya que no fue hallada en los progenitores del paciente. Con 21 meses, el paciente ha mejorado moderadamente desde el punto de vista motor: presenta adecuado control cefálico, consigue elevar los miembros contra gravedad, presenta adecuada ingesta oral y sólo precisa asistencia ventilatoria durante el sueño.

CONCLUSIONES:

Existen pocos casos publicados de DCTF asociados a mutación en el gen TPM2. El uso de paneles genéticos facilita y agiliza el diagnóstico en entidades genéticamente complejas, como las miopatías congénitas.



PO 085

UTILIDAD DE LA RM MEDULAR CON CONTRASTE PARA EL DIAGNOSTICO PRECOZ DE LA NEUROPATÍA AXONAL MOTORA AGUDA

Hornos Velazquez, C. ⁽¹⁾; Aquino Fariña, L. ⁽²⁾; Sanmartín Sanchez, V. ⁽³⁾; Collazo Vallduriola, I. ⁽³⁾; Amoretti Cubero, S. ⁽³⁾; Badia Vilaró, I. ⁽²⁾; Díez Martín, R. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Consorci Santari del Maresme, Mataró (Barcelona); ⁽²⁾ Consorci Santari del Maresme, Mataró (Barcelona); ⁽³⁾ Consorci Santari del Mesme, Mataró (Barcelona).

Introducción:

El Síndrome de Guillain Barré (SGB) se clasifica en 4 subgrupos: polirradiculopatía aguda inflamatoria desmielinizante (AIDP), neuropatía axonal sensitivo-motora aguda (AMSAN), neuropatía axonal motora aguda (AMAN) y síndrome de Miller-Fisher (SMF). La AMAN es una forma motora pura de SGB en la que sólo se comprometen los axones motores y la mielina permanece intacta. Con frecuencia se ha descrito precedida de una infección por *Campylobacter jejuni*. Esta forma clínica presenta características peculiares que pueden retrasar el diagnóstico.

Caso clínico:

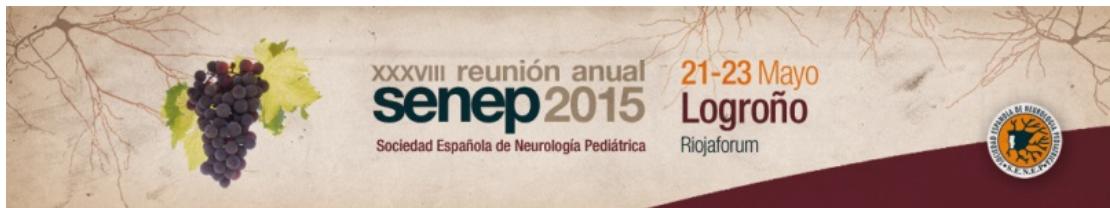
Paciente de 9 años que consulta por sintomatología gripal, mialgias y debilidad muscular distal de las 4 extremidades, que dificulta la deambulación y la manipulación de objetos. Reflejos osteotendinosos presentes, patrón de afectación simétrico y ausencia de trastornos sensitivos. Cuadro de diarreas previo.

Virus gripe B +. No progresión ascendente de la debilidad ni disfunción autonómica. El EMG confirma el diagnóstico de SGB y se inicia tratamiento con Gammaglobulinas ev durante 5 días. La RMN medular evidencia inflamación de raíces nerviosas anteriores a nivel dorsal y lumbosacro.

Tras el tratamiento se produce una ligera mejoría de la fuerza muscular, siendo capaz de mantenerse en pie sola y deambular. Se alta con programa de rehabilitación diario.

Comentarios:

La RMN medular con contraste es una herramienta muy útil para el diagnóstico de la AMAN y debería considerarse su utilidad como apoyo al diagnóstico precoz de esta entidad.



PO 086

ANÁLISIS DE NUESTRA CASUÍSTICA ANTE UN DIAGNÓSTICO INICIAL DE ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA

González Villén, R. ⁽¹⁾; Sierra Córcoles, C. ⁽²⁾; Parrilla Muñoz, R. ⁽²⁾; Santiago Gutierrez, C. ⁽²⁾; Martínez Rebollo, M. ⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén.

INTRODUCCIÓN:

La encefalomielitis aguda diseminada (EMAD) es una enfermedad inflamatoria-desmielinizante del SNC, mediada inmunológicamente, que usualmente sigue a una infección o vacunación, no identificada en el 10-15%. El diagnóstico constituye un reto debido al solapamiento de síntomas, características bioquímicas del LCR y de imagen con otros procesos. El diagnóstico se basa en hallazgos clínicos, neurorradiológicos y evolutivos.

OBJETIVOS:

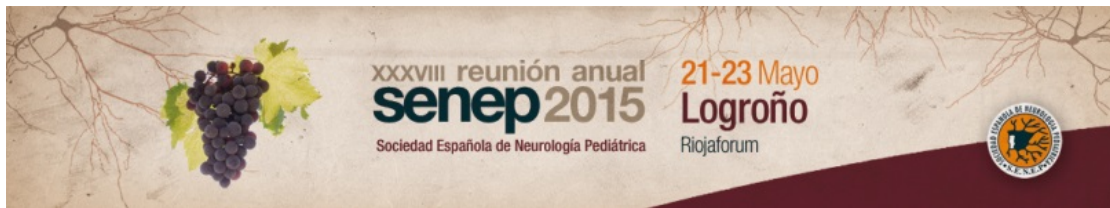
Describir características, epidemiología, clínica y evolución de un proceso desmielinizante con sospecha inicial de (EMAD).

MATERIALES Y MÉTODOS:

Estudio retrospectivo de 9 pacientes con diagnóstico de sospecha de EMAD (2002 – 2014). El diagnóstico definitivo en 6, excluyendo vasculitis, esclerosis múltiple y un paciente pendiente de control neurorradiológico y evolutivo. RESULTADOS: La edad media fue 7,5 años (1-14 años), Varones 4/6. Antecedentes inmediatos: Infección de vías respiratorias superiores (5/6), GEA (1/6). Clínica: trastorno motor 3/6, hipotonía 1/6, cefalea 3/6, vómitos 2/6, alteración conciencia 4/6, alteración pares craneales 3/6, neuritis óptica 2/6, ingreso UCI 1/6. RM cerebral: focos desmielinizantes multifocales en sustancia blanca de hemisferios cerebrales 6/6, afectación cerebelosa 2/6, tronco cerebral 4/6 y médula espinal 4/6. Bandas oligoclonales 2/6. Infección por *M.pneumoniae* 1/6. Tratamiento corticoideo 6/6. Evolución sin secuelas 6/6, con normalización de RM cerebral 5/6 y mejoría en número y tamaño de las lesiones desmielinizantes 1/6.

CONCLUSIONES:

Ante un cuadro neurológico agudo o subagudo, con lesiones presuntamente desmielinizantes en la RM, excluido un proceso infeccioso del SNC, el diagnóstico se establecerá entre EMAD y brote de esclerosis múltiple, sin olvidar otras patologías que se comportan con afectación de la sustancia blanca; vasculitis y leucoencefalopatías.



PO 087

TRATAMIENTO CON SALBUTAMOL EN PACIENTE CON SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO DOK7

Tormos Muñoz, M.⁽¹⁾; Munell Casadesús, F.⁽²⁾; Ferrer Aparicio, S.⁽³⁾; Vidal Pérez, F.⁽⁴⁾; Gratacós Vinyola, M.⁽⁵⁾; Gómez García De La Banda, M.⁽¹⁾; Felipe Rucián, A.⁽¹⁾; Cruz De Castro, L.A.⁽¹⁾; Chávez López, E.K.⁽¹⁾; Macaya Ruiz, A.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ NEUROPEDIATRÍA, HOSPITAL VALL D'HEBRON, BARCELONA; ⁽²⁾ NEUROPEDIATRA, HOSPITAL VALL D'HEBRON, BARCELONA; ⁽³⁾ Laboratotio Neurologia Pediátrica VHIR, HOSPITAL VALL D'HEBRON, BARCELONA; ⁽⁴⁾ Banc de Sang i Teixits, HOSPITAL VALL D'HEBRON, BARCELONA; ⁽⁵⁾ Neurofisiologia HUVH, HOSPITAL VALL D'HEBRON, BARCELONA.

INTRODUCCIÓN

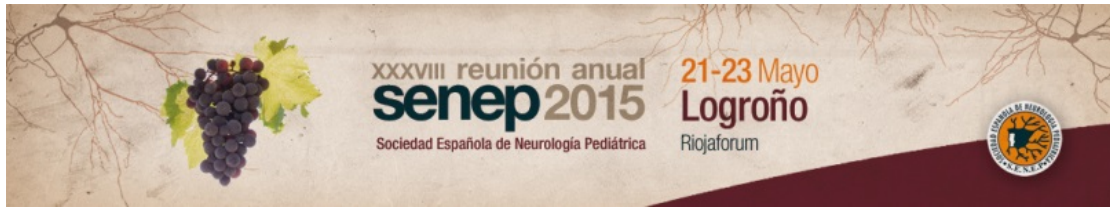
Los Síndromes Masténicos Congénitos (SMC) son una de las pocas entidades hereditarias neuromusculares que pueden responder de manera significativa a tratamiento específico, por lo que es necesario reconocer los síntomas precozmente.

CASO CLÍNICO

Paciente de 4 años que presentó, desde el nacimiento, crisis cianóticas con estridor y apneas que precisaron traqueotomía y se acompañaban de alteración de succión y deglución. A la edad de 4 años, a raíz de una descompensación respiratoria, la paciente fue valorada en neuropediatría objetivándose ptosis, hipomimia, atrofia muscular, debilidad cervical y de cinturas con signo de Gowers positivo y reflejos osteomusculares conservados. El estudio neurofisiológico mostró decrementos significativos a bajas frecuencias y *jitter* patológico. Con el diagnóstico probable de SMC se inició piridostigmina oral, a la que se añadió 3-4, diaminopiridina, con respuesta transitoria. El estudio genético mediante secuenciación masiva mostró una mutación en heterozigosidad compuesta en DOK7, siendo cada uno de los progenitores portador de uno de los cambios. Tras el tratamiento con salbutamol oral la paciente mostró una mejoría evidente y progresiva.

CONCLUSIONES

La presencia de estridor congénito, succión débil y alteración en la deglución debe alertar de la posibilidad diagnóstica de SMC. Aunque se trate de una enfermedad minoritaria, el realizar un diagnóstico precoz de SMC con buena respuesta a salbutamol, como en el caso de las mutaciones en DOK7, puede significar para estos pacientes la disminución de los episodios de descompensación respiratoria y el evitar o acortar el uso de tratamientos invasivos.



PO 088

SIGNO DE BEEVOR EN LA DISTROFIA FACIOESCÁPULOHUMERAL

Mazagatos Angulo, D. ⁽¹⁾; Martínez Granero, M.Á. ⁽²⁾; García Pérez, A. ⁽²⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽²⁾; Izquierdo López, L. ⁽³⁾; Lapeña Maján, S. ⁽²⁾; De La Morena Martínez, R. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón; ⁽²⁾ Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón; ⁽³⁾ Labco Quality Diagnostics, Alcobendas.

INTRODUCCIÓN:

La distrofia facioescápulohumeral (FSHD) es una miopatía autosómica dominante por una mutación (delección del locus D4Z4) en el cromosoma 4q35. Se caracteriza por una debilidad progresiva que afecta a la musculatura facial, cintura escapular, musculatura proximal de miembros superiores, del tronco y de los extensores del pie. El 90% de los pacientes presenta un fenómeno común a las lesiones medulares con nivel D10, consistente en elevación del ombligo al flexionar el cuello en posición de decúbito supino (signo de Beevor).

CASO CLÍNICO:

Niña de 8 años seguida en consultas de neuropediatría por trastorno de déficit de atención, sin antecedentes personales de interés y con exploración neurológica normal. Padre con esclerosis múltiple. A los 13 años, se observa torpeza al caminar y en la exploración se objetivan pies cavos, debilidad peroneal derecha e incapacidad para marcha de talones en pie derecho. Se realiza estudio neurofisiológico (EMG) que es normal. CPK 407 U/L. Al cabo de un año, añade debilidad en cierre palpebral y buccinadores, discreta atrofia de musculatura escapular, dificultad para mantener los brazos el alto, discreta hiperlordosis y signo de Beevor positivo (video). Se solicita estudio genético que confirma distrofia facioescápulohumeral.

CONCLUSIONES:

El signo de Beevor es positivo en la mayoría de los casos de FSHD, incluso cuando no existe afectación de la cintura pélvica, mientras que es negativo en otras enfermedades neuromusculares. Por lo que su presencia podría guiarnos hacia el diagnóstico genético, sin necesidad de realizar pruebas complementarias más invasivas



PO 089

TRATAMIENTO CON MONOFOSFATO DE DEOXITIMIDINA Y DEOXCITIDINA EN DOS PACIENTES CON FORMA MIOPÁTICA DEL SÍNDROME DE DEPLECIÓN MITOCONDRIAL POR MUTACIONES EN EL GEN TK2

S.moreno, P. ⁽¹⁾; Madruga Garrido, M. ⁽¹⁾; Aguirre Rodriguez, J. ⁽²⁾; Gabolli ., M. ⁽¹⁾; Ávilo Polo, R. ⁽¹⁾; Rivas Infante, E. ⁽¹⁾; Montoya Villarroya, J. ⁽³⁾; Martí Seves, R. ⁽⁴⁾; Nascimento Osorio, A. ⁽⁵⁾.

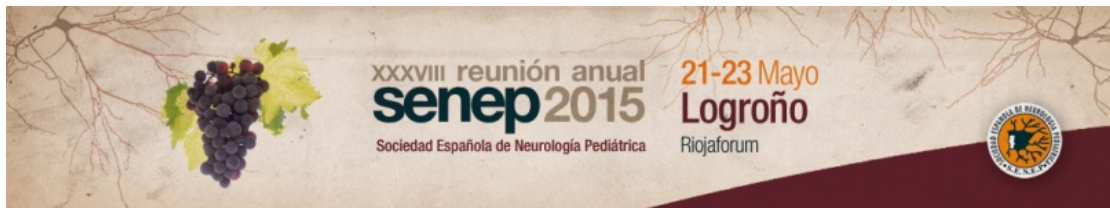
⁽¹⁾ Hospital Universitario Virgen del Rocío , Sevilla; ⁽²⁾ Hospital de Torrecárdenas, Almería; ⁽³⁾ Facultad de Veterinaria. Universidad de Zaragoza, Zaragoza; ⁽⁴⁾ Hospital Vall D'Hebron, Barcelona; ⁽⁵⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona.

Introducción:

La forma miopática del síndrome de depleción mitocondrial por mutación del gen TK2 suele presentarse en la infancia con debilidad generalizada sin afectación cognitiva y fallecimiento precoz. El tratamiento con nucleótidos monofosfato de deoxitimidina (dTMP) y deoxicitidina (dCMP) ha demostrado prolongar la supervivencia en modelos animales. Presentamos evolución de dos pacientes tratados con dosis crecientes de dTMP+dCMP (100-400 mg/kg/día, oral). Casos clínicos: Caso 1. Varón. 16 meses. Tetraparesia flácida de presentación subaguda. Elevación CPK (x5), biopsia muscular con 95% de COX negativas, déficit de complejos I, III, IV y II + III de cadena respiratoria, depleción del DNA mitocondrial del 83%, actividad enzimática TK2 en fibroblastos del 37% y mutación en heterocigosis del gen TK2. Tras 9 meses de dTMP+dCMP, mejoría clínica evidente en fuerza, habilidades motoras (escala Egen Klassifikation) y deglución (escala GUSS), así como en parámetros respiratorios, sin efectos secundarios. Caso 2. Varón. 17 meses. Debilidad generalizada y progresiva. CPK normal, abundantes fibras rojo rasgadas en músculo, depleción DNA mitocondrial del 85%, actividad enzimática TK2 en fibroblastos del 12% y mutación en heterocigosis del gen TK2. Tras 8 meses de dTMP+dCMP, apenas mejora clínicamente en fuerza, habilidades motoras y deglución. Sí discreta mejoría en parámetros respiratorios. No efectos secundarios.

CONCLUSIONES:

El tratamiento con dTMP+dCMP resulta prometedor en prolongar la supervivencia de pacientes con déficit de TK2 y en mejorar su calidad de vida. La diferente respuesta en ambos pacientes puede estar relacionada con la diferente actividad enzimática residual. Son necesarios más estudios para demostrar su eficacia real.



PO 090

SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ: REVISIÓN DE LOS ÚLTIMOS 20 AÑOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Martínez Ferrández, C. ⁽¹⁾; Daghoum Dorado, E. ⁽²⁾; Domingo Jiménez, M.R. ⁽²⁾; Alarcón Martínez, H. ⁽²⁾; Ibañez Micó, S. ⁽³⁾; Martínez Cayuelas, E. ⁽²⁾; Martínez Salcedo, E. ⁽²⁾; Puche Mira, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena; ⁽²⁾ Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁽³⁾ Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Guillain Barré (SGB) es una polirradiculoneuritis aguda de origen autoinmune. Se manifiesta con parálisis flácida ascendente, simétrica y arrefléxica. Es la causa más frecuente de parálisis neuromuscular aguda en la infancia, con una incidencia 1-2 casos/ 100.000 habitantes/año y mortalidad entre 1-5 %.

OBJETIVO:

Describir las características epidemiológicas, clínicas, diagnósticas y terapéuticas de los pacientes diagnosticados entre 1994 y 2014 en nuestra comunidad.

MATERIAL Y MÉTODOS:

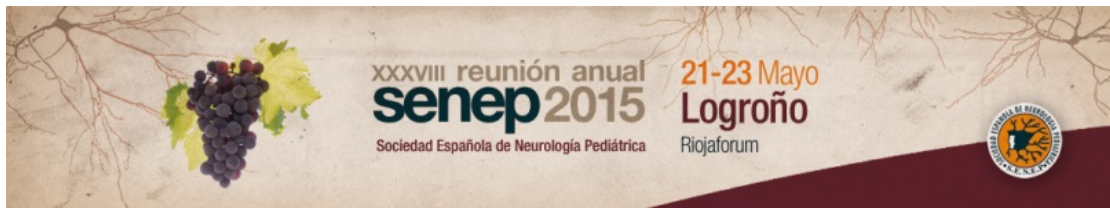
Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo. Evaluamos: distribución por año, sexo, edad, antecedentes infecciosos, manifestaciones clínicas, métodos diagnósticos, tratamiento recibido y mortalidad.

RESULTADOS:

33 pacientes identificados. Edad media 4,5 años, 60% varones. Mediana de episodios/año 2, sin predominio estacional. Existía antecedente infeccioso 63% (50% gastroenteritis). Sintomatología inicial más frecuente fue debilidad simétrica de miembros inferiores 66%, dolor y parestias 51% y rechazo de la marcha 40%. En la evolución presentaron arreflexia 100%, afectación de miembros superiores 78%, ataxia 45%, afectación de esfínteres 18%, síntomas sensitivos 15%, dolor 55% y síntomas autonómicos 18%. Afectación de pares craneales 24%, oftalmoparesia 6%. Un 12% presentó dificultad respiratoria secundaria con ingreso en UCI, 9% requirió ventilación mecánica. Punción lumbar 100%, disociación albúmino-citológica 81%. EMG-ENG: Patrón desmielinizante 84% y axonal 12%. Recibieron inmunoglobulinas 97%, corticoterapia 12% y 1 paciente plasmaféresis. Formas recurrentes 9%. No hubo mortalidad atribuible a SGB.

CONCLUSIÓN:

Nuestra incidencia y manifestaciones clínicas son similares a las publicadas anteriormente. No hemos encontrado una distribución estacional característica. El pronóstico es excelente sin exitus atribuibles a SGB. El 9% de formas recurrentes también tuvo evolución favorable.



PO 091

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: REVISIÓN DE NUESTROS CASOS

Martínez Ferrández, C. ⁽¹⁾; Martínez Salcedo, E. ⁽²⁾; Alarcón Martínez, H. ⁽²⁾; Micol Martínez, O. ⁽²⁾; Domingo Jiménez, M.R. ⁽²⁾; Puche Mira, A. ⁽²⁾; Munell Casadesus, F. ⁽³⁾; Ibañez Micó, S. ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena; ⁽²⁾ Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁽³⁾ Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena.

Introducción y objetivos:

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) se produce por la deficiencia de distrofina. Prevalencia de 5/100.000, La alteración genética más frecuente es delección en gen DMD, seguido de mutaciones puntuales. Objetivo: describir la epidemiología, clínica, diagnóstico y tratamiento de los pacientes DMD de menos de 12 años, con vistas a las novedades terapéuticas.

Métodos:

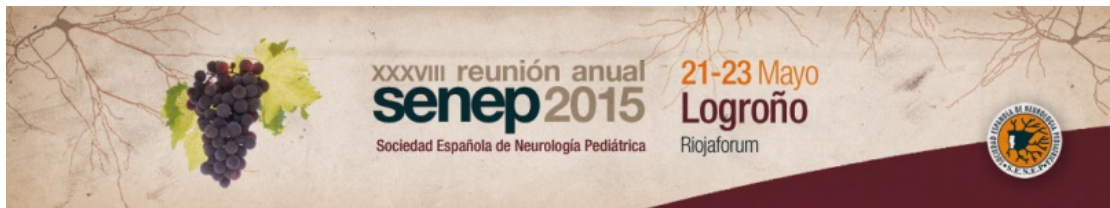
Análisis retrospectivo de los últimos 10 años. Variables: edad, clínica, pruebas diagnósticas, tratamiento y progresión de la enfermedad.

Resultados:

12pacientes identificados (5,5/100.000). Un paciente tiene antecedentes familiares. Edad media diagnóstico 38 meses. Causas de derivación: 8 por alteración motora y 4 por hipertransaminasemia. Todos debilidad muscular, 50% dificultad para la deambulación y caídas frecuentes en el momento del diagnóstico. Afectación cognitiva 50%. Problemas asociados: 1 disfunción del ventrículo izquierdo y 7 afectación del aparato locomotor. Valor medio de creatinfosfoquinasa (CK) al diagnóstico 13535 UI/L y GOT/GPT256/394 UI/L. EMG miopático 100%. Estudio genético en el 100%: delección en 4, duplicación en 1, en los 7 restantes se llevó a cabo biopsia muscular y secuenciación del gen DMD, de los cuales 3 fueron nonsense. Tratamiento con corticoides: 7. De los 3 que ya han cumplido 10 años, 2 han perdido la deambulación.

Conclusiones:

Solicitar CK en pacientes con hipertransaminasemia, retraso psicomotor y problemas ortopédicos puede ayudar al diagnóstico precoz de DMD. El déficit cognitivo es leve pero frecuente. En nuestra serie, hay menos delecciones y más mutaciones puntuales que en la bibliografía. Tres de los pacientes son susceptibles de tratamiento con atalureno.



PO 092

PARÁLISIS AGUDA, FULMINANTE Y ARREFLÉXICA, COMO VARIANTE MOTORA PURA DEL SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ. PRESENTACIÓN DE 2 CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Huete Hernani, B.⁽¹⁾; García Ron, A.⁽²⁾; Gallardo García, R.⁽³⁾; Martín García, H.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Infanta Cristina, Parla; ⁽²⁾ Hospital Clínico San Carlos, Madrid;

⁽³⁾ Hospital Universitario Infanta Cristina, Parla.

Introducción:

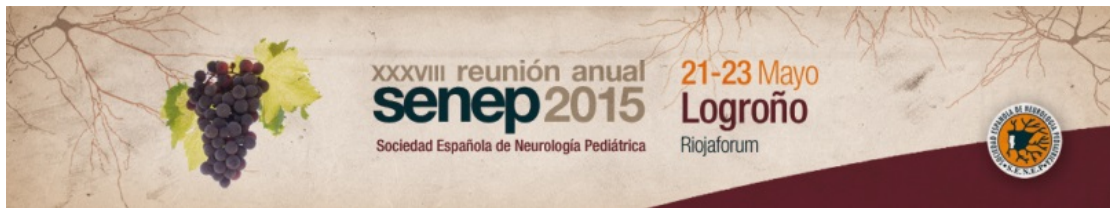
La neuropatía axonal aguda motora (AMAN) es una variante axonal motora pura del síndrome de Guillain-Barré que representa únicamente el 3-5% de los casos. Los pacientes presentan debilidad muscular progresiva y arreflexia con evolución clínica rápida y grave sin asociar déficit sensorial ni afectación de nervios craneales. El mecanismo patológico, se asocia a la presencia de anticuerpos antigangliósidos relacionados con un proceso infeccioso

Caso Clínico:

Presentamos en caso de 2 pacientes que consultaron por debilidad progresiva e intensa, dificultades en la deambulación, dolores musculares y arreflexia bilateral en la exploración. Ambos pacientes presentaron un cuadro febril previo. Los hallazgos electromiográficos mostraron datos de axonopatía con potenciales de acción sensitivos preservados. En uno de los pacientes se observó la presencia de un bloqueo completo de la conducción motora en el estudio neurofisiológico a los pocos días del inicio de la sintomatología. La evolución fue favorable en los dos pacientes con tratamiento con Inmunoglobulinas iv y con recuperación completa funcional al año de seguimiento

Conclusiones.

La AMAN es una forma rara y poco prevalente en nuestro medio de neuropatía, de evolución rápidamente progresiva. Clínicamente es indistinguible del síndrome de Guillain-Barré. Los datos electromiográficos completan el diagnóstico y ayudan a la diferenciación de las diferentes variantes de síndrome de Guillain-Barré. Su evolución es favorable en la mayoría de los casos aunque sus posibles complicaciones pueden llegar a ser fatales



PO 093

MIGRAÑA CONFUSIONAL: UNA MIGRAÑA QUE CONFUNDE

De Pedro Olabarri, J.; Perez Roldan, J.M.; Garcia Ribes, A.; Martinez Gonzalez, M.J.; Olabarrieta Hoyos, N.; Perez Bascaran, J..
Hospital Universitario Cruces, Barakaldo

INTRODUCCIÓN:

La migraña confusional es una forma rara de migraña en la infancia. Consiste en ataques recurrentes de letargia confusional con desorientación, somnolencia y agitación, con o sin cefalea. Las pruebas complementarias durante el episodio son normales salvo el EEG que frecuentemente muestra enlentecimiento focal.

OBJETIVOS:

Recordar esta entidad que no está recogida de forma oficial en muchas de las guías diagnosticas actuales.

MÉTODOS:

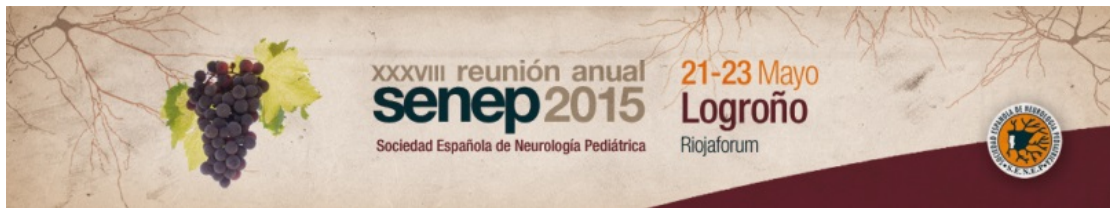
Revisión retrospectiva de los casos de migraña confusional en los 10 últimos años.

RESULTADOS:

Cinco casos. Tres varones y dos hembras, mediana de presentación 9 años. Sólo uno había presentado episodios previos de iguales características catalogados de crisis epilépticas, recibía Levetiracetam. 80 % antecedentes familiares de cefalea. Todos debutaron con cefalea de aparición brusca y disminución del nivel de conciencia, asociando de forma variable otros síntomas neurológicos. Durante el episodio se realizó EEG a 4 de los pacientes objetivando signos de sufrimiento cerebral, sin paroxismos. En el 60% se realizó TAC y PL, ambos sin hallazgos. Se instauró tratamiento con Aciclovir en un caso. El cuadro se resolvió en la mayoría de casos en pocas horas, no superando las 24 horas. Durante el seguimiento posterior (rango 1-6 años) ninguno recurrió, 3 presentaron cefalea inespecífica posteriormente.

CONCLUSIONES:

La migraña confusional es una entidad poco conocida que supone un gran reto diagnóstico. Dado que su diagnóstico requiere de pruebas para descartar otras entidades potencialmente graves, es fundamental mantener un elevado índice de sospecha para reconocerla precozmente. Evitamos así el uso indebido de antiepilépticos o tratamientos prolongados con Aciclovir.



PO 094

HIPOTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA ASOCIADA A DISRAFISMO ESPINAL OCULTO

Berenguer Potenciano, M.; Villora Morcillo, N.; Bachiller Carnicero, L.; Valero Menchen, P.; Gonzalo Martinez, J.F.; Martinez De Aragón, A.; Camacho Salas, A.; Diaz Diaz, J.; Simon De Las Heras, R.; Nuñez Enamorado, N..
Hospital 12 De Octubre, Madrid

INTRODUCCIÓN:

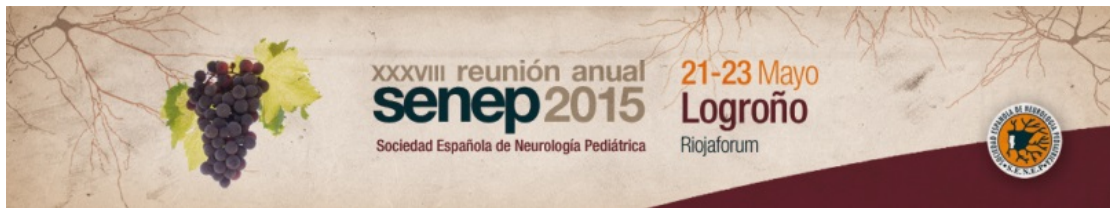
La hipotensión intracraneal espontánea se produce por la depleción de volumen de líquido cefalorraquídeo secundaria a fugas durales espontáneas. Se trata de una entidad rara en pediatría. En la mayoría de los pacientes se desconoce su causa, pero se asocia, en ocasiones, a traumatismos banales y a enfermedades del tejido conectivo.

CASO CLÍNICO:

Paciente de 11 años sin antecedentes de interés, que consulta en Urgencias Pediátricas por un cuadro de cefalea holocraneal de intensidad creciente y marcada rigidez nuchal. Refiere un traumatismo banal en región lumbar en las 48 horas previas. En la exploración se objetiva disminución de la cefalea en decúbito e importante rigidez de nuca. Se realiza Resonancia Magnética (RM) cerebral donde se aprecia refuerzo homogéneo de la captación de contraste dural. En la RM lumbar se identifica una estructura quística retrotecal, desde S1 a S4, compatible con pseudomielomeningocele. Evoluciona favorablemente con medidas conservadoras. A los tres meses, la RM cerebral no presenta alteraciones.

CONCLUSIONES:

La cefalea que se agrava con el ortostatismo es un signo inequívoco de hipotensión intracraneal. Su rápido diagnóstico clínico evitará la realización de pruebas complementarias contraproducentes. La RM cerebral puede aportar hallazgos indirectos típicos que apoyen el diagnóstico. En este caso, el estudio lumbar pone de manifiesto un disrafismo espinal oculto, silente hasta la fecha, que probablemente haya participado como factor predisponente. Por lo tanto, es posible que traumatismos banales, puedan precipitar un desgarro dural en una meninge basalmente más frágil.



PO 095

PATOLOGÍA MEDULAR INFRECUENTE EN PEDIATRÍA

Visa Reñé, N. ⁽¹⁾; Paredes Carmona, F. ⁽²⁾; Rúbies Olives, J. ⁽²⁾; Solé Mir, E. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Univertario Arnau de Vilanova, Lleida; ⁽²⁾ Hospital Univertario Arnau de Vilanova, Lleida.

INTRODUCCIÓN:

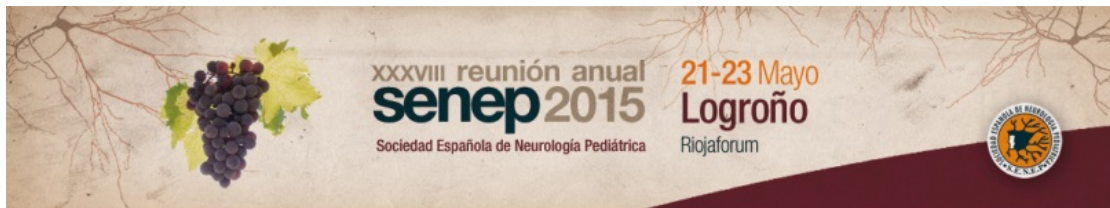
Las patologías que afectan a la médula espinal son potencialmente discapacitantes y de etiología traumática mayoritariamente. La clínica depende del tiempo de instauración y del nivel y extensión de la lesión. Presentamos 3 pacientes afectados de mielopatía infrecuente con instauración de los síntomas de forma no aguda.

CASOS CLÍNICOS:

- Caso 1: Niño de 4 años que presentaba hipotrofia de extremidad superior izquierda detectada a partir del año de vida con hipotonía e hiporreflexia ipsilateral. Se realizó RM medular entre otros estudios y se diagnosticó de neurofibroma de afectación intrarraquídea extramedular.
- Caso 2: Niño de 5 años que ingresó por rigidez cervical de semanas de evolución y fiebre de reciente instauración. El estudio del LCR mostraba hiperproteinorraquia con ausencia de pleocitosis. Se indicó RM medular que evidenció una tumoración intramedular torácica posteriormente catalogada de astrocitoma medular torácico.
- Caso 3: Niña de 10 años derivada por trastorno de la marcha de años de evolución con dolor y parestesias en extremidades inferiores exacerbadas en las últimas semanas. Destacaba una hipotrofia, arreflexia e hipoestesia de la extremidad inferior izquierda y un pie cavo. En la RM de columna se informó de diastematomyelia tipo I focal con atrofia hemimedular y siringomielia focal.

CONCLUSIONES:

- La presentación clínica de las mielopatías crónicas puede ser confusa.
- El conocimiento de la anatomía, la vascularización y la fisiopatología de las afecciones medulares es imprescindible para su diagnóstico y manejo.
- Una correcta anamnesis y exploración neurológica son primordiales para determinar el nivel de la lesión e indicar estudios complementarios.



PO 096

SÍNDROME MENÍNGEO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE MIGRAÑA CON PLEOCITOSIS

Guerrero Moreno, N.; Delgado Rioja, M.Á.; Sierra Rodriguez, J..
Hospital Juan Ramon Jimenez, Huelva

Introducción:

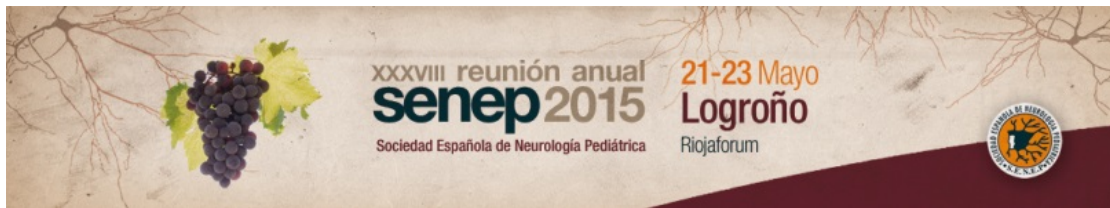
La migraña con pleocitosis o síndrome de cefalea con déficits neurológicos transitorios y pleocitosis linfocitaria en el LCR (International Classification of Headache Disorders) fue descrito por Swanson (1980). Caracterizado por cefalea moderada-grave acompañada o seguida de un déficit neurológico transitorio (promedio de duración de 5 horas) con pleocitosis (> 15 células/ml) del LCR y estudios de neuroimagen, serologías y cultivos normales. Puede ser recurrente. En el electroencefalograma es frecuente encontrar ritmos lentos focales. Mecanismo etiopatogénico desconocido. Actualmente la teoría más aceptada es que este proceso sea secundario a una activación del sistema inmune por un proceso infeccioso/inflamatorio que activaría el sistema trigémino-vascular, provocando la aparición de síntomas neurológicos focales por un mecanismo similar al de disfunción neuronal propagada de las migrañas con aura.

Caso clínico:

Niño de 5 años con antecedentes familiares de migraña. Ingresa por presentar cefalea, vómitos y obnubilación. Exploración: afebril, rigidez de nuca y signos meníngeos positivos. Punción lumbar con presencia de pleocitosis en LCR (1140 células/ml). Iniciamos tratamiento con Cefotaxima y Dexametasona ante la sospecha de meningitis neumocócica. EEG: actividad basal enlentecida. Resto de pruebas (fondo de ojo, neuroimagen, serologías, cultivos y virus neurotropos en LCR) normales. La clínica neurológica desapareció a las 5 horas. Actualmente el paciente tiene 7 años de edad y presenta cefalea migrañosa recurrente.

Conclusiones:

1. Pensar en esta entidad ante cuadros de cefalea con defecto neurológico transitorio y recurrente. 2. Cuadro infrecuente en pediatría en el que un diagnóstico precoz permitiría evitar tratamientos antimicrobianos prolongados y con potenciales efectos secundarios.



PO 097

MIDRIASIS UNILATERAL BENIGNA EPISÓDICA

Guerrero Moreno, N. ⁽¹⁾; Gallego Alcaide, M.J. ⁽²⁾; Delgado Rioja, M.Á. ⁽²⁾; Sierra Rodriguez, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Juan Ramon Jimenez, Huelva; ⁽²⁾ Hospital Juan Ramon Jimenez, Huelva.

Introducción:

La midriasis benigna episódica (MBE) es una causa aislada de asimetría pupilar intermitente. Se puede acompañar de dolor ocular, visión borrosa, etc. Duración de minutos a días. Dos teorías fisiopatológicas: Hipoactividad del sistema nervioso parasimpático o hiperactividad del simpático. La migraña suele estar presente como antecedente personal o familiar. Considerado como aura migrañosa, como un síntoma acompañante o como una migraña oftalmopléjica. Ante este cuadro pensamos en un signo de mal pronóstico (tumores, aneurismas del polígono de Willis) o en alteraciones oftalmológicas (glaucoma, traumatismo ocular).

Caso clínico 1:

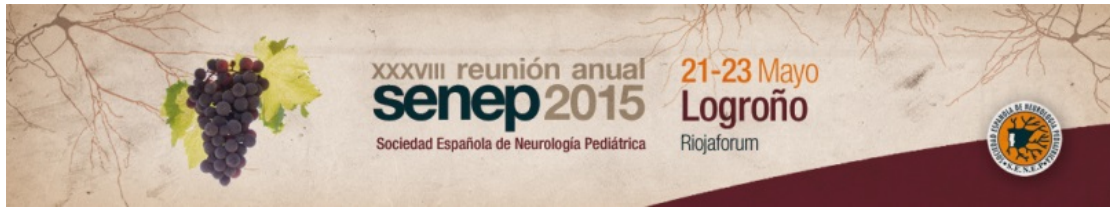
Dos hermanos varones de 6 y 10 años de edad que consultan por midriasis intermitente de 20-30 minutos de duración acompañados de cefalea de baja intensidad que se repite episódicamente. Tía materna con la misma sintomatología. Exploración neurológica y oftalmológica normal. Neuroimagen (RM y AngioRM craneal) normal.

Caso clínico 2:

Lactante de 3 meses que consulta en urgencias por midriasis unilateral de 15-20 minutos de duración sin síntomas acompañantes. Madre con migraña. Exploración neurológica y oftalmológica normal. Ecografía transfontanelar normal. Evolución: En el primer caso mejoran los episodios con flunarizina y el segundo persiste la sintomatología sin otra repercusión clínica.

Conclusiones:

1. Pensar en esta entidad en toda midriasis unilateral con exploración neurológica y oftalmológica normal y antecedentes personales o familiares de migraña, evitándose excesivos exámenes complementarios. 2. En el primer caso, por los antecedentes familiares y por la buena respuesta a flunarizina, podría tratarse de un tipo de migraña que condicione un espasmo de la arteria del ganglio ciliar.



PO 098

ESPASMO HEMIFACIAL CONGÉNITO SECUNDARIO A GLIOMA DE BAJO GRADO CEREBELOSO

Ibáñez Micó, S. ⁽¹⁾; Martínez Ferrández, C. ⁽²⁾; Martínez García, M.J. ⁽²⁾; Alarcón Martínez, H. ⁽³⁾; Martínez Salcedo, E. ⁽³⁾; Puche Mira, A. ⁽³⁾; Domingo Jiménez, R. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital santa Lucía, Cartagena; ⁽²⁾ Hospital Santa Lucía, Cartagena; ⁽³⁾ Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción:

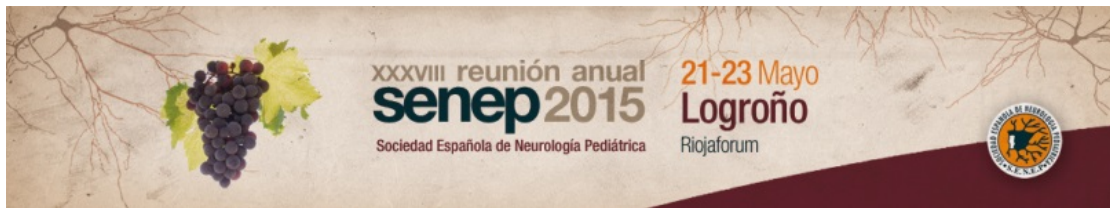
El espasmo hemifacial (EH) se define como contracciones involuntarias de la musculatura facial, descrito principalmente en pacientes adultos como consecuencia de la compresión (vascular o tumoral) del VII par en la zona de salida del tronco encefálico. Existen pocos casos descritos de presentación congénita.

Caso clínico:

Niña de 8 años, sin antecedentes de interés, que presenta desde el nacimiento, cada pocos minutos, episodios de EH izquierdo, de pocos segundos de duración, que no se acompaña de desconexión del medio, ni sensación desagradable, ni somnolencia posterior. La frecuencia es invariable a lo largo del día y a lo largo del tiempo. En el 1er año se le solicitó RM cerebral, informada como normal. Asimismo, se le realizaron EEG de larga duración, en los que no se apreciaron alteraciones. A los 8 años de vida se decidió repetir RM, y se constató lesión de 1 cm de diámetro en pedúnculo cerebeloso superior izquierdo, que protruye sobre cuarto ventrículo, compatible con glioma de bajo grado. Comparando con las imágenes previas, en las que se apreciaba ya la lesión, no había aumentado ni cambiado de morfología. Se ha decidido actitud expectante y seguimiento anual con neuroimagen.

Comentario:

La estabilidad clínica y la escasa repercusión en la calidad de vida de la sintomatología obligan a evitar tratamientos (cirugía, radioterapia) que pueden ocasionar secuelas. La búsqueda etiológica de un cuadro de espasmo EH debe incluir un análisis exhaustivo de la neuroimagen, ya que en la mayoría de las ocasiones, se debe a alguna lesión estructural.



PO 099

HEMIPLEJIA ALTERNANTE DE LA INFANCIA VS MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR.

Alarcón Martínez, H. ⁽¹⁾; Martínez Salcedo, E. ⁽¹⁾; Puche Mira, A. ⁽¹⁾; Domingo Jiménez, M.R. ⁽¹⁾; Martínez Ferrandez, C. ⁽²⁾; Ballesta Martínez, M.J. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Sección de Neuropediatría, HCU Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia); ⁽²⁾ HCU Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia); ⁽³⁾ Unidad de Genética médica, HCU Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia).

INTRODUCCIÓN:

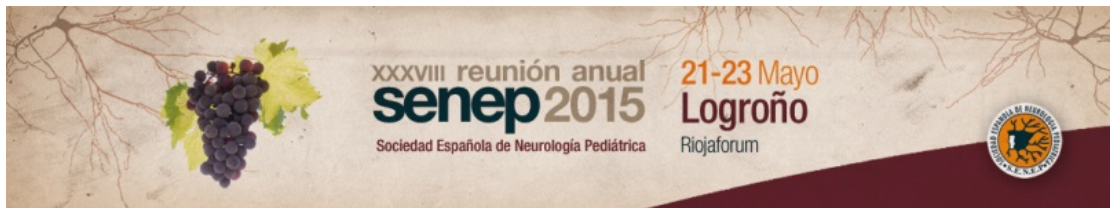
Clásicamente la hemiplejía alternante de la infancia (HAI) se ha distinguido de la migraña hemipléjica familiar (MHF) por presentar episodios recurrentes de hemiplejía y otros trastornos paroxísticos, asociados a deterioro neurocognitivo. Sin embargo, las últimas descripciones de mutaciones en genes comunes a ambos síndromes (ATP1A2, ATP1A3 y CACNA1A) está borrando los límites entre ellos. Presentamos un caso de HAI y mutación en el gen SCN1A.

CASO CLÍNICO:

♀ 4 ½ años. Antecedentes familiares de migraña por rama materna. Antecedentes personales sin interés con desarrollo psicomotor normal hasta los 16 meses. A esta edad inicia episodios alternantes de debilidad de miembros inferiores, de horas a días de duración. Inicialmente la recuperación entre las crisis era completa, pero evolutivamente se ha instaurado un síndrome hipotónico generalizado con cognitivo conservado, a pesar del tratamiento con antagonistas del calcio. Como patología asociada presenta además: síndrome de QT largo, múltiples intolerancias digestivas, colitis ulcerosa indeterminada y mastocitosis. Exploración física normal, salvo mastocitoma aislado en hemitórax izquierdo e hipotonía global (mayor en miembros inferiores). Exploraciones complementarias: video-EEG, EMG-VC, SPECT, AngioRM y RM cerebral 3T, PET-TAC, estudio neurometabólico (incluyendo GLUT1, neurotransmisores, sialotransferrinas y estudio mitocondrial), normal. Estudio molecular genes: ATP1A2, CACNA1A y KCNJ2, negativos. SCN1A: mutación Thr1250Met en heterocigosis.

DISCUSIÓN:

Presentamos el caso clínico de una niña con diagnóstico clínico de HAI y mutación en el gen SCN1A, descrito en la MHF, lo que apoya la hipótesis de que la HAI y FHM son dos síndromes de un mismo espectro fenotípico con una posible etiopatogenia común.



PO 100

SÍNDROME DE KLEINE LEVIN: UN CASO CLÍNICO

Guaba Camilo, M.⁽¹⁾; Selles Galiana, F.⁽²⁾; Gracia Millan, A.⁽²⁾; Jadraque Rodriguez, R.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurofisiología Clínica, Hospital General Universitario Alicante, Alicante; ⁽²⁾ Hospital General Universitario Alicante, Alicante.

Introducción:

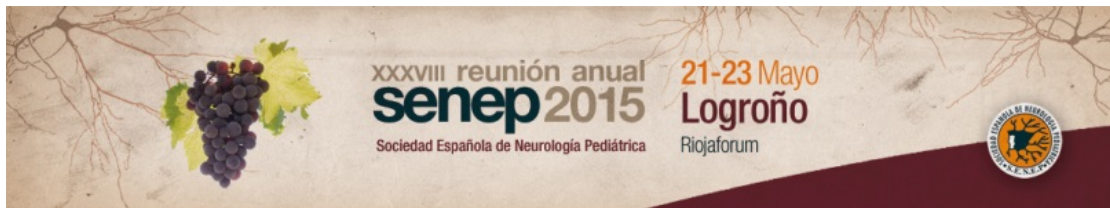
El síndrome de Kleine Levin es una entidad poco frecuente, que se caracteriza por episodios periódicos- recurrentes de hipersomnia, acompañados de hiperfagia e hipersexualidad, así como alteraciones psicopatológicas. Suele iniciarse en varones adolescentes en la segunda década de la vida y su desarrollo espontáneo es usualmente benigno. Tanto la etiología como la patogenia se desconocen pero se ha sugerido una disfunción hipotalámica como causa del síndrome. Generalmente con los años, se observa una remisión espontánea de los síntomas.

Caso Clínico:

Varón de 16 años que presenta episodios mensuales de hipersomnia recurrente, cambios de conducta e hiperfagia de varios días de duración. Se le realizan pruebas complementarias: resonancia magnética, analítica y estudio polisomnográfico nocturno tanto en el periodo intercrítico como en el periodo sintomático, así como test de latencias múltiples. Se inicia tratamiento con metilfenidato objetivando una disminución de la intensidad de los síntomas y de la frecuencia de los episodios.

Conclusión:

Dada la baja frecuencia de la enfermedad, es necesario enfatizar en la importancia de considerar la sospecha diagnóstica de este síndrome a nivel multidisciplinar ante un varón adolescente que presenta hipersomnia y cambios de conducta.



PO 101

DESVIACIÓN TÓNICA PAROXÍSTICA DE LA MIRADA HACIA ABAJO

Lucea Martínez, L. ⁽¹⁾; Mosquera Gorostidi, A. ⁽²⁾; Naberan Mardaras, I. ⁽²⁾; Gembero Esarte, E. ⁽²⁾; Yoldi Petri, M.E. ⁽²⁾; Sánchez-Carpintero Abad, R. ⁽³⁾; Aguilera Albasa, S. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Servicio Neuropediatría, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽²⁾ Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽³⁾ Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

Introducción.

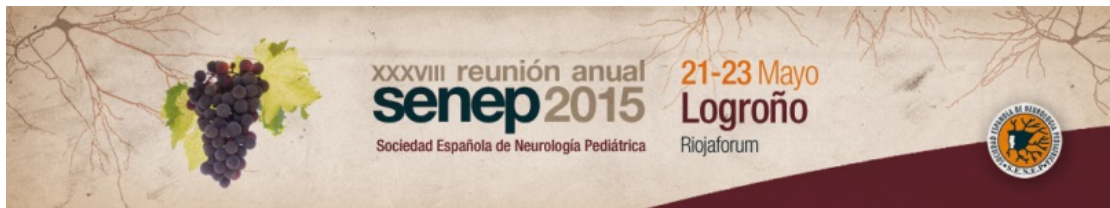
Se han comunicado varios tipos de trastorno paroxístico de la mirada hacia abajo, con etiología y pronóstico diversos. Objetivos: Describir la evolución clínica de cinco niños con desviación tónica ocular hacia abajo (DTPI), con vídeos. Se incluyeron sólo aquéllos con fenómeno tónico intermitente, sin parálisis oculomotora.

Resultados:

Caso 1. Varón nacido a término que presentó DTPI desde 15 días, pluricotidiano, asociado a convergencia intensa y movimientos nistagmoides verticales compensatorios. Se realizó resonancia magnética cerebral, electroencefalograma, fondo de ojos, potenciales evocados normales. Desapareció en 3 meses, con desarrollo normal. Caso 2. Mujer nacida a término que presentó DTPI entre el segundo día de vida y 3 meses, con nistagmo compensador, sin desencadenantes, con desarrollo normal. La ecografía cerebral, electroencefalograma y valoración oftalmológica fueron normales. Caso 3: Varón a término con hiperbilirrubinemia grave y evolución a kernicterus. Asoció DTPI desde el primer mes de vida que desapareció en 4 meses. Caso 4: Mujer nacida pretérmino que presentó infartos periventriculares con evolución a PCI tetraparética. Asoció DTPI, con nistagmo compensador, entre los 4-9 meses de vida. Caso 5: Varón a término que presentó entre los 2-6 meses episodios de DTPI pero que ocurrían exclusivamente con los cambios bruscos de luz. Se clasificó como eye-popping reflex.

Conclusiones.

Dada la benignidad de la DTPI en los casos sin antecedentes perinatales, podrían evitarse exámenes complementarios, realizando un seguimiento clínico estrecho. El movimiento nistagmoide vertical compensador, mientras ocurre el fenómeno tónico hacia abajo, aparece tanto en casos idiopáticos como en secundarios.



PO 102

LA NARCOLEPSIA VA A LA ESCUELA

Rúbies Olives, J. ⁽¹⁾; Visa Reñé, N. ⁽¹⁾; Paredes Carmona, F. ⁽¹⁾; Marfil Godoy, L. ⁽¹⁾; Arco Huguet, N. ⁽¹⁾; Vallmanya Cucurull, T. ⁽¹⁾; Pujol Sabaté, M. ⁽²⁾; Solé Mir, E. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida; ⁽²⁾ Servicio de Neurología, Hospital de Santa Maria, Lleida.

Introducción:

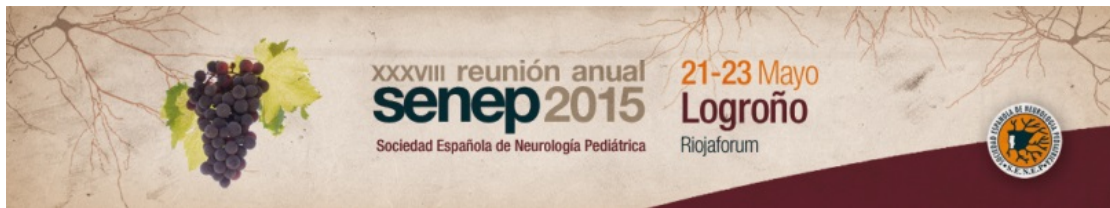
La narcolepsia es una enfermedad crónica que suele presentarse en la segunda década de la vida y se caracteriza por excesiva somnolencia diurna (ESD), cataplejía y manifestaciones anormales del sueño REM. Su prevalencia estimada es del 0,02% siendo excepcional en menores de 10 años.

Casos clínicos:

CASO 1: Niño de 5 años con ESD y episodios de atonía de 6 semanas de evolución. La video-polisomnografía (videoPSG) evidenció latencia de sueño 0 segundos, latencia REM 37 minutos con falta de atonía, movimientos involuntarios y sueño fragmentado; test de latencias múltiples (MSLT) latencia de sueño 2 minutos con entrada REM en las 5 siestas. Los niveles de hipocretina-1 fueron indetectables en líquido cefalorraquídeo (LCR) y el estudio de HLA resultó homocigoto para el haplotipo DQ 6.2 (DQA1*0102/DQA1*0102 y DQB1*0602/DQB1*0602). **CASO 2:** Niño de 7 años con ESD de 6 meses de evolución. La videoPSG mostró latencia de sueño 3 minutos, latencia REM 15 minutos y sueño fragmentado; MSLT latencia de sueño 2 minutos con entrada REM en 4/5. La hipocretina-1 fue indetectable en LCR y se halló HLA homocigoto para el haplotipo DQ 6.2. Ambos casos se diagnosticaron de narcolepsia tipo1, se inició tratamiento farmacológico y pautas de higiene del sueño.

Conclusiones:

La narcolepsia está causada por una pérdida de neuronas hipocretinérgicas del hipotálamo en pacientes con características inmunológicas específicas. Se postula una predisposición genética y una base autoinmune como precipitante del cuadro. Recientes estudios parecen indicar un aumento de la prevalencia en edad pediátrica con posibles triggers infecciosos y vacunales.



PO 103

INTOXICACIÓN AGUDA POR CANNABIS EN NIÑOS PEQUEÑOS: PRESENTACIÓN DE CINCO CASOS ATENDIDOS EN UN SERVICIO DE URGENCIAS

Rodríguez-Palmero Seuma, A.; Turpin Bottaro, M.; Gutiérrez Valderas, C.; González Pastor, S.; Brossa Guerra, F..

Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona

Introducción

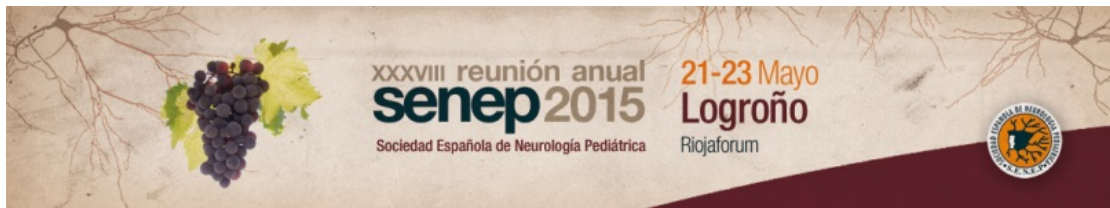
El cannabis es la droga ilegal con mayor índice de consumo en nuestra población. La intoxicación en niños preescolares por ingesta accidental o por la inhalación del humo generado por su consumo, puede conllevar una alteración de consciencia, convulsiones o incluso una depresión respiratoria. Presentamos cinco pacientes que acudieron a Urgencias con sintomatología neurológica, cuyo diagnóstico etiológico final fue una intoxicación por esta sustancia.

Casos clínicos

Los pacientes tenían entre 12 y 24 meses, y el motivo de acudir a Urgencias era fundamentalmente una somnolencia excesiva y/o la aparición de episodios paroxísticos consistentes en desconexión del medio, hipertonía, llanto intenso, temblores, y palidez en algunos casos. Los episodios duraron entre pocas horas y un día, con recuperación posterior progresiva. Uno de los casos fue trasladado a una UCIP, intubado, con la sospecha diagnóstica de un status convulsivo. Solamente los padres de un paciente admitieron de entrada la posibilidad de una intoxicación por cannabis. Todos los casos fueron comunicados a los servicios sociales para realización de un seguimiento.

Conclusiones

Debe mantenerse un elevado índice de sospecha de una posible intoxicación por cannabis ante cualquier lactante/niño pequeño que acuda con una clínica neurológica de reciente aparición de origen incierto, incluso aunque exista un bajo índice de sospecha por el entorno familiar del paciente. El diagnóstico precoz en estos casos puede evitar el empleo de medidas yatrogénicas. En nuestra experiencia, la alternancia de una somnolencia excesiva, con episodios de irritabilidad y opistótonos puede ser sugestiva de este tipo de intoxicación.



PO 104

UTILIDAD DE LA POLISOMNOGRAFÍA EN LOS TRASTORNOS DEL SUEÑO EN PEDIATRÍA

Martín Del Valle, F.; Comín Cabrera, C.; Retamosa Rodríguez, M.; Saiz Sepúlveda, M.Á.; Díaz Montoya, B.P.; Abellán Ayuso, S..

Hospital Universitario de Torrejón, Torrejón de Ardoz

INTRODUCCIÓN:

La polisomnografía es el gold standard para el estudio de los trastornos del sueño en pediatría. Sirve para confirmar la sospecha diagnóstica y para descartar otras patologías comórbidas.

OBJETIVO:

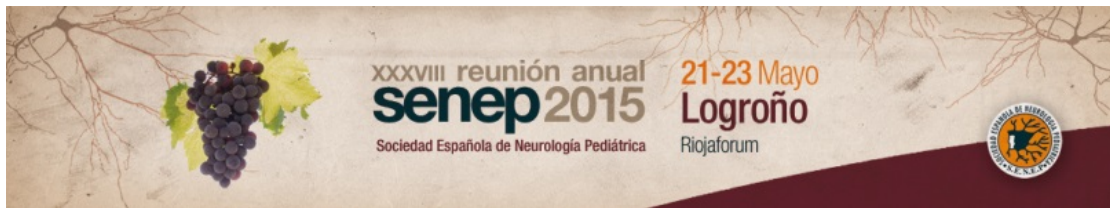
Analizar los resultados de todas las polisomnografías realizadas desde Marzo de 2012 a Febrero de 2015 en un hospital de 2º nivel asistencial.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Análisis retrospectivo de los resultados de las polisomnografías. Se registra la edad, motivo de consulta, manifestaciones clínicas, índice de apnea/hipopnea, índice de movimientos periódicos de miembros, diagnóstico y tratamiento. **RESULTADOS:** Se han realizado 144 polisomnografías, 19 solicitadas desde la consulta de Neuropediatría y 126 desde neumología. Dieciocho pacientes eran menores de 2 años, 64 tenían entre 3 y 6 años, y 62 mayores de 6 años. Los motivos de consulta han sido ronquido (106 pacientes), asma (12), trastorno del sueño (12), cefalea (7), epilepsia (3), y otros (4). Fueron patológicas 78. Cincuenta y siete pacientes fueron diagnosticados de Síndrome de Apnea/Hipopnea del sueño. En 35 casos se detectó un índice de movimientos periódicos patológico ($>5\text{PLM/h}$), diagnosticándose de Síndrome de Piernas Inquietas definitivo o probable en 12 casos. Cinco de los pacientes con cefalea tenían alteraciones en la polisomnografía. No se pudo realizar en 3 pacientes por mala colaboración.

CONCLUSIONES:

La polisomnografía es una herramienta muy útil para el diagnóstico de los trastornos del sueño en pediatría. Los movimientos periódicos de miembros son muy frecuentes en pediatría, pudiendo pasar desapercibidos si no se hace una anamnesis dirigida.



PO 105

ESPASMO HEMIFACIAL SECUNDARIO A MALFORMACIÓN VENOSA

Moreno Calero, C.⁽¹⁾; Miravet Fuster, E.⁽²⁾; Grimalt Calatayud, M.A.⁽²⁾; Córdoba Borrás, E.⁽¹⁾; Pons Rodríguez, M.⁽³⁾; Colombas Mas, B.⁽⁴⁾; Lorite Reggiori, M.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario de Son Espases, Palma de Mallorca; ⁽²⁾ Pediatría, Hospital Universitario de Son Espases, Palma de Mallorca; ⁽³⁾ Pediatría, Hospital de Manacor, Manacor; ⁽⁴⁾ Pediatría, Hospital Comarcal de Inca, Inca.

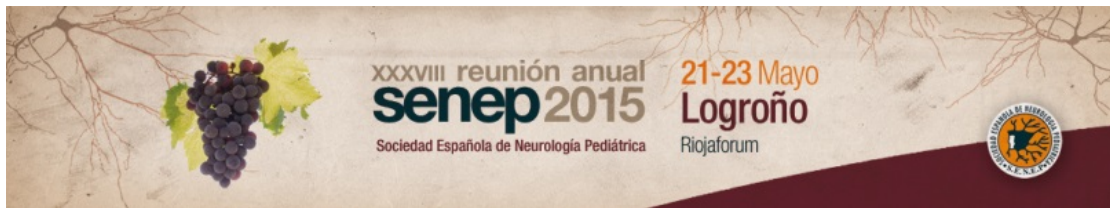
CASO CLÍNICO

Introducción:

Presentamos el caso de un varón de 10 años con espasmo hemifacial secundario a malformación venosa. **Caso clínico:** Varón de 10 años. Acude desde hace dos años a consulta con diagnóstico de tics motores simples y TDAH combinado comórbido. Exploración neurológica normal. Refiere episodios de movimientos de hemicara derecha desencadenados por emociones. Contracciones de hemicara y párpado derechos fluctuantes, que mejoran con rivotril. Aporta TC craneal y analítica con hemograma, bioquímica, hormonas tiroideas y ASLO normales. Se solicita videoEEG con el que se descarta comicialidad. Se solicita angioRM en la que se evidencia una anomalía del desarrollo venoso de mesencéfalo, puente y hemisferio cerebeloso derecho, causante del hemiespasmo facial como primera posibilidad dada su relación estrecha con el VII par craneal derecho.

Conclusiones:

El espasmo hemifacial es un síndrome de disfunción hiperactiva del nervio facial, de inicio espontáneo y gradual que se caracteriza por la presencia de contracciones clónicas, paroxísticas e involuntarias, en uno o varios músculos de la cara inervados por un mismo nervio. En los casos que se orientan como tics, con refractariedad al tratamiento habitual, hay que descartar patología que sugiera irritación del facial como serían las anomalías vasculares (elongaciones de la PICA) y descartar patología más infrecuente como sería la esclerosis múltiple, infartos o tumores.



PO 106

PROBLEMAS DE SUEÑO EN UNA CONSULTA DE PEDIATRÍA DE ATENCIÓN PRIMARIA: UNA REALIDAD OCULTA

Olloqui Escalona, A.⁽¹⁾; Arcauz Eguren, M.P.⁽¹⁾; Lizaranzu Olarte, E.⁽¹⁾; Caro Ospino, J.⁽¹⁾; Iruretagoyena Toca, B.⁽¹⁾; Peinado Adiego, C.⁽¹⁾; García Oguiza, A.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Centro de Salud Cascajos, Logroño; ⁽²⁾ Hospital San Pedro, Logroño.

Objetivo:

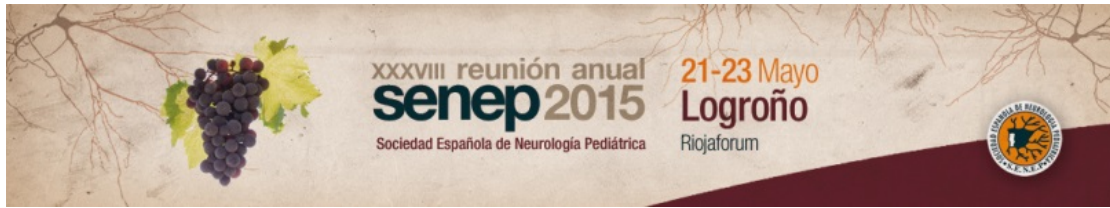
Detectar trastornos del sueño en población infantil sana. Material y Método: Estudio observacional transversal, descriptivo y analítico. Se utiliza escala BEARS para cribado de sueño en una consulta de pediatría de atención primaria en centro de salud urbano, entre noviembre del 2014 y enero del 2015. Se recogen 30 escalas por cada grupo etario: 2-5 años, 6-12 años y 13-18 años.

Resultados:

Del primer grupo, tiene problemas a la hora de irse a la cama un 41,9 %, somnolencia diurna el 12,9%, sólo el 29% duerme siesta y un 35,4% se despierta al menos 1 vez por noche; la media de horas de sueño nocturno fueron 9,7 y la frecuencia de roncadorez 12,9%. Del segundo grupo tiene problemas para dormirse un 25,8% según los padres y un 3,2% según los niños; un 9,6 % está cansado y lo aprecian un 6,4% de padres. Tienen sonambulismo o pesadillas el 16,1%, despertares el 32,2% con problemas para volverse a dormir el 6,4%; la media de horas de sueño nocturno son 9,7 y roncan el 9,6%. Del tercer grupo refieren problemas al acostarse y somnolencia diurna el 29%, despertares el 22,6% y problemas para volverse a dormir el 16,1%. La media de horas de sueño es 7,9 y roncan un 6,5%.

Conclusiones:

Pese a la frecuencia de alteraciones del sueño detectadas, sólo 2 de los 90 pacientes consultaron por esta razón, por ello, se decide adoptar esta escala como instrumento en las revisiones de salud.



PO 107

PARALISIS PERIÓDICA HIPOPOTASÉMICA: CLÍNICA Y GENÉTICA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Mosquera Gorostidi, A.⁽¹⁾; Zarikian Denis, S.E.⁽²⁾; Naberan Mardaras, I.⁽²⁾; Catalli -, C.⁽³⁾; Aguilera Albesa, S.⁽²⁾; Yoldi Petri, M.E.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Servicio de Pediatría.Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽²⁾ Servicio de Pediatría.Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽³⁾ Servicio de Genética.Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona.

Introducción:

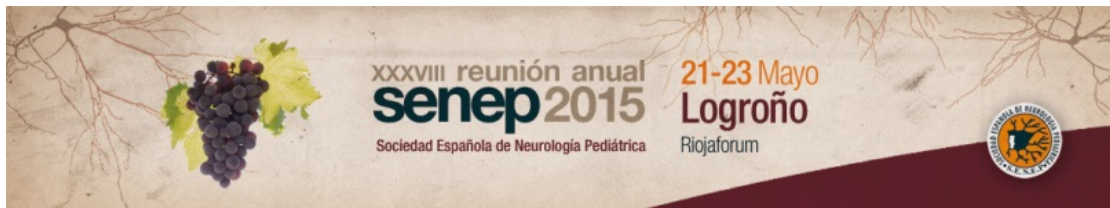
La parálisis periódica hipopotasémica (PPH) es una canalopatía infrecuente caracterizada por episodios agudos de debilidad muscular asociados a hipopotasemia. La anamnesis, el estudio bioquímico y la genética molecular permiten su clasificación. Presentamos un paciente con PPH confirmado por estudio genético.

Caso clínico:

Varón de 14 años con episodios de debilidad brusca de las cuatro extremidades, sin desencadenante previo, siempre al despertar. Como antecedentes presentaba retraso en la dentición y oligodontia. En la exploración durante el episodio destacaba pérdida de fuerza predominantemente en EEII e hiporeflexia. Se constató hipopotasemia y CPK elevada; con gasometría, estudio bioquímico de orina y hormonas tiroideas normales; mostrando discreto aplanamiento de la onda T en el EEG. En dos ocasiones ingresó en UCIP para la corrección iónica por vía endovenosa, con adecuado manejo mediante suplementos orales en el resto de las ocasiones. Se confirmó mutación en heterozigosis en el gen CACNA1S (c.1582C>G), compatible con PPH. Actualmente está en tratamiento con suplementos de potasio y azetazolamida, evidenciándose una reducción en el número de episodios.

Conclusiones:

Las parálisis periódicas se caracterizan por episodios de parálisis flácida asociados a variaciones de los niveles de potasio en sangre. En las PPH, el defecto subyacente más frecuente son mutaciones en el gen CACNA1S, produciendo entrada de potasio al interior de la célula. Para el diagnóstico diferencial es clave el balance renal y la presencia de tirotoxicosis. Se debe diferenciar entre el tratamiento del momento agudo y el preventivo, siendo la respuesta a éste variable en función del tipo de mutación.



PO 108

DISGENESIA DE TRONCO CON CATAPLEJIA

Martínez Salcedo, E.⁽¹⁾; Alarcón Martínez, H.⁽¹⁾; Martínez Fernández, C.⁽²⁾; Puche Mira, A.⁽¹⁾; Domingo Jiménez, R.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ HCU Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁽²⁾ HCU Santa Lucía, Cartagena.

Introducción:

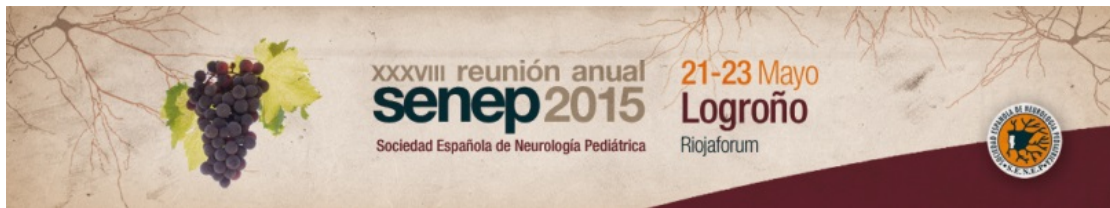
Presentamos un niño con un cuadro clínico complejo de inicio prenatal que incluye disfunción de pares craneales, hipotonía, disfunción autonómica, disfagia, insuficiencia respiratoria y cataplejía. Planteamos el diagnóstico diferencial de este tipo de patología y tratamiento. Caso clínico: Sin antecedentes familiares de interés. Embarazo: polihidramnios y pies zambos. Cesárea a las 29 semanas, ingreso en UCI por insuficiencia respiratoria, precisó ventilación mecánica y gastrostomía. Evolución positiva persistiendo parálisis facial y de pares bajos, hipotonía, disfagia, disartria. Posteriormente desarrolló cataplejía gelástica. Lo más relevante de la exploración: hipomimia, retrognatía, fasciculaciones linguales, trastorno oromotor grave, hipotonía con reflejos vivos, comportamiento hiperactivo e inatento, cataplejía con la risa.

Tratamiento:

Gastrostomía, ventilación con BIPap durante el sueño, rehabilitación física. La cataplejía es muy discapacitante y se ha intentado tratamiento con oxibato sódico, clomipramina y venlafaxina. Exámenes complementarios: se ha realizado un amplio diagnóstico diferencial de enfermedades neurológicas, musculares, de la cataplejía y de entidades genéticas sin haberse podido establecer la etiología determinada. La RM cerebral no muestra alteraciones. El diagnóstico de disgenesia troncoencefálica se ha realizado por la clínica y exclusión de otras entidades.

Discusión.

La disgenesia troncoencefálica es un término propuesto por Roig Quilis que, en nuestra opinión, explica el conjunto de síntomas que presenta nuestro paciente. Hay variabilidad en los cuadros clínicos, en este caso la sintomatología es muy amplia y grave, incluye cataplejía que es un síntoma raro en la infancia y lo es aún más sin narcolepsia. El tratamiento de la cataplejía no es satisfactorio.



PO 110

SINDROME DE WILLIAMS: DELECCIÓN ATÍPICA EN PACIENTE SIN CARDIOPATÍA

Ramírez Martínez, N. ⁽¹⁾; Torres Torres, M.D.C. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Virgen De Altagracia, Manzanares; ⁽²⁾ Hospital La Mancha Centro, Alcazar De San Juan.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Williams (SW) es un trastorno del desarrollo causado por una microdelección en la región del cromosoma 7q11.23, clínicamente presenta estenosis supravalvular aórtica (SPVA), facies típica, retraso mental con perfil neurocognitivo característico, anomalías endocrinas y del tejido conectivo.

CASO CLINICO:

Paciente de 2.5 años estudiado por retraso psicomotor y fenotipo peculiar. Antecedentes: Embarazo controlado con detección de onfalocele en ecografía del 1º trimestre. Amniocentesis 46 XY. Parto mediante cesárea a término. Intervenido de onfalocele a los 2 días. Resto sin interés. Antecedentes familiares sin interés.

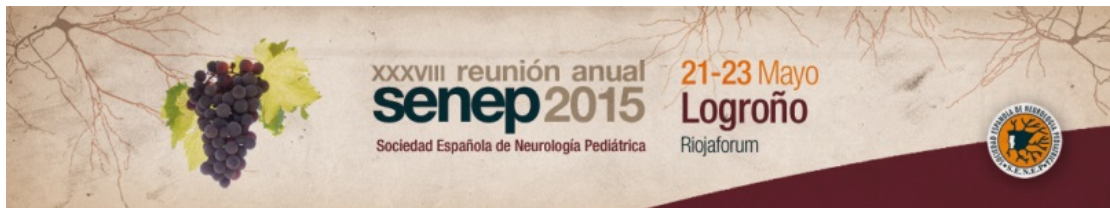
Exploración: Peso (p25-50), Talla p (75-90), Perímetro cefálico (p50) Fenotipo característico, auscultación cardiopulmonar normal. Abdomen sin masas ni megalias. Pulsos presentes y simétricos. Neurológico: retraso del lenguaje, buena comprensión. Sociable. Resto de exploración sin hallazgos.

Pruebas:

-TSH 9.14 mcgUI/ml, T4L 0.92 ng/dl, calcemia y glucemia normal. Estudio metabólico, ecografía abdominal, resonancia magnética cerebral y ecocardiografía normal. Cariotipo molecular: Delección de 1.7 Mb en la región 7q11.23 produciendo pérdida de los genes GTF21 y GTF21RD1 sin pérdida del gen ELN.

CONCLUSIONES:

- En el SW existe una amplia correlación genotipo-fenotipo: relación entre la pérdida del gen ELN (elastina) y la SPVA (70% pacientes con SW) o alteraciones del tejido conectivo; así como la pérdida de los genes GTF21 y GTF21RD1 responsables del perfil neurocognitivo.
- Nuestro paciente presenta una delección atípica sin pérdida del gen ELN marcando el pronóstico ya que las complicaciones cardiovasculares son la principal causa de muerte.
- Nuestro paciente presenta un hipotiroidismo subclínico presente en el 15-30% de los pacientes con SW.



PO 111

SÍNDROME DE COHEN, ¿TAN INFRECIENTE COMO PENSAMOS?

Casanova Cuenca, M. ⁽¹⁾; Esteban Cantó, V. ⁽²⁾; Alcaraz Mas, L. ⁽³⁾; Tomás Vila, M. ⁽⁴⁾; Martínez Castellano, F. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Pediatría (Neuropediatría), Hospital del Vinalopó. Servicio Pediatría., Elche; ⁽²⁾ Hospital del Vinalopó. Servicio Pediatría., Elche; ⁽³⁾ Bioarray, Elche; ⁽⁴⁾ Hospital La Fe. Servicio Neuropediatría, Valencia; ⁽⁵⁾ Hospital La Fe. Unidad de Genética, Valencia. .

Caso clínico:

Niña de 14 meses derivada por hipotonía y retraso psicomotor. Destacan antecedentes personales de CIR, y familiares de primo hermano con hipotonía, RPSM y fenotipo similar. No consanguinidad.

Exploración física: peso, talla y PC <p3. Pabellones auriculares grandes, antevertidos, puente nasal ancho, labios finos, dedos manos finos e hiperlaxos, facies hipomímica. Hipotonía axial y de extremidades. ROTS vivos sin aumento del área reflexógena. Hipopsíquica. Sonrisa espontánea, no en correspondencia. Ausencia de lenguaje. Se realiza estudio etiológico con normalidad de pruebas realizadas excepto hipoacusia de transmisión bilateral en PEAT, neutropenia y alteraciones oftalmológicas.

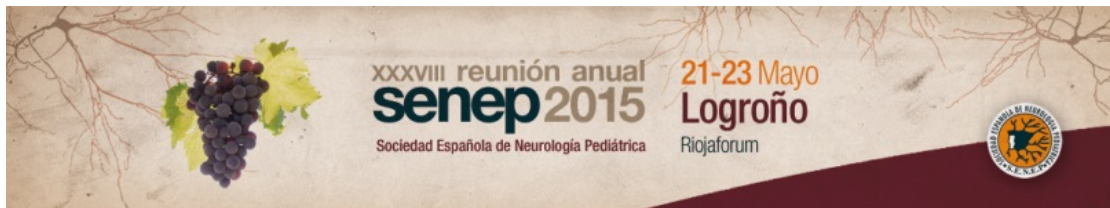
En CGH-Array: Duplicación en 20q11.21 de 0,325 Mb (chr20:29873047-30197680). La alteración detectada es de significación desconocida.

Ante fenotipo similar del primo se contacta con su hospital de referencia donde realizan Array y objetivan alteración compatible con síndrome de Cohen.

Se secuencian el gen VPS13B en la paciente y se encuentran dos mutaciones en heterocigosis que en conjunto pueden ser responsables del síndrome de Cohen (pendiente secuenciación en progenitores, madres de ambos pacientes hermanas, no relación familiar entre padres)

Conclusiones:

El Síndrome de Cohen está caracterizado por déficit intelectual no progresivo, microcefalia, facies característica, hipotonía, hiperlaxitud, neutropenia y alteraciones oculares. La patología se produce por mutaciones en el gen *VPS13B*, con patrón de herencia autosómico recesivo, precisando mutaciones en ambos alelos para causar enfermedad. La confirmación del síndrome en ambos primos nos lleva a pensar que, si bien el Síndrome de Cohen es una enfermedad rara, puede haber más portadores asintomáticos de lo que se cree.



PO 112

SÍNDROME DE GALLOWAY-MOWAT: DESCRIPCIÓN DE DOS HERMANOS

Aguilar Quintero, M. ⁽¹⁾; López Laso, E. ⁽²⁾; Camino León, R. ⁽²⁾; Fernandez Ramos, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Infanta Mararita, Cabra; ⁽²⁾ Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción.

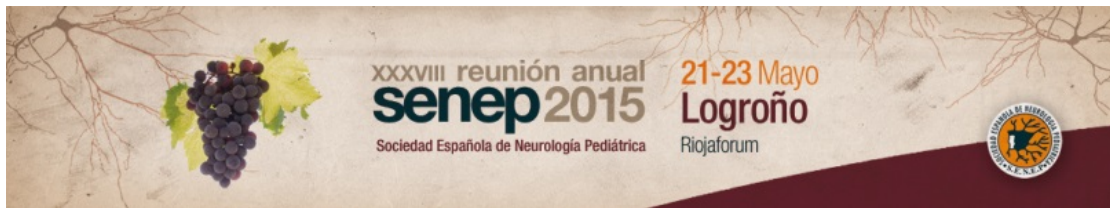
Es un trastorno autosómico recesivo que asocia síndrome nefrótico de comienzo precoz y resistente al tratamiento con anomalías del SNC. Presenta una prevalencia inferior a 1/1.000.000. Los síntomas neurológicos incluyen microcefalia, retraso psicomotor, hipotonía y alteraciones estructurales del SNC, como trastornos de la migración, atrofia cerebelosa, hidrocefalia, porencefalia o encefalomalacia. También se ha descrito dismorfía facial con orejas grandes y hernia de hiato

Caso 1. Varón de 13 años. A los 2 años de edad se diagnostica de síndrome nefrótico junto con fenotipo peculiar, retraso madurativo, miopía magna y microcefalia. Hidrocefalia tetraentricular en ecografías prenatales. Antecedentes familiares de consanguinidad, padre con insuficiencia renal crónica. RM: hipoplasia de vermis y disgenesia de hemisferios cerebelosos, formaciones quísticas corticales, atrofia de sustancia blanca periventricular, hidrocefalia, megacisterna magna. Actualmente presenta nistagmo, estrabismo, dismetría e hipotonía leve, marcha torpe y síndrome nefrótico corticorresistente

Caso 2. Mujer de 11 años. Presenta fenotipo peculiar, estrabismo, miopía magna y retraso psicomotor. RM: displasia-hipoplasia del vermis cerebeloso con hipoplasia de pedúnculos, lesiones quísticas en hemisferios cerebelosos, lesiones puntiformes en centros semiovais y variante de Dandy-Walker. Situación actual: marcha torpe, seguimiento visual impreciso, estrabismo, proteinuria esporádica

Conclusiones.

Un paciente con microcefalia o retraso madurativo que presente síndrome nefrótico de comienzo precoz debe hacer sospechar este síndrome, teniendo en cuenta que se trata de una enfermedad muy rara y de herencia autosómica recesiva. Los dos hermanos presentados han debutado con la afectación renal de forma tardía, lo que se asocia a mejor pronóstico. Ambos presentan un deterioro cognitivo significativo



PO 113

SÍNDROME DE PRADER WILLI DE PRESENTACIÓN ATÍPICA POR SOBRE EXPRESIÓN DE UN SEGUNDO SÍNDROME. SÍNDROME DE MICRODUPLICACIÓN 22Q11.2. IMPLICACIONES CLÍNICAS.

INTRODUCCIÓN

Prieto Oreja, L.⁽¹⁾; López Martínez, C.⁽¹⁾; Gines Ara, C.⁽¹⁾; Bermejo González, T.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Clínica San Antonio, Algeciras; ⁽²⁾ Instituto Hispalense, Sevilla.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de microduplicación 22q11.2, recientemente descrito, tiene un amplio espectro clínico de anomalías, incluyendo cardiopatías, anomalías urogenitales, insuficiencia velofaríngea, problemas respiratorios, otitis, sinusitis y problemas de aprendizaje. Comparte rasgos con el síndrome de delección 22q11.2 (Síndrome de Di George/velocardiofacial). Se han descrito sólo 5 de ahí la importancia de conocer su fenotipo.

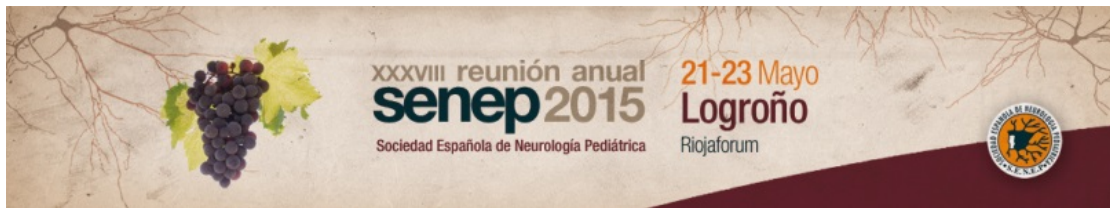
El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad genética que cursa con hipotonía neonatal, hiperfagia, obesidad, dificultades de aprendizaje y conducta, fascies características (frente estrecha, ojos almendrados, labio superior delgado y boca girada hacia abajo), manos y pies pequeños.

CASO CLÍNICO

Varón de 3 años diagnosticado de Síndrome de Prader-Willi con disomía uniparental materna y fenotipo atípico, hipotrófico, asténico, hipotónico, bajo peso, talla baja, con criptorquidia derecha, riñón derecho poliquístico con reflujo versículo-uretral grado III, hipoacusia oído derecho, epicantus marcados, nariz pequeña. Neumonías y otitis de repetición. Bioquímica sanguínea con niveles HDL- colesterol (16mg/dL) y seroalbúmina bajos (34,7 gr/L), niveles de IGE elevados (574 UI/ml). Fenotipo y cuadro clínico no compatible con síndrome de Prader Willi que se evidencia por análisis citogenético molecular que se corresponde al síndrome de duplicación 22q11.2

CONCLUSIÓN

La presentación de fenotipo atípico en el síndrome de Prader-Willi debe hacernos sospechar la presencia de otro síndrome asociado. Se ha descrito en bibliografía que en disomías uniparentales es posible que esto ocurra, el caso con estos dos síndromes no había sido descrito con anterioridad.



PO 114

SÍNDROME DE GORLIN ASOCIADO CON MEDULOBLASTOMA

Pérez Sebastián, I.; Procházková X, M.; Martínez Albadalejo, I.; Bernardino Cuesta, B.; Villalobos Reales, J.; Bermejo Arnedo, I.; Jiménez Echevarría, S.; Duat Rodríguez, A.; Torrelo Fernández, A.; García Peñas, J.J.; Hernandez Martin, A..

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid

Introducción:

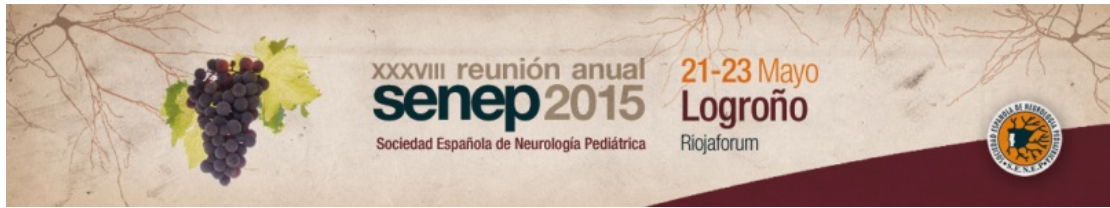
El síndrome de Gorlin es una enfermedad autosómica dominante por mutaciones en el gen *PTCH1* caracterizada por la predisposición al desarrollo de neoplasmas. Entre las manifestaciones destacan la presencia de numerosos carcinomas basocelulares, queratoquistes odontogénicos mandibulares, hiperqueratosis palmoplantar, anomalías esqueléticas, calcificaciones intracraneales ectópicas y dismorfia facial. Entre el 5-10% de los pacientes desarrollan meduloblastomas malignos.

Caso clínico:

Niña que desde los 7 años presenta múltiples lesiones cutáneas papulosas. En la exploración además de las lesiones cutáneas destaca macrocefalia con prominencia frontal, prognatismo y raíz nasal ancha y una exploración neurológica normal. En la tomografía computarizada craneal se objetivan calcificaciones ectópicas a nivel de la hoz del cerebro y de la tienda del cerebelo. Se le extirpan tres tumoraciones mandibulares con el diagnóstico anatomopatológico de quistes odontogénicos primordiales y tres lesiones papulosas exofíticas con el diagnóstico de carcinoma basocelular nodular. A los 12 años y 6 meses se valora de nuevo en consulta por alteración de la marcha, cambio de conducta, deterioro de aprendizaje y cefalea nocturna intensa. En la exploración destaca atención dispersa y una ataxia de la marcha con las referidas lesiones cutáneas previas. La resonancia magnética cerebral objetivó una ventriculomegalia supratentorial y una lesión en vermis cerebeloso con características sugerentes de meduloblastoma.

Conclusiones:

Dado que el síndrome de Gorlin se debe a la alteración en un gen supresor tumoral que predispone a los pacientes al desarrollo de tumores, el seguimiento clínico de estos pacientes es imprescindible para el diagnóstico precoz.



PO 115

SÍNDROME 18P- : DESCRIPCIÓN DE UN CASO

Torres Torres, C. ⁽¹⁾; González Jimeno, A. ⁽¹⁾; Muñoz Serrano, A. ⁽¹⁾; Madrid Pinilla, A. ⁽²⁾; Domínguez Hidalgo, L. ⁽²⁾; García Bermejo, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Mancha Centro, Alcazar de San Juan; ⁽²⁾ Hospital Mancha Centro, Alcazar de San Juan.

Introducción:

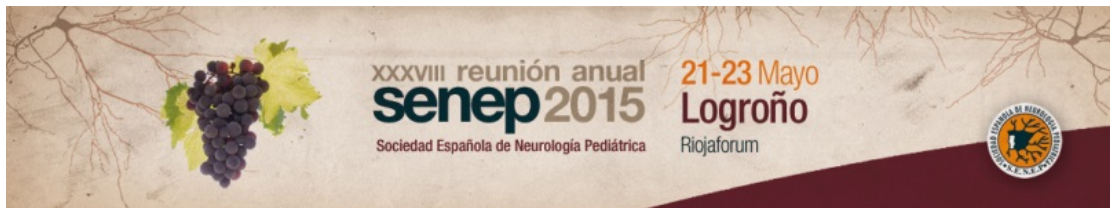
La delección del brazo corto del cromosoma 18 fue descrita por primera vez por Grouchy en 1963. Desde entonces se han descrito más de 100 casos, y se lo considera uno de los síndromes de delección cromosómica más frecuentes. En la mayoría de los casos (85%) se trata de delecciones de novo.

Caso Clínico:

Primer hijo de padres jóvenes, no cosanguíneos. Embarazo y parto: normal. Somatometría al nacimiento: peso: p2; longitud: p4; PC: p17. Período Neonatal: Foramen oval permeable. Retraso en el Desarrollo Psicomotor: Hipotonía axial. Deambulación autónoma: 18 meses. Lenguaje: retraso, primeras palabras al año y medio. Estrabismo convergente e hipermetropía corregidos con lentes. En el examen físico actual (5a5m) presenta: Peso p10; Talla: <p3; PC: p3-10. Fenotipo: orejas despegadas, retrognatía, paladar ojival, ptosis palpebral bilateral. Voz nasal. Pares Craneales: normales. Marcha: normal (pies plano valgus). Lenguaje: muchas dislalias, frases simples. Muy tímido. Pruebas complementarias: Somatometría C, función tiroidea, Inmunoglobulinas, Ac antitransglutaminasa, RM craneal, PEAT: sin alteraciones. Edad ósea: 2a8m(ET: 4a4m). Los estudios cromosómicos de citogenética clásica (Cariotipo 400-550b): 46,XY,del(18)(p11.2)dn. Cariotipo masculino alterado compatible con el "síndrome 18p-". Cariotipos materno y paterno: normales. Actualmente cursa 2º Preescolar. Desfase curricular, con dificultades en el lenguaje y motricidad fina. Recibe tratamiento Logopédico.

Comentarios:

Los individuos afectados de la delección 18p tienen gran variabilidad fenotípica dependiendo del tamaño y localización de la misma. Pensamos que es un síndrome a tener en cuenta en niños con talla baja, retraso psicomotor, hipotonía y dismorfias faciales leves, que podemos diagnosticar con Cariotipo.



PO 116

HIPOPLASIA PONTOCEREBELOSA SECUNDARIA A MUTACIÓN EN EL GEN CASK

Rivas Arribas, L. ⁽¹⁾; Pereiro Fernández, S. ⁽²⁾; Blanco Barca, Ó. ⁽²⁾; Melcón Crespo, C. ⁽²⁾; Amado Puentes, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra, Pontevedra; ⁽²⁾ Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, Vigo.

Introducción:

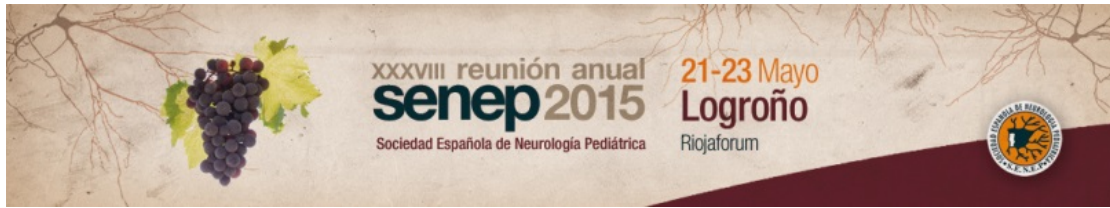
Las hipoplasias pontocerebelosas constituyen un grupo heterogéneo de trastornos que se caracterizan por la alteración del desarrollo del cerebelo y de la protuberancia, presentando secundariamente una reducción su volumen normal. Pueden deberse a múltiples causas: malformaciones corticales, enfermedades metabólicas, trastornos congénitos de glicosilación de proteínas, citopatías mitocondriales, alteraciones genéticas, α -dystroglicanopatías, malformaciones de la fosa posterior y lesiones estructurales. Se diferencian dos formas clínicas: la tipo I que presenta afectación de motoneurona del asta anterior y la tipo II en la que destaca la presencia de signos extrapiramidales, crisis comiciales y microcefalia adquirida. Presentamos el caso de una niña con microcefalia e hipoplasia pontocerebelosa secundaria a una delección en el cromosoma X.

Caso clínico:

Se trata de una lactante de 7 meses, sin antecedentes familiares ni obstétricos de interés, perímetro craneal al nacimiento en percentil 3. En los controles realizados se detecta escasa progresión ponderal y estancamiento en crecimiento del perímetro craneal. Además a la exploración física destaca ausencia de fijación de la mirada e hipotonía con reflejos de estiramiento conservados. En el estudio realizado presenta afectación de las vías pontomesencefálicas en los potenciales evocados auditivos y en la resonancia magnética cerebral hipoplasia pontocerebelosa. Se solicitó estudio genético, detectándose en el arrayCGH una delección en uno de los cromosomas X, afectando al gen CASK.

Conclusiones:

La hipoplasia pontocerebelosa es un hallazgo inespecífico que puede deberse a múltiples causas. Los avances en citogenética, pueden servir para esclarecer la etiología, sobre todo en los casos en los que existe algún rasgo dismórfico.



PO 117

SÍNDROME DE CATARATAS CONGÉNITAS, DISMORFIA FACIAL Y NEUROPATÍA (CCFDN): CORRELATO CLÍNICO GENÉTICO

Mosquera Gorostidi, A.⁽¹⁾; Lucea Martinez, L.⁽¹⁾; Gembero Esarte, E.⁽¹⁾; Ramos Arroyo, M.A.⁽²⁾; Yoldi Petri, M.E.⁽¹⁾; Aguilera Albasa, S.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona;

⁽²⁾ Servicio de Genética, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona.

INTRODUCCIÓN:

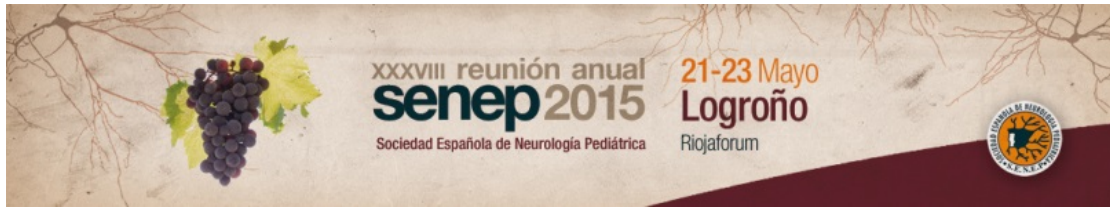
En el diagnóstico diferencial de las cataratas congénitas y las enfermedades del nervio periférico se deben tener en cuenta un grupo heterogéneo de entidades. La presencia de otros rasgos clínicos asociados o el origen étnico pueden orientar el diagnóstico. Se presenta una paciente con cataratas congénitas, neuropatía periférica y coreatetosis asociada, con correlato genético.

CASO CLÍNICO:

Niña de 7 años de origen rumano conocida a los 9 meses de edad. Presenta antecedentes de catarata congénita bilateral intervenida en su país de origen. En la evolución destaca retraso psicomotor (sedestación estable a los 24 meses, marcha a los 4 años), marcha atáxica y movimientos coreicos que se acentúan en la bipedestación y la acción manual, atrofia de músculos pedios, pies valgos y ROT ausentes. Asocia fenotipo obesidad y ligeros rasgos dismórficos (cara redondeada, microftalmía). El estudio ENG mostró patrón de neuropatía desmielinizante sin afectación sensitiva. La RM cerebral y el EEG fueron normales. El estudio genético descartó la mutación SIL, propia del Síndrome de Marinesco-Sjögren (MSS), encontrando mutación en homocigosis del gen CTDP1, característica del CCFDN (Congenital Cataract, Facial Dysmorphism and Demyelinating Neuropathy).

CONCLUSIONES:

El CCFDN, de herencia autosómica recesiva, está descrito en la población gitana de origen centroeuropeo. Ante la presencia de defectos oculares (catarata congénita, microftalmia, microftalmia), retraso psicomotor y ataxia, se debe considerar el estudio de mutaciones en el gen CTDP1. Puede estar asociada coreoatetosis y ataxia cerebelosa. El principal diagnóstico diferencial debe realizarse con el MSS.



PO 118

SÍNDROME DE MICRODELECCIÓN 9Q21.13: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Martín Del Valle, F.⁽¹⁾; Retamosa Rodríguez, M.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario de Torrejón, Torrejón de Ardoz; ⁽²⁾ Hospital Universitario de Torrejón, Torrejón de Ardoz.

INTRODUCCIÓN:

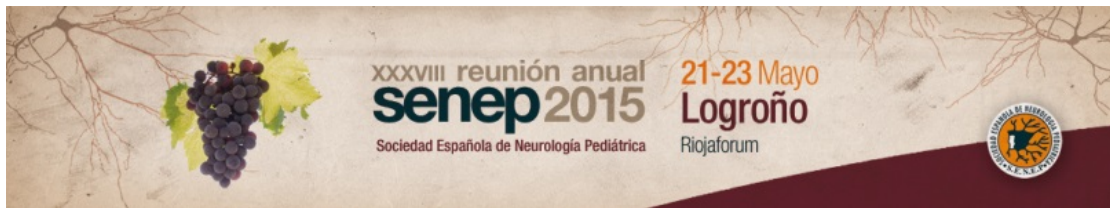
El síndrome de microdelección 9q21.13 asocia rasgos dismórficos, retraso psicomotor y del lenguaje, epilepsia y autismo. Se presenta un caso diagnosticado mediante CGH-arrays, con fenotipo de afectación leve.

CASO CLÍNICO:

Varón de 21 meses acude derivado por retraso psicomotor. No dice bisílabos con sentido referencial, no imita, y tiene un juego poco elaborado. Además, ha presentado una deambulación tardía (A los 17 meses). El periodo perinatal fue normal. Como antecedentes patológicos destaca una dilatación piélica resuelta, intervención por criptorquidia y hernia inguinal, bronquitis de repetición, un ingreso por sospecha de sepsis y 2 ingresos por adenitis y gastroenteritis. En la exploración se observa un fenotipo peculiar con cara redondeada, cejas pobladas, hipertelorismo, labio superior fino, nariz corta, leve retrognatia e hipertriosis. No se observan alteraciones del tono y presenta buena interacción con adecuada comprensión de órdenes. Se realizó cariotipo, X-frágil y deleciones subteloméricas y fue derivado a ORL y Atención Temprana. En las siguientes revisiones se observa una evolución favorable, persistiendo una mayor afectación del lenguaje, sin rasgos TGD. Se completa el estudio con unos CGH arrays que muestran una deleción de 11.167 MB en la región 9q21.13-q21.32. Se realizó un EEG que mostraba paroxismos de punta en región central bilateral. La evolución ha sido favorable a nivel motor y del lenguaje, sin presentar crisis epilépticas.

CONCLUSIONES:

El conocimiento de los nuevos síndromes de microdelección nos permite diagnosticar a pacientes con retraso psicomotor y rasgos dismórficos, debiendo considerarse en el primer escalón de estudio de estos pacientes.



PO 119

MOTIVO DE CONSULTA: ANTECEDENTES FAMILIARES. LACTANTE ASINTOMÁTICO CON MUTACIÓN ASOCIADA A MERRF.

Corella Aznar, E.G. ⁽¹⁾; Laliena Aznar, S. ⁽²⁾; De Dios Javierre, B. ⁽²⁾; Fuertes Rodrigo, C. ⁽²⁾; Fernando Martinez, R. ⁽²⁾; Montoya Villarroya, J. ⁽³⁾; Lopez Lafuente, A. ⁽²⁾; López Pisón, J. ⁽²⁾; Peña Segura, J.L. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza; ⁽³⁾ Bioquímica Y Biología Molecular Y Celular, Facultad De Veterinaria. Universidad De Zaragoza, Zaragoza.

Introducción:

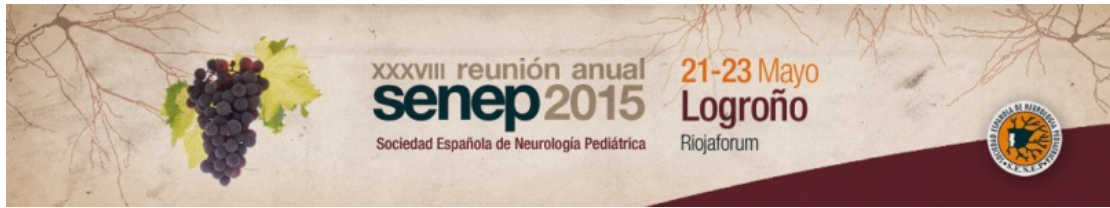
La mutación A8344G en el ADN mitocondrial es la más frecuente asociada a Epilepsia Mioclónica con Fibras Rojo Rasgadas (MERRF), enfermedad mitocondrial, multisistémica, cuya expresividad fenotípica depende de: la heteroplasmia, la distribución tisular y el efecto umbral. Una misma mutación, según la expresividad de estos factores ocasionará un fenotipo diferente, no existe una correlación entre genotipo y fenotipo. Se define como “dormant carrier” al portador de una mutación patológica, sin síntomas clínicos, pero que podrá desarrollarlos en el futuro.

Caso clínico:

Lactante de 23 meses asintomático, hijo de madre con miopatía, hipoacusia y epilepsia portadora de la mutación A8344G. Varios miembros de familia materna son portadoras de la mutación A8344G con diferentes fenotipos clínicos y diferentes grados de heteroplasmia en sangre. En el momento actual el niño presenta talla baja, con heteroplasmia en orina del 70%, en mucosa oral del 40% y en sangre del 55%. CK y láctico normales.

Conclusiones:

En la mayoría de las enfermedades mitocondriales el diagnóstico genético no ofrece información de certeza sobre el fenotipo clínico, ni sobre el pronóstico. Es necesario establecer un adecuado plan de seguimiento clínico y de exámenes complementarios, así como indicar el momento para iniciar un posible tratamiento sustitutivo, no curativo en un “dormant carrier”. El manejo de estas situaciones puede resultar de una elevada complejidad con numerosos interrogantes no resueltos.



PO 120

ATROFIA CEREBELOSA. A PROPÓSITO DE UN CASO DE LARGA EVOLUCIÓN. IMPORTANCIA DEL ESTUDIO GENÉTICO

Jiménez De Domingo, A.; De Castro De Castro, P.; Barredo Valderrama, E.; Vázquez López, M.; Miranda Herrero, M.C..

H.G.U. Gregorio Marañón. Servicio De Neuropediatría, Madrid

INTRODUCCIÓN:

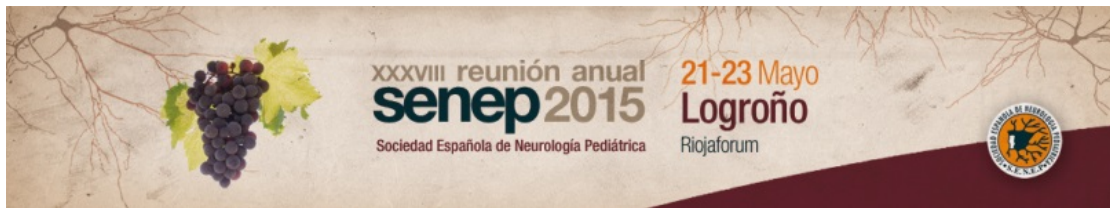
Ante un niño con atrofia cerebelosa y retraso mental el diagnóstico etiológico es enormemente amplio y muchas veces frustrante. Por ello los recientes avances genéticos han sido claves. En este sentido presentamos el caso de una niña seguida durante 16 años, que solamente un reciente estudio mediante CGH array permitió llegar al diagnóstico.

CASO CLÍNICO:

Niña de 16 años sin antecedentes familiares de interés afecta de retraso mental severo, microcefalia progresiva, leve marcha atáxica, estrabismo y talla baja objetivados desde los 2 meses. La resonancia magnética cerebral muestra atrofia difusa de las folias cerebelosas de ambos hemisferios, vermis y pedúnculos cerebelosos. Se realizaron múltiples estudios: cariotipo, estudio molecular de ataxia de Friedreich, estudio de ataxias hereditarias en los genes SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 y atrofia dentato rubro palido Luisiana, estudio metabólico en sangre y orina, electroencefalogramas seriados y electromiograma todos normales. Solamente cuando nos autorizaron el estudio CGH array se vio la existencia de una delección en Xp11.4p11.3, región que incluye los exones del 1 al 5 del gen CASK, por lo que se confirma la hipoplasia cerebelosa en relación al gen CASK, ligado a X de forma dominante.

CONCLUSIONES:

El advenimiento de las nuevas técnicas genéticas son importantes en el diagnóstico diferencial de las atrofas cerebelosas y pontocerebelosas por lo que hay que considerar siempre este estudio como de primera línea en el diagnóstico diferencial de un niño con retraso mental y atrofia cerebelosa o pontocerebelosa sobre todo si no tienen antecedentes perinatales de interés.



PO 121

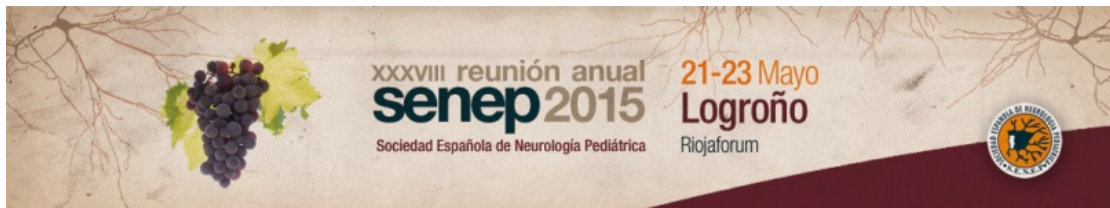
TRISOMIA 12P, ¿FORMA MINOR DEL SÍNDROME DE PALLISTER-KILLIAN?.

Ortiz Madinaveitia, S.⁽¹⁾; Kanaan Leis, S.⁽²⁾; Díaz Fernandez, P.⁽²⁾; Peña Busto, A.⁽²⁾; Romero Gil, R.⁽²⁾; Serrano Madrid, M.L.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Santa Barbara, Soria; ⁽²⁾ Hospital Santa Barbara, Soria.

El síndrome de Pallister-Killian cursa con anomalías congénitas múltiples/déficit intelectual severo causado por tetrasomía 12p en mosaico. La trisomía del 12p, es un trastorno cromosómico poco frecuente que comparte varios rasgos clínicos comunes con el síndrome de Pallister-Killian. Caso clínico. Varón de 22 meses, sin antecedentes familiares de interés, que consulta por retraso psicomotor principalmente en el área del lenguaje. Exploración física: Hipopigmentación cutánea, cejas finas, filtrum plano y alargado, labio inferior prominente y evertido, pabellones auriculares grandes de implantación baja, discreta hipotonía en miembros inferiores. Pruebas complementarias: Cariotipo 46,XY(13)/46,XY,dup(12)(p13.3p11.1)(7). FISH .ish der (12) (wcp12+)(11/50). Array CGH arr[hg19] 12p13.33(230.421-697.269)x1,12p13.33p11.1(835.365-34.756.209)x3.

Cariotipo de ambos progenitores y hermana: normal. PEAT, ecografía abdominal/cardiaca, estudio oftalmológico: normal. Evolución: en la actualidad tiene una edad cronológica de 40 meses, presentando un desarrollo psicomotor en torno a los 26-28 meses. Conclusiones: las manifestaciones clínicas de la trisomía 12p van a depender no solo del tamaño de la duplicación sino también del tamaño de la delección y del grado de mosaicismo. En el caso del síndrome de Pallister-Killian parece ser que la duplicación a nivel 12p13.31 es responsable del fenotipo típico, como ocurre en nuestro paciente, que cumple alguna de las características del síndrome (como es la hipopigmentación cutánea) pero que sin embargo el desarrollo psicomotor es mas favorable. Se plantea la duda si solo se puede hablar del síndrome de Pallister-Killian en las tetrasomías 12p o se puede hablar de formas minor en los casos de trisomía del 12 p.



PO 122

UTILIDAD DE CGH ARRAY EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA

López González, M.; García Rojas, Á.; Melón Pardo, M.; Martín Rodríguez, Á.; Madruga Garrido, M.; González Meneses, A.; Estrada ., A.; Fernández García, R.; Alonso Luengo, O..
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

INTRODUCCIÓN

El array-CGH (aCGH) es una técnica de biología molecular que identifica alteraciones cromosómicas en una muestra de ADN en comparación con otra de referencia. En el diagnóstico etiológico en pacientes con discapacidad intelectual (DI), trastorno del espectro autista (TEA) o anomalías congénitas múltiples permite una mayor tasa diagnóstica que los estudios tradicionales (cariotipo y MLPA/FISH).

OBJETIVOS

Describir las características de pacientes pediátricos con aCGH.

MATERIAL Y MÉTODOS

Análisis descriptivo de las características clínicas y resultados de las pruebas genéticas de pacientes pediátricos a los que se les ha solicitado aCGH entre los años 2012-2014 en un hospital terciario.

RESULTADOS

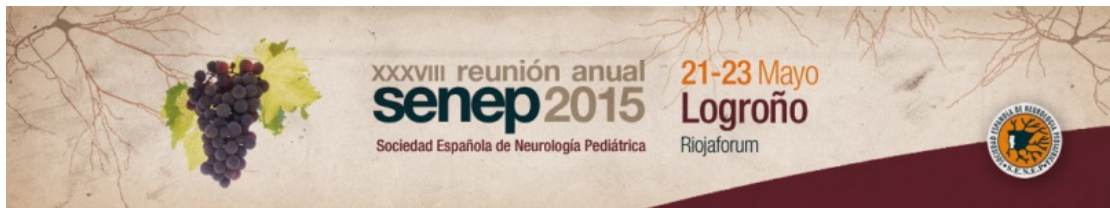
Se realizaron 135 aCGH: 65.2% normales, 18 (13.3%) con resultado incierto y 29 (21.5%) con resultado patológico. De éstos, el 24% presentaban antecedentes familiares de DI, 75.8% asocian retraso psicomotor, 62% rasgos dismórficos, 27.5% epilepsia, 17.8% malformaciones en otros órganos, 17% TDHA, 7% TEA.

El 38.5 % de los pacientes con DI, el 23 % con TEA y el 39% con algún rasgo dismórfico tenían CGH alterado o incierto.

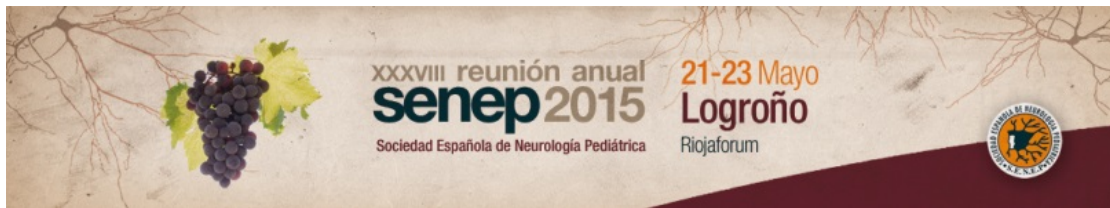
Entre las pruebas genéticas realizadas, sólo dos presentaban alteración en el cariotipo y otros dos en el estudio (MLPA) de síndromes microdelecionales.

CONCLUSIONES

La aCGH es una nueva herramienta para el estudio DI desplazando a otras como técnica de primer nivel por su rentabilidad diagnóstica especialmente en aquellos que presentan además, malformaciones congénitas o rasgos dismórficos.



Existen hallazgos de resultado incierto que no confirman la presencia de mutaciones patogénicas que esclarezcan el origen de la DI, siendo necesarios más estudios.



PO 123

SÍNDROME DE CRIT DU CHAT CON FISH NORMAL

Vázquez Ruiz, M. ⁽¹⁾; García González, M.D.M. ⁽¹⁾; Tostado Encabo, A. ⁽²⁾; Cabacas García, A. ⁽¹⁾; Roig Fort, N. ⁽¹⁾; Costa Coto, D. ⁽¹⁾; Osiniri Kippes, I. ⁽¹⁾; Riera Perez, E. ⁽¹⁾; Martínez Fernández, M.L. ⁽³⁾; Villalobos Arevalo, P. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Figueres, Figueres; ⁽²⁾ Hospital Josep Trueta, Girona; ⁽³⁾ Instituto de Salud Carlos III, Madrid.

INTRODUCCIÓN

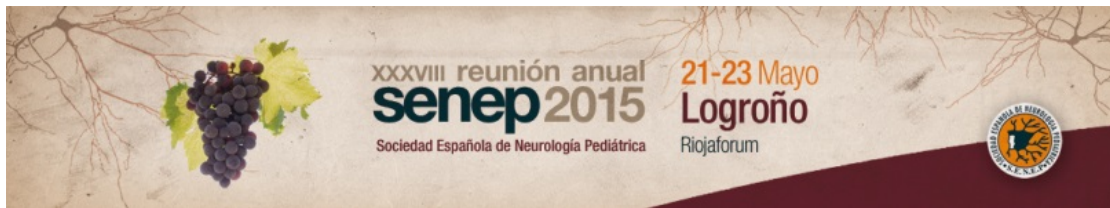
El síndrome de delección 5p (crit-du-chat) afecta entre 1/15000-50000 recién nacidos. Las características clínicas, la gravedad e intensidad de las manifestaciones son muy variables siendo muy característico el tipo de llanto de los recién nacidos que se asemeja al maullido de un gato. El diagnóstico genético se efectúa por técnica de hibridación “in situ” fluorescente (FISH). Presentamos el caso clínico de un recién nacido con llanto característico, con FISH normal para la zona crítica del síndrome de Crit du Chat pero el MLPA confirmó una delección subtelomérica 5p y una duplicación subtelomérica 11q.

CASO CLÍNICO

Gestación mal controlada diagnosticada de retraso de crecimiento intrauterino. Parto a las 37 semanas, cesarea. PN 2360 g, PC 32 cm. Exploración clínica neonatal con mamilones preauriculares y pabellones auriculares de implantación baja.. Unicamente a destacar llanto de timbre muy agudo con estridor que sugirió la posibilidad de que se tratará de un síndrome de Crit-du-Chat. Se descartó cardiopatía y la ecografía transfontanelar fue normal

COMENTARIOS

El tamaño de la pérdida del brazo corto del cromosoma 5p varía desde la ausencia de casi todo el brazo hasta la pérdida de una pequeña parte distal o zonas intersticiales explicando la variabilidad del cuadro clínico. En la delección 5p se encuentran genes asociados al retraso del lenguaje (gen DAT1), al desarrollo de la laringe; una región relacionada con el retraso mental y las dismorfias faciales (gen SEMA5 y el gen CTNND2) que codifican para el desarrollo cortical y neuronal.



PO 124

ENCEFALOMIOPATÍA MITOCONDRIAL FAMILIAR ¿CÓMO INFLUYE LA HETEROPLASMIA EN LA PRESENTACIÓN CLÍNICA?

Fernández Menéndez, A.; Alonso Martín, D.E.; Stanescu ., S.; Buenache Espartosa, R.; Lorenzo Sanz, G.; Martínez Pardo, M.; Bélanger Quintana, A..
Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

Introducción:

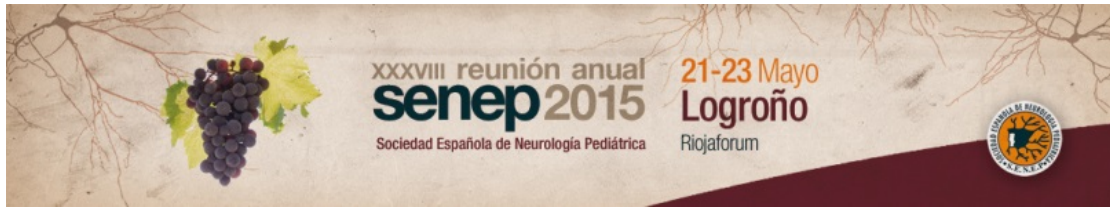
En las enfermedades mitocondriales existen síndromes clínicos perfectamente definidos, que siguen un patrón de herencia materna. Sin embargo, con frecuencia la alteración genética está codificada a nivel nuclear y, al tener una herencia autosómica recesiva, es más frecuente en familias consanguíneas. Este es el caso de las enfermedades mitocondriales secundarias a depleción del genoma mitocondrial. Tanto en unas como en otras la condición inherente de la heteroplasmia mitocondrial y su segregación mitótica determina el umbral de expresión fenotípica, responsable de la distinta expresión clínica que presentan diferentes pacientes con la misma alteración genética.

Caso clínico:

Presentamos dos hermanas, hijas de padres consanguíneos, que a los 9 y 15 meses respectivamente, presentaron una involución del neurodesarrollo con encefalomiopatía progresiva, con una secuencia clínica y temporal distinta. En una de ellas el predominio de afectación de la sustancia blanca determinó una clínica de tetraparesia, con función cognitiva normal; sin embargo, en la hermana pequeña la mayor afectación cortical, determinó un retraso psíquico grave, constituyendo ejemplos objetivos de la heteroplasmia. El estudio genético de la biopsia muscular evidenció en ambas una depleción del genoma mitocondrial.

Conclusiones:

La sospecha de enfermedad mitocondrial debe considerarse siempre en todo paciente con una involución neurológica de etiología no aclarada, sobre todo si hay afectación funcional de otros órganos. La consanguinidad, lejos de excluir esta patología, sería un refuerzo al diagnóstico ya que muchos casos tienen una herencia autosómica recesiva.



PO 125

IDENTIFICACIÓN DE UNA NUEVA MUTACIÓN EN LA REGIÓN GRD DEL GEN NF1 ASOCIADA AL SÍNDROME NEUROFIBROMATOSIS-NOONAN

Rodríguez-Palmero Seuma, A. ⁽¹⁾; Monlleó Neila, L. ⁽¹⁾; Blanco Guillermo, I. ⁽¹⁾; Serra Arenas, E. ⁽²⁾; Castellanos Pérez, E. ⁽²⁾; Almazán Castro, F. ⁽¹⁾; Bel Comós, J. ⁽¹⁾; Cladellas Ponsa, J.M. ⁽¹⁾; Pintos Morell, G. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona; ⁽²⁾ Institut de Medicina Predictiva i Personalitzada del Càncer (IMPPC), Badalona.

Introducción

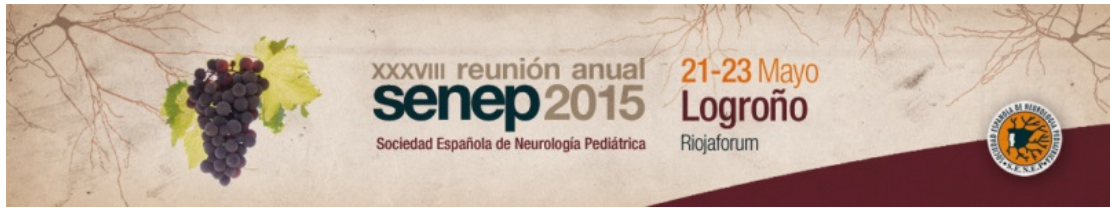
El síndrome neurofibromatosis-Noonan (NFNS) es una entidad poco frecuente, en la que aparecen conjuntamente rasgos típicos del síndrome de Noonan y de la neurofibromatosis tipo I. Este solapamiento puede explicarse porque ambas entidades están relacionadas con una disregulación de una misma vía (RAS-MAPK).

Caso clínico

Presentamos un paciente de 10 años con un trastorno cognitivo-conductual y fenotipo característico: talla baja, perímetro craneal en p90, múltiples manchas café con leche, hipertelorismo, epicanthus, fisuras palpebrales orientadas hacia abajo y orejas de implantación baja, así como hipercinesia e impulsividad. La valoración oftalmológica, RM craneal, ecografía abdominal y ecocardiografía fueron normales. El estudio molecular detectó una mutación en heterocigosis de tipo *missense*, no descrita previamente, en el gen NF1 c.4306A>G, que afecta a la región *GAP related domain* (GRD). El estudio funcional de esta nueva mutación está en curso. El paciente había iniciado tratamiento con GH a los 9 años, que se suspendió dos meses después ante la aparición de dorsalgia y escoliosis rápidamente progresiva. La RM medular mostró una lesión intramedular de D8 a D12 que fue intervenida, y la anatomía patológica resultó compatible con un astrocitoma pilocítico.

Conclusiones

El NFNS es una entidad minoritaria que se ha relacionado con la presencia de mutaciones en el gen NF1, especialmente en la región GRD, aunque los mecanismos moleculares implicados no son bien conocidos en la actualidad. En pacientes afectados por una *RAS*opatía, debe valorarse la necesidad de tratamiento con GH, y controlarse la posible aparición de lesiones tumorales en caso de considerarlo indicado.



PO 126

CEGUERA CORTICAL Y NEUREXINA, A PROPÓSITO DE UN CASO

Pérez Gay, L.⁽¹⁾; Vázquez López, M.E.⁽¹⁾; Eirís Puñal, J.⁽²⁾; Portero Vázquez, A.⁽³⁾; Barros Angueira, F.⁽⁴⁾; Pérez Pacín, R.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo; ⁽²⁾ Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Santiago de Compostela; ⁽³⁾ Rehabilitación, Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo; ⁽⁴⁾ Unidad de Medicina Molecular, Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela.

Introducción:

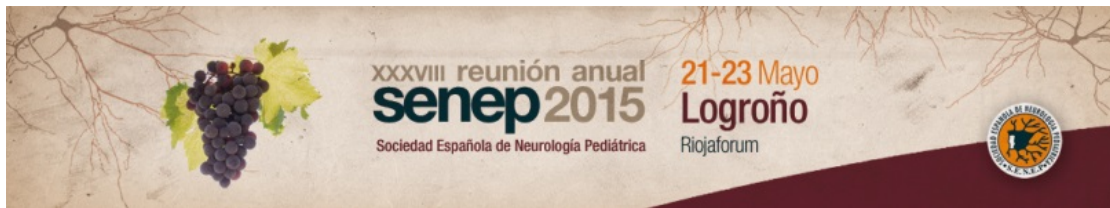
El gen NRXN1 codifica una proteína (neurexina) implicada en la adhesión celular. Su alteración se relaciona con discapacidad intelectual, autismo, esquizofrenia y epilepsia, con una clínica muy variable en función del tipo de afectación de uno o ambos alelos, delección (2p16.3) y/o mutación.

Caso clínico:

Niña valorada por primera vez con 8 meses, sin antecedentes familiares de interés. CIR durante el embarazo. Peso RN: 2.300 grs. Apgar 9/10. Con 4 meses alerta un déficit de fijación ocular y nistagmo. En la exploración destaca hipotonía axial con reflejos presentes, sin rasgos dismórficos. Con 11 meses inició crisis de espasmos y posteriormente con focalidad ocular. Recibió tratamiento con LEV, CLZ, piridoxina, VGB y VPA, controlando finalmente las crisis. Sedestación con 14 meses. No emisión de palabras con 20 meses. No coge objetos con las manos. Estereotipias de cabeceo y de frotar manos. Microcefalia evolutiva y microsomía. Pruebas complementarias: hemograma, bioquímica con hormonas tiroideas, amonio, lactato, piruvato, aminoácidos en plasma, orina y LCR, ácidos orgánicos en orina, normales. Glucorraquia 50 mg/dL. RM cerebral con hiperseñal periventricular posterior con deformidad ventricular. PEV normales. PEATC: hipoacusia de transmisión. EEG inicial con abundantes paroxismos que evolutivamente tienen un predominio posterior y actividad de fondo lentificada en áreas occipitales. Estudio de genoma completo (arrays de SNPs CytoScan HD de Affymetrix) con duplicación 2p16.3 afectando al gen NRXN1.

Conclusiones:

Se presenta el primer paciente del que tenemos noticia con duplicación en la región 2p16.3 afectando al gen NRXN1 con fenotipo Rett-like unido a ceguera cortical.



PO 127

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL: A PROPÓSITO DE UN CASO

González Villén, R. ⁽¹⁾; Sierra Córcoles, C. ⁽²⁾; Parrilla Muñoz, R. ⁽²⁾; Viedma Chamorro, G. ⁽²⁾; Muñoz García, M. ⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén.

INTRODUCCIÓN:

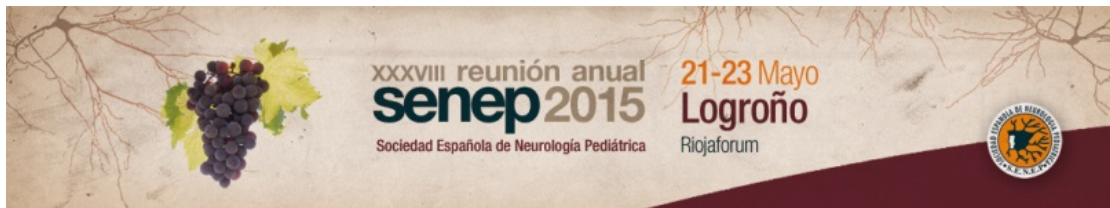
La enfermedad de Huntington juvenil (EHJ) es una forma de enfermedad de Huntington (EH) caracterizada por la aparición de sintomatología antes de los 20 años. Prevalencia de 1/166.000. Enfermedad autosómica dominante, con un defecto en la expansión del triplete CAG del gen IT15. A mayor expansión de triplete mayor gravedad y antes aparece la enfermedad. El diagnóstico se basa en la clínica (trastorno motor rígido-acinético-distónico, déficit cognitivo y trastorno de conducta), compatibles en un individuo con un progenitor con EH probada, confirmándose con la genética.

CASO CLÍNICO:

Niño de 12 años derivado para valoración por quiste cerebeloso en RM cerebral y clínica de retraso cognitivo, trastornos de conducta y trastorno motor evolutivo. A. Familiares: padres jóvenes separados. No antecedentes familiares conocidos. A. Personales: desarrollo psicomotor normal. Con 3 años presenta trastornos de conducta, aprendizaje y motor. Exploración física: discapacidad psíquica, movimientos hipocinéticos, marcha rígida, levemente atáxica y rigidez en tubo de plomo con reflejos vivos (parkinsonismo y síndrome cerebeloso incompleto). RM cerebral: aumento de señal en Flair y T2 en núcleos de la base y periventriculares, con pérdida de volumen de ambos núcleos talámicos y caudado. Genética del niño positiva con alelo patológico de 84 tripletes CAG y madre normal.

CONCLUSIONES:

No dispusimos del conocimiento de un progenitor con EH probada para el diagnóstico, siendo las características de la neuroimagen lo que nos sirvió como signo guía, junto con la clínica para el diagnóstico. Nuestro paciente presenta una gran expansión, lo que justifica la clínica a tan temprana edad.



PO 128

EPILEPSIA EN EL SÍNDROME DE ANGELMAN: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y CORRELACIÓN CON GENOTIPO

Cazorla Calleja, M.R.⁽¹⁾; Lara Herguedas, J.⁽¹⁾; Iglesias Escalera, G.⁽²⁾; Gutiérrez Cruz, N.⁽³⁾; Marin Serrano, E.⁽²⁾; López Pájaro, L.F.⁽²⁾; Ruiz Antorán, M.B.⁽²⁾; Román Riechmann, E.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Puerta de Hierro Majadahonda, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Puerta de Hierro Majadahonda, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Severo Ochoa Leganés, Madrid.

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

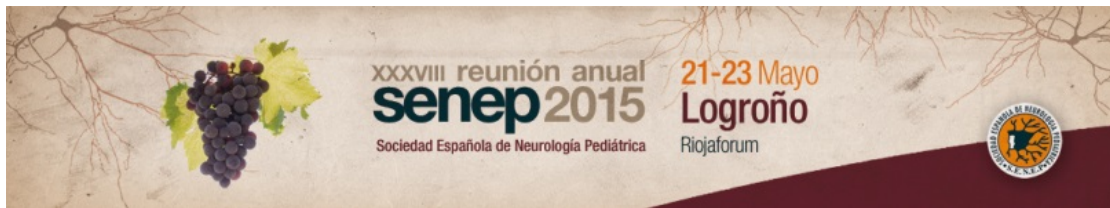
El síndrome de Angelman es un trastorno caracterizado por retraso del desarrollo con afectación severa del lenguaje, alteración del movimiento y de la conducta. Puede ser causado por delección del cromosoma materno en la región 15q12, por mutación en el gen del UBE3A materno, por disomía uniparental y por defecto del centro de la impronta. Más de un 80% asocia epilepsia y los estudios demuestran que los casos producidos por delección tienen tasas más altas de epilepsia y fenotipos más severos. La epilepsia se inicia generalmente antes de los tres años, mejoran en la pubertad y reaparecen en la edad adulta. Con frecuencia presentan crisis febriles y en clusters, relacionados con excitación o fatiga. Los objetivos son: la descripción del tipo de crisis, el curso evolutivo y los fármacos antiepilépticos eficaces en pacientes con síndrome de Angelman

MATERIAL Y MÉTODO

Se estudian 68 pacientes, con edades entre 1 y 30 años, de los cuales 57 presentan epilepsia, que comienza generalmente antes de los dos años coincidiendo con un proceso febril. Las crisis más frecuentes son las crisis de ausencia, tónico-clónicas y mioclónicas. También aparecen crisis parciales complejas y espasmos infantiles, y cinco pacientes presentaron un estatus no convulsivo. El fármaco más prescrito es ácido valproico, seguido de levetiracetam, clonazepam, clobazam, lamotrigina y etosuximida

CONCLUSIONES

El electroencefalograma es característico y a menudo ayuda al diagnóstico ante resultados genéticos negativos. Las estereotipias, las alteraciones del comportamiento, el temblor y el mioclono cortical pueden ser malinterpretados y considerados manifestaciones epilépticas



PO 129

CCFDN (CATARATAS CONGÉNITAS, DISMORFISMO FACIAL Y NEUROPATÍA)

Melero González, A. ⁽¹⁾; Vázquez Martín, S. ⁽¹⁾; Martín Hernández, M. ⁽²⁾; Gutierrez Carrera, J.M. ⁽³⁾; Catalán Bernardos, B. ⁽⁴⁾; Gamarra Carrera, E. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Clínico Universitario Valladolid, Valladolid; ⁽²⁾ Rehabilitación Infantil, Hospital Clínico Universitario Valladolid, Valladolid; ⁽³⁾ Traumatología, Hospital Clínico Universitario Valladolid, Valladolid; ⁽⁴⁾ Neurofisiología, Hospital Clínico Universitario Valladolid, Valladolid; ⁽⁵⁾ Rehabilitación, Hospital Clínico Universitario Valladolid, Valladolid.

Introducción

CCFDN es el acrónimo para Cataratas Congénitas, Dismorfismo Facial y Neuropatía. Es una entidad rara, de herencia autosómica recesiva, descrita en pacientes de etnia romaní y causada por una mutación fundadora en el gen CTD1P1

Caso Clínico

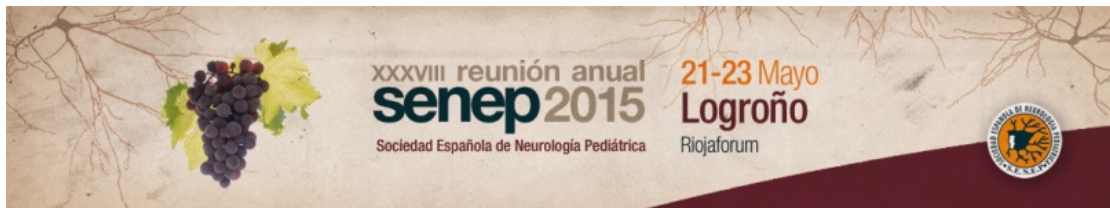
Paciente de 12 años procedente de Bulgaria que consulta por cuadro de retraso mental con dismorfia facial (nariz prominente, labios gruesos, micrognatia), cataratas congénitas, marcha atáxica, pie equinovaro y movimientos anormales en manos.

Se trata de un paciente con antecedentes familiares de polineuropatía en un tío. Se detectaron las cataratas a los 9 meses requiriendo múltiples intervenciones. Se añade retraso psicomotor global con dismorfias en el fenotipo mencionadas, con inicio de la deambulación con ayuda a los 2 años y 8 meses, hipoprecimiento y microcefalia. Empeoramiento gradual presentando marcha atáxica dificultada asimismo por la deformidad progresiva de ambos pies. Asocia la aparición de movimientos anormales distónicos de predominio en las manos. En la exploración física destacar la arreflexia tendinosa global en extremidades inferiores e hiporreflexia en las superiores

Se realiza estudio neurofisiológico con evidencia de polineuropatía de predominio desmielinizante, solicitándose estudio genético que confirma la mutación descrita en el gen CTD1P1 (IVS6+389C>T)

Conclusiones

La triada tan característica de esta entidad permitirá su pronto reconocimiento y evitara pruebas complementarias innecesarias. La mutación es frecuente en la etnia gitana Romaní por lo que su conocimiento evitara el infradiagnóstico actual, tan necesario para el consejo genético. Destacar que se trataría de un tipo de Charcot Marie Tooth (CMT4)



PO 130

PREVALENCIA DE MUTACIONES Y VARIANTES DEL NÚMERO DE COPIA EN ESTUDIOS DE CGH-ARRAY EN POBLACIÓN DE RIESGO GEOGRÁFICO

Carratalá Marco, F. ⁽¹⁾; Pastor Ferrándiz, L. ⁽²⁾; Andreo Lillo, P. ⁽²⁾; Ruiz Miralles, R. ⁽²⁾; Juste Ruiz, M. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Unidad de Neuroediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; ⁽²⁾ Unidad de Neuroediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; ⁽³⁾ Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante.

Introducción:

La exposición a radiaciones ionizantes ambientales y a sustancias contaminantes en regiones del noreste europeo, se ha asociado a una mayor prevalencia de trastornos del neurodesarrollo mediados por mutaciones genéticas de los gametos progenitores, en comparación con la prevalencia en regiones occidentales del continente.

Objetivos:

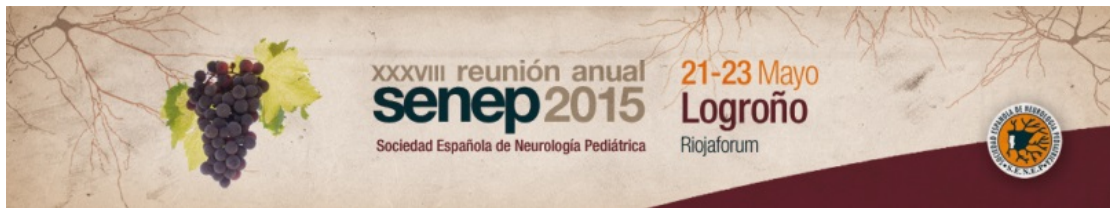
Comparar la prevalencia de mutaciones (MUT) y variantes del número de copia (VNC) en estudios de CGH-array realizados según criterios de la Sociedad Española de Genética Humana, de una población procedente del noreste europeo (NE) con una población autóctona (AUT) en un área de salud determinada.

Pacientes y métodos:

Se analizan 176 pacientes de 246 estudios, que cumplen criterios de estudio genético con CGH-array (CGX-Agilent 60k, hg19) por retraso mental, malformaciones y trastornos del espectro autista. Se agrupan por nacionalidad de origen por parte de madre o de ambos progenitores de países del noreste de Europa (NE; n=19) frente a autóctonos (AUT; n=184). Otros orígenes y criterios son eliminados.

Resultados:

El grupo NE no presentó ningún tipo de mutación, mientras que en AUT se registraron 39 (Chi-cuad: 4.98; p=0.014). Del grupo NE, 8 presentaron VNC (+), frente a 57 de AUT sin registrar diferencias significativas. **Conclusiones:** Nuestros resultados muestran una menor frecuencia de mutaciones entre los pacientes procedentes del noreste de Europa que entre los autóctonos, y un perfil similar de VNC.



PO 131

MICRODUPLICACIÓN XP11.13 Y XP11.22 COMO MODELO DE EPILEPSIA Y VARIACIÓN EN EL NÚMERO DE COPIAS. VALOR DE ARRAY-CGH EN EL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO DE ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA

Regatero Luna, M. ⁽¹⁾; García Ron, A. ⁽¹⁾; Huete Hernani, B. ⁽²⁾; Illán Ramos, M. ⁽¹⁾; Vieco García, A. ⁽¹⁾; De Santos Moreno, M.T. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infanta Cristina, Parla.

Introducción:

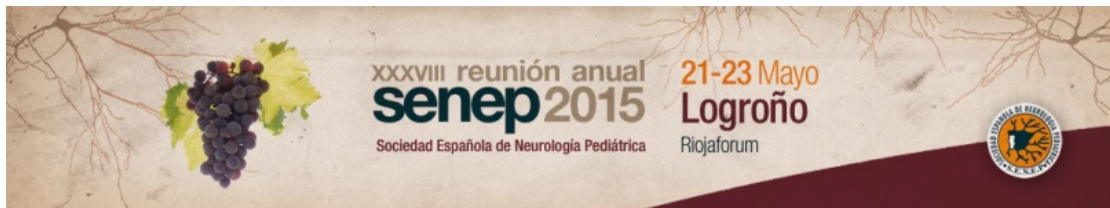
Las variaciones en el número de copias (VNC) tienen un papel importante en la etiología genética de ciertas enfermedades. Los defectos genéticos en el cromosoma X se han relacionado con diversas alteraciones neurológicas sobretodo en varones. Recientemente se han identificado microduplicaciones recurrentes familiares y *de novo* Xp11.22-p11.23 en pacientes de ambos sexos con retraso mental idiopático, retraso en el lenguaje y autismo y epilepsia. Nuestro objetivo es presentar un nuevo caso de esta infrecuente VNC como causa etiológica de Encefalopatía Epiléptica y describir fenotipo y evolución clínica.

Caso Clínico:

Varón de 4 años con delección de 952kb en 7q11.22:q11.23 y 2 duplicaciones de Xp11.13 y Xp11.22 que cursa con: fenotipo peculiar, retraso mental, afasia, rasgos del espectro autista y epilepsia. Debut de las crisis con 17 meses. Crisis parciales con generalización secundaria, *drop attacks* y crisis parciales con semiología dialéctica. EEG: anomalías focales fronto-temporales. EEG sueño normal. Buena evolución de las crisis con (VPA) y (LEV). Mala evolución cognitiva. Trastorno de conducta (TEA). Pica.

Conclusiones:

Las Encefalopatías Epilépticas representan la vía final de un grupo heterogéneo de alteraciones genéticas subyacentes hasta ahora desconocidas. Debido a la dificultad de correlación genotipo/fenotipo, es tentador sugerir la búsqueda de la duplicación Xp11.22-p11.23 en sujetos con retraso mental, afasia, rasgos dismórficos faciales, asociados con anomalías focales fronto-centrotemporales y punta-onda continua durante el sueño, independientemente de la presencia de crisis. El Array-CGH puede resultar útil en el estudio de Encefalopatías Epilépticas de causa desconocida.



PO 132

APORTACIONES AL ESTUDIO DEL FENOTIPO ASOCIADO AL SÍNDROME DE DUPLICACIÓN 7.Q11.23

López Martínez, C.; Prieto Oreja, L.; Ginés Ara, C..
Clínica San Antonio, Algeciras

INTRODUCCIÓN

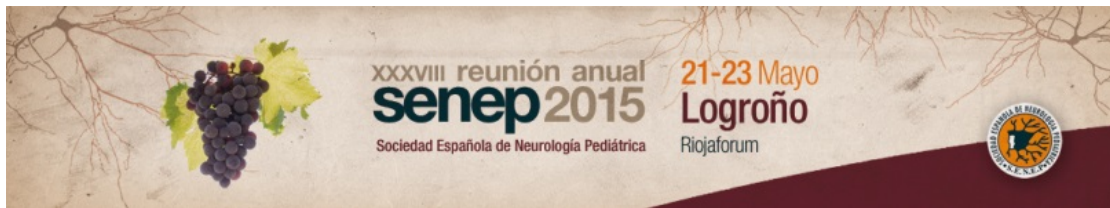
El Síndrome de duplicación 7q11.23 es un trastorno genético poco documentado cuya prevalencia aún es desconocida y está asociado con grave retraso en el lenguaje, facies características, retraso en el desarrollo, y ansiedad social. Debido al pequeño número de niños estudiados, el fenotipo aún no está definido, describiéndose únicamente asociado a alteraciones del lenguaje, macrocefalia y fobia social. De ahí la importancia de conocer las nuevas variantes fenotípicas no descritas.

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 17 años que presenta discretos rasgos dismórficos, orejas de implantación baja y macrocefalia, además existe dilatación de ventrículos laterales III, IV, y espacios subaracnoideos, compatible con atrofia cortico-subcortical, presenta graves trastornos de comunicación e interacción social, sincinesias de imitación, agresividad, falta de atención, ansiedad, TOC, estereotipias, trastornos del sueño y coordinación deficiente. Retraso del desarrollo en todos los dominios destacando el cognitivo, comunicativo y social. Ante este fenotipo complejo se realiza diagnóstico citogenético molecular mediante hibridación de DNA de 400kb y se detecta una duplicación monoalélica de 1,42 Mb a nivel de la banda 7q11.23, que afecta específicamente a 25 genes: desde NSUN5 (OMIM# 615732) a GTF2I (OMIM# 601679), región asociada específicamente al Síndrome de duplicación 7q11.23 (OMIM# 609757).

CONCLUSIÓN

Es necesario un conocimiento profundo del fenotipo descrito en el Síndrome de duplicación 7q11.23, ya que se muestra como un síndrome de elevada complejidad y variabilidad fenotípica como ha demostrado nuestro paciente. Todo ello necesario para poder establecer algoritmos clínicos de diagnóstico eficaces.



PO 133

FENOTIPO PIRIDOXAL SENSIBLE EN SINDROME DE WEST ASOCIADO A MUTACIÓN EN EL EXÓN 12 DEL GEN *ALDH7A1*

Prieto Oreja, L.; López Martínez, C.; Ginés Ara, C..
Clínica San Antonio, Algeciras

INTRODUCCIÓN

Las convulsiones por dependencia de piridoxina constituyen una alteración bioquímica del sistema nervioso central, que compromete las enzimas necesarias en la producción del ácido γ -aminobutírico.

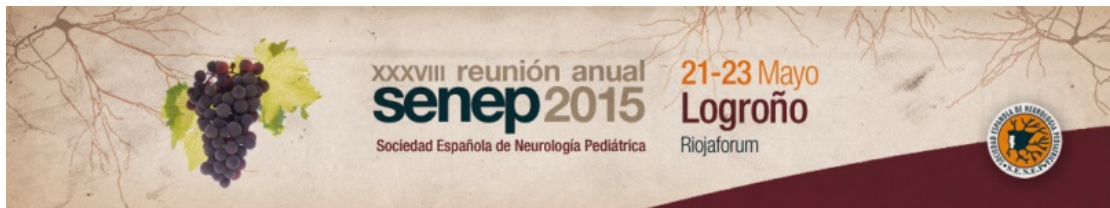
El gen *ALDH7A1*, único asociado a epilepsia dependiente de piridoxina, codifica para la proteína aldehído deshidrogenada familia 7. La actividad anormal de esta enzima da como resultado un anormal metabolismo de neurotransmisores.

CASO CLINICO

Paciente de 6 años de edad que presenta encefalopatía epiléptica desde los 3 meses. Tratamientos con Valproico, lamotrigina, clobazam, biotina, omeprazol, l-carnitina, desde los 4 meses de edad en dosis y combinaciones diferentes con respuesta irregular. Se realiza estudio bioquímico completo y se detecta en orina niveles bajos de ácido γ -aminobutírico ($2 \mu\text{mol/L}$), y niveles elevados en suero de ácido pipercolico ($2,09 \mu\text{mol/L}$). Se sospecha de encefalopatía piridoxal sensible y se le administra 30mg/kg/12 hora vía oral de piridoxina con mejoría en la sintomatología epiléptica, por lo que se decide realizar estudio de secuenciación del gen *ALDH7A1*, detectándose una mutación no sinónima en heterocigosis en el exón 12 del mencionado gen. Dicha mutación provoca una sustitución de aminoácido de Lisina a Glutamina (p.Lys439Gln).

CONCLUSIÓN

La variación en el fenotipo del paciente con reducción de las crisis epilépticas tras la administración de la piridoxina nos hacen pensar en que esta nueva mutación descrita en el exón 12 del gen *ALDH7A1* debe ser considerada como patológica y asociada a dependencia de piridoxina en encefalopatías epilépticas.



PO 134

ATAXIA DE FRIEDREICH, DESCRIPCIÓN DE UNA NUEVA MUTACIÓN PUNTUAL

Sardina González, M.D.⁽¹⁾; Cáceres Marzal, C.⁽¹⁾; Galán Gómez, E.⁽²⁾; Rojas Recio, B.⁽³⁾; Marquínez Reina, C.D.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Unidad de Neuropediatría, Hospital Materno-Infantil, Badajoz; ⁽²⁾ Unidad de Genética Clínica, Hospital Materno-Infantil, Badajoz; ⁽³⁾ Hospital Materno-Infantil, Badajoz.

Introducción.

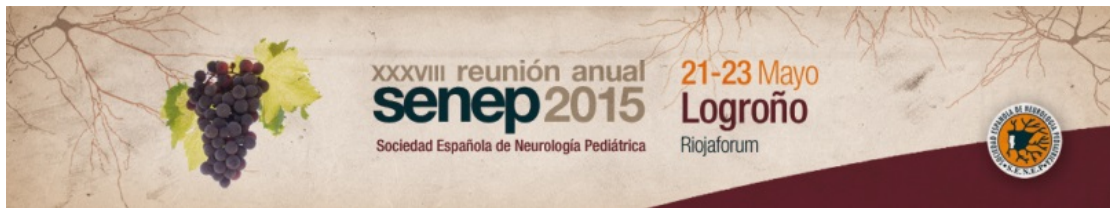
La ataxia de Friedreich (AF), ataxia hereditaria más común, tiene un patrón de herencia autosómico recesivo. La mayoría de los pacientes presenta una expansión de GAA en ambos alelos del gen de la frataxina (FXN). Un 5% son heterocigotos compuestos (expansión de GAA en un alelo y mutación puntual en el otro), pudiendo presentarse con fenotipos atípicos.

Caso clínico.

Niña, 13 años, alteración progresiva en la marcha y escoliosis severa de un año de evolución. Presenta marcha atáxica, inestabilidad postural, Romberg positivo, ausencia de ROT en miembros inferiores, pie cavo, debilidad y temblor fino distal en extremidades superiores y alteración en la sensibilidad artrocinética y vibracional. Neuroimagen (cerebro/médula): normal. Neurofisiología: polineuropatía axonal, predominio sensitivo. Estudio cardiológico: miocardiopatía hipertrófica no obstructiva. Sospecha de AF, estudio genético: expansión de GAA en uno de los alelos del gen FXN y dos mutaciones puntuales, p.Arg40Cys/p.Trp168X, en el otro. Progenitores, heterocigotos sanos: padre, un alelo con expansión de GAA; madre, dos mutaciones puntuales en el mismo alelo. Inicia fisioterapia, terapia ocupacional, psicoterapia y tratamiento con l-debenona. Año y medio después, estable (evaluaciones mediante ICARS). Cierta mejoría del temblor y la motricidad fina. Habla mínimamente escandida. Miocardiopatía estable, sin repercusión. No diabetes.

Conclusiones.

Asociación de ataxia de la marcha, escoliosis y abolición de ROT: sospecha de AF. La importancia de nuestro caso radica en la genética: presenta una mutación (p.Trp168X) no descrita previamente, al igual que la presencia de dos mutaciones puntuales en un mismo alelo. Aunque nuestra paciente es heterocigota, presenta el fenotipo típico.



PO 135

ENFERMEDAD DE PERTHES COMO INICIO DE SÍNDROME DE HUNTER ATENUADO

Jiménez Echevarria, S. ⁽¹⁾; González Gutiérrez-Solana, L. ⁽¹⁾; López Marín, L. ⁽¹⁾; Calleja Gero, M.L. ⁽¹⁾; Miranda Gorozarri, C. ⁽¹⁾; Martínez Álvarez, S. ⁽²⁾; Alonso Cadenas, J.A. ⁽¹⁾; Rekarte Garcia, S. ⁽¹⁾; Bermejo Arnedo, I. ⁽¹⁾; Pérez Sebastian, I. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Traumatología, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

INTRODUCCIÓN:

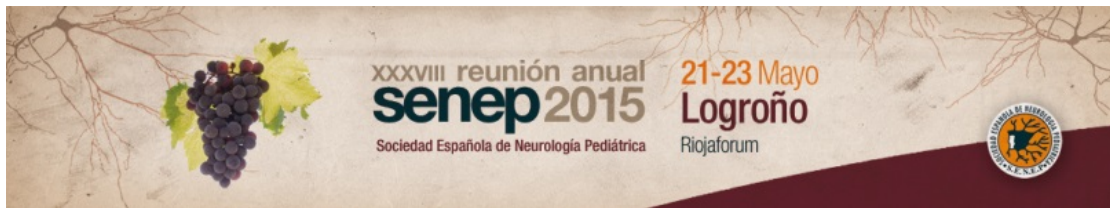
Los pacientes con mucopolisacaridosis (MPS) presentan patología multisistémica progresiva, con afectación músculo-esquelética, visceral, del tejido conectivo, cardíaca, oftalmológica, auditiva y neurológica. La ausencia de una facies característica en las formas atenuadas no debe omitir el diagnóstico.

CASO CLÍNICO:

Niño remitido a los 9½ años desde Traumatología, con diagnóstico de enfermedad de Perthes. Antecedentes personales: Neonatal: pie equino varo. Drenajes timpánicos por otitis de repetición (3 años). Amigdalectomía por apneas obstructivas (4 años). Hipermetropía. Desarrollo psicomotor, escolarización y socialización normales. Antecedentes familiares: Tío materno y hermano de 17 años con MPS II (Hunter). Exploración: Facies normal. Cuello corto. Cifosis dorsolumbar con hiperlordosis. Limitación articular leve en codos y rodillas, moderada en la flexión anterior de hombros. Ligera mano en garra. Hepatomegalia 2,5 cm. Pruebas complementarias: GAG en orina: 31mg/mmol creatinina (<10,6). RM cerebral y cervical: sin alteraciones. Rx columna: discreto ensanchamiento de costillas, sacralización de L5, cifosis lumbar, L2 con morfología de gancho en su porción anterior. Rx cadera: coxa magna y plana derecha. Rx mano: ensanchamiento de metacarpianos. Cardiología: engrosamiento de válvulas mitral y aórtica, sin insuficiencia. ORL: hipoacusia neurosensorial. Oftalmología: hipermetropía y astigmatismo. Pendiente resultado de estudio enzimático y genético.

CONCLUSIONES:

La presencia de patología osteoarticular (como displasia de cadera), asociada a otras alteraciones sistémicas características, debe hacernos sospechar MPS. En este niño existían claves para el diagnóstico, como historia familiar, limitación articular, síntomas respiratorios, cirugías de repetición y disostosis múltiple. El diagnóstico suele demorarse en las formas atenuadas de MPS sin retraso mental ni dismorfia.



PO 136

ENFERMEDAD DE FABRY CON DEBUT EN LA INFANCIA: LAS CRISIS DE DOLOR NEUROPÁTICO SUELEN SER EL PRIMER SÍNTOMA

Natera De Benito, D.; Rodríguez Díaz, R.; Ballesteros García, M.D.M.; Grasa Lozano, C.; Taboas Pereira, A.; Ruiz Ruiz, J..

Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada

Introducción

La enfermedad de Fabry (EF) es una enfermedad lisosomal producida por el déficit de alfa-galactosidasa A, que condiciona un acúmulo de glucoesfingolípidos principalmente en células del músculo liso y del endotelio vascular. Su diagnóstico durante la infancia es infrecuente porque las manifestaciones clínicas más severas aparecen a partir de la tercera década de la vida.

Objetivos

Evaluar la presentación clínica más frecuente de EF en edad pediátrica.

Material y Métodos

Presentamos el caso de una niña con EF de debut a los 11 años de edad.

Se realiza revisión de la literatura de los síntomas de debut de EF más frecuentes en edad pediátrica.

Resultados

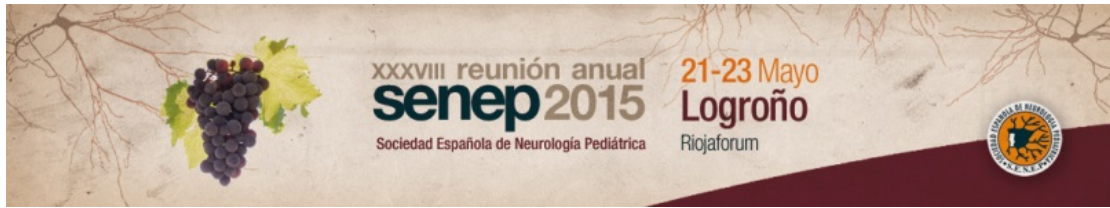
Nuestra paciente debutó con crisis de dolor neuropático intenso tipo “quemazón” en dedos de manos y pies, en relación con cambios de temperatura y ejercicio. Asociaba, además, hipohidrosis y excesiva fatigabilidad al realizar actividad física. En exploración oftalmológica se objetivó cornea verticilata. Tras confirmación diagnóstica de EF se instauró terapia enzimática sustitutiva (TES).

Las manifestaciones clínicas precoces más frecuentes en EF son, en este orden: acroparestesias (incluyendo crisis de dolor y dolor quemante crónico); cansancio; angioqueratomas; hipohidrosis; cornea verticilata; y síntomas digestivos inespecíficos relacionados con la alteración de la motilidad gastrointestinal.

La presencia de complicaciones renales, cardíacas y de ictus son excepcionales en EF durante la edad pediátrica.

Conclusiones

La presencia de crisis de dolor neuropático en la infancia debe hacer sospechar EF. Identificar los síntomas de debut es esencial para poder alcanzar un diagnóstico precoz e instaurar tratamiento con TES.



PO 137

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I

Gorria Redondo, N. ⁽¹⁾; Angulo García, M.L. ⁽²⁾; Puente Ubierna, L. ⁽²⁾; Aja García, G. ⁽²⁾; Conejo Moreno, D. ⁽²⁾; Hortigüela Saeta, M.M. ⁽²⁾; Pérez Rodríguez, M. ⁽²⁾; Garrido Barbero, M. ⁽²⁾; Arribas Montero, I. ⁽²⁾; Hernández Frutos, E. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ⁽²⁾ Hospital Universitario de Burgos, Burgos.

Introducción:

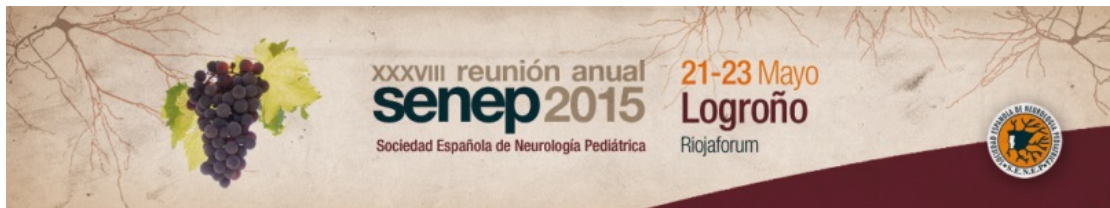
La aciduria glutárica tipo I (GA1) es una enfermedad neurometabólica de herencia autosómico recesiva (1 caso/ 30.000-100.000), causada por el déficit de la enzima glutarilCoA deshidrogenasa. Se caracteriza por síntomas extrapiramidales por degeneración estriatal y macrocefalia progresiva con cifras elevadas de ácido glutárico y betahidroxiglutarico en orina. La confirmación diagnóstica se basa en el estudio genético o en el estudio enzimático molecular. El tratamiento se basa en la dieta baja en proteínas, lisina y triptófano, y suplementos de carnitina.

Caso clínico:

Se presenta un niño de 9 meses y medio con macrocefalia desde el nacimiento que en el último mes presenta aumento llamativo del perímetro cefálico, siendo la exploración neurológica y el desarrollo psicomotor normal. Ante ello se solicita prueba de imagen donde se objetiva hematoma subdural subagudo, atrofia frontotemporal, y afectación de ganglios basales, tálamo y sustancia blanca periventricular. Ante la sospecha de GA1 se inicia tratamiento y se completa estudio bioquímico, genético (mutación p.Arg355Cys, pArg402Trp) y de actividad enzimática, confirmándose la enfermedad.

Conclusiones:

Ante todo paciente con macrocefalia evolutiva se debe solicitar una prueba de imagen, e incluir en el diagnóstico diferencial las enfermedades metabólicas. La sospecha de la GA1 obliga al inicio precoz de tratamiento para evitar daños neurológicos irreversibles.



PO 138

EFFECTO DEL TRATAMIENTO CON IGF-I SOBRE LA FUNCIÓN MOTRIZ Y LA MIOCARDIOPATÍA EN UN PACIENTE CON ATAXIA DE FRIEDREICH

Verdu Perez, A. ⁽¹⁾; Garcia Campos, Ó. ⁽²⁾; Iñigo Martin, G. ⁽²⁾; Dominguez Garcia, O. ⁽²⁾; Carcavilla Urqui, A. ⁽²⁾; Gil Agudo, A. ⁽³⁾; Sanchez Garcia, S. ⁽²⁾; Garcia Ron, A. ⁽⁴⁾; Cabello Garcia, I. ⁽²⁾; Recio Linares, A. ⁽²⁾; Herrera Lopez, M. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Virgen De La Salud, Toledo; ⁽²⁾ Hospital Virgen De La Salud, Toledo; ⁽³⁾ Unidad De Biomecánica, Hospital Nacional De Parapléjicos, Toledo; ⁽⁴⁾ Hospital Infanta Cristina, Parla.

Introducción.

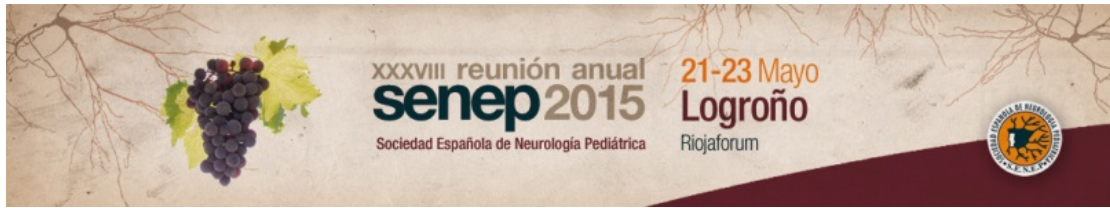
Evidencias experimentales y clínicas muestran la eficacia del “Insulin-like Growth Factor I” (IGF-I) en ataxias cerebelosas de etiología genética. Se describen los cambios clínicos en un nuevo paciente con Ataxia de Friedreich (AF) tratado con IGF-I.

Caso Clínico.

Varón de 15 años diagnosticado a los 7 años de AF. A dicha edad presentaba síndrome atáxico y miocardiopatía hipertrófica concéntrica del tabique interventricular y ventrículo izquierdo. Se inició tratamiento con Idebena, manteniéndose el estatus cardiológico estable. El síndrome cerebeloso progresivo hizo que perdiera la deambulación a los 9 años y a partir de los 11 años fuera dependiente para las actividades de la vida diaria. En junio 2014 se inició tratamiento con IGF-I (50 microgramos/kg/día), dosis que se duplicó 3 meses después. Tras 6 meses de tratamiento la valoración neurológica (escala de valoración de ataxia validada SARA) ha mostrado una mejoría global moderada, notable en la disartria, equilibrio del tronco y dismetría; esta última objetivada con análisis biomecánico. Cardiológicamente se ha producido una normalización de los parámetros, con desaparición ecocardiográfica de la miocardiopatía.

Conclusiones.

Nuestro paciente ha mostrado una mejoría cardiológica notable y neurológica moderada tras 6 meses de tratamiento con IGF-I. Es una aportación adicional a la eficacia de este tratamiento en la AF, y nos induce a concluir que es preciso planificar un estudio multicéntrico para demostrar de forma fehaciente que el IGF-I es verdaderamente eficaz.



PO 139

OSTEOPETROSIS CON ACIDOSIS TUBULAR, UNA CAUSA INFRECUENTE DE RETRASO MENTAL.

Ortiz Madinaveitia, S.; Peña Busto, A.; Kanaan Leis, S.; Díaz Fernández, P.; Romero Gil, R.; Serrano Madrid, M.L..
Hospital Santa Barbara, Soria

Introducción:

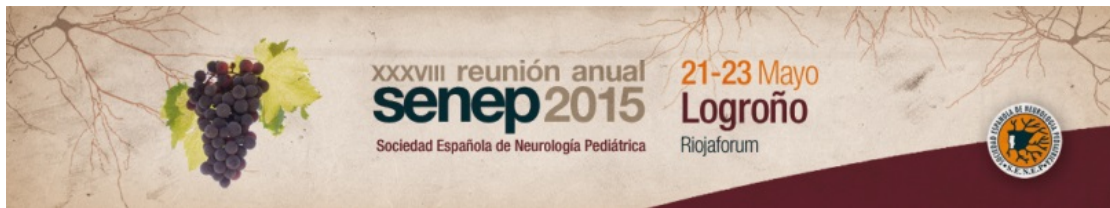
La osteopetrosis con acidosis tubular se caracteriza por la triada de osteopetrosis leve, acidosis tubular mixta (proximal/distal) y calcificaciones intracraneales. Entre sus manifestaciones se incluyen discapacidad intelectual, hipoacusia, fracturas y talla baja. La mayoría de publicaciones recogidas son familias del norte Africa y Oriente Medio. La herencia es AR debida a mutaciones en el gen CA2 (8q21.2) que codifica la anhidrasa carbónica II.

Caso clínico:

Acuden para valoración por retraso mental leve 2 hermanos, de 11 y 13 años, raza arabe. Padres sanos, 2 hermanos mayores, hermana con hipoacusia neurosensorial no filiada y hermano sano. Exploración física: sin hallazgos de interés. Pruebas complementarias: ambos hermanos presentan acidosis tubular mixta (ph 7,21, HCO₃ 15,8 mmol/l, ex. base -11,3 mmol/l / pH 7,19, HCO₃ 15,7 mmol/l, ex. base 11,8), en la serie ósea se constata un aumento generalizado de la densidad ósea compatible con una forma leve de osteopetrosis y en el TAC cerebral de ambos se aprecian calcificaciones a nivel de ganglios basales. Pendiente resultados secuenciación gen CA2.

Conclusiones:

El gen CA2 se expresa en diversos tejidos, las mutaciones en dicho gen producen alteraciones en la anhidrasa carbónica encargada de la hidratación reversible del CO₂, dicho proceso es fundamental para la resorción ósea. A diferencia de otros tipos de osteopetrosis estas son formas mas leves que inicialmente pueden pasar desapercibidas (como en el caso de nuestros pacientes). Las manifestaciones neurológicas van a estar en relación tanto con las calcificaciones cerebrales como con el sobrecrecimiento óseo entorno a los pares craneales.



PO 140

ENFERMEDAD DE KRABBE DE INICIO INFANTIL TARDÍO. APORTACIÓN DE UN NUEVO CASO

Rodriguez Fernandez, C.⁽¹⁾; Gonzalez Gutierrez-Solana, L.⁽²⁾; Jimenez Gonzalez, A.⁽¹⁾; Lopez Marin, L.⁽²⁾; Fournier Del Castillo, M.C.⁽³⁾; Robles Bermejo, F.⁽⁴⁾; Revilla Orias, D.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León, LEÓN; ⁽²⁾ Sección de Neurología Infantil. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, MADRID; ⁽³⁾ Sección de Psiquiatría y Psicología Infanto-Juvenil. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús., MADRID; ⁽⁴⁾ Servicio de Psicología Clínica. Hospital Universitario Central de la Defensa Gómez Ulla. , MADRID.

Introducción:

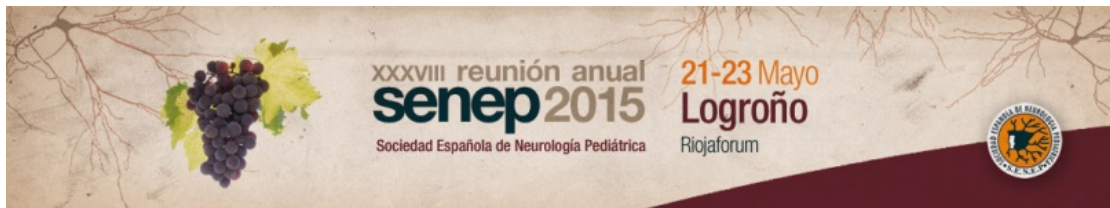
La enfermedad de Krabbe o leucodistrofia de células globoides es una enfermedad neurodegenerativa rara, autosómica recesiva, causada por la deficiencia de la enzima lisosomal galactosilcerebrosidasa (GALC). La “forma de comienzo más tardío” se inicia entre 1-10 años con deterioro progresivo rápido y un pronóstico infausto.

Caso clínico:

Varón de 4 años, hijo de padres no consanguíneos. Prima segunda diagnosticada de leucodistrofia. A los 3 años comienza con trastorno de la marcha progresivo, deterioro visomotor, hiporreflexia en MMII y Babinski bilateral. Pruebas complementarias: RM cerebral: alteración señal bilateral en sustancia blanca periventricular parietal y occipital afectando al brazo posterior de las cápsulas internas y mesencéfalo. Bioquímica LCR: glucosa 56 mg/dl, proteínas 67 mg/dl, ácido láctico: 15 mg/dl. EMG: disminución de las velocidades de conducción sensitiva y motora. Evaluación neuropsicológica: CIT: 70, CIV: 94, CIM: 54. Agnosia visual aperceptiva y prosopagnosia. Estudio enzimático de GALC: 0,7 nmol/17h/mg/prot (10-78) compatible con Enfermedad de Krabbe. Mutación en el gen GALC en heterocigosis: c.1221A>T+c.909-10A>G. Evolución rápidamente progresiva a tetraparesia espástica con deterioro visual y del lenguaje, trastorno del sueño y disfagia.

Comentarios:

La Enfermedad de Krabbe es una enfermedad neurodegenerativa grave. La “forma de comienzo más tardío”, de inicio antes de los 3 años, suele presentar trastornos de la marcha y visuales, deterioro rápido inicial y progresión posterior más gradual. La clínica y la neurorradiología sugieren el diagnóstico. El tratamiento es sintomático; el trasplante de células hematopoyéticas sólo es una opción en estadios muy precoces.



PO 141

SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES-6 POR MUTACIÓN EN HETEROCIGOSIS DEL GEN ADAR1. LA IMPORTANCIA DEL NEUROPEDIATRA COMO APOYO DEL NEURÓLOGO DEL ADULTO

Martín Fernández-Mayoralas, D. ⁽¹⁾; Fernández Perrone, A.L. ⁽²⁾; Maycas Cepeda, T. ⁽²⁾; García Cobos, R. ⁽²⁾; Muñoz Jareño, N. ⁽³⁾; Fernández Jaén, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Quirón Madrid, Pozuelo De Alarcón (Madrid); ⁽²⁾ Hospital Universitario Quirón Madrid, Pozuelo De Alarcón (Madrid); ⁽³⁾ Hospital Infanta Leonor, Madrid.

Introducción

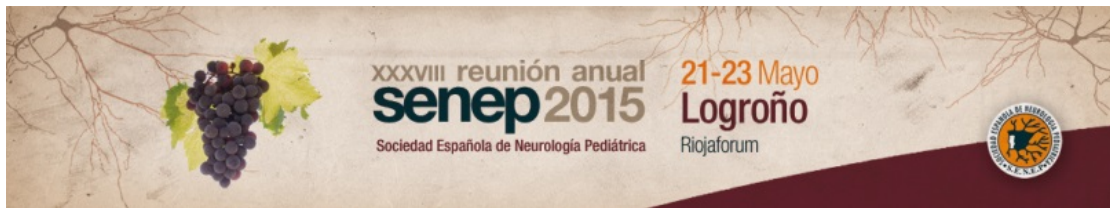
El síndrome de Aicardi-Goutières es una encefalopatía progresiva considerada tradicionalmente como de inicio precoz con herencia autosómica recesiva. Sin embargo, la mejoría en el diagnóstico genético está cambiando esta perspectiva. Nuestro propósito es describir un caso clínico atípico de comienzo tardío y evolución lenta.

Caso clínico

Se trata de una mujer de 25 años. Debut de la enfermedad con 16 meses de vida. Cuadro de distonía y espasticidad generalizada de predominio en miembros inferiores. Progresión lenta durante años de los signos motores junto con leve retraso cognitivo. Neuroimagen inicial normal. Posteriormente: calcificación progresiva de los ganglios basales, leucodistrofia y atrofia cortical-subcortical. Tardíamente aparecieron ampollas en dedos de los pies. Fue diagnosticada de enfermedad de Fahr y fenómeno de Raynaud. Tras sospecha de síndrome de Aicardi-Goutières se detectan niveles elevados de interferón-alfa en el líquido cefalorraquídeo. El estudio del exoma detectó una mutación de novo en heterocigosis en el gen ADAR1 (c.3019G>A ; p.Gly1007Arg)

Conclusiones

Las mutaciones en el gen ADAR1 se han relacionado etiológicamente con la necrosis y calcificación bilateral del estriado y distonía generalizada. Esta mutación es recurrente en pacientes con síndrome de Aicardi-Goutières-6. Este caso demuestra que a) el síndrome puede cursar de forma larvada y lentamente progresiva, por lo que hay que estar alerta a los signos típicos y b) la colaboración neurólogo/neuropediatra puede contribuir al diagnóstico de pacientes adultos cuyo trastorno se ha originado en la edad pediátrica



PO 142

MUTACIÓN EN EL GEN *FOXRED1* COMO CAUSANTE DE DÉFICIT DEL COMPLEJO I DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL

Rekarte García, S. ⁽¹⁾; Fernández García, M.A. ⁽²⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽²⁾; Hortigüela Saeta, M. ⁽²⁾; Bermejo Arnedo, I. ⁽²⁾; Villalobos Reales, J. ⁽²⁾; Martín Casanueva, M.Á. ⁽³⁾; Fernández Marmiesse, A. ⁽⁴⁾; López Marín, L. ⁽²⁾; González Guitiérrez-Solana, L. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽³⁾ Hospital 12 de Octubre, Madrid; ⁽⁴⁾ Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago, Santiago de Compostela.

INTRODUCCIÓN:

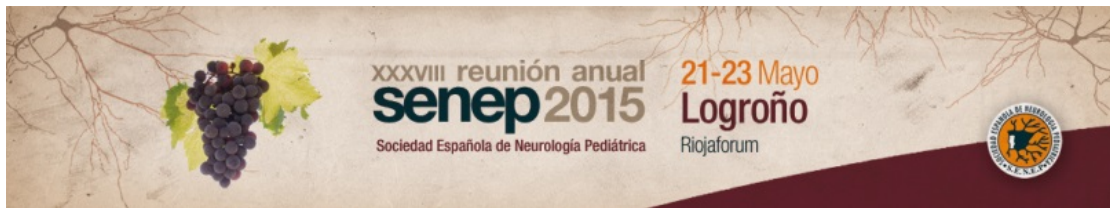
La proteína FOXRED1 (*FAD-dependent oxidoreductase*) es una chaperona molecular específica del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial (CRM) codificada por el gen *FOXRED1*, cuya mutación da lugar a una deficiencia del complejo I. En la actualidad, sólo se habían descrito dos pacientes con mutaciones en este gen.

CASO CLÍNICO:

Caso 1: Paciente de 11 años con antecedentes de prematuridad y bajo peso para la edad gestacional (BPEG), que debuta con crisis a los 3 meses de vida, evolucionando hacia una epilepsia refractaria. A los 8 años comienza a presentar episodios de polipnea con mínimos esfuerzos, correlacionándose analíticamente con una acidosis láctica (AL). Ante la sospecha de enfermedad mitocondrial se realiza una biopsia muscular, donde se constata un déficit del complejo I de la CRM. En el estudio genético (secuenciación masiva) se detectan dos mutaciones en heterocigosis en el exón 8 y en el intrón 6 del gen *FOXRED1*. Caso 2: paciente de 13 años, hermano del caso 1, con antecedentes de prematuridad y BPEG, que presenta un trastorno del aprendizaje no verbal, dificultades atencionales y en la socialización, así como torpeza motora. Desde los 11 años presenta intolerancia al ejercicio y AL. En el estudio genético se detectan las mismas mutaciones que en su hermano. No se ha realizado biopsia muscular.

CONCLUSIONES:

Presentamos el caso de una familia con dos mutaciones en el gen *FOXRED1* no descritas previamente en la literatura, causantes de déficit del complejo I de la CRM, con clínica de AL e intolerancia al ejercicio.



PO 143

DÉFICIT DE PIRUVATO DESHIDROGENASA. PRESENTACIÓN DE UN CASO

Jiménez Marina, L. ⁽¹⁾; Pintado Muñoz, M. ⁽¹⁾; Reyes Martín, A. ⁽²⁾; González Santiago, P. ⁽²⁾; Retamosa Rodríguez, M. ⁽³⁾; Gómez Carrasco, J.Á. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽³⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario de Torrejón, Torrejón de Ardoz.

Introducción:

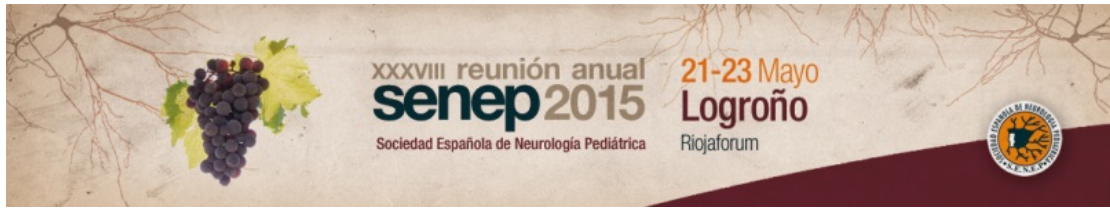
El déficit de piruvato deshidrogenasa (PDHD) es una de las enfermedades más comunes del metabolismo energético. Está causado por déficit de uno de los componentes del complejo PDH. La clínica varía en gravedad desde acidosis láctica neonatal grave a trastornos neurológicos de aparición más tardía. Para su diagnóstico es importante la determinación de lactato, piruvato y aminoácidos en plasma y líquido cefalorraquídeo, además del estudio enzimático en fibroblastos u otros tejidos. El diagnóstico y tratamiento precoces pueden mejorar la calidad de vida aunque no existe tratamiento definitivo.

Caso clínico:

Niño de 2 años remitido por retraso psicomotor (no bipedestación). A la exploración presenta hipertonía de miembros inferiores junto a clonus e hiperreflexia. Fue prematuro de 35 semanas, en tratamiento con TARGA durante 2 semanas. Destaca acidosis metabólica con elevación de láctico en periodo neonatal, atribuible en primer momento al tratamiento antirretroviral. Se realiza estudio metabólico con sospecha de PDHD, con confirmación posterior en cultivo de fibroblastos (mutación de novo p.E223D c.669G>C). Resonancia magnética con cambios secundarios a dicha enfermedad. Se inicia tratamiento con dieta cetogénica (pobre adhesión) y cofactores, con lo que presenta lenta mejoría.

Conclusiones:

El PDHD debe considerarse ante afectación neurológica precoz y acidosis láctica desconocida. En nuestro caso, el tratamiento antirretroviral pudo retrasar el diagnóstico ya que se atribuyó a éste la causa de la acidosis. La dieta cetogénica mejora la clínica especialmente en pacientes con actividad residual elevada y debut tardío. Por ello, destacamos la probable relación entre la lenta progresión y la transgresión dietética.



PO 144

MÁS QUE UNA ATAXIA POSTINFECCIOSA: SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Ruiz-Ayucar De La Vega, J.⁽¹⁾; Hernandez Fabian, A.⁽²⁾; Gallego Delgado, L.⁽³⁾; Santos Borbujo, J.⁽⁴⁾; Garzon Guiteria, M.T.⁽³⁾; Garcia Berrocal, B.⁽⁵⁾; Isidoro Garcia, M.⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ sección de neurología infantil, complejo asistencial de salamanca, salamanca; ⁽²⁾ SECCIÓN DE Neurología Infantil, Complejo Asistencial De Salamanca, Salamanca; ⁽³⁾ Complejo Asistencial De Salamanca, Salamanca; ⁽⁴⁾ Universidad Salamanca, Salamanca; ⁽⁵⁾ Genética Molecular, Complejo Asistencial De Salamanca, Salamanca.

Introducción:

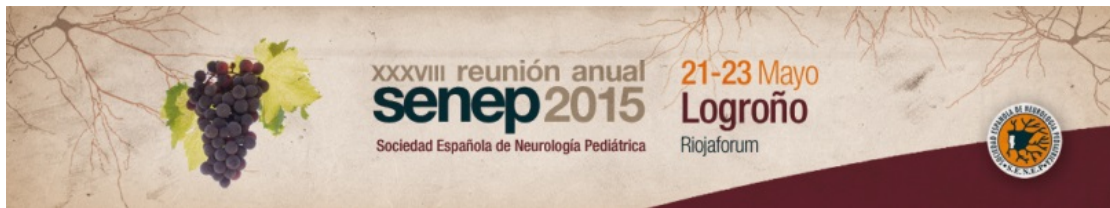
La leucoencefalopatía de la sustancia blanca evanescente (Síndrome de CACH) aunque infrecuente, es una de las enfermedades hereditarias de la sustancia blanca más prevalentes. En ocasiones debuta en forma de ataxia tras un evento agudo, que se sigue de espasticidad progresiva. Presentamos el caso de un paciente de 2 años, con gran riqueza en neuroimágenes representativas.

Caso clínico:

Varón de 23 meses, sin antecedentes de interés excepto madre embarazada, que consulta por trastorno de la marcha de carácter subagudo y temblor fino con la irritabilidad. Dos episodios de exacerbación tras infecciones banales. A la exploración, espasticidad en miembros inferiores. Se realiza una primera resonancia donde se observa una afectación difusa de la sustancia blanca, cuerpo calloso, tálamos, cápsula posterior y tronco, a descartar una leucodistrofia metacromática. Se realiza estudio de leucodistrofias con estudio de LCR, PEV, PEATc, EMG/VCN (Normales), y actividad de arilsulfatasa A en leucocitos, normal. Ante el empeoramiento tras un cuadro catarral se sospecha síndrome de CACH solicitando secuenciación de genes EIF2B: portador en homocigosis de la mutación c.318A>T (p.Leu106Phe) en el gen EIF2B5. Una nueva resonancia de 3T a los 2 meses muestra progresión de la alteración de la sustancia blanca cerebelosa y supratentorial afectando a las fibras en U y cuerpo calloso y con múltiples áreas quísticas lineales. El cuadro progresa con marcada espasticidad y funciones cognitivas por el momento preservadas.

Conclusiones:

Para el diagnóstico del síndrome de CACH, y en general de las leucodistrofias, es fundamental además de la clínica el estudio detallado de neuroimagen, pudiéndose confirmar el diagnóstico mediante genética.



PO 145

EVOLUCIÓN DE UN PACIENTE CON ATAXIA DE FRIEDREICH

Jiménez Marina, L. ⁽¹⁾; Pintado Muñoz, M. ⁽¹⁾; González Santiago, P. ⁽²⁾; Gutiérrez Martín, D. ⁽¹⁾; Reyes Martín, A. ⁽²⁾; Retamosa Rodríguez, M. ⁽³⁾; Gómez Carrasco, J.A. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽³⁾ Neuropediatría, Hospital universitario de Torrejón, Torrejón de Ardoz.

Introducción:

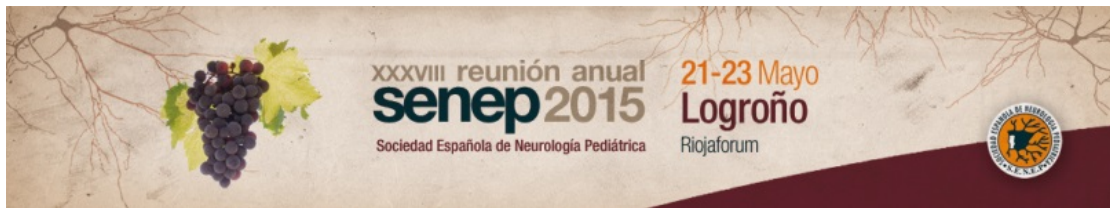
La Ataxia de Friedreich es una enfermedad neurodegenerativa progresiva autosómica recesiva. Producida por una mutación en el cromosoma 9q13 que provoca una disminución de la frataxina en las mitocondrias, con exceso de formación de radicales libres. El inicio de los síntomas ocurre alrededor de la pubertad, presentándose frecuentemente como ataxia y torpeza motora progresivas, a lo que se van sumando distintos síntomas neurológicos y extraneurológicos, como la miocardiopatía. Actualmente no disponemos de tratamiento curativo, aunque existen varias líneas de investigación de fármacos que podrían ralentizar el curso de la enfermedad.

Caso clínico:

Paciente de 5 años que consulta por alteración de la marcha y pérdida de habilidades motoras. Tía paterna con atrofia espinocerebelosa de presentación tardía. Presenta marcha inestable con aumento de la base de sustentación, dismetría y temblor intencional, así como pérdida de reflejos rotulianos. Lenguaje adecuado y coherente con disartria escándida. Hipotonía leve generalizada. Estudio cardiológico inicial con hipertrofia miocárdica leve. Examen electrofisiológico compatible con polineuropatía sensitiva desmielinizante. Estudio genético compatible con Ataxia de Friedreich, con 66 repeticiones del triplete GAA. Presentó inicialmente progresión rápida de la miocardiopatía y posteriormente tras tratamiento con l-debenona está estable desde el punto de vista cardiológico y neurológico.

Conclusiones:

Llama la atención el inicio tan precoz, así como la rápida progresión, partiendo de un número reducido de repeticiones. Un pequeño grupo de pacientes son heterocigotos compuestos, teniendo un alelo con más de 90 repeticiones y un segundo alelo con una pequeña delección o mutación puntual, desarrollando una enfermedad con características atípicas.



PO 146

MUCOPOLISACARIDOSIS: PLANTEAMIENTO DE UNA NUEVA HERRAMIENTA DE VALORACIÓN DE LA RESPUESTA A LA TERAPIA ENZIMÁTICA SUSTITUTIVA.

Aguirre Rodríguez, F.J.⁽¹⁾; Ramos Lizana, J.⁽²⁾; Aguilera Lopez, P.⁽¹⁾; Rodríguez Lucenilla, M.⁽²⁾.

⁽¹⁾ neuropediatría, Hospital Torrecardenas, Almería; ⁽²⁾ NEUROPEDIATRIA, Hospital Torrecardenas, almería.

Introducción:

Las mucopolisacaridoses (MPS) son un grupo de errores innatos del metabolismo producidos por una deficiencia de las enzimas necesarias para la degradación de los glucosaminoglicanos (GAG) dan lugar a una afectación multisistémicas. En la actualidad la terapia enzimática sustitutiva (TES) es el tratamiento de elección. La eficacia de ésta es valorada por pruebas funcionales como son, el test de la marcha durante 6 minutos, la función pulmonar y la normalización de las enzimas hepáticas, algunas difíciles de realizar en pacientes con importante afectación cognitiva y motora, en los que esta terapia queda en entredicho.

Objetivos:

Describir las características de nuestros pacientes afectados de MPS, en los que no es posible realizar test funcionales. Comparar el número de ingresos entre pacientes con MPS que reciben TES y pacientes con una discapacidad similar (escala de Barthel) como las parálisis cerebrales infantiles (PCI).

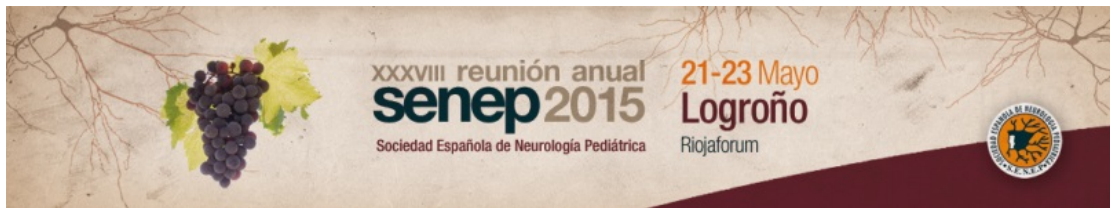
Material y Métodos:

Estudio de casos-controles retrospectivo, comparar pacientes con MPS y pacientes con PCI, seleccionados aleatoriamente.

Resultados:

Recogimos 6 pacientes con MPS (3 eran tipo I, 1 tipo III, 2 tipo VI) y 24 pacientes con PCI. Se describen características de los pacientes. Los pacientes con MPS tuvieron menos ingresos tras instaurarse el TES que los controles ($3,67 \pm 6,65$ DS vs $7,17 \pm 4,27$ DS, $p=0,12$). La estancia media hospitalaria fue menor en los casos ($2,17 \pm 2,48$ DS vs $8,61 \pm 4,90$ DS, $p=0,005$).

Conclusiones: Una forma objetiva de valorar la eficacia del TES podría ser la disminución de ingresos, que según nuestros resultados podría confirmar este dato como una nueva herramienta en el seguimiento de la TES.



PO 147

NUEVAS EXPECTATIVAS DE TRATAMIENTO DE NIEMANN PICK TIPO C

Rodríguez Díaz, R.⁽¹⁾; De Santos Moreno, M.T.⁽²⁾; Natera Benito, D.⁽³⁾; Fernández Barriuso, M.I.⁽⁴⁾; Grasa Lozano, C.D.⁽³⁾; Taboas Pereira, A.⁽³⁾; Cazorla Calleja, M.D.R.⁽⁵⁾; Rivero Martín, M.J.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada; ⁽²⁾ Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada; ⁽⁴⁾ Neurología, Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada; ⁽⁵⁾ Hospital Puerta de Hierro, Majadahonda.

Introducción

La enfermedad de Niemann-Pick tipo C (NPC) es una enfermedad neurodegenerativa de origen lisosomal que altera la homeostasis del colesterol intracelular, acumulándose en los tejidos (cerebro, hígado y bazo).

Su prevalencia es de 1/150.000, aunque posee un amplio espectro fenotípico. En 2009 se aprobó en Europa el tratamiento con Miglustat y actualmente existen ensayos clínicos con 2-hidroxipropil- β -ciclodextrina (HPBCD).

Presentamos la evolución clínica de un paciente NPC tratado con HPBCD durante un año.

Objetivos

Comunicar nuestra experiencia y evaluar los efectos de HPBCD sobre la historia natural de NPC.

Material y Métodos

Se revisó la literatura de NPC y evidencia científica de las distintas terapias. Se midió la progresión de la enfermedad mediante Escala de Discapacidad modificada para NPC (EDm-NPC) y exámenes complementarios, antes y después del tratamiento.

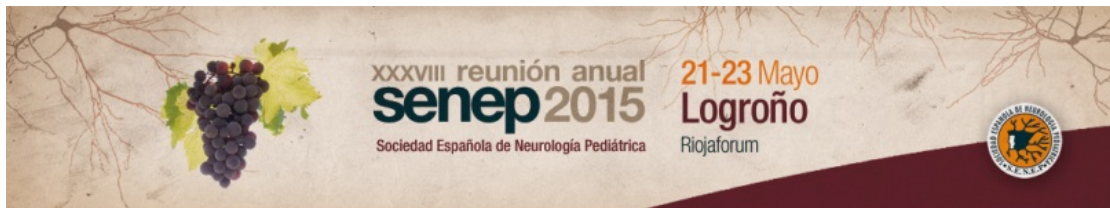
Resultados

Los síntomas de presentación del paciente comenzaron con 8 años, en forma de parálisis de la mirada vertical, confirmándose el diagnóstico por mutación del gen NPC1. Con 11 años inició tratamiento con Miglustat, con un periodo libre de deterioro de 3 años y posterior progresión. Ante la evolución sintomática se planteó con 16 años el uso compasivo con HPBCD intratecal. Al año se objetiva recuperación auditiva (20/30 dB) y disminución en la puntuación de EDm-NPC (2 puntos).

Como acontecimientos adversos se objetivó fiebre tras la administración de las 2 primeras dosis.

Conclusiones

La administración de 2HPBCD en nuestro caso, ha supuesto una estabilización de la progresión de la enfermedad y una mejora en la capacidad auditiva, cognitiva, y autonomía del paciente.



PO 148

ACIDURIA 3-HIDROXI-3-METILGLUTÁRICA NEONATAL: UNA CAUSA POCO FRECUENTE DE QUISTES PERIVENTRICULARES EN LA ULTRASONOGRAFÍA CEREBRAL NEONATAL

Hernández Fabián, A.⁽¹⁾; Ruíz-Ayúcar De La Vega, I.⁽²⁾; Torres Peral, R.⁽³⁾; Martín Bahamontes, C.⁽⁴⁾; Carbajosa Herrero, T.⁽⁵⁾; Santos Borbujo, J.R.⁽⁶⁾.

⁽¹⁾ Pediatría. Unidad De Neurología, C.A.U Salamanca, Salamanca; ⁽²⁾ Pediatría. Unidad Neurología, C.A.U Salamanca, Salamanca; ⁽³⁾ Pediatría. Unidad Digestivo, C.A.U Salamanca, Salamanca; ⁽⁴⁾ Pediatría, C.A.U Salamanca, Salamanca; ⁽⁵⁾ Pediatría. Neonatología, C.A.U Salamanca, Salamanca; ⁽⁶⁾ Universidad De Salamanca, C.A.U Salamanca, Salamanca.

INTRODUCCIÓN:

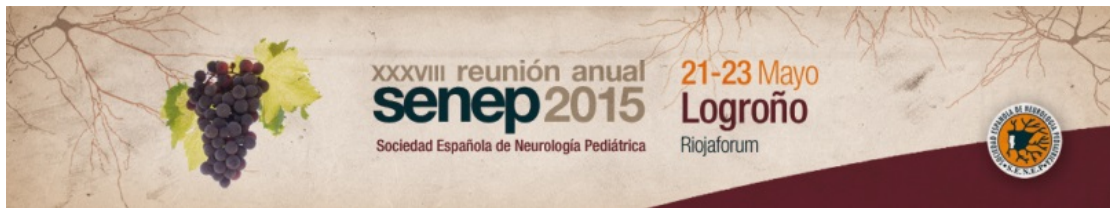
La aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica es un error congénito del metabolismo, raro, de herencia autosómica recesiva, debido a una deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA-liasa, enzima fundamental en la cetogénesis y en el metabolismo de la leucina. Existe poca bibliografía acerca de las imágenes en la ecografía transfontanelar neonatal, en debut neonatal.

CASO CLÍNICO:

Paciente de 2 días de vida, sin antecedentes de interés, ingresado por distrés respiratorio, hipotonía y disminución del nivel de conciencia. Se constataron en los estudios de laboratorio una hipoglucemia neonatal no cetósica, acidosis metabólica con anión gap y ácido láctico elevados e hiperamonemia que precisó hemodiafiltración. En la ecografía transfontanelar urgente se apreciaron múltiples quistes periventriculares y de la matriz germinal, de predominio anterior. Ante la ausencia de factores de riesgo y la clínica del paciente se sospecho un error congénito del metabolismo de la cetogénesis con acidosis metabólica, instaurándose tratamiento dirigido desde las primeras 24 horas. El 8º día de vida el estudio metabólico (CEDEM) era concordante con una aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica, estableciéndose tratamiento específico.

COMENTARIOS:

El hallazgo de quistes periventriculares, de la matriz germinal, se ha constatado en la deficiencia de piruvato deshidrogenasa (tardíos), deficiencia de fumarasa (fenotipo peculiar), infección congénita por CMV o en la leucomalacia periventricular, entre otros, pero la aparición en un paciente con acidosis metabólica, hipoglucemia no cetósica, hiperamonemia y letargia ¿debería hacernos pensar en el déficit de HMG-CoA-liasa?.



PO 149

ATROFIA DENTATO-RUBRO-PÁLIDO-LUISIANA

Andrade Navarro, M. ⁽¹⁾; Campistol Plana, J. ⁽¹⁾; González Álvarez, V. ⁽¹⁾; Navarro Vilarrubi, S. ⁽²⁾; Martorell Sampol, L. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Unidad de Cuidados Paliativos, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽³⁾ Unidad de Genética, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Introducción:

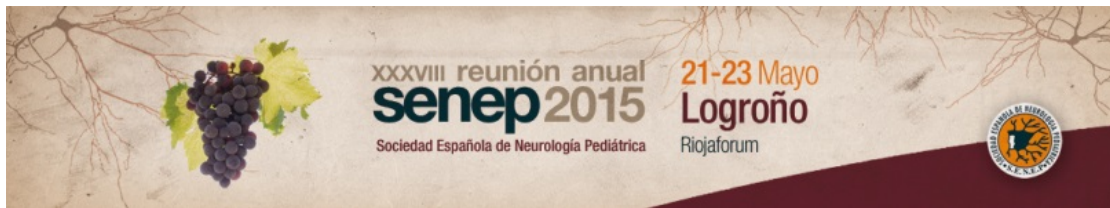
La atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana (DRPLA) es una ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo 1 poco común. Se caracteriza por movimientos involuntarios, ataxia, epilepsia, trastornos mentales, deterioro cognitivo y fenómeno de anticipación

Caso clínico:

Niña de 2 años en seguimiento por Neurología por retraso psicomotor con pérdida de lenguaje y habilidades adquiridas, trastorno de conducta y rasgos obsesivos. AF: Padre sano hasta los 20 años de edad, cuando presenta ataxia, corea y trastorno psiquiátrico (*información aportada durante un ingreso a los 12 años*). Tío paterno con clínica similar. Abuela paterna con coreoatetosis paroxística. AP: Gestación, parto y periodo perinatal normales. Desarrollo psicomotor normal hasta los 2 años. Pruebas complementarias: Estudio metabólico en sangre y orina, función tiroidea, amonio, láctico y pirúvico normales. Cariotipo 46XX. A los 3 años: RM cerebral normal y EEG con paroxismos generalizados, sin crisis clínicas hasta los 4 años (tónico-clónicas generalizadas y ausencias, farmacorresistentes). A los 5 años regresión motriz con ataxia y temblor distal. Pérdida de marcha autónoma a los 8 años (mantiene RM normal). ERG normal. Estudio periférico: neuropatía axonal. RM (12 años): Pérdida de parénquima cerebral y cerebeloso con aumento de espacios extraaxiales y sistema ventricular. Estudio genético: Expansión de repeticiones CAG (79) confirma DRPLA. Seguida en Unidad de Paliativos desde los 12 años. Éxito a los 14 años por proceso respiratorio intercurrente

Comentario:

Los antecedentes familiares unidos a los síntomas permitieron orientar el diagnóstico. Destaca deterioro progresivo con afectación de calidad de vida (epilepsia refractaria, pérdida de habilidades adquiridas) y el fenómeno de anticipación



PO 150

LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE: HALLAZGOS ANATOMOPATOLÓGICOS

Buenache Espartosa, R. ⁽¹⁾; Fernández Menéndez, A. ⁽²⁾; Escajadillo Vargas, K. ⁽²⁾; Pian Arias, H. ⁽³⁾; Tapia Moreno, R. ⁽⁴⁾; Navarro Abia, V. ⁽²⁾; Martínez San Millán, J. ⁽⁵⁾; Lorenzo Sanz, G. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽³⁾ Anatomía Patológica, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽⁴⁾ UCIP, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽⁵⁾ Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción:

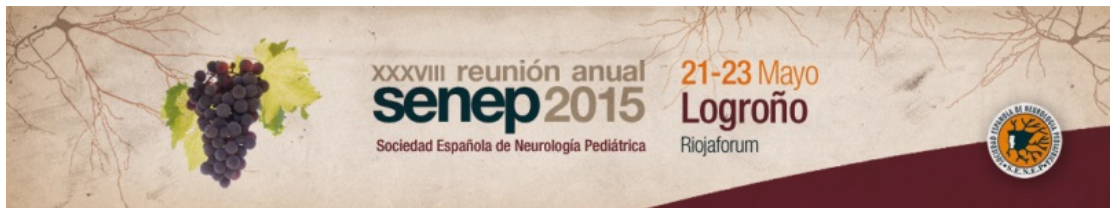
La leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente (VWM) es una leucoencefalopatía por alteración del complejo EIF2B, produciendo una degeneración quística extensa de sustancia blanca. Su espectro clínico incluye ataxia, espasticidad, epilepsia, regresión motriz y coma, con exacerbaciones en contexto de cuadros febriles.

Caso clínico:

Lactante de 6 meses, previamente sano, que presenta un episodio de deterioro psicomotor, con lesiones desmielinizantes en RM cerebral catalogado de encefalomielitis aguda diseminada y tratado con corticoterapia. Desde entonces presenta un deterioro psicomotor progresivo, con hipertensión, temblor y dificultad para la marcha. A los 25 meses: status convulsivo febril tratado con valproato. Posteriormente, con 30 meses, en contexto de un cuadro febril, presenta una mayor involución, con deterioro del nivel de consciencia, espasticidad, ataxia, temblor y status distónico de difícil control. RM cerebral: importante afectación difusa de sustancia blanca en ambos hemisferios y cerebelo. Estudio metabólico exhaustivo normal. Estudio inmunológico en LCR normal. Lactato normal. Ac antineuronales negativos. Pendiente estudio genético de subunidades EIF2B. Deterioro progresivo en UCIP a pesar de politerapia, hasta limitación de esfuerzo terapéutico. Necropsia: afectación extensa de sustancia blanca subcortical y periventricular, caracterizada por reblandecimiento de aspecto granular y amplias zonas cavitadas. Astroцитos reactivos, frecuentes áreas de vacuolización y proliferación de macrófagos con restos de mielina en sus citoplasmas.

Conclusiones:

El diagnóstico diferencial de las leucoencefalopatías incluye la VWM. La afectación extensa difusa de sustancia blanca en neuroimagen junto con una historia clínica compatible, deben hacernos sospecharla. Los hallazgos neuroanatomopatológicos con desmielinización grave formando cavitaciones, pueden también contribuir a su diagnóstico.



PO 151

“FAMILIA CONSANGUÍNEA AFECTA DE MPAN (MITOCHONDRIAL-MEMBRANE PROTEIN-ASSOCIATED NEURODEGENERATION): CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO”

Felipe Rucián, A. ⁽¹⁾; Boronat Guerrero, S. ⁽²⁾; Flotats Bastardes, M. ⁽²⁾; Alarcón Portabella, S. ⁽²⁾; Cueto González, A.M. ⁽²⁾; Munell Casadesús, F. ⁽²⁾; Delgado Álvarez, I. ⁽²⁾; Sánchez-Montáñez García-Carpintero, Á. ⁽²⁾; Vázquez Méndez, É. ⁽²⁾; Macaya Ruiz, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽²⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción:

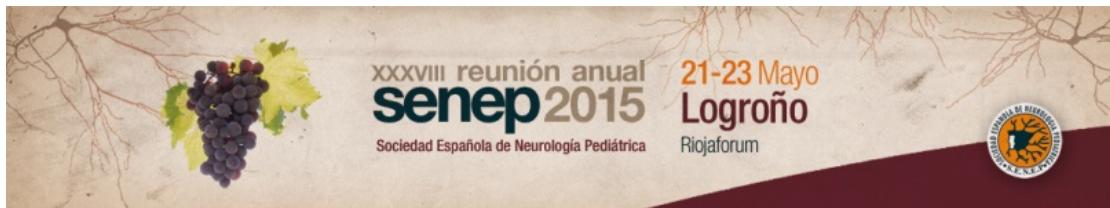
Las enfermedades neurodegenerativas por acúmulo cerebral de hierro (ENACH) son un grupo heterogéneo de trastornos genéticos que causan principalmente deterioro motor. La MPAN (Mitochondrial-Membrane Protein-Associated Neurodegeneration), es causada por mutaciones en C19orf12 y se cree que puede representar un 5-10% de los casos de ENACH. Se caracteriza por paresia espástica, distonía, neuropatía motora y anomalías psiquiátricas con deterioro cognitivo lento. Su debut en la infancia asocia típicamente atrofia óptica (AO) y en la edad adulta asocia más frecuentemente Parkinsonismo

Caso clínico:

Se presentan 2 hermanos de 14 y 7 años, de etnia gitana y familia altamente consanguínea, que debutan a partir de los 6 años con pérdida visual y atrofia óptica progresiva y acúmulo de hierro en globo pálido/sustancia negra. El hermano mayor ha presentado diversos episodios de empeoramiento con pérdida función visual en contexto de cuadros infecciosos/estrés. Se detectó la mutación c.254C>T en el gen C19orf12 en homocigosis en los 2 hermanos. Los padres son heterocigotos para dicha mutación y el padre presentó pérdida visual y AO de debut a los 40 años, sin depósitos de hierro gangliobasales. Existe un tío de ambos padres, heterocigoto también para la mutación, que presentó una pérdida visual en edad adulta. Varios miembros asintomáticos no son portadores de la mutación

Conclusiones:

En la MPAN de debut infantojuvenil la AO es un signo frecuente y precoz, pudiendo ser el único hallazgo clínico los primeros años. Los portadores heterocigotos pueden mostrar también afectación visual sin depósitos de hierro cerebral u otra clínica neurológica



PO 152

MUCOCOLIPIDOSIS III, ENFERMEDAD DE ACUMULO CON BIOMARCADORES NEGATIVOS EN ORINA Y LEUCOCITOS

Borràs Martínez, A. ⁽¹⁾; Fons Estupiña, C. ⁽¹⁾; Natera De Benito, D. ⁽¹⁾; Armstrong Moron, J. ⁽¹⁾; Fernández Marmiesse, A. ⁽²⁾; Gerotina Mora, E. ⁽¹⁾; Brandi Tarrau, N. ⁽¹⁾; Pías Peleteiro, L. ⁽¹⁾; Pineda Marfà, M. ⁽¹⁾; O'callahan Gordo, M.D.M. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona; ⁽²⁾ Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.

Introducción:

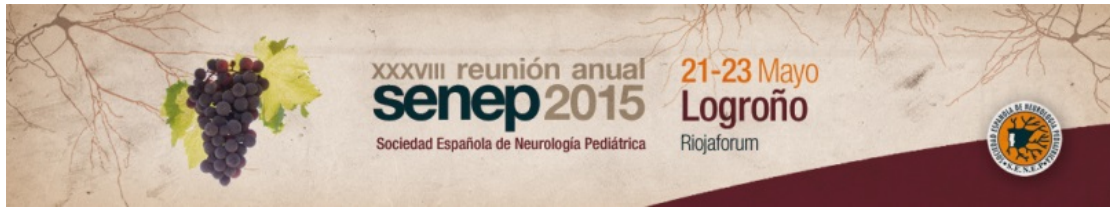
Las Mucopolisidosis (ML II- III) son enfermedades raras del metabolismo lisosomal, por déficit de la acción de N-acetilglucosaminil-1-fosfotransferasa. Las ML-II presentan clínica severa, mientras que las ML-III clínica larvada y de predominio articular. Los biomarcadores de enfermedad lisosomal en orina y leucocitos son normales. El diagnóstico se confirma con la determinación de hidrolasas ácidas (HA) en plasma. Describimos los hallazgos clínicos y bioquímicos de 3 pacientes con ML-III.

Caso Clínico:

1) 2 hermanas de 13 y 8 años, consultaron por displasia esquelética a los 4 años. Asociaban debilidad muscular en cintura escapular, retracciones digitales y síndrome túnel carpiano, sin deterioro cognitivo. Serie ósea: displasia epifisaria de múltiples articulaciones. 2) Varón de 5 años, consultó a los 2 años por rigidez articular dolorosa con displasia espondilo-epifisaria de múltiples articulaciones, mano en garra, síndrome túnel carpiano, sin retraso cognitivo. Serie ósea: displasia espondilo-metáfisaria. En ambos casos, ante sospecha de enfermedad de depósito lisosomal se solicitaron HA en leucocitos, mucopolisacáridos y oligosacáridos en orina que resultaron normales. Ante la negatividad de los estudios bioquímicos y la clínica predominantemente articular, sugestiva de enfermedad de acumulo, se orientó como posible ML-III y se solicitaron HA **en plasma** que resultaron elevadas. Mutaciones en GNPTG y GNPTAB confirmaron el diagnóstico de ML-III gamma y alfa-beta respectivamente.

Conclusiones:

La ML-III cursa sin retraso cognitivo y cuadro de predominio articular. Las HA elevadas en plasma y bajas en fibroblastos confirman el diagnóstico bioquímico. Mutaciones en GNPTAB se relacionan con ML-II y ML-III alfa-beta y GNPTG con ML-III gamma.

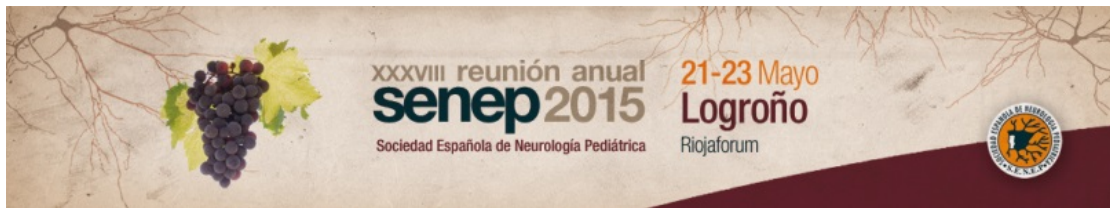


PO 153

ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO III DE INICIO PRECOZ

Terrero Carpio, R.; Martínez Menéndez, B.; Grande Herrero, L.; Huertes Diaz, B.; Vieira Campos, A.; Guerra Schulz, E.; Uritaga Valle, S.; Escolar Escamilla, E.; Martínez Sarriés, F.J..
Hospital Universitario de Getafe, Getafe

Varón de 9 meses con movimientos de revulsión ocular. Embarazo, parto y periodo neonatal sin incidencias, antecedentes familiares sin interés. Desde el 6º mes presenta estancamiento pondero-estatural. En la exploración general se objetiva hepatoesplenomegalia confirmada con ecografía. A nivel neurológico presenta seguimiento ocular irregular, compatible con apraxia oculomotora, sin hallazgos de patología estructural en RM cerebral pero con actividad epileptiforme biparietal, que no responde a tratamiento con levetiracetam. Dado los hallazgos de trombopenia junto con hepatoesplenomegalia se amplía estudio a enfermedades por depósito. Se determina un descenso de glucocerebrosidasa y aumento de quicotriosidasa, realizándose estudio genético que confirma mutación en L444P del gen GBA. Tres meses después permanece estable sin disfagia, estridor ni piramidalismo compatible con enfermedad de Gaucher tipo III de inicio precoz.



PO 154

APORTACIÓN DE NUEVAS TÉCNICAS GENÉTICAS EN EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MITOCONDRIALES CON PRESENTACIÓN ATÍPICA

Marti Carrera, I. ⁽¹⁾; Gonzalez Alavarez, V. ⁽²⁾; Armangue Salvador, T. ⁽³⁾; Castillo Trimiño, T. ⁽⁴⁾; Lafuente Hidalgo, M. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona; ⁽³⁾ Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS)-Hospital Clínic (Barcelona), Barcelona; ⁽⁴⁾ Neurología, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian; ⁽⁵⁾ Hospital Universitario Donostia, San Sebastian.

Introducción:

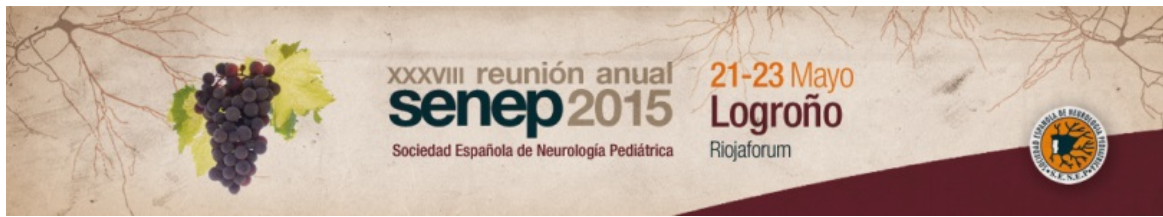
Las encefalomiopatías mitocondriales constituyen un grupo de enfermedades cuya clínica suele ser abigarrada y las pruebas complementarias inicialmente pueden ser normales. Las nuevas técnicas genéticas de secuenciación masiva permiten un diagnóstico más temprano.

Caso clínico:

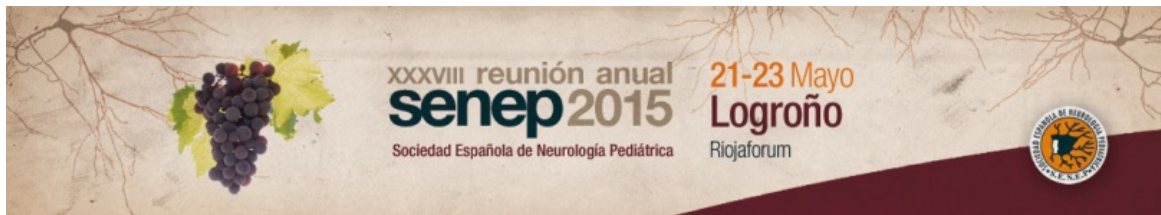
Varón de 7 años que debuta con crisis parciales auditivas. En la RMN se aprecia una lesión inespecífica en mesencéfalo. Al año presenta cambio de carácter, vómitos matutinos e hiperosmia. En la RMN se aprecian lesiones agudas en protuberancia, bulbo y médula, con captación de contraste y restricción en difusión. Anticuerpos anti-NMO, anti-MOG y BOC negativos. Lactato en LCR normal. Se trata con bolo de corticoides con buena respuesta. Los siguientes meses se objetivan nuevas lesiones, distribuidas en tronco cerebral, con tendencia a la simetría e inicialmente asintomáticas, pero que al año provocan una oftalmoplegia horizontal a la derecha y posteriormente a la izquierda. A pesar de tratamiento con corticoides, no se logra mejoría. Ante sospecha de enfermedad mitocondrial se inicia tratamiento con cofactores, pero progresa con una neuritis óptica derecha y a los pocos meses izquierda. El lactato en LCR y en sangre fue normal en múltiples ocasiones. En un panel genético que cubre 37 genes de cadena mitocondrial y 30 genes del complejo I, se detecta una doble mutación del gen NDUFV1.

Conclusiones:

Las mutaciones en el gen NDUFV1 provocan cuadros con afectación principalmente de tronco encéfalo. Otros órganos raramente suelen estar afectados, por lo que las pruebas complementarias pueden ser normales. Las nuevas técnicas genéticas puede permitir un diagnóstico más temprano.



POSTERS



P 001

CRISIS NO EPILÉPTICAS : CUANDO LOS SÍNTOMAS GENERAN CONFUSIÓN

Ricci, E. ⁽¹⁾; Romero Blanco, I. ⁽²⁾; CaramadreCaramadre, A. ⁽³⁾; Garcia Perez, M.A. ⁽⁴⁾; VicariVicari, S. ⁽³⁾.

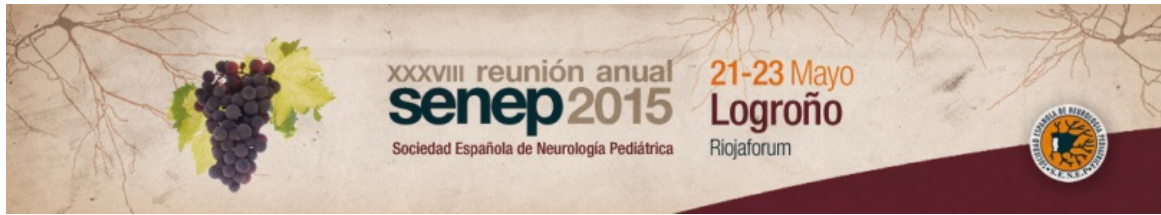
⁽¹⁾ Pediatría /Psiquiatría Infantil, Hospital Universitario Montepíncipe/OspedalePediaticoBambinGesú, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario Montepíncipe, Madrid; ⁽³⁾ OspedalePediaticoBambinGesú, Roma; ⁽⁴⁾ Hospital Alcorcón, Madrid.

INTRODUCCIÓN:

Las crisis psicógenas pertenecen a los episodios paroxísticos no epilépticos; son episodios de movimientos alterados pero causadas por un proceso psicógeno. En el diagnóstico es fundamental un trabajo multidisciplinar. CASO CLÍNICO: Niña de 12 años, sin antecedentes de interés; ocho meses antes ha presentado una convulsión afebril y paresia de los miembros inferiores. Se realizaron EEG, TAC cerebral y RMN medular : negativos. Tres meses después presenta otra crisis y desde entonces son descritas otras 3 crisis con movimientos coreiformes de los miembros superiores e inferiores y pérdida de conocimiento repentina. Realizado nuevo EEG y RM encéfalo: negativos. Estudio cardiológico y oftalmológico normales. Siendo todos los estudios orgánicos negativos a pesar de una sintomatología motora-sensitiva positiva, se pide valoración por Psiquiatría: paciente orientada, con humor parcialmente deprimido y actitud manipuladora. Examen físico y neurológico normales. Se realiza valoración cognitiva (normal) y psicodiagnóstica que describe un trastorno ansioso-depresivo y rasgos obsesivos-compulsivos. Durante el ingreso la paciente presenta dos nuevas crisis que no precisan tratamiento y que impresionan de mucha teatralidad. Se indica tratamiento farmacológico domiciliario (lorazepam y sertralina) con tratamiento psicoterapéutico individual y familiar.

CONCLUSIONES:

Aunque este tipo de crisis es común el retraso en el diagnóstico suele ser importante. En el caso presentado la colaboración entre los diferentes profesionales (neurólogos, pediatras, psiquiatras) ha sido fundamental para definir el cuadro diagnóstico y terapéutico. Como en otros episodios paroxísticos no epilépticos es muy útil la valoración por Psiquiatría; recordar que esta entidad clínica suele asociarse a una personalidad neurótica y sugestionable.



P 002

UTILIDAD DE LA COMUNICACIÓN MEDIANTE CORREO ELECTRÓNICO EN PACIENTES NEUROPEDIÁTRICOS CRÓNICOS: EJEMPLO ILUSTRATIVO EN CASO DE DIAGNÓSTICO PRECOZ DE ESTATUS DE AUSENCIA EN SÍNDROME DE DOOSE.

Hedrerá Fernández, A. ⁽¹⁾; Cancho Candela, R. ⁽²⁾; Cano Del Pozo, M. ⁽³⁾; Marcos Martín, H. ⁽³⁾; Centeno Malfaz, F. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid; ⁽²⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid; ⁽³⁾ Servicio de Neurofisiología Clínica, Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid.

Introducción:

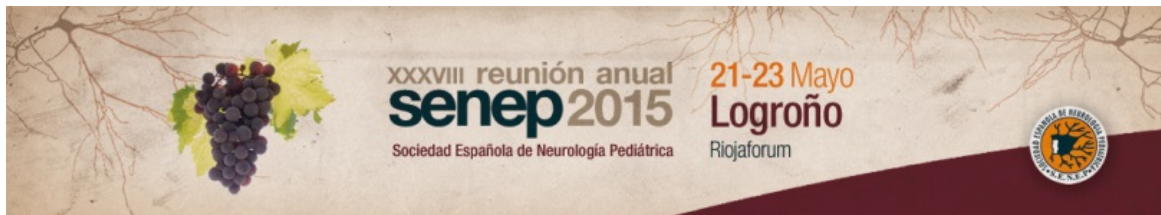
El correo electrónico es una herramienta útil en la comunicación bidireccional médico-paciente. Su empleo se ve a menudo dificultado por la accesibilidad, la confidencialidad o la velocidad de respuesta ante una incidencia. Exponemos un caso ilustrativo de la utilidad de esta herramienta.

Caso clínico:

Paciente de 3 años y 7 meses diagnosticado de epilepsia mioclono-astática, en tratamiento con VPA y TPM, sin control pleno de crisis. Los padres comunican, mediante correo electrónico, que tras despertar matutino el paciente se muestra de manera persistente en situación de aparente desconexión con entorno y arreactividad, mutismo y mirada ausente; adjuntando una grabación de vídeo del episodio. Al visualizar la grabación se sospecha estatus de ausencia, por lo que se indica que acuda de forma directa para realización de vídeo-EEG, en el que se confirma el diagnóstico. Se decide ingreso para tratamiento intravenoso con VPA, LEV y MDZ, cesando la actividad paroxística continua. En la actualidad el paciente se encuentra libre de crisis desde hace dos años con combinación de VPA, LEV y clobazam.

Conclusiones:

Entre las utilidades del correo electrónico se encuentran la notificación de complicaciones en la evolución; efectos adversos y titulación en la dosis de fármacos; o envío de información clínica. La grabación doméstica de los episodios en vídeo y envío mediante correo electrónico supone un método rápido y eficaz para la detección y catalogación de los episodios. El empleo del correo electrónico debe ser regulado y pactado previamente con los pacientes y la administración sanitaria competente.



P 003

A PROPÓSITO DE UN CASO: ATAXIA DE FRIEDREICH DE INICIO PRECOZ

Sebastian Garcia, I. ⁽¹⁾; Cabrera Lopez, J. ⁽²⁾; Santana Artiles, A. ⁽²⁾; Toledo Bravo De Laguna, L. ⁽²⁾; Santana Santana, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, CHUIMIC, Las Palmas de Gran Canaria; ⁽²⁾ CHUIMIC, Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción:

La ataxia de Friedreich es la forma más frecuente de ataxia hereditaria. La prevalencia de la enfermedad se calcula en 3 casos/100.000.

Es una enfermedad autosómica recesiva. La alteración se localiza en el gen FXN del cromosoma 9 cuya expansión de la repetición de tripletes produce una disminución de la frataxina en las mitocondrias que altera el metabolismo energético de la célula, lo que favorece la acumulación de hierro, que al oxidarse estimula la formación de radicales que producen daño celular irreversible

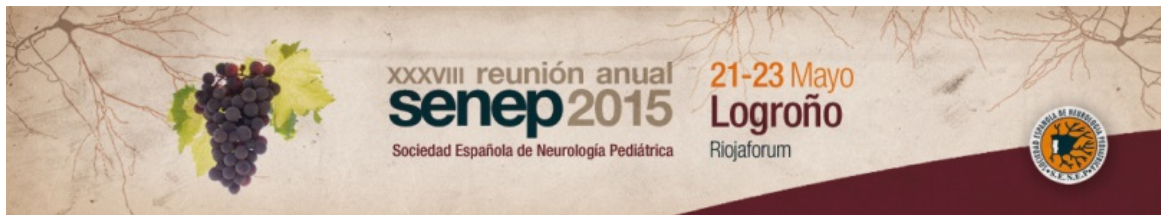
Caso Clínico:

Presentamos el caso de un niño de 11 años afecto. Valorado por primera vez en nuestra Unidad a los 9 años de edad por presentar desde los 4 años de vida torpeza motora con caídas frecuentes y dificultad para la escritura. Aportaba Resonancia Magnética(RM) realizada a los 7 años de vida, normal. A la Exploración a destacar lenguaje disártrico, reflejos osteotendinosos abolidos en miembros inferiores, marcha atáxica con gran dificultad para mantener la línea media, disimetría y Rombergpostivo.

Se realizó estudio con RM cerebral que demostró atrofia cerebelosa, Resonancia Medular normal, Potenciales somatosensoriales de miembros inferiores alterados y estudio genético que resultó positivo y Consulta a Cardiología que diagnosticó Miocardiopatía Hipertrófica, iniciando tratamiento con Idebenona con mejoría a nivel cardiológico

Conclusiones:

Debemos sospechar este cuadro ante todo paciente joven que comience con signos de inestabilidad y falta de coordinación. Presentamos este caso por tratarse de un paciente con iniciomuy precoz de su sintomatología (antes de los 5 años de vida)



P 004

ROMBENCEFALOSINAPSIS Y SINDROME DE GÓMEZ-LÓPEZ-HERNÁNDEZ

Losada Del Pozo, R. ⁽¹⁾; Ordoñez González, C. ⁽²⁾; Rodrigo Moreno, M. ⁽²⁾; Montoya Bordón, J. ⁽²⁾; Martínez González, M. ⁽²⁾; Soto Insuga, V. ⁽²⁾; Alvaro Navidad, M. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Fundación Jimenez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Fundación Jimenez Díaz, Madrid.

Introducción:

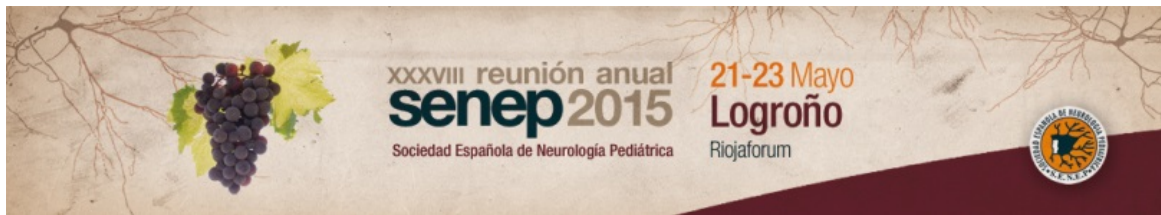
La rombencefalosinapsis es una alteración infrecuente del desarrollo del cerebelo caracterizada por agenesia parcial o total del vermis, y fusión de hemisferios cerebelosos en línea media. La clínica es variable incluyendo hipotonía, retraso psicomotor, ataxia, inquietud motriz e impulsividad con afectación cognitiva es variable. Puede aparecer aislada o formando parte de un síndrome como el Síndrome de Gómez-López-Hernández (GLH), secuencia VACTERL y holoprosencefalia. El síndrome de GLH se caracteriza por alopecia parieto-occipital, anestesia trigeminal, braquicefalia o turricefalia y rombecenfalosinapsis.

Caso clínico:

Niña de 13 meses que acude a consulta a los 4,5 meses con diagnóstico prenatal de hipoplasia cerebelosa. Antecedentes personales: embarazo gemelar por fecundación in vitro, pérdida de un gemelo intraútero. Se realizó Resonancia Magnética (RM) fetal en la semana 31 observándose disminución del diámetro transversal del cerebelo. Nacida término sin precisar reanimación y periodo neonatal normal. Presenta retraso psicomotor leve. Exploración física: dos placas de alopecia parietal, estrabismo, braquicefalia e hipotonía axial. RM craneal: fusión de hemisferios cerebelosos con horizontalización de las folias, agenesia parcial del vermis y fusión de núcleos dentados. El resto de pruebas complementarias (electroencefalograma, ecografía abdominal, serie ósea) son normales.

Conclusiones:

Es necesaria la realización de una RM craneal postnatal para confirmar o excluir los hallazgos observados intraútero. Nuestra paciente presenta características que sugieren un síndrome GLH. El espectro clínico se ha ampliado desde las primeras descripciones siendo suficiente para su diagnóstico la presencia de alopecia y rombecenfalosinapsis, ya que la opacidad corneal es un hallazgo inconstante.



P 005

¿SÍNDROME DE RETT ATÍPICO O TRASTORNO DEL DESARROLLO ASOCIADO A MUTACIÓN DEL GEN MECP2? A PROPÓSITO DE UNA NIÑA DE 4 AÑOS

Gargallo Tatay, P. ⁽¹⁾; Torres García, M.B. ⁽²⁾; González Callado, L. ⁽³⁾; López Medina, E.M. ⁽¹⁾; Rosenoalvanova, R. ⁽³⁾; Martínez Castellano, F. ⁽⁴⁾; Tomás Vila, M. ⁽²⁾; Téllez De Meneses Lorenzo, M. ⁽²⁾; Pitarch Castellano, I. ⁽⁵⁾; Barbero Aguirre, P. ⁽²⁾.

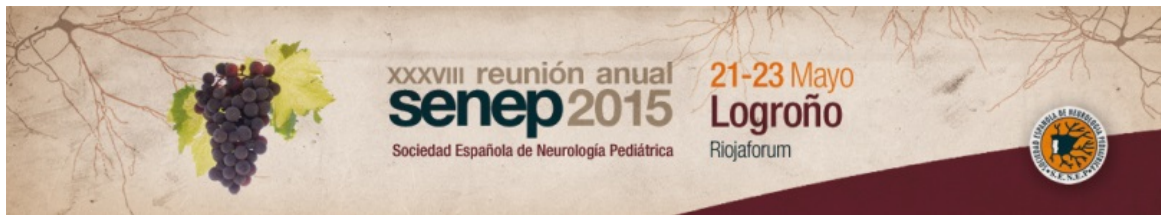
⁽¹⁾ Neuropediatría, hospital la Fe, valencia; ⁽²⁾ Neuropediatría, hospital la Fe, valencia; ⁽³⁾ hospital la Fe, valencia; ⁽⁴⁾ Genética, hospital la Fe, valencia; ⁽⁵⁾ Neuropediatría, hospital la Fe, valencia.

De acuerdo a los actuales criterios de RTT, la regresión es imprescindible para el diagnóstico. Presentamos un caso que cumple criterios de Rett atípico sin regresión franca y una mutación previamente no descrita en MECP2. Mujer de cuatro años, que consultó por retraso psicomotor. Primera gestación, embarazo normal, perinatal sin incidencias. A la edad de 9 meses, inicia movimientos anormales de la cabeza, protrusión lingual excesiva y muecas orofaciales.

Asimismo, empezó a presentar bruxismo y crisis de hiperventilación diurnas. Impresiona entonces de menor interés de lo normal por el medio coincidiendo con la aparición de crisis parciales complejas. Adquiere la marcha a los 16 meses. No ha desarrollado lenguaje comunicativo, únicamente bisílabos, no señala objetos. Comunicación ocular. Gritos inapropiados. Con dos años y medio, empieza a presentar estereotipias de frotado de manos. Se realizó RNM y estudio metabólico, normales. En el estudio genético del RTT, se detectó la mutación c.1195_1229 del 35 en heterocigosis, es decir, una pérdida de 35 pares de bases en la región codificante del exón 4 del gen MECP2, que condiciona además un desplazamiento de la pauta de lectura y la aparición de un codón de parada temprana.

Conclusiones:

A la espera de confirmar la ausencia de regresión a los 5 años, se podría concluir que la mutación detectada en la región distal del gen MECP2 condiciona un trastorno del desarrollo Rett-like más benigno y se discute acerca de la utilización del término síndrome de Rett atípico o trastorno del desarrollo asociado a mutación del gen MECP2.



P 006

LESIÓN MEDULAR CONNATAL ADQUIRIDA

Gárriz Luis, M. ⁽¹⁾; Laña Ruiz, B. ⁽¹⁾; Arnaus Martin, E. ⁽¹⁾; Domínguez Echávarri, P.D. ⁽²⁾; Narbona García, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Clínica Universidad Navarra, Pamplona; ⁽²⁾ Clínica Universidad Navarra, Pamplona.

INTRODUCCIÓN:

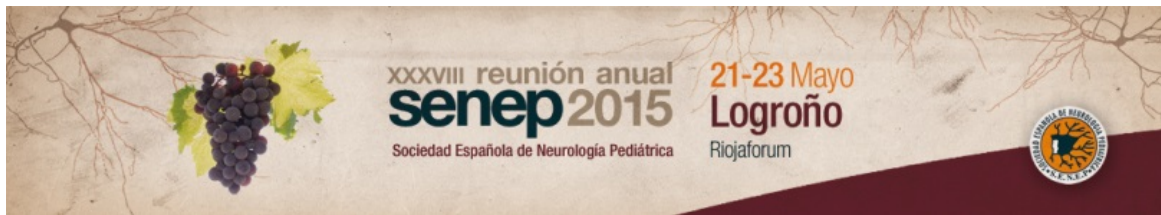
Las lesiones medulares prenatales son poco habituales en nuestro medio pero conviene sospecharlas ante manifestaciones clínicas sugerentes.

CASO CLÍNICO:

Niña de 6 años, seguida anteriormente en otro centro con diagnóstico de PC tetraparética mixta de componente hipotónico y espástico. Durante su primera consulta en nuestro centro destaca adecuado desarrollo cognitivo y lingüístico, con paresia flácida de las cuatro extremidades de predominio proximal y reflejos miotáticos exaltados; urgencia miccional; no trastornos sensitivos. En la anamnesis consta que durante el 5º mes gestacional la madre dejó de percibir movimientos fetales variables para notarlos masivos en bloque. Durante los primeros años de vida precisó alimentación por sonda, a los 12 meses sujetó la cabeza y controló esfínteres, pero ha permanecido con urgencia miccional. A lo largo de los años había recuperado parcialmente motricidad de extremidades superiores gracias a fisioterapia intensiva. En el momento de la consulta manejaba silla de ruedas automática. Todas las pruebas resultaron normales, descartando metabolopatías, enfermedades mitocondriales y síndromes genéticos. La Resonancia Magnética cerebral era normal. La Resonancia Magnética raquimedular, practicada en nuestro centro, mostraba lesión de cordones anteriores C1-C2.

CONCLUSIÓN:

Presentamos este caso con el objeto de mostrar una entidad poco descrita en la literatura. Ante un paciente con PCI cuadripléjica mixta, trastornos de la continencia urinaria, sin afectación de pares craneales ni del sistema opcular, debe hacernos pensar en una lesión medular alta.



P 007

SÍNDROME RADIOLÓGICO AISLADO

Gallardo García, R. ⁽¹⁾; García Ron, A. ⁽²⁾; Huete Hernani, B. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Infanta Cristina, Parla; ⁽²⁾ Hospital Infanta Cristina, Parla.

INTRODUCCIÓN:

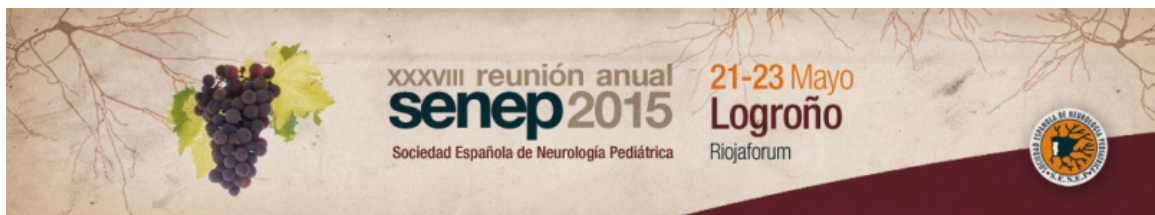
Síndrome Radiológico Aislado ("Radiologically Isolated Síndrome" o RIS), se define como la presencia de alteraciones incidentales en sustancia blanca del SNC, > 3mm, hipertensas en T2, ovoideas y bien circunscritas, que cumplen al menos 3 de 4 criterios de Barkhof-Tintoré de progresión en el espacio. Sin historia de síntomas clínicos, ni alteraciones a nivel social u ocupacional y no puedan ser mejor explicadas por otra patología (Okuda). Nuestro objetivo es describir un caso de RIS, su evolución y revisar la probabilidad de progresión a esclerosis múltiple (EM) así como su manejo diagnóstico-terapéutico.

CASO CLÍNICO:

Niña de 11 años seguida desde los 8 años por lesiones incidentales hipertensas en T2 supra e infratentoriales (tálamos, mesencéfalo y hemisferio cerebeloso derecho), que cumple todos los criterios de RIS. Asintomática durante tres años. Estudio inmunológico, neurofisiológico y bandas oligoclonales negativas. Progresión de lesiones en 4 controles de RM (Imágenes) No afectación cervical. Estudio neurofisiológico normal. No tratamiento.

CONCLUSIONES:

La prevalencia de lesiones en sustancia blanca que simulan EM en individuos sanos es 0,8%. El RIS es una entidad infrecuente en la infancia. Son necesarios estudios futuros que nos permitan determinar si el SRA es una entidad clínica propia o una forma subclínica o preclínica de EM, que incluyan una muestra suficiente como para validar unos criterios diagnósticos apropiados y resolver las cuestiones más controvertidas aún sin resolver como su prevalencia, pronóstico, impacto en la calidad de vida de los pacientes y su tratamiento.



P 008

RUFINAMIDA EN MENORES DE CUATRO AÑOS: UNA EXPERIENCIA REDUCIDA

Hernández Fabián, A. ⁽¹⁾; Ruíz-Ayúcar De La Vega, I. ⁽¹⁾; Gallego Delgado, L. ⁽²⁾; Santos Borbujo, J.R. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría. Neurología Infantil, C.A.U Salamanca, Salamanca; ⁽²⁾ Atención Primaria, Centro Salud "Garrido Sur", Salamanca; ⁽³⁾ Universidad de Salamanca, Salamanca.

INTRODUCCIÓN:

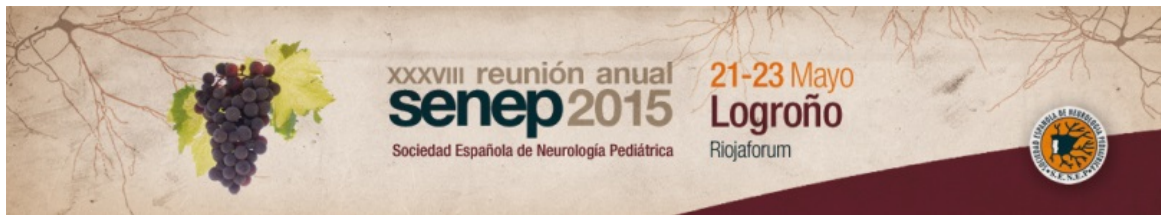
Os estudios sobre rufinamida en niños pequeños son escasos, aunque en el último año han sido más numerosas las publicaciones sobre la eficacia y tolerabilidad de este fármaco en niños menores de cuatro años.

CASOS CLÍNICOS:

CASO 1: Niña de 38 meses con epilepsia refractaria en contexto de una displasia cortical con crisis focales múltiples y crisis generalizadas. Presentaba una media de 3-4 crisis focales diarias. En espera de finalizar evaluación en una unidad de cirugía de la epilepsia, se decide iniciar terapia con levetiracetam (LEV) y rufinamida (RFM) con control total de crisis durante dos años y medio (dosis máxima 23mg/kg/día) **CASO 2:** Paciente de 2 años de edad con EHI severa, PCI tetraparética espástica y epilepsia focal refractaria. Se decide, ante el empeoramiento de crisis y la sospecha de aparición de crisis tónicas relacionadas con el sueño, el inicio de tratamiento con ácido valproico (AVP), zonisamida (ZNS) y rufinamida (RFM), con disminución de más del 50% en el número de crisis. En ambos casos la tolerancia del fármaco fue excelente, no presentándose efectos secundarios reseñables. La dosis máxima utilizada de RFM fue de 38 mg/kg/día en el paciente con AVP.

CONCLUSIONES:

Aunque es necesaria la realización de estudios de mayor calidad sobre la eficacia y tolerabilidad de la rufinamida en niños menores de 4 años, este fármaco podría considerarse una alternativa terapéutica en pacientes con epilepsia refractaria y amplio espectro de crisis en este rango de edad.



P 009

DELECIÓN INTERSTICIAL DE XP22.3. GENES CONTIGUOS Y VARIABILIDAD FENOTÍPICA

Bermejo Arnedo, I. ⁽¹⁾; García Peñas, J.J. ⁽¹⁾; Torrelo Fernández, A. ⁽²⁾; Hernández Martín, Á. ⁽²⁾; Fournier Del Castillo, C. ⁽³⁾; Jiménez Echevarría, S. ⁽¹⁾; Pérez Sebastián, I. ⁽¹⁾; Hortigüela Saeta, M.M. ⁽¹⁾; Babin López, L. ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Dermatología, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽³⁾ Psicología clínica, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

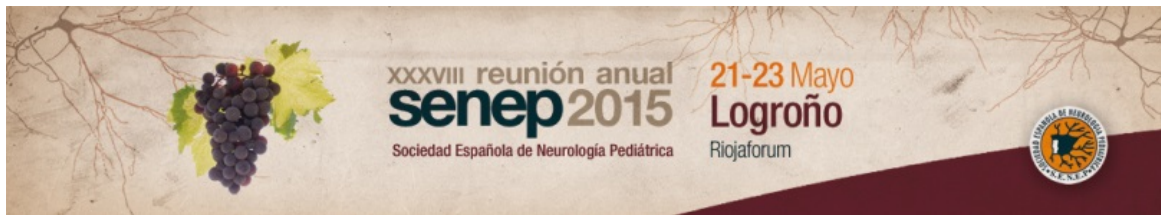
La ictiosis ligada a X (ILX) es una entidad genética que afecta a la queratinización de la piel. Está causada por el déficit del enzima sulfatasa esteroidea (STS) cuya secuencia codificante se encuentra ausente en la citobanda Xp22.31. En función del tamaño de la microdelección, puede afectar a genes contiguos, entre ellos la familia de genes VCX y el gen PNPLA4 dando como resultado una variabilidad fenotípica que incluye desde casos aislados de ictiosis a otros asociados a trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), autismo, retraso mental y/o epilepsia.

Casos clínicos:

Presentamos los casos de dos hermanos de 12 y 11 años, portadores una mutación en la región Xp22.31. La madre, asintomática, es portadora de la misma mutación. La variación en el número de copias es idéntica en ambos pacientes (1.64 megabases), y ambas contienen los genes HDHD1A, STS, VCX y PNPLA4. Los dos hermanos presentan ILX. En el primer caso asocia crisis febriles recurrentes que precisaron tratamiento antiepiléptico y actualmente presenta un perfil neuropsicológico compatible con trastorno generalizado del desarrollo/trastorno de espectro autista. El hermano pequeño asocia únicamente TDAH, con adecuado rendimiento escolar.

Conclusiones:

Existe una asociación entre ILX y patología neurológica en relación con la afectación de genes contiguos al STS (VCX y PNPLA4). Aun evidenciando el mismo tamaño de la mutación, la severidad es distinta en ambos hermanos, lo que podría indicar una afectación genética no idéntica. La variabilidad del número de repeticiones en tándem a ambos lados de STS puede explicar este fenómeno.



P 010

POLINEUROPATÍA SENSITIVO-MOTORA DE PREDOMINIO AXONAL EN ACIDEMIA PROPIÓNICA: ¿TOXICIDAD METABÓLICA O GENÉTICA?

Fernández Menéndez, A. ⁽¹⁾; Alonso Martín, D.E. ⁽²⁾; Stanescu., S. ⁽²⁾; BuenacheEspartosa, R. ⁽¹⁾; Casado Rojo, A. ⁽³⁾; Lorenzo Sanz, G. ⁽¹⁾; Martínez-Pardo., M. ⁽²⁾; Bélanger Quintana, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽²⁾ CSUR de Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽³⁾ Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción.

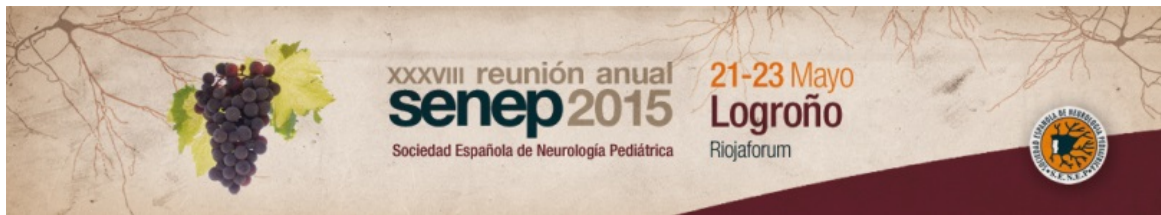
En la acidemiapropiónica el control metabólico periódico permite evitar descompensaciones. La hiperamonemia constituye el principal marcador de deterioro cognitivo. Asimismo otro tóxico conocido es el metilcitrato con depósito muscular importante. El control dietético y de la flora endógena bacteriana intestinal, son la base para evitar las descompensaciones. El uso de metronidazol se utiliza ocasionalmente como tratamiento. Está descrito un caso de polineuropatía axonal periférica secundaria al uso del mismo, cuya clínica revirtió tras su retirada.

Caso clínico.

Paciente que debutó con acidosis metabólica neonatal grave e hiperamonemia. El estudio genético objetivó una mutación delección-inserción/ A497 V en heterocigosis en el gen de la Propionil-CoA Carboxilasa subunidad beta (PCCB). La descompensación neonatal determinó un retraso del desarrollo psicomotor. A los 16 años inició un cuadro de debilidad de miembros inferiores e hipoestesia, con incapacidad para la marcha e hiperreflexia en la exploración. A pesar de la retirada de metronidazol y suplementos vitamínicos la clínica perduró. El electromiograma mostró datos de una severa polineuropatía mixta sensitivo-motora de predominio axonal con mayor afectación en miembros inferiores.

Conclusiones.

Existe una referencia de polineuropatía axonal periférica reversible, secundaria a metronidazol en paciente con acidemiapropiónica. La polineuropatía sensitivo-motora de predominio axonal persistente con hiperreflexia no ha sido aún descrita en la literatura. Asimismo la mutación por delección-inserción/ A497 V del gen PCCB del cromosoma 3 q 21-q22, se encuentra cerca del gen del Charcot-Marie-Tooth tipo 2B (CMT2B) del cromosoma 3q13-q22, por lo que es además otra causa a tener presente.



P 011

SÍNDROME BECKWITH-WIEDEMANN

Sánchez Puentes, J.M.⁽¹⁾; García Fernández, L.⁽¹⁾; Poch Olive, M.L.⁽²⁾; García Oguiza, A.⁽²⁾; Pérez De Nanclores, G.⁽³⁾; FarfanOrte, T.⁽³⁾; Colina Lizuain, S.⁽²⁾; Portal Gil, E.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Servicio Pediatría, Hospital San Pedro, Logroño; ⁽²⁾ Hospital San Pedro, Logroño; ⁽³⁾ Hospital Txagorritxu, Vitoria.

INTRODUCCIÓN.

El Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es un cuadro polimalformativo cuyas principales manifestaciones son macroglosia, macrosomía, onfalocelo o hernia umbilical. Su diagnóstico obliga a un screening periódico con determinación de alfafetoproteína, gonadotropina coriónica humana, catecolaminas en orina y pruebas de imagen (radiografía de tórax y ecografía abdominal) por su relación con tumores embrionarios. Reportamos dos casos diagnosticados en 2014 en las Consultas de Neuropediatría de un Hospital de Segundo Nivel.

CASO 1.

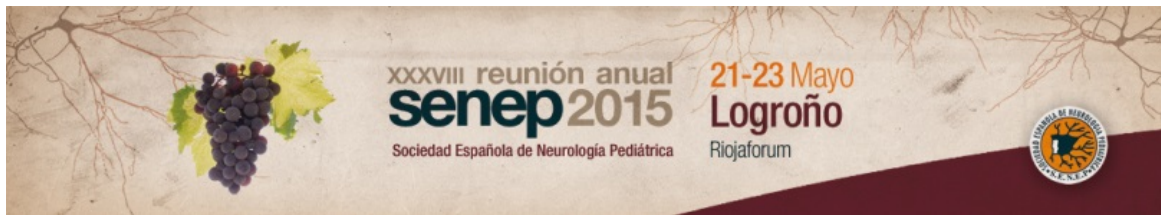
Niño de 2 años que consulta por primera vez a los 3 meses por hipotrofia de extremidad inferior izquierda. Embarazo espontáneo. Nacimiento a término, macrosoma. A los 15 meses destaca hemicrecimiento de extremidad inferior, zona de pectoral y pabellón auricular derechos. Estudio genético: hipermetilación en H19 y una pérdida de la misma en KvDMR con disomíauniparental en mosaico en el cromosoma 11p15. Screening de tumores inicial (pruebas de imagen y determinación hormonal) negativo.

CASO 2.

Niña de 13 meses que consulta por primera vez a los 2 meses por macroglosia. Embarazo gemelar mediante fecundación in vitro. Parto a término. Hipotiroidismo subclínico en tratamiento con hormona tiroidea. Presenta facies tosca con macroglosia y hernia umbilical reductible. Estudio genético: hipometilación en mosaico de la región KvDMR del cromosoma 11p15. Screening de tumores inicial negativo.

CONCLUSIÓN.

El SBW es una enfermedad de las denominadas raras. Su frecuencia está infraestimada debido a la variabilidad fenotípica. La sospecha clínica se establece en periodo lactante siendo necesaria la confirmación mediante estudio genético.



P 012

SÍNDROME DE LANDAU-KLEFFNER

García Fernández, L. ⁽¹⁾; Sánchez Puentes, J.M. ⁽²⁾; Poch Olive, M.L. ⁽²⁾; García Oguiza, A. ⁽²⁾; FarfanOrte, T. ⁽²⁾; García Navas, P. ⁽²⁾; Colina Lizuain, S. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Servicio Pediatría, Hospital San Pedro, Logroño; ⁽²⁾ Hospital San Pedro, Logroño.

INTRODUCCIÓN.

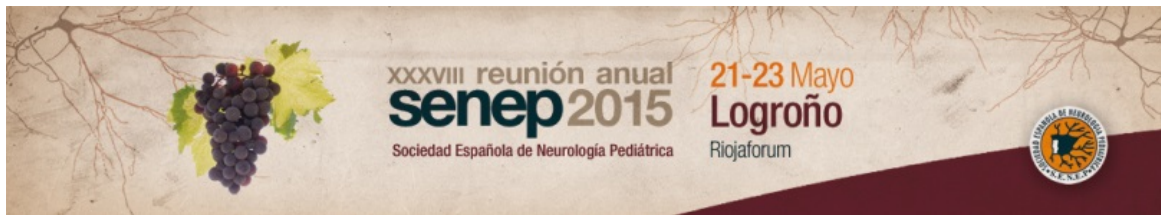
El síndrome de Landau-Kleffner fue descrito en 1957 y es un trastorno típico de la infancia. Los síntomas cardinales son la afasia adquirida y la presencia de complejos punta-onda ininterrumpidos durante el sueño lento en el trazado electroencefalográfico. Asocia crisis epilépticas hasta en un 78%. Predomina en el sexo masculino. La evolución es desfavorable ya que se asocian graves trastornos de la conducta, afectación cognitiva y resistencia a diferencias terapéuticas farmacológicas.

CASO CLÍNICO.

Niño de 6 años que consulta por trastorno del lenguaje con dificultad para la expresión oral y comprensión conservada. Asocia conductas agresivas. Valorado a los 3 años por retraso del lenguaje, realizándose potenciales evocados auditivos (PEATC) normales y en seguimiento por logopedia. Periodo perinatal y neonatal sin alteraciones. Desarrollo psicomotor hasta los 15 meses normal. Los estudios analíticos, cariotipo, X frágil, PEATC y RMN cerebral fueron normales. El EEG de vigilia-sueño mostró actividad epileptiforme multifocal, temporo-occipital derecha y temporal izquierda con importante incremento durante el sueño, especialmente el de ondas lentas, con actividad de fondo durante la vigilia normal.

CONCLUSIÓN.

Se trata de un cuadro electro-clínico pediátrico poco frecuente que debe sospecharse ante una pérdida brusca o progresiva del lenguaje y de la comprensión del mismo junto con cambio radical en la conducta. El EEG de sueño es clave para su diagnóstico y la ausencia de crisis epilépticas clínicas no lo descarta.



P 013

APLASIA CUTIS CONGÉNITO Y MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA PROGRESIVA BIHEMISFÉRICA

Martín Del Viejo, M. ⁽¹⁾; García Peñas, J.J. ⁽²⁾; Torrelo Fernández, A. ⁽²⁾; Babín López, L. ⁽²⁾; Ruíz Falco, M.L. ⁽²⁾; González Gutiérrez-Solana, L. ⁽²⁾; Duat Rodríguez, A. ⁽²⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽²⁾; López Marín, L. ⁽²⁾; Jiménez Echevarría, S. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Hospital Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

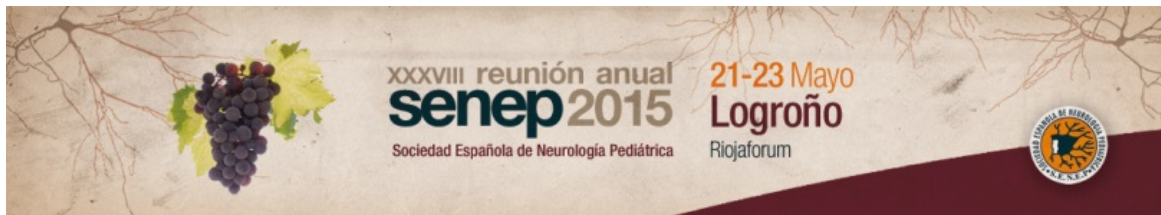
La aplasia cutis congénita es una malformación infrecuente. Caracterizada por la ausencia congénita piel. Afecta a la línea media del cuero cabelludo en más del 80% de los casos. Ocurre de forma aislada o asociada a una heterogeneidad de síndromes con un patrón de herencia variable, como el síndrome Adam-Oliver.

Caso clínico:

Se presenta un caso de un niño de 8 años diagnosticado de aplasia cutis congénito a los 28 días de edad. Se completa estudio, descartándose malformaciones neurológicas asociada. A los 3 años y 10 meses de edad, en control oftalmológico evidencian tortuosidad venosa en ojo derecho asintomática. A los 4 años y 5 meses comienza con cefalea fronto-orbitaria derecha. Posteriormente se hacen persistentes, interfiriéndole en su actividad habitual, asociados a mareo y hemianopsia derecha. En estudio con neuroimagen, objetiván malformación arteriovenosa en ganglios basales derechos; en potenciales evocados visuales, disminución de latencia p100 en ojo derecho; en electroencefalograma, ondas lentas en región temporal derecho; en oftalmología, tortuosidad venosa. Neurocirugía determina malformación arteriovenosa grado V dependiente de arteria cerebral media derecha. Al no objetivarse mejoría clínica, se realiza control mediante neuroimagen, hallándose progresión de dicha malformación. Se inicia tratamiento con propanolol 10 mg/8h. A los 3 meses del tratamiento se evidencia mejoría en la frecuencia de cefaleas.

Conclusiones:

Es fundamental realizar una valoración de las posibles asociaciones clínicas relacionadas con la aplasia cutis congénita y planificar un seguimiento neurológico para anticiparnos al desarrollo de posibles complicaciones.



P 014

CUADRO PSICÓTICO EN UN NIÑO CON SÍNDROME DE MOYA-MOYA

Gargallo Tatay, P. ⁽¹⁾; Castelló Gasco, J. ⁽²⁾; López Medina, E.M. ⁽¹⁾; Torres García, M.B. ⁽¹⁾; Rosenoalvanova, R. ⁽³⁾; González Callado, L. ⁽³⁾; Tomás Vila, M. ⁽⁴⁾; Menor Serrano, F. ⁽⁵⁾; Téllez De Meneses Lorenzo, M. ⁽¹⁾; Pitarch Castellano, I. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, hospital la Fe, valencia; ⁽²⁾ Psiquiatría, hospital la Fe, valencia; ⁽³⁾ hospital la Fe, valencia; ⁽⁴⁾ Nueropediatría, hospital la Fe, valencia; ⁽⁵⁾ Radiodiagnóstico, hospital la Fe, valencia.

Introducción:

La psicosis de origen vascular en la edad pediátrica es una entidad poco referenciada en la bibliografía. El objetivo de esta comunicación es presentar el caso de un adolescente con síndrome de Moya-Moya que desarrolló un cuadro psicótico secundario a su patología vascular.

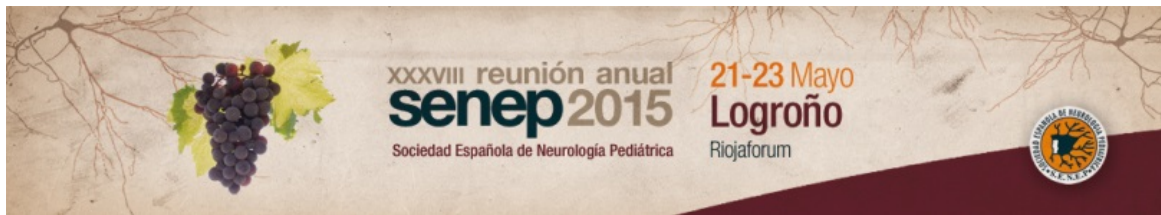
Caso clínico:

Se trata de un niño de 13 años, con síndrome de Moya-Moya, que ingresa en su hospital de origen tras presentar un episodio psicótico agudo con importante agitación psicomotriz, desorganización conductual y alteraciones sensorio-perceptivas. Los días anteriores a su ingreso, referían verbalización de frases incoherentes y cambio de comportamiento, presentando inquietud y angustia. A su ingreso se completa estudio con analítica, tóxicos en orina y TAC craneal, sin hallazgos patológicos, salvo los relacionados con su enfermedad de base. El episodio se maneja con antipsicóticos atípicos, hipnóticos y ansiolíticos obteniendo una mejoría conductual pero persistiendo productividad psicótica, por lo que se traslada a nuestro centro.

A su llegada, se reajusta tratamiento antipsicótico obteniendo una mejoría clínica progresiva con desaparición de alteraciones sensorio-perceptivas. En RNM se objetivan secuelas isquémicas hemorrágicas estables. Finalmente, es dado de alta con diagnóstico de episodio psicótico de origen orgánico.

Conclusión:

A pesar de que los síntomas psicóticos son infrecuentes en esta entidad, este caso refuerza la asociación causal existente entre la enfermedad de Moya-Moya y la psicosis. Por tanto, es importante pensar en esta enfermedad, dentro del amplio abanico de condiciones médicas que pueden ir asociadas a síntomas psicóticos.



P 015

SÍNDROME DE ARLEQUÍN, 7 AÑOS DESPUÉS DE INTERVENCIÓN DE NEUROBLASTOMA

Butragueño Laiseca, L.; Oikonomopoulou -, N.; Jimenez De Domingo, A.; Vázquez López, M.; Miranda Herrero, M.C.; Barredo Valderrama, E.; De Castro De Castro, P.; Polo Arrondo, A..
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid

Introducción:

El síndrome de arlequín, consistente en rubefacción e hiperhidrosis unilateral, típicamente facial, en respuesta al ejercicio o calor, sin cambios contralaterales, se debe a una disfunción simpática con alteración de las fibras vaso-sudomotoras en cualquiera de los 3 niveles de la cadena simpática cervical. Es en general una entidad benigna, con frecuencia idiopática, debiéndose descartar siempre una causa orgánica subyacente.

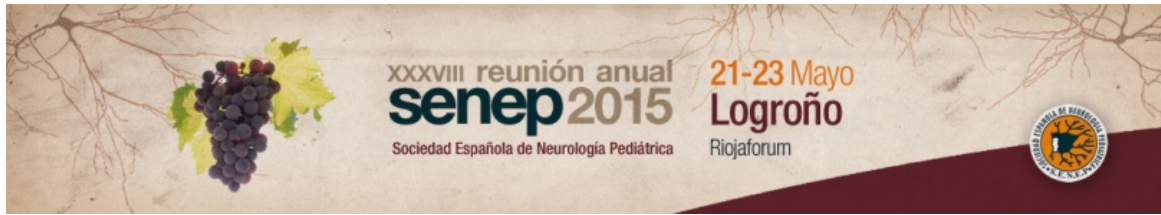
Caso clínico:

Paciente varón diagnosticado a los 2 años de neuroblastomamediastínico, requiriendo quimioterapia, radioterapia y exéresis de la masa, en remisión completa desde entonces. Tras la intervención, comienza con diferencias vasomotoras entre ambas manos, presentando frialdad y palidez de mano izquierda, descartándose lesiones vasculares mediante tomografía computarizada. A los 9 años, es remitido a Neuropediatría por presentar tras el ejercicio, rubefacción y sudoración de hemicara, tronco y miembro superior derecho, permaneciendo el lado contralateral sin cambios de coloración y anhidrótico. No se aprecia síndrome de Horner ni otras alteraciones. Entre las pruebas realizadas se solicita una resonancia magnética donde no se objetiva recidiva tumoral y se completa con un estudio neurofisiológico.

Conclusiones:

Presentamos un caso de trastorno vasomotor secundario a disfunción del simpático en probable relación con cirugía mediastínica, con la particularidad de que su aparición se produce años después de la intervención, sin poder descartarse la atribución a otras causas o a mecanismo idiopático, habiéndose desestimado recidiva tumoral.

El síndrome de Arlequín es un fenómeno poco frecuente, llamativo y fácilmente reconocible, presentando aún en su etiología retos diagnósticos, al ser ésta en numerosas ocasiones incierta.



P 016

NEUROPATÍA ÓPTICA DE LEBER. IMPORTANCIA DEL ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR Y LA GENÉTICA COMO HERRAMIENTA DE DIAGNÓSTICO PRECÓZ.

Fernández, A.L.⁽¹⁾; Martín Fernandez- Mayoralas, D.⁽²⁾; Gomez Vicente, L.⁽²⁾; Moreno Fernández, P.⁽²⁾; García Ormaechea, I.⁽³⁾; Fernández Jaén, A.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Quirón, Pozuelo de Alarcón; ⁽²⁾ Hospital Universitario Quirón, Pozuelo de Alarcón; ⁽³⁾ Asociación Telefónica para Asistencia a Minusválidos, Boadilla del Monte .

Introducción

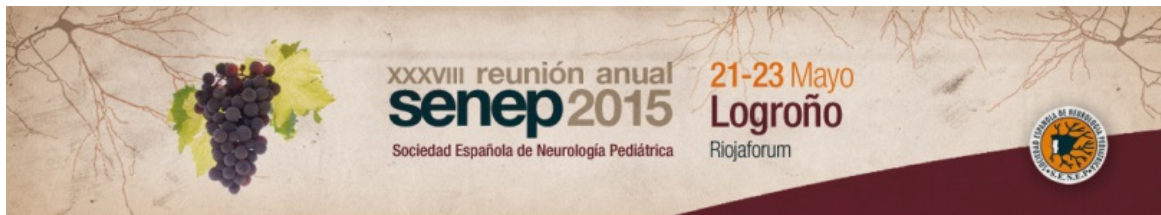
La neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON) es una enfermedad mitocondrial neurodegenerativa caracterizada por pérdida súbita y no dolorosa de la visión. Puede afectar ambos ojos simultáneamente o de forma secuencial y acompañarse de otros signos neurológicos (trastornos motores) y no neurológicos (defectos en la conducción cardíaca y anomalías esqueléticas). Presentamos un caso en que el abordaje multidisciplinar permitió un diagnóstico pronto del paciente y el inicio precoz de las terapias oportunas.

Caso clínico

Varón de 15 años que inicia cuadro clínico con escotoma centellante de ojo izquierdo, poco doloroso con respuesta parcial a tratamiento con corticoide. Al mes refiere compromiso del ojo derecho con escotoma centrocecal. Exploración física: no defecto pupilar aferente, OI: 20/200 y discromatopsia para el verde; OD: 20/10, escotoma centrocecal derecho, movimientos oculares normales. Rm cerebral normal. LCR: normal. PEV: reducción de la amplitud respuesta P100 y prolongación de latencias. FO: papilas de límites borrosos; pálida en el sector temporal del OI, hipervascularización en el sector temporal. Genética: mutación m.3460G-A

Conclusiones

La mutación del gen MT-ND1 m.3460GA está descrita como una de las mutaciones causales más frecuente de LHON. Se describen algunas correlaciones fenotipo- genotipo, siendo necesario un mayor número de casos para que estas sean más fiables con fines pronósticos. Con el presente caso queremos enfatizar la necesidad del trabajo multidisciplinar y proponer los estudios genéticos (secuenciación exómica) como prioritarios en casos de clínica tan sugerente, permitiendo evitar exploraciones invasivas y gastos innecesarios.



P 017

SORDERA NEUROSENSORIAL COMO NUEVO HALLAZGO EN PACIENTE CON SÍNDROME DE MICRODELECCIÓN 8P23.1

Mazagatos Angulo, D. ⁽¹⁾; Martínez Granero, M.Á. ⁽²⁾; García Pérez, A. ⁽²⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽²⁾; Izquierdo López, L. ⁽³⁾; LapeñaMaján, S. ⁽²⁾; De La Morena Martínez, R. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón; ⁽²⁾ Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón; ⁽³⁾ LabcoQualityDiagnostics, Alcobendas.

INTRODUCCIÓN:

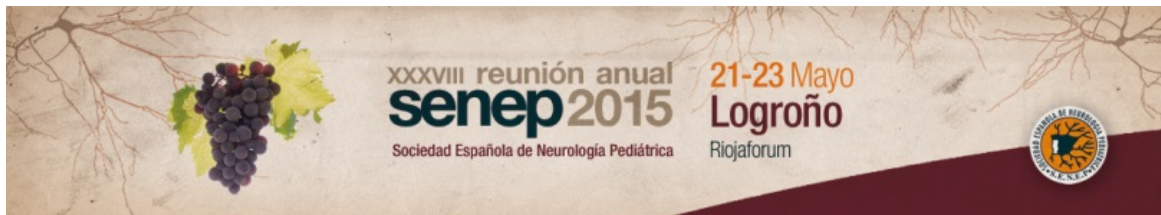
El síndrome de microdelección 8p23.1 es un trastorno infrecuente cuyo espectro clínico engloba: retraso del crecimiento (pre y postnatal), retraso psicomotor, déficit intelectual, habla deficiente, anomalías digitales y craneofaciales (frente alta y estrecha, puente nasal ancho, epicantus, paladar ojival, cuello corto y orejas de implantación baja y displásicas), convulsiones, hiperactividad, criptorquidia/hipospadias, hernia diafragmática congénita y anomalías cardíacas congénitas (estas últimas condicionan el pronóstico). La clínica no depende del tamaño de la delección.

CLÍNICO:

Niño de 5 años remitido por vértigos, cefalea y trastorno de conducta en el ámbito familiar. Antecedentes de hipoacusia neurosensorial de oído izquierdo severa e hipoacusia de conducción moderada en oído derecho con TAC craneal normal, retraso del lenguaje, insuficiencia velofaríngea con fisura palatina submucosa, estenosis pulmonar leve y rasgos dismórficos (cariotipo y delecionesteloméricas normales). En la exploración destaca: talla y peso en percentil 3, rasgos dismórficos con raíz y ala nasal ancha, pabellones auriculares de implantación baja y displásicos, manos con dedos cortos y ensanchamiento del primer dedo y un lenguaje dislábico con voz nasal. Se solicita estudio arrays CGH que muestra delección 8p23.1 de 434 kb. Dicha delección no está presente en los padres.

CONCLUSIONES:

No encontramos descrita en la literatura la sordera neurosensorial como parte de las manifestaciones clínicas del síndrome de microdelección 8p23.1. Este hallazgo en nuestro paciente, nos hace pensar que sería recomendable incluir la valoración auditiva en pacientes con dicho síndrome



P 018

“LEUCOENCEFALOPATÍA TÓXICA EN ADOLESCENTE POR PRODUCTO ADELGAZANTE”

Felipe Rucián, A. ⁽¹⁾; Del Toro Riera, M. ⁽²⁾; Pérez Álvarez, F. ⁽³⁾; Delgado Álvarez, I. ⁽²⁾; Sánchez-Montañez García-Carpintero, Á. ⁽²⁾; Gómez García-De La Banda, M. ⁽²⁾; Tormos Muñoz, M.Á. ⁽²⁾; Chávez López, E.K. ⁽²⁾; Vázquez Méndez, É. ⁽²⁾; Macaya Ruiz, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽²⁾ Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽³⁾ Hospital Josep Trueta, Girona.

Introducción:

Las leucoencefalopatías tóxicas (LT) son secundarias a la exposición a sustancias químicas. La resonancia magnética (RM) muestra una afectación simétrica de sustancia blanca (SB) con hiperintensidad T2/FLAIR y difusión restringida que puede resultar reversible tras la supresión del tóxico. No siempre existe correlación entre la afectación radiológica y clínica. El diagnóstico diferencial incluye enfermedades desmielinizantes inflamatorias y otras leucodistrofias metabólicas o genéticas. Presentamos una LT en un adolescente atribuible al consumo de producto adelgazante (PA)

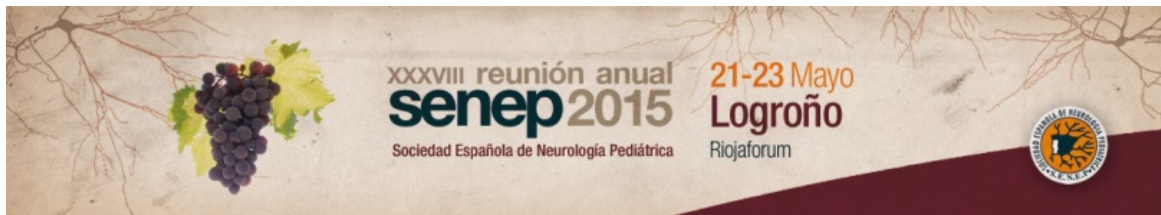
Caso clínico:

Varón de 14 años que consulta por cefalea, diplopía y visión borrosa. A la exploración destaca papiledema y la P de LCR en la punción lumbar de 33cm H₂O. La RM muestra una leucopatía difusa supra/infratentorial con afectación de cuerpo calloso y fórnices. Los estudios infecciosos, metabólicos en sangre/LCR y bandas oligoclonales son negativos. Como antecedente relevante había perdido 25Kg tras consumir PA con efecto diurético/termogénico. Tras la retirada del PA y tratamiento con acetazolamida presenta mejoría clínico-radiológica hasta la normalización de la RM. Pese las recomendaciones el paciente vuelve a tomar el PA con reaparición de la clínica, papiledema y empeoramiento radiológico. Tras su retirada nuevamente mejora la RM y la clínica.

Las alteraciones objetivadas en la RM son descritas en procesos deplectivos de tiamina y confirmamos que el PA ingerido contenía tiaminasa, lo que junto con la evolución, apoya la relación causal

Conclusiones:

Ante un cuadro de leucoencefalopatía aguda debe investigarse la posibilidad de LT. El diagnóstico temprano y supresión del tóxico son imprescindibles para mejorar el pronóstico



P 019

INFARTO ISQUÉMICO COMO CONSECUENCIA DE DISECCIÓN ARTERIAL VERTEBRAL

Fiz Perez, L.; Alba Jimenez, M.; Rubio Gordon, L.; Tirado Requero, P.; Velazquez Fragua, R.; Arcas Martinez, J.; Martinez Bermejo, A..
Hospital La Paz, Madrid

INTRODUCCIÓN

La enfermedad cerebrovascular en pediatría adquiere cada vez más importancia debido a la mejoría en los tiempos diagnósticos y el gran avance de las técnicas de neuroimagen.

CASO CLÍNICO

Varón de 13 años y 11 meses que consulta por hemiparesia izquierda, disfagia, disartria, cervicalgia izquierda y sensación de mareo tras realizar un movimiento brusco de hiperextensión de cuello estando en la piscina. Antecedente de traumatismo en cuello. A la Exploración Física: Glasgow 15. Ptosis y miosis izquierda. Nistagmo horizontal derecho. Nistagmo vertical. Hipoestesia en hemicara izquierda. Parálisis facial izquierda. Sensación vertiginosa. Paladar asimétrico hacia lado derecho. Desviación lingual hacia la izquierda. Pérdida de fuerza en MSI. Pérdida de sensibilidad táctil de la mano izquierda. En RMN craneal y angioRMN cerebral se encuentran trombosis de la arteria vertebral izquierda e infarto agudo latero-bulbar.

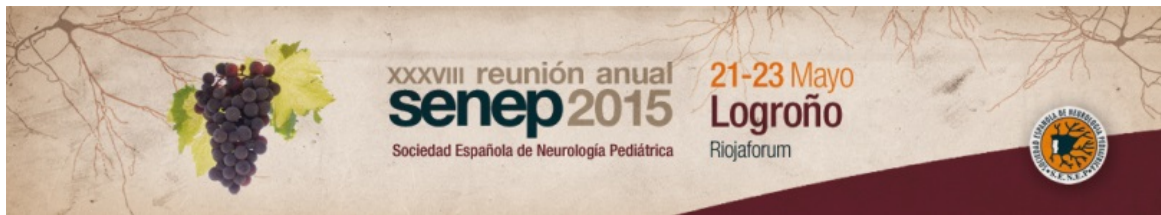
En TC columna cervical: Anomalía morfológica en región C1-C2.

Ecografía doppler de troncos supraaórticos: Hipoplasia de la arteria vertebral izquierda. Serologías negativas. Estudio de hipercoagulabilidad, autoinmunidad y hemoglobinopatías sin alteraciones.

Se instauró tratamiento con aspirina, heparina de bajo peso molecular y rehabilitación. En control de angioRMN de troncos supraaórticos, no se visualiza repermeabilización de la arteria vertebral izquierda. En la actualidad la recuperación clínica ha sido completa.

CONCLUSIONES

La disección arterial es una causa común de infarto en el adolescente, pero puede ocurrir a cualquier edad. La disección ocurre cuando se ve comprometida la integridad estructural de la pared arterial. Las disecciones arteriales del territorio vertebrobasilar son una causa rara de ictus isquémico en la infancia.



P 020

PRESENCIA DE ANTICUERPOS ANTI-MOG EN UNA NIÑA CON TROMBOSIS DE SENOS VENOSOS Y NEURITIS ÓPTICA DE MANERA SIMULTÁNEA

Soto Insuga, V. ⁽¹⁾; Martínez González, M. ⁽¹⁾; Losada Del Pozo, R. ⁽¹⁾; Rodrigo Moreno, M. ⁽¹⁾; Armangué Salvador, T. ⁽²⁾; Montoya Bordon, J. ⁽¹⁾; Ordóñez González, C. ⁽¹⁾; Cabrejas Martínez, L. ⁽¹⁾; Rodríguez Catalán, J. ⁽¹⁾; Martínez Antón, A. ⁽¹⁾; Moreno Vinues, B. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ IDIBAPS Hospital Clinic, Barcelona.

INTRODUCCIÓN.

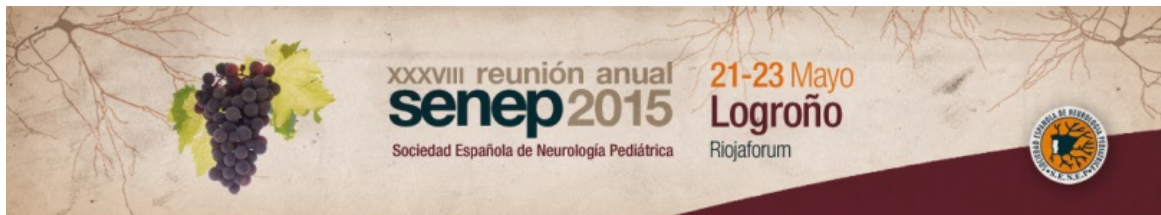
Es cada vez más reconocido el papel de anticuerpos dirigidos contra glicoproteína de mielina de oligodendrocitos (anti-MOG) como marcadores diagnósticos y pronósticos en enfermedades desmielinizantes pediátricas adquiridas del sistema nervioso central (ADEM, neuromielitis óptica, esclerosis múltiple...).

CASO CLÍNICO.

Niña de 6 años con desarrollo psicomotor normal, déficit de IgA, que acude por cuadro de cefalea intensa, vómitos y diplopía binocular tras otitis media (OMA) hace 1 mes. Tras objetivar papiledema bilateral se realizó angio-RM craneal observando la presencia de trombosis senos venosos (TV) y de vena yugular interna. Ante la presencia de hipertensión intracraneal (presión LCR 23 cmH₂O) se inició tratamiento con acetazolamida y anticoagulación. A los 15 días (1,5 meses tras OMA) presentó una disminución aguda grave de agudeza visual y defecto pupilar aferente unilateral. Una nueva RM craneal mostró un engrosamiento unilateral del nervio óptico derecho junto con una disminución de amplitud de PEV del mismo nervio; sin aumento significativo de presión de LCR (27 cmH₂O). Esta neuritis óptica (NO) se resolvió completamente tras tratamiento con metilprednisolona intravenosa (20 mg/kg) y posteriormente prednisona oral durante un mes con posterior retirada progresiva. La determinación de anti-MOG en suero fue positiva a título 1/1.280, aunque descendiendo a los 4 y 8 meses (1/640 y 1/320 respectivamente).

CONCLUSIÓN.

Aunque la relación entre trombofilias y trastornos autoinmunes es ampliamente conocida, este es el primer caso publicado en el que un evento trombótico (TV) y uno desmielinizante (NO) se relacionan con la presencia de anti-MOG (posible mecanismo fisiopatológico común).



P 021

PARÁLISIS DEL III PAR CRANEAL ¿RECURRENTE?

Olabarrieta Hoyos, N.⁽¹⁾; Garcia Ribes, A.⁽¹⁾; Martinez González, M.⁽¹⁾; Pérez Bascarán, J.⁽¹⁾; Sánchez López, M.⁽²⁾; Vázquez Ronco, M.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo (Bizkaia); ⁽²⁾ Oftalmología, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo (Bizkaia); ⁽³⁾ Pediatría General, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo (Bizkaia).

INTRODUCCIÓN:

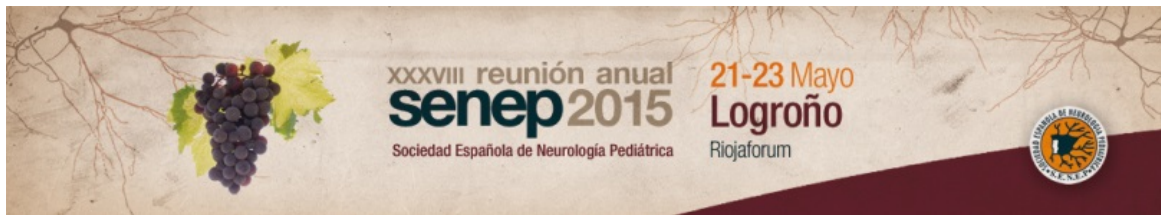
El hallazgo de una parálisis del III par craneal obliga a descartar procesos orgánicos subyacentes y realizar diagnóstico diferencial con miastenia, enfermedad tiroidea, oftalmoplejia externa progresiva... Un cuadro que debemos tener presente es el síndrome de Brown, estrabismo restrictivo, consistente en limitación de la elevación del ojo en aducción, debido a un problema mecánico de la vaina del tendón del oblicuo superior. Se presenta caso con iconografía.

CASO CLINICO:

Niño de 7 años sano, acude a urgencias por diplopía de 3 días. Los padres refieren ptosis palpebral derecha y lateralización del cuello. No cefalea, traumatismos, fiebre ni cuadros infecciosos. Valorado por varios oftalmólogos, es diagnosticado de parálisis del III par incompleto; ingresa para estudio. Presenta limitación completa a la supraducción del ojo derecho, resto de oculomotricidad normal. Pupilas isocóricas, reflejos fotomotores conservados. Dudosa ptosis palpebral derecha, con resto de exploración neurológica normal. Se realiza TAC craneal, RM cerebral, órbita, AngioRM, con resultado normal. Se amplía estudio etiológico: LCR, autoinmunidad, hormonas tiroideas y serologías, normal. Presenta resolución espontánea de los síntomas a los 6 días. Un mes más tarde, inicia de nuevo la misma clínica; valorado por nueva oftalmóloga concluyendo que el cuadro es compatible con un síndrome de Brown.

CONCLUSIONES:

Ante cuadro sugestivo de parálisis del III par incompleto, debemos incluir en el diagnóstico diferencial el síndrome de Brown, lo que puede evitar realizar estudios innecesarios. Es importante una valoración oftalmológica exhaustiva en estos casos, ya que es una entidad poco conocida en Neuropediatría.



P 022

VALOR DE LA RESONANCIA MAGNÉTICA CEREBRAL COMO DIAGNÓSTICO PREDICTIVO DE LEUCODISTROFIAS: ENFERMEDAD DE ALEXANDER

Fernández Menéndez, A.⁽¹⁾; Alonso Martín, D.E.⁽²⁾; Casado Rojo, A.⁽³⁾; BuenacheEspartosa, R.⁽¹⁾; Martínez-Pardo, M.⁽²⁾; Bélanger Quintana, A.⁽²⁾; Lorenzo Sanz, G.⁽¹⁾.

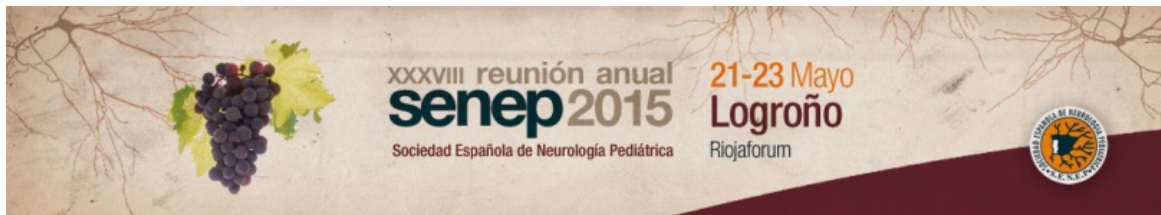
⁽¹⁾ Unidad de Neurología Infantil, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽²⁾ CSUR de Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽³⁾ Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción:

La macrocefalia es un signo clínico precoz en niños con Enfermedad de Alexander (EA). La EA es una leucodistrofiadesmielinizante progresiva que presenta un patrón característico de distribución confluyente y frontal, afectando principalmente sustancia blanca profunda y ganglios de la base.

Caso clínico:

Presentamos un niño con antecedentes de macrocefalia desde el nacimiento (percentil mayor de 97), que a los 14 meses desarrolló un primer episodio de estatus convulsivo febril. La Resonancia Magnética (RMN) cerebral mostró una señal hiperintensa en pT2 de predominio en lóbulo frontal, así como una hipointensidad marcada de la sustancia blanca de la señal pT1 respecto de la sustancia gris lo que sugería un retraso de la mielinización. En la evolución del niño se observó un retraso del desarrollo cognitivo, motor y sensorial, asociado a 3 crisis febriles y una crisis afebril. La RMN realizada a los 3 años de edad mostró una permanencia de la hipomielinización de la sustancia blanca en pT1 con respecto a la previa. Conclusiones. En presencia de macrocefalia y alteraciones del desarrollo psicomotor, el valor de la RMN es importante en el diagnóstico de las leucoencefalopatías. La hiperintensidad de la sustancia blanca en T2, junto con una hipointensidad de ésta respecto de la sustancia gris en T1, que se mantiene en el tiempo en niños mayores de 2 años, con un intervalo mayor de 6 meses entre las RMN cerebrales, tiene un valor predictivo en el diagnóstico de leucodistrofiadesmielinizantes. La EA se confirmó por mutación del gen GFAP (c.236>A).



P 023

PARÁLISIS PERIÓDICA HIPOPOTASÉMICA. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Fernández Ramos, J.A.⁽¹⁾; López Laso, E.⁽¹⁾; Caballero Rodríguez, C.⁽¹⁾; Camino León, R.⁽¹⁾; Aguilar Quintero, M.⁽²⁾; Gascón Jiménez, F.J.⁽³⁾.

⁽¹⁾ HOSPITAL UNIVERSITARIO REINA SOFÍA, CÓRDOBA; ⁽²⁾ HSOSPITAL INFANTA MARGARITA, CABRA; ⁽³⁾ HOSITAL DE MONTILLA, MONTILLA, CÓRDOBA.

Introducción:

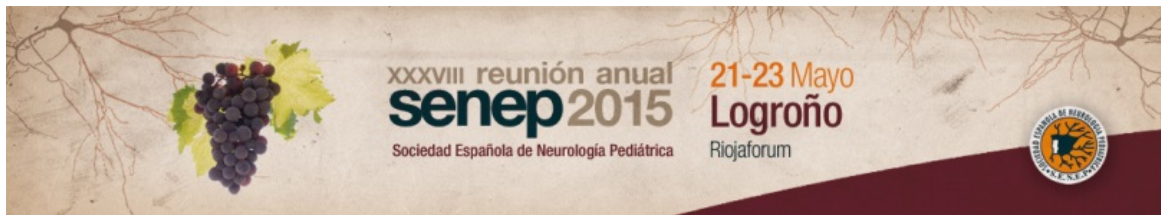
La parálisis periódica hipopotasémica (HypoPP) es una canalopatía de herencia autosómica dominante, asociada a cambios en el gen *CACNA1S* (70%) y *SCNA4A* (10%).

Caso Clínico:

Paciente mujer de 15 años que desde hacía dos años, presentaba episodios recurrentes de debilidad muscular en miembros inferiores, asociando en la fase aguda dificultad para deambular y dolor en ambos muslos de horas-días de evolución, inicialmente asociados a cuadros febriles, con elevación de CK (305-1070 U/L). ENG/EMG asintomática o en resolución de los episodios fueron normales. En el último episodio, iniciado tras exposición al frío e ingesta de alcohol, presentó horas más tarde debilidad de miembros inferiores que le impedía la marcha. Exploración física: debilidad (4/5) axial, de flexores de caderas y a la dorsiflexión de tobillos. Se realizó una analítica en la que se constató hipopotasemia (2,8 mEq/L) en el momento de la debilidad. Test de McManis fue compatible con HypoPP. Se administró potasio intravenoso con normalización progresiva del cuadro. Estudio cardiológico fue normal. Estudio genético pendiente de resultados. Al alta se recomendó evitar los desencadenantes: esfuerzos intensos, alimentación rica en hidratos de carbono de absorción rápida, evitar la ingesta de alcohol y en caso de aparición de síntomas de debilidad comenzar con aporte de potasio oral.

Comentarios:

Debemos sospechar HypoPP ante casos de debilidad muscular aguda recurrente, realizando determinación de potasio que apoyen el diagnóstico, confirmado mediante estudios neurofisiológicos y genéticos. Debe evitarse desencadenantes, prevención de complicaciones cardiológicas asociadas a la hipopotasemia y considerarse el riesgo incrementado de hipertermia maligna posanestésica.



P 024

PARÁLISIS IDIOPÁTICA RECURRENTE DEL VI PAR CRANEAL

Gutiérrez Aguilar, G.⁽¹⁾; Cuevas Cervera, J.L.⁽²⁾; Martín-Tamayo Blázquez, M.D.P.⁽¹⁾; Muñoz Cabeza, M.⁽¹⁾; Ruiz De Zárate Sanz, B.⁽¹⁾; Ortiz Tardío, J.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Jerez, Jerez de la Frontera; ⁽²⁾ Hospital Universitario San Agustín, Linares.

Introducción:

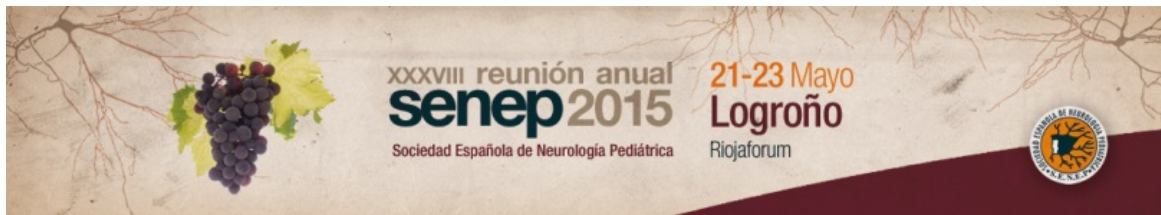
El nervio motor ocular externo (VI par) inerva al recto externo del ojo y su parálisis condiciona una imposibilidad para la abducción del ojo provocando diplopía. Las causas más frecuentes de la parálisis adquirida en la edad pediátrica son traumáticas, tumorales o por hipertensión intracraneal existiendo una forma idiopática benigna.

Caso clínico:

Niña de 13 meses de edad sin antecedentes de interés, que tras cuadro febril autolimitado presenta estrabismo del ojo izquierdo de 10 días de evolución. A la exploración destaca endotropía del ojo izquierdo con imposibilidad para la abducción. Reflejos pupilares, resto de pares craneales y examen neurológico sin alteraciones. Fondo de ojo y RM craneal normales, citoquímica de LCR normal, PCR en LCR para enterovirus, herpes, varicela y borrelia negativas. Se diagnostica de parálisis del VI par parainfecciosa con recuperación completa y espontánea a los 15 días del inicio. El mismo cuadro vuelve a repetirse en el mismo ojo y con la misma evolución en tres ocasiones más (a los 17 meses, 2 años y 2 años y medio) sin antecedentes previos de infección, traumatismo o vacunación.

Conclusiones:

La parálisis idiopática recurrente del VI par es un proceso poco frecuente en pediatría pero de características benignas. La recurrencia suele recaer en el mismo ojo y existe un predominio sobre el sexo femenino y el ojo izquierdo. Su diagnóstico se realiza por exclusión de otras causas siendo crucial la neuroimagen para ello.



P 025

ESPASMOS INFANTILES, VIGABATRINA Y LESIONES HIPERINTENSAS EN T2 CON RESTRICCIÓN DE LA DIFUSIÓN EN LA RM CEREBRAL, ¿QUÉ CAUSA QUÉ?

Lafuente Hidalgo, M. ⁽¹⁾; Marti Carrera, I. ⁽²⁾; Lucea Martínez, L. ⁽¹⁾; Fernández Martín, M. ⁽³⁾; García Asensio, D. ⁽⁴⁾; Larrea Peña, J.A. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Sección neuropediatría. Servicio Pediatría, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian; ⁽²⁾ Sección Neuropediatría. Servicio Pediatría, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian; ⁽³⁾ Sección radiología infantil. Servicio radiología, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian; ⁽⁴⁾ Sección radiología infantil. Servicio de radiología, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian; ⁽⁵⁾ Servicio de radiología, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian.

Introducción:

La vigabatrina se recomienda en la primera línea de tratamiento de los espasmos infantiles, encefalopatía epiléptica caracterizada por espasmos, regresión e hipsarrítmia. Sus efectos secundarios suelen ser benignos y transitorios, salvo la reducción concéntrica del campo visual. Recientemente descritas las alteraciones que produce en neuroimagen hasta en 20-30% de los pacientes tratados por espasmos

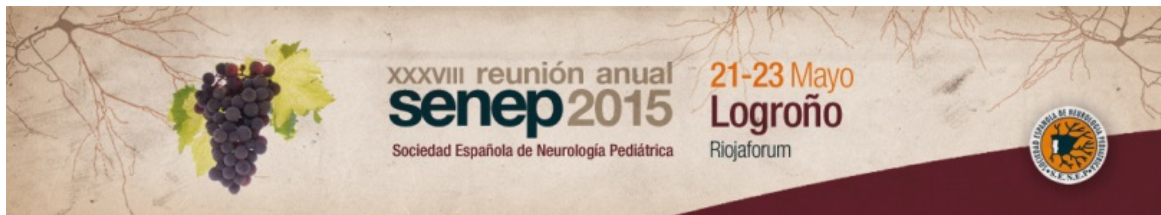
Caso clínico:

Niña que con 3 meses inicia salvas de espasmos en flexión de las 4 extremidades, al dormirse o al despertarse, sin regresión, y EEG alteración difusa del ritmo de fondo y actividad epileptiforme generalizada. Inició VGB a 100 mg/kg/día. Tras segunda dosis, desaparecen espasmos, mejorando trazado EEG. Estudio metabólico en sangre y orina normal. RM cerebral hiperintensidades en zona capsula estriada bilateral en T2, con restricción de la difusión, estables en la neuroimagen 5 meses después, con espectroscopia normal. Tras 11 meses sin espasmos, y desarrollo psicomotor normal se inicia retirada VGB, atribuyéndose esas lesiones a la VGB

Conclusiones:

La VGB usada en espasmos infantiles se ha asociado recientemente a la aparición en la RM cerebral de hiperintensidades en T2 con alteración difusión a nivel sustancia gris profunda, generalmente asintomáticas, que están en función de la dosis del fármaco y la edad del paciente, y que en la mayoría de los pacientes se resuelve, incluso en aquellos en los que continúan tomando el fármaco.

Es importante conocer esta entidad, para no repetir/realizar estudios complementarios innecesarios y/o agresivos, así como evitar mayor angustia a padres y profesionales sobre la etiología de estas lesiones



P 026

MYCOPLASMA PNEUMONIAE: ¿TESTIGO O CULPABLE?

Olivé Cirera, G. ⁽¹⁾; Nevot Casas, N. ⁽²⁾; Alvarez Guasch, D. ⁽²⁾; Bosch Marcet, Q. ⁽²⁾; SariegoJamardo, A. ⁽²⁾; Ulate Campos, A. ⁽³⁾; Rodríguez Díaz, I. ⁽³⁾; García Cazorla, A. ⁽³⁾; FonsEstupiñá, C. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital General de Granollers, Granollers; ⁽²⁾ Hospital General de Granollers, Granollers; ⁽³⁾ Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

INTRODUCCIÓN:

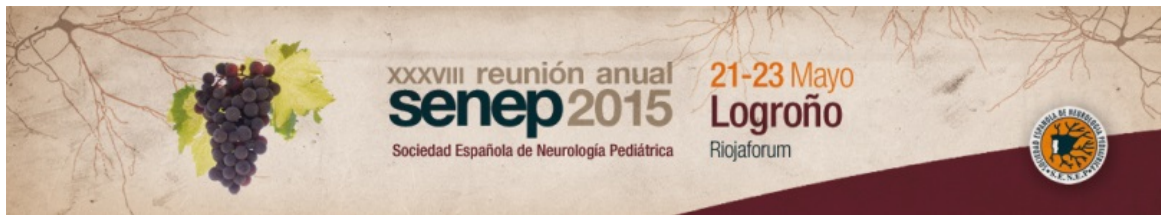
Las encefalitis constituyen una urgencia médica. Infecciones víricas y enfermedades autoinmunes son las causas más frecuentes. Se estima que un 7% de pacientes con infección por *Mycoplasmapneumoniae* presentarán síntomas neurológicos.

CASO CLÍNICO:

Niño de 8 años que consulta por alteración fluctuante del nivel de conciencia, dolor en extremidades inferiores y agitación psicomotriz. En los días previos, antecedente de infección respiratoria. En urgencias se realiza TAC y punción lumbar que son normales y se decide ingreso a tratamiento con aciclovir y claritromizina iv. Posteriormente, presenta períodos alternantes de depresión del sensorio, agitación y alteración motora consistente en tetraparesia de predominio izquierdo. La RM cerebral muestra disminución de la difusión difusa de la sustancia blanca bilateral y simétrica, con normalidad de las secuencias convencionales, indicando cambios agudos. Dado el empeoramiento, se traslada a UCIP de centro de referencia, precisando soporte ventilatorio e iniciando tratamiento con bolos de metilprednisolona iv y posteriormente gammaglobulinas iv. La RM medular resultó normal y la RM cerebral de control mostraba progresión de las lesiones en T2 y Flair. Se completó estudio incluyendo estudio metabólico, autoinmune y cultivos para virus y bacterias que resultaron negativos. Seroconversión positiva para *Mycoplasmapneumoniae* en las serologías en plasma. Al alta, recuperación progresiva.

COMENTARIOS:

Ante un paciente con clínica de encefalitis es importante descartar causas parainfecciosas e infecciosas e instaurar tratamiento apropiado. En el caso de las encefalitis por *Mycoplasmapneumoniae*, su detección en LCR conlleva gran dificultad técnica, por lo que se considera que probablemente estén infradiagnosticadas.



P 027

NEUROSIFILIS CONGENITA : IMPORTANCIA DE UN MANEJO PRENATAL ADECUADO

Amoros Rodríguez, M.I. ⁽¹⁾; Martín-Mora Bermúdez, P. ⁽²⁾; Olmedo Sanlaureano, S. ⁽²⁾; García Sánchez, V. ⁽³⁾; Cervera Corbacho, J. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ HOSPITAL PUNTA EUROPA, ALGECIRAS; ⁽²⁾ HOSPITAL PUNTA EUROPA , ALGECIRAS; ⁽³⁾ HOSPITAL PUERTA DEL MAR , CADIZ.

INTRODUCCION

La infección por sífilis durante el embarazo continúa siendo un problema de Salud Pública Mundial.

Presentamos el caso clínico de un lactante de 3 meses con Microcefalia y tetraparesia espástica nacido de madre diagnosticada de Lues en el primer trimestre tratada con cefalosporinas por alergia a Penicilina.

DESCRIPCION DEL CASO CLINICO

Lactante de 3 meses que consulta por regurgitaciones y vómitos desde el nacimiento con escasa ganancia ponderal.

Antecedentes Obstétricos: Madre un aborto previo. Embarazo controlado, Serología Lues + a las 16 sem de gestación, recibe tratamiento con ceftriaxona 14 días por alergia a penicilina. No otros datos de interés. Al nacer asintomático salvo Perimetro Craneal en p3. Serología al nacer: Lues IgG QLM positivo , IgM EIA Negativo.

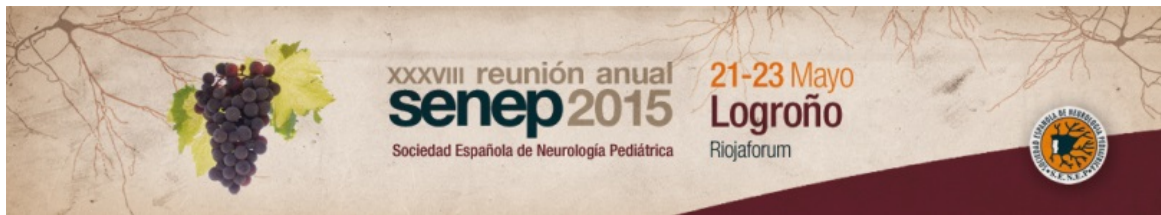
A la exploración se aprecia Microcefalia $p < 3$ y examen neurológico alterado con hipertonia generalizada. No sigue la mirada, No balbucea. Sobresalto exagerado ante ruidos.

Estudios complementarios destaca :RPR 1/2 positivo, IgTotalLues TPHA 1+. Estudio LCR: VDRL positivo. Recibe tratamiento con Penicilina e.v. 14 días. Control VDRL en LCR a los 6 meses negativo.

DISCUSION

El tratamiento de la sífilis durante el embarazo debe realizarse exclusivamente con Penicilina G sódica ev para el control de la neurosífilis. Se recomienda la desensibilización en mujeres alérgicas a Penicilina.

La aparición de nuevos casos de sífilis congénita refleja un fallo en los sistemas antenatales de detección precoz así como en el control de las infecciones de transmisión sexual. Es de suma importancia establecer protocolos de actuación en la mujer embarazada.



P 028

MELANOSIS NEUROCUTÁNEA ASOCIADA A EPILEPSIA Y MALFORMACIÓN DE DANDY-WALKER: PRESENTACIÓN DE UN CASO.

Andrade Navarro, M.T.⁽¹⁾; Pereiro Fernández, S.⁽¹⁾; Vicente Villa, M.A.⁽²⁾; Ramos -, F.⁽¹⁾; Campistol Plana, J.⁽¹⁾; García Cazorla, A.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Dermatología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Introducción:

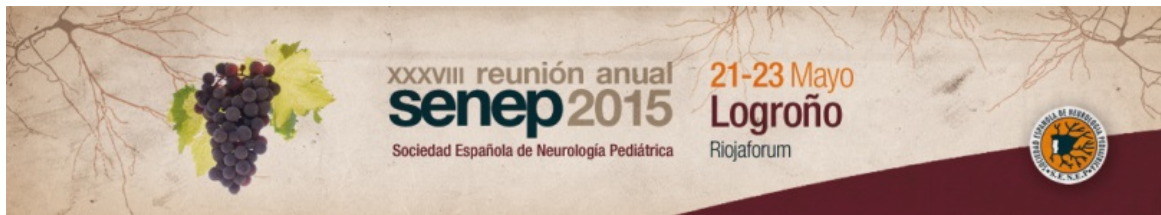
La melanosis neurocutánea es un trastorno congénito no hereditario caracterizado por la asociación de nevos cutáneos y presencia de células melanocíticas en el sistema nervioso central

Caso Clínico:

Paciente de 16 años diagnosticada en período neonatal de melanosis neurocutánea. En la semana 33 de gestación se objetiva hidrocefalia congénita que requiere colocación de válvula de derivación ventrículo-peritoneal en la primera de semana de vida. En la exploración física se objetiva nevus congénito gigante en región sacra con extensión a miembros inferiores y lesiones satélites, sospechando melanosis neurocutánea. Se confirmó mediante neuroimagen en la que se evidencia depósito de melanina, hidrocefalia, malformación de Dandy-Walker y quiste aracnoideo. Desarrollo psicomotor normal hasta los 12 meses, en que inicia crisis parciales complejas controladas con valproato. En RM de control a los 16 meses se objetivan depósitos de melanina en región temporal profunda, tronco y cerebelo. A los 24 meses manifiesta retraso del desarrollo, marcha inestable y leve temblor intencional. A los 6 años inicia disartria, dismetría, torpeza motora e hiperreflexia. Precisa 4 recambios valvulares por obstrucción de la misma en un período de 10 años. A los 13 años presenta deterioro cognitivo y empeoramiento clínico significativo (parálisis facial derecha y nistagmus). En RM se objetiva engrosamiento meníngeo difuso en médula espinal, con posible infiltración leptomeníngea

Conclusiones:

La melanosis neurocutánea es un trastorno infrecuente y habitualmente asintomático. La presencia de síntomas neurológicos en nuestro caso, al igual que en otros publicados en la literatura, se asocia con mal pronóstico y deterioro progresivo



P 029

SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 1Q43Q44. A PROPÓSITO DE UN CASO
JulveChover, N. ⁽¹⁾; Téllez De Meneses, M. ⁽²⁾; Ledo García, A. ⁽³⁾; Orellana Alonso, C. ⁽²⁾; RosellóPiera, M. ⁽²⁾; Barbero Aguirre, P. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital 9 de Octubre, Valencia; ⁽²⁾ Hospital La Fe, Valencia; ⁽³⁾ Hospital de Sagunto, Sagunto.

INTRODUCCIÓN:

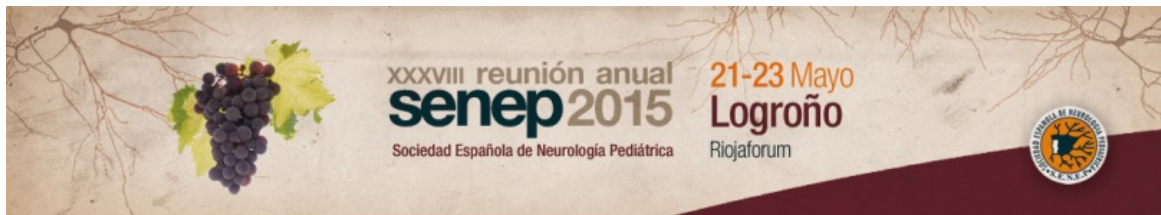
La delección de la región cromosómica en el brazo largo del cromosoma 1 se ha descrito recientemente como un nuevo síndrome de microdelección. Las principales manifestaciones son discapacidad intelectual, lenguaje expresivo limitado o ausente, retraso del crecimiento, microcefalia, convulsiones, rasgos dismórficos y anomalías del cuerpo calloso.

CASO CLÍNICO:

Paciente remitida a los 6 meses por microcefalia. Antecedentes: Embarazo 39 semanas, RCIU desde semana 20. Parto vaginal, PEG tipo 3. Ingresada en el periodo neonatal por episodios de cianosis facial. EEG, cariotipo y ecografía cerebral normales. Ecocardiografía: CIA sobre aneurisma de FO. TIS: RGE que asciende a tramo esofágico proximal. Síndrome apneico-bradicárdico. Retraso psicomotor. Exploración física: PC 38 cm (P<3), rasgos dismórficos faciales, leve hipotonía axial, escaso contacto visual, no coge objetos, no sedestación, no volteo. P.complementarias: RMN cerebral: agenesia parcial de cuerpo calloso. Amonio, láctico, pirúvico, transaminasas, LDH, hormonas tiroideas, aminoácidos en sangre y orina valores normales. Serología TORCH negativa. Microarray: Pérdida material genético 2.1 megabases en brazo largo del cromosoma 1 (1q43-q44) afectando a 7 genes OMIM (SDCCAG8, AKT3, ZNF238, ADSS, COX20, HNRNPU, KIF26B). A los 8 meses convulsión febril y posteriormente epilepsia.

CONCLUSIONES:

Aunque en los casos descritos hay una delección de mayor tamaño y un mayor número de genes implicados, se observan las mismas manifestaciones clínicas que en nuestro paciente debido a que están afectadas las regiones críticas donde se localizan el gen ZNF238 (candidato a originar anomalías del cuerpo calloso), el gen AKT3 (propuesto a causar microcefalia) y el gen HNRPU (relacionado con convulsiones).



P 030

DELECIÓN DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 18

Pintado Muñoz, M. ⁽¹⁾; Jiménez Marina, L. ⁽¹⁾; Reyes Martín, A. ⁽²⁾; González Santiago, P. ⁽²⁾; Retamosa Rodríguez, M. ⁽³⁾; Gómez Carrasco, J.Á. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽²⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽³⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Torrejón de Ardoz, Torrejón de Ardoz.

Introducción.

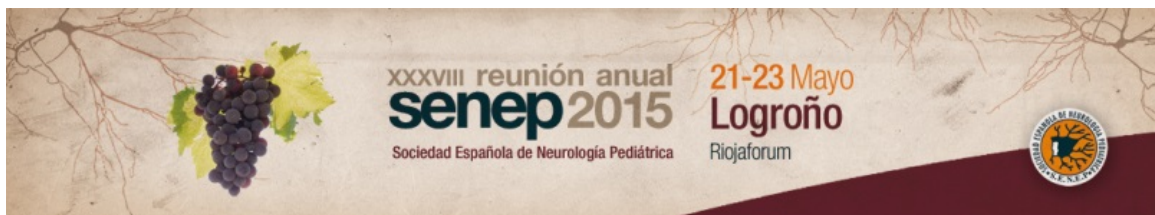
Se han identificado alrededor de un 0.5% de alteraciones cromosómicas en la población general. Esta cifra aumenta a un 10-15% si se estudian niños con retraso mental grave y malformaciones congénitas. La delección del brazo corto del cromosoma 18 presenta una gran variabilidad en su fenotipo, siendo las características más frecuentes: retraso mental, talla baja, ptosis palpebral, epicanthus y orejas prominentes.

Caso clínico.

Lactante varón de 3 meses con hipotonía y alteración del desarrollo psicomotor (sin sonrisa social y escaso sostén cefálico). A la exploración presenta macrocefalia relativa con fenotipo peculiar (ptosis palpebral derecha, narinas anchas y labio superior prominente). Como antecedentes destaca ingreso en neonatología por distrés respiratorio con realización de ecografía cerebral (leve hidrocefalia y asimetría de plexos coroideos). En control ecográfico a los 3 meses se aprecia dilatación de astas frontales ventriculares con hidrocefalia ventricular, indicándose entonces resonancia magnética que demuestra aumento del espacio extra-axial simétrico de predominio en ambos polos frontales y temporales anteriores compatible con aumento benigno de espacios subaracnoideos. Se realiza cariotipo donde se detecta una delección del brazo corto del cromosoma 18 que se interpreta como mutación de novo dado que el análisis genético en los padres es normal. Estudio cardiológico normal.

Conclusión.

Nuestro caso, al igual que el 85% de los casos de delección del cromosoma 18, es una mutación de novo, siendo rara la transmisión familiar. Por ello, es importante la sospecha y el estudio genético ante este tipo de síntomas aunque no existan antecedentes familiares.



P-031

EVOLUCIÓN DE LA ASISTENCIA NEUROLÓGICA EN UNA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS EN LOS ÚLTIMOS 20 AÑOS

García Iñiguez, J.P.⁽¹⁾; López Pisón, F.J.⁽²⁾; Samper Villagrasa, P.⁽³⁾; García Jiménez, I.⁽²⁾; Pinillos Pisón, R.⁽²⁾; Monge Galindo, L.⁽²⁾; Fuertes Rodrigo, C.⁽²⁾; Fernando -, R.⁽²⁾; Sancho Gracia, E.⁽²⁾; Madurga Revilla, P.⁽²⁾.

⁽¹⁾ UCI PEDIÁTRICA, HOSPITAL INFANTIL MIGUEL SERVET, ZARAGOZA; ⁽²⁾ HOSPITAL INFANTIL MIGUEL SERVET, ZARAGOZA; ⁽³⁾ HOSPITAL CLÍNICO, ZARAGOZA.

INTRODUCCIÓN: La patología neurológica representa gran parte de la asistencia en Unidades de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP). En los últimos años se han producido avances en tratamientos y mejora del pronóstico.

OBJETIVO:

Observar la evolución de la asistencia neurológica en una UCIP de nivel III en los últimos 20 años.

MATERIAL Y MÉTODO:

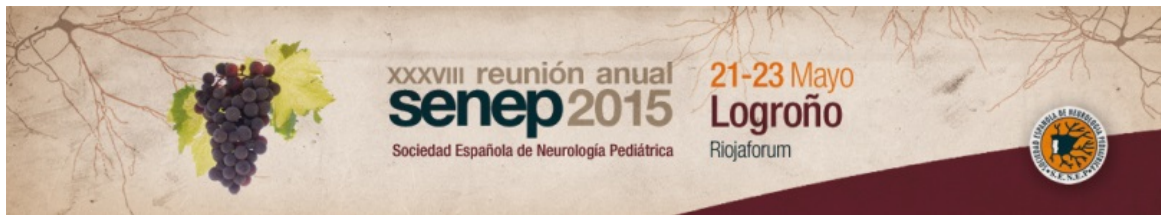
Análisis comparativo de la asistencia neurológica en una UCIP entre los periodos 1990-1999 y 2009-2011. Se compara la evolución de motivos de ingreso, exámenes complementarios, tratamientos, pronóstico y mortalidad.

RESULTADOS:

La proporción de pacientes con patología neurológica en UCIP es similar: 32,34% (1990-1999) y 30% (2009-2011). Se ha producido un descenso de mortalidad, de 8,43% a 6,31%, especialmente en Encefalopatía aguda no filiada, de 26,39% a ningún caso. Con diferencias significativas, son más frecuentes en 1990-1999 los motivos de ingreso politraumatizado, traumatismo craneoencefálico (TCE), crisis convulsiva y casi-ahogamiento.

CONCLUSIONES:

Se ha producido una reducción en la incidencia de TCE y politraumatizados, producto del incremento de medidas preventivas, destacando los medios de retención en transporte de menores y el permiso de conducción por puntos. La reducción del número de ingresos por crisis convulsiva es debido a especialización de las urgencias pediátricas y a la aparición de protocolos clínicos que han contribuido a mejorar la atención de estos pacientes haciendo, generalmente, innecesario el ingreso en UCIP. El pronóstico de las lesiones traumáticas ha mejorado gracias a avances en monitorización, prevención y tratamiento de la hipertensión intracraneal. Fruto de estos avances se ha producido un llamativo descenso en la mortalidad.



P-032

ENCEFALOPATIA, DISTONIAS Y LESIONES CEREBRALES RELACIONADAS CON VIGABATRINA

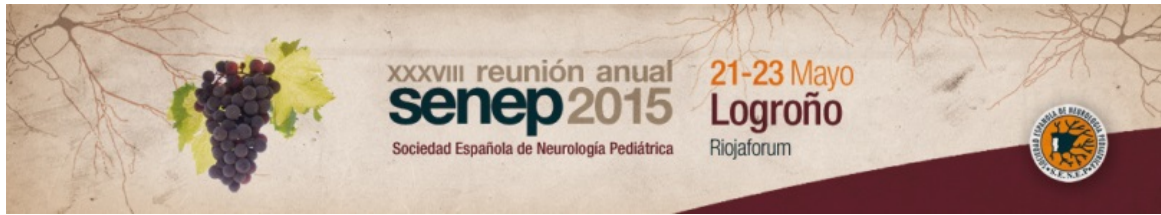
Lopez Lobato, M. ⁽¹⁾; Arce Portillo, E. ⁽²⁾; Blanco Martinez, B. ⁽²⁾; Correa Vela, M. ⁽²⁾; Madruga Garrido, M. ⁽²⁾; Muñoz Cabello, B. ⁽²⁾; Alonso Luengo, O. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría , Hospital Universitario Vigen del Rocio, Sevilla ; ⁽²⁾ Hospital Universitario Vigen del Rocio, Sevilla .

La Vigabatrina es un fármaco antiepileptico empleado como primera elección en espasmos infantiles en pacientes con esclerosis tuberosa y otras epilepsias focales . Sus efectos mas conocidos son mareos, somnolencia irritabilidad y disminución de campo visual. Recientemente se han descrito episodios de encefalopatía con lesiones en T2

Lactante varon de 8 meses, en tratamiento con Vigabatrina y ACTH por síndrome de West, que desarrolla a las seis semanas de tratamiento combinado, episodio de disminución de nivel de consciencia progresivo, asociados a temblor de manos y cuello, en relación a posición distónica de los mismos, y que ceden con el reposo. En electroencefalograma se objetiva enlentecimiento global de la actividad de base, en RMN se observan lesiones hiperintensas en difusión en ambos talamos, globo pálido núcleos dentados y tronco de encéfalo. Tras retirada progresiva de vigabatrina el paciente experimenta mejoría global, y desaparición de lesiones a los 3 meses.

Ante la aparición de trastornos de movimiento en pacientes en tratamiento con vigabatrina, pensaremos en toxicidad farmacológica como primera causa, habiendo siempre de descartar otras patologías. Según bibliografía consultada a menor edad y mayor dosis, mayor riesgo de aparición de efectos secundarios



P-033

DEBUT EN EDAD PEDIÁTRICA DE ENFERMEDAD GAUCHER TIPO3

Lozano Pérez, R. ⁽¹⁾; González, M.J. ⁽¹⁾; Armstrong, J. ⁽¹⁾; Delgadillo Chilavert, V. ⁽¹⁾; Irun, P.I. ⁽²⁾; Gort, L. ⁽³⁾; Montero, R. ⁽¹⁾; Gerotina Mora, E. ⁽¹⁾; Brandi Tarrau, N. ⁽¹⁾; García Cazorla, Á. ⁽¹⁾; O'callaghan Gordo, M.D.M. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón, Zaragoza; ⁽³⁾ Hospital Clinic de Barcelona, Barcelona.

Introducción:

La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad lisosomal, autosómica recesiva, causada por déficit de glucocerebrosidasa y acúmulo de glucocerebrósido. Existen 3 tipos: tipo 1 con afectación visceral, y tipos 2 y 3 con afectación neurológica. Las mutaciones D409H y L444P se asocian con afectación neuronopática.

Caso clínico:

Niño de 12 meses remitido por hepatomegalia y plaquetopenia neonatales y retraso psicomotor. Aportaba analíticas: plaquetopenia, AST, ALT y LDH elevadas y serología TORCH negativa. Ante sospecha de EG decidimos ampliar estudio con RM cerebral: normal, PEEV: retraso de conducción nerviosa por vías ópticas, PEAT: afectación central bilateral y actividad de glucocerebrosidasa en leucocitos en rango de la normalidad. Se descarta la primera hipótesis de EG. Se realiza secuenciación de genes NPC1 y NPC2 siendo negativa, descartando enfermedad Niemann Pick. A los 13 meses consultan por retraso psicomotor de hermana gemela. Se constata en ambos apraxia oculomotora. Ante sospecha clínica de EG, se realiza estudio genético y repetimos actividad de la glucocerebrosidasa.

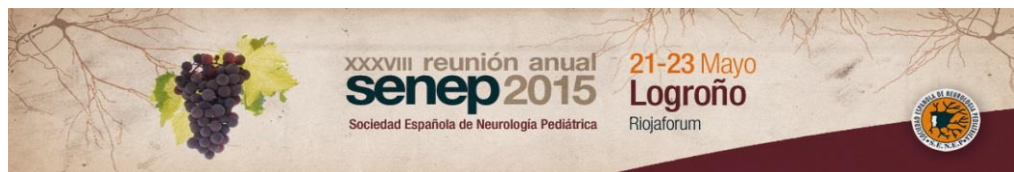
Resultados:

Secuenciación Gen *GBA*: mutación D409H y delección de 55 pbRec [del55pb+D409H+L444P+A456P+V460V] en ambos hermanos, confirmándose EG tipo 3. Padre y madre portadores de mutaciones. En hermano: quitotriosidasa 2976 nmol/h/mL (4-133 ng/ml) y segunda determinación de actividad glucocerebrosidasa 1 nmol/h/mg prot (3.5-14 nmol/h/prot) que confirma el diagnóstico genético de EG tipo 3.

Discusión:

Ante la sospecha clínica de EG es importante el diagnóstico precoz porque a pesar de que no existe tratamiento curativo, se puede ofrecer terapia enzimática sustitutiva (imiglucerasa) combinada con inhibidor de sustratos (miglustat).

Indice de Autores SENEP 2015



Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Abellán	Ayuso	Sara	PO 104
Adeyi	N/a	Ben	CO 079
Aguado	Del Hoyo	Alejandra	PO 009
Aguilar	Quintero	Maria	PO 112, P 023
Aguilera	Lopez	Patricia	CO 041, PO 146
Aguilera	Albesa	Sergio	CO 005, CO 011, CO 054, PO 061, PO 101, PO 107, PO 117
Aguirre	Rodriguez	Fco Javier	CO 041, PO 089, PO 146
Agut	Quijano	Thais	PO 041
Aja	García	Gema	CO 056, PO 060, PO 137
Alarcón	Morcillo	Cristina	PO 076
Alarcón	Martínez	Helena	PO 090, PO 091, PO 098, PO 099, PO 108
Alarcón	Portabella	Silvia	PO 151
Alba	Jiménez	Maria	CO 048, CO 057, P 019
Alcalde	Martín	Carlos	PO 070
Alcaraz	Romero	Andrés J.	CO 013
Alcaraz	Mas	Luís	PO 111
Alcázar	Navarrete	Juan Manuel	CO 058
Almazán	Castro	Francisco	PO 125
Almendral	Doncel	Raquel	PO 032
Almuiña	Simón	Carmen	PO 080
Alonso	Martín	Daniel Enrique	PO 124, P 010, P 022
Alonso	Pérez	Irene	PO 014, PO 051, PO 075
Alonso	Cadenas	Jose Antonio	CO 038, PO 135
Alonso	Luengo	Olga	CO 062, PO 122, P-032
Alvarez	Guasch	Diana	P 026
Alvarez	Gomez	Maria Jose	CO 081
Álvarez	Gonzalez	Ana Belen	CO 070
Álvarez	Linera	Juan	PO 076
Alvaro	Navidad	Miguel	P 004
Amado	Puentes	Alfonso	PO 116
Amoretti	Cubero	Sonia	PO 085
Amoros	Rodriguez	Maria Inmaculada	P 027

Indice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Anciones	Rodríguez	Buenaventura	PO 076
Andion	Catalan	Maitane	CO 055
Andrade	Navarro	Mª Teresa	PO 005, PO 149, P 028
Andreo	Lillo	Patricia	CO 076, PO 002, PO 130
Andrés	Bartolomé	Angélica	PO 008, PO 019, PO 074
Angulo	García	Maria Luz	CO 056 ,PO 060, PO 137
Anton		Ileana Rita	PO 040
Aquino	Fariña	Lourdes	PO 085
Arcas	Martínez	Joaquín	CO 014, CO 032, CO 063 , CO 064, PO 083, P 019
Arcauz	Eguren	Mari Paz	PO 106
Arce	Portillo	Elena	P-032
Arco	Huguet	Núria	CO 025, CO 074, PO 034, PO 102
Arias	Nova	Begoña	PO 036
Armangué	Salvador	Thais	CO 007, CO 009, CO 011, CO 023, PO 154, P 020
Armstrong	Morón	Judith	CO 006, PO 078, PO 152, P-033
Arnáez	Solís	Juan	CO 084
Arnaus	Martin	Eduardo	P 006
Aróstegui	Gorospe	Juan Ignacio	PO 031
Arpa	Gutierrez	Francisco Javier	CO 064
Arrabal	Fernández	Luisa María	CO 036
Arribas	Montero	Israel	PO 137
Arriola	Pereda	Gema	PO 008, PO 019, PO 074
Arroyo	Carrera	Ignacio	CO 035
Arsenal	Cano	Lorena	PO 049
Artuch	Iriberry	Rafael	PO 078
Asensio	Ruiz	Andrea	PO 008, PO 019, PO 074
Atienza	Almarcha	Teresa	CO 076
Avila	Casas	Africa	CO 066
Avilés	Tirado	María Angeles	CO 001
Ávilo	Polo	Rainiero	PO 089
Azcona	Ganua	Gurutzi	CO 005, PO 061
Babín	López	Lara	CO 008, CO 020, CO 038, CO 043, CO 046, CO 047, CO 049, CO 051, CO 052, P 009, P 013
Bacanu	-	Ruxandra	PO 032
Bachiller	Carnicero	Luis	PO 094
Badia	Vilaró	Ingrid	PO 085

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Baide	Mairena	Heidy	CO 006
Ballesta	Martínez	María Juliana	PO 099
Ballesteros	García	María Del Mar	PO 136
Baranguán	Castro	María	PO 016
Barbero	Aguirre	Pedro	CO 065, PO 012, PO 027, PO 057 ,P 005, P 029
Barredo	Valderrama	Estibaliz	CO 013, CO 083, PO 009, PO 079, PO 120, P 015
Barros	Angueira	Francisco	PO 126
Barroso	Ramos De La Paz	Emma	PO 068
Barroso	Ramos	Eva	PO 043
Basteiro	Diego	Maria Gabriela	PO 041
Beiras	Iglesias	Andres	CO 060
Bel	Comós	Joan	PO 125
Bélanger	Quintana	Amaya	PO 124, P 010, P 022
Bellusci		Marcello	CO 022, CO 050, CO 072, PO 025
Benito	Bernal	Ana Isabel	CO 070
Berenguer	Potenciano	Maria	CO 040, CO 050, PO 024, PO 025, PO 043, PO 063, PO 084, PO 094
Bermejo	Arnedo	Ignacio	CO 008, CO 020, CO 030, CO 046, CO 047, CO 049, CO 055, PO 028, PO 114, PO 135, PO 142, P 009
Bermejo	Velasco	Pedro	CO 033
Bermejo	González	Teresa	PO 113
Bernardino	Cuesta	Beatriz	CO 007, CO 020, CO 023, CO 026, CO 039, PO 028, PO 114
Berzosa	López	Raquel	PO 018, PO 021
Bielsa	Carrafa	Anna	CO 080
Bischof	-	Matthias	PO 054
Blanco	Martinez	Barbara	P-032
Blanco	Lago	Raquel	CO 009
Blanco	Guillermo	Ignacio	PO 125
Blanco	Barca	Óscar	PO 116
Blanco	Lago	Raquel	CO 003, CO 077
Boix	Lluch	Cristina	CO 024, PO 033, PO 035
Bonet	Serra	Bartolomé	PO 040
Boronat	Guerrero	Susana	CO 044, PO 003, PO 151
Borra	Ruiz	Maria Cristina	CO 081
Borrás	Martínez	Ariadna	CO 019, PO 152
Borrat	Padrosa	Sara	CO 018
Borraz	Gracia	Soraya	CO 069
Bosch	Marcet	Quim	P 026
Botella	López	Arancha	PO 002
Brandi	Tarrau	Nuria M	PO 078, PO 152, P-033

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Bringué	Espuny	Xavier	CO 074, PO 034
Brossa	Guerra	Friné	PO 103
Brunet	García	Laia	PO 004
Buenache	Espartosa	Raquel	CO 012, CO 053, PO 036, PO 124, PO 150, P 010, P 022
Bueno	Barriocanal	Marta	PO 013
Bugié	Albaladejo	Conxa	CO 087
Butragueño	Laiseca	Laura	P 015, PO 009
Cabacas	Garcia	Alicia	PO 001 , PO 123
Caballero	Rodríguez	Carmen	P 023
Caballero	N/a	Beatriz	CO 079
Cabello	Garcia	Inmaculada	CO 016, CO 042, PO 138
Cabrejas	Martínez	Laura	P 020
Cabrera	López	José Carlos	CO 031, PO 010, PO 109, P 003
Cáceres	Marzal	Cristina	PO 044, PO 134
Cai	-	Sean	PO 054
Calabia	Martínez	Jordi	PO 082
Calleja	Gero	Maria Lourdes	CO 038, CO 052, PO 135
Callejón	Póo	Laura	CO 024, PO 033, PO 035
Calvo	Aguilar	Mª José	CO 035
Calvo	Medina	Rocio	CO 001, PO 030
Camacho	Salas	Ana	CO 022, CO 040, CO 050, CO 072, PO 024, PO 025, PO 043, PO 063, PO 084, PO 094
Camino	León	Rafael	PO 112, P 023
Campistol	Plana	Jaume	CO 019, CO 037, PO 005, PO 011, PO 077, PO 149, P 028
Campo	Barasoain	Andrea	PO 014, PO 051 , PO 075
Cancho	Candela	Ramón	CO 017, PO 070, P 002,
Cano	Del Pozo	Mónica	P 002
Cánovas	Sánchez	Laura	CO 015, CO 029, CO 045
Cantarín	Extremera	Verónica	CO 004, CO 007, CO 008, CO 011, CO 020, CO 023, CO 038, CO 049, CO 051, CO 055, P 013
Caramadre	Caramadre	Annamaria	P 001
Carbajosa	Herrero	Teresa	PO 148
Carballo	Belloso	Juan José	PO 073
Cárcamo	Fonfría	Alba	CO 021
Carcavilla	Urqui	Atilano	PO 138
Cárdenas	Mera	Nancy	PO 072
Cardo	Jalon	Esther	CO 079, CO 080
Caro	Ospino	Josefina	PO 106
Carratalá	Marco	Francisco	CO 076, PO 002, PO 130
Casado	Rojó	Alfonso	P 010, P 022

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Casanova	Román	Manuel	PO 018
Casanova	Cuenca	Maria	PO 111
Casellas	Vidal	Dolors	CO 018, PO 001 , PO 017, PO 048, PO 082
Caserío	Carbonero	Sonia	CO 084
Castan	Campanera	Anna	CO 018, CO 036, PO 001 , PO 017, PO 082
Castañó	De La Mota	Cristina	CO 059, CO 071
Castellanos	Pérez	Elisabeth	PO 125
Castelló	Gasco	Javier	P 014
Castillo	Gómez	Beatriz	CO 059
Castillo	Álvarez	Federico	PO 015, PO 038
Castillo	Trimiño	Tamara	PO 154
Castro	Conde	José Ramón	CO 073
Castro	Gago	Manuel	CO 060, PO 080
Catalán	Bernardos	Benedicta	PO 129
Catali	-	Claudio	CO 005, PO 107
Cazorla	Calleja	María Rosario	CO 033, PO 128, PO 147
Centeno	Malfaz	Fernando	PO 070, P 002
Cervera	Corbacho	Juan	P 027
Chavez	Lopez	Evelyn Karina	CO 010, PO 064, PO 087, P 018
Chávez	Valarezo	Gladys	PO 072
Chofre	Escrihuela	Laura	CO 069
Cid	París	Esther	PO 008, PO 074
Cieza	Asenjo	Raquel	CO 048
Cladellas	Ponsa	Josep Maria	PO 125
Clemente	León	María	PO 003
Cobos	Carrascosa	Elena	PO 021
Coghill	N/a	David	CO 079
Colina	Lizuain	Sandra	PO 015, PO 038, P 011, P 012
Coll	Rosell	Maria José	CO 039
Collazo	Vallduriola	Iris	PO 085
Colombas	Mas	Benito	PO 105
Colomé	Roura	Roser	CO 024, PO 033, PO 035
Colomer	Oferil	Jaume	CO 061, PO 078
Comín	Cabrera	Cristina	PO 104
Comino	Martínez	María	CO 034
Conde	Guzon	Pablo Antonio	PO 046
Conejero	Casares	Juan Andrés	PO 014
Conejo	Moreno	David	CO 017, CO 049, CO 056, CO 071, CO 084, PO 060, PO 137

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Córdoba	Borrás	Esther	PO 105
Corella	Aznar	Elena Guadalupe	PO 045, PO 119
Correa	Delgado	Cayetana	PO 058
Correa	Vela	Marta	P-032
Cortés	Ledesma	Cristina	CO 072
Cortes-Saladelafont	.	Elisenda	CO 006
Costa	Coto	Daniel	PO 123
Costa	Orvay	Juan Antonio	PO 040
Covarrubias	Díaz	Luis	PO 040
Cózar	Olmo	Juan Alonso	CO 027, CO 028, PO 026, PO 056
Crespo	Eguilaz	Nerea	CO 085, PO 067
Cruz	Tapia	Lindsay	CO 010, PO 003, PO 064
Cruz	De Castro	Lindsay Alexandra	PO 087
Cuenca	León	Ester	CO 002, CO 068
Cuenca	Hernández	Raquel	CO 059
Cueto	González	Anna María	PO 151
Cueto	Calvo	Elisa	PO 022
Cuevas	Cervera	José Luis	CO 027, CO 028, PO 006, PO 026, PO 037, PO 039, PO 056, P 024
Cutillas	Ruiz	Raquel	CO 082
Dacruz	Alvarez	David	CO 060
Daghoun	Dorado	Elena	PO 090
Daisy	Zhuo	Ying	PO 054
Dalmau	Obrador	Josep	CO 009, CO 011
De Castro	De Castro	Pedro	CO 013, CO 083, PO 009, PO 036, PO 079, PO 120, P 015
De Diego	.	Victor	PO 041
De Dios	Javierre	Bárbara	PO 045, PO 047, PO 119
De Homdedeu	Cortés	Miquel	CO 002
De La Calle	Navarro	Estela	PO 029
De La Cruz	Moreno	Jesús	CO 015, CO 029, CO 034, CO 045, CO 066, PO 086, PO 127
De La Morena	Martínez	Rocío	PO 031, PO 088, P 017
De La Osa	Langreo	Alberto	PO 022
De Lama	Cid	María Rosa	PO 036
De Paz	Fernandez	Jose Antonio	PO 046
De Pedro	Olabarri	Jimena	PO 093
De Santos	Moreno	María Teresa	CO 075, CO 086, PO 131, PO 147
Del Castillo	Codes	María Dolores	CO 027, CO 028, PO 026
Del Toro	Riera	Mireia	CO 010, CO 044, P- 018
Delgadillo	Chilavert	Verónica	P-033

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Delgado	Diez	Belén	CO 057
Delgado	Álvarez	Ignacio	PO 151, P- 018
Delgado	Rioja	María Ángeles	PO 096, PO 097
Díaz	Díaz	Judith	CO 022, PO 063, PO 094
Díaz	Fernandez	Paula	PO 121, PO 139
Díaz	Montoya	Blanca Patricia	PO 104
Diez	Martín	Rosario	PO 085
Díez	Morrondo	Carolina	PO 080
Díez	Sebatían	Jesús	PO 013
Dinca	-	Luminita	PO 075
Dittmann	N/a	Ralf W	CO 079
Dolz	Zaera	Isabel	PO 081
Domingo	Jímenez	María Rosario	PO 090, PO 091, PO 098 , PO 099, PO 108
Dominguez	Carral	Jana	CO 059, CO 071
Dominguez	Garcia	Olga	PO 138
Domínguez	Hidalgo	Laura	PO 115
Domínguez	Echávarri	Pablo Daniel	CO 058, P 006
Duat	Rodríguez	Anna	CO 007 ,CO 023, CO 026, CO 052, CO 055, P 013, PO 114
Duran	Nuñez	Anna	PO 082
Eiris	Puñal	Jesus	CO 060, PO 126
Escajadillo	Vargas	Kelly	CO 012, CO 053, PO 150
Escobar-Delgado		Teresa	PO 076
Escolar	Escamilla	Eduardo	PO 042, PO 153
Escriva	Cholbi	Lourdes	CO 069
Espinos	Armero	Carmen	CO 064
Espuña	Capote	Núria	CO 018
Esteban	Puig	Laia	CO 087
Esteban	Cantó	Vanessa	PO 111
Estrada	.	Andrés	PO 122
Farfan	Orte	Tamara	PO 068, P- 011, P- 012
Farfán	Forte	Tamara	PO 038
Felipe	Rucián	Ana	CO 002, CO 010, PO 064, PO 087, PO 151, P 018
Fernandez	Alcantara	Manuel	PO 058
Fernández	Jaén	Alberto	PO 141, P 016
Fernández	Marmiesse	Ana	PO 142, PO 152
Fernández	Perrone	Ana Laura	PO 141, P 016
Fernández	Menéndez	Andrea	CO 012, PO 124, PO 150
Fernández	Lorite	Antonio	CO 027, PO 026

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Fernández	Jara	Javier	PO 036
Fernández	Ramos	Joaquín	PO 003, PO 112, P 023
Fernández	García	Miguel Ángel	CO 008, CO 030, CO 038, CO 043, CO 049, CO 052, CO 055, PO 028, PO 114, PO 142
Fernández	Martín	Mónica	P 025
Fernández	Barriuso	Mª Ines	PO 147
Fernández	García	Raquel	PO 122
Fernández	Menéndez	Andrea	P 010, P 022
Fernández De Valderrama	Rodríguez	Ana	PO 060
Fernando	Martinez	Ruth	PO 016, PO 020, CO 035, PO 045, PO 047, PO 062, PO 066, PO 119, P-031
Fernando	Mateo	Ruth	PO 007
Ferrer	Esteban	Cristina	PO 040
Ferrer	Aparicio	Silvia	CO 068, PO 087
Fiz	Pérez	Laura	CO 014, CO 032, CO 048, CO 057, CO 064, PO 013, P -019
Florido	Rodríguez	Alberto	PO 109
Flotats	Bastardes	Marina	PO 151
Fons	Estupiña	Carme	CO 006, CO 019, PO 152, P 026
Fournier	Del Castillo	Concepción	CO 043, PO 140, P 009
Frigola	Vila	Ester	PO 017
Frontela	Losa	Jorge	PO 082
Fuertes	Rodrigo	Cristina	CO 035, CO 078 , PO 007, PO 016, PO 020, PO 045, PO 047, PO 062, PO 066, PO 119, P-031
Fustero	De Miguel	David	PO 045
Gabaldón	Pastor	David	CO 056
Gaboli	-	Mirela	CO 062, PO 089
Galán	Gómez	Enrique	PO 134
Gallardo	García	Rocío	PO 092, P 007
Gallego	Delgado	Laura	PO 144, P 008
Gallego	Alcaide	María José	PO 097
Gamarra	Carrera	Esther	PO 129
Gamundi	Rodríguez	Mª José	PO 004
Gandía	Benetó	Ruben	PO 059
García	Ribes	Ainhoa	PO 029, P 021
García	Oguiza	Alberto	PO 015, PO 016, PO 038, PO 068, PO 106
García	Berrocal	Belen	PO 144
García	González	Maria Del Mar	CO 018, PO 001 , PO 017, PO 048, PO 123
García	Campos	Oscar	CO 016, CO 042, PO 138
García	Ron	Adrián	CO 075, CO 086, PO 092, PO 131, PO 138, P 007
García	Bermejo	Alba	PO 115
García	Carrasco	Alicia María	PO 051

Indice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
García	Rojas	Ángela	PO 122
García	Cazorla	Angels	P 026, P 028, P-033
García	Pérez	Asunción	P- 017, PO 031, PO 088
García	Avilés	Belen	CO 076
García	Asensio	Diana	P 025
García	Esparza	Elena	CO 026
García	Jiménez	Elena	CO 027, CO 028, PO 026, PO 056
García	Ron	Gema	CO 075
García	De Gurtubay	Iñaki	CO 005, PO 061
García	Ormaechea	Inés	CO 084, P 016
García	Jiménez	Inmaculada	CO 078 , P-031
García	Serra	Joan	PO 040
García	Peñas	Juan José	CO 005, CO 008, CO 026, CO 030, CO 047, CO 046, PO 028, PO 114, P 013
García	Iñiguez	Juan Pablo	CO 078 , P-031
García	Fernández	Laura	PO 038, PO 068, P 011, P 012
García	Ayerra	María	CO 005
García	Pérez	María Asunción	CO 004, P 001
García	Jiménez	María Concepción	PO 047
García	Romero	María Del Mar	CO 032, CO 063, CO 064, PO 083
García	García	María Eugenia	PO 076
García	Montero	María Rosa	CO 042
García	Fernández	Marta	CO 052
García	Navas	Patricia	P 012
García	Ruiz Espiga	Pedro José	CO 021
García	Leal	Roberto	PO 009
García	Cobos	Rocío	PO 141
García	Guixot	Sara	CO 048, CO 057, PO 083
García	Ron	Adrian	PO 053
García	Ribes	Ainhoa	PO 093
García	Sanchez	Veronica	P 027
García	Oguiza	Alberto	P 011, P 012
García	Peñas	Juan José	CO 051, P 009
García	Silva	María Teresa	CO 040, CO 050
García	Franco	Susana	CO 087
García-Alix	Perez	Alfredo	PO 041
García-Carzola	.	Angels	CO 006
Gargallo	Tatay	Pablo	CO 065, PO 027, P 005, P 014
Garrido	Barbero	Maria	PO 137

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Garriga	Ferrer-Bergua	Lucia	CO 072
Gárriz	Luis	Maite	PO 067, PO 069, P 006
Garrote	Adrados	José Antonio	PO 070
Garzon	Guiteria	Maria Teresa	PO 144
Gascón	Jiménez	Francisco Javier	P-023
Gembero	Esarte	Eva	PO 101, PO 117
Gerotina	Mora	Edgar	PO 078, PO 152, P-033
Gil	Agudo	Angel	PO 138
Gil	Villanueva	Nuria	CO 013
Ginés	Ara	Carlos	PO 052, PO 113, PO 132, PO 133
Gomez	Lado	Carmen	CO 060
Gomez	Vicente	Lidia	P 016
Gomez	Garcia De La Banda	Marta	CO 010, PO 064, PO 087
Gómez	Andrés	David	CO 048, CO 057, PO 083
Gómez	Gosálvez	Francisco	PO 049
Gómez	Carrasco	José Ángel	PO 065, PO 071, PO 143, PO 145, P- 030
Gómez	Diaz	Luna	PO 060
Gómez	García-De La Banda	Marta	P 018
Gomis	Perez	Carolina	CO 002
Gonzalez	Ramirez	Amanda Rocío	PO 058
Gonzalez	Marquez	Javier	CO 033
Gonzalez	Tomé	Maria Isabel	CO 072
Gonzalez	.	Maria Julieta	PO 077
Gonzalez	Alavarez	Veronica	PO 154
González	Jimeno	Alicia	PO 115
González	Meneses	Antonio	PO 122
González	Giráldez	Beatriz	CO 004, PO 073
González	Callado	Lucía	P 005, P 014, PO 027
González	Gutiérrez-Solana	Luis	CO 008, CO 030, CO 038, CO 039, CO 043, CO 049, PO 135, PO 140, PO 142, P 013,
González	Enseñat	Maria Antonia	CO 037, P-033
González	Santiago	Pilar	PO 065, PO 071, PO 143, PO 145, P 030
González	Villén	Raquel	CO 015, CO 034, CO 045, PO 127
González	Pastor	Sara	PO 103
González	Campo	Candelaria	CO 073
González	Villén	Raquel	CO 029, CO 066, PO 086
González	Álvarez	Verónica	CO 003, PO 149
Gonzalez Barrios		Desire	CO 073
Gonzalo	Martinez	Juan Francisco	PO 094

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Gorria	Redondo	Nerea	CO 049, CO 056, PO 060, PO 137
Gort	Mas	Laura	CO 039, P-033
Gracia	Millan	Ana	PO 100
Grande	Tejada	Ana María	PO 044
Grande	Herrero	Luis	PO 153
Granizo	Martínez	Juan Jose	CO 003
Gratacos	Vinyola	Margarida	CO 068, PO 087
Graus	Ribas	Francesc	CO 011
Grimalt	Calatayud	Maria Antonia	PO 105
Grossocordone	Casado	Concepción	PO 053
Grupo Español Hemiplejia Alternante De La Infancia			CO 019
Guaba	Camilo	Milagros	PO 100
Guarch	Ibañez	Borja	PO 001
Guardia	Nieto	Leonor	PO 022
Guarino	Narváez	Jessica	PO 021
Guarro	Riba	Marta	CO 080
Guerra	Schultz	Elena	PO 042, PO 153
Guerrero	Moreno	Noelia	PO 096, PO 097
Guerrero	López	Rosa	CO 004
Gutierrez	Carrera	Juan Manuel	PO 129
Gutierrez	Crus	Nuria	CO 033, PO 128
Gutierrez	Medina	Paloma	PO 042
Gutiérrez	Moro	Carmen	PO 018, PO 021
Gutiérrez	Martín	Diana	PO 145
Gutiérrez	Aguilar	Gema	CO 067, PO 006, PO 037, PO 039, P 024
Gutiérrez	Solana	Luis	CO 003
Gutiérrez	Valderas	Cristina	PO 103
Guzman	Laura	Katty Pamela	CO 069
Harpin	N/a	Valerie	PO 055
Hedrera	Fernández	Antonio	CO 017, PO 070
Hernández	Martín	Ángela	P 009
Hernández	Fabian	Aranzazu	CO 017, CO 070, PO 144, PO 148, P 008
Hernández	De La Rosa	Daniel	CO 031, PO 109
Hernández	Frutos	Esther	PO 137
Hernández	Otero	Isabel	CO 080
Hernández	Martínez	Montserrat	PO 023
Hernández	Muela	Sara	PO 022
Hernández	Fabián	Aránzazu	PO 148

Índice de Autores SENEPE 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Herrera	Lopez	Maria	CO 016, CO 042, PO 138
Hervas		Amaia	PO 055
Hinojosa	Mena-Barnal	Jose	CO 022
Hornos	Velazquez	Celia	PO 085
Hortelano	López	Miryam	CO 084
Hortigüela	Saeta	María Montesclaros	CO 007, CO 020, CO 023, CO 038, CO 049, CO 052, CO 055, CO 056, CO 084, PO 060, PO 137, PO 142, P 009
Huertas	Sánchez	Ana María	PO 049
Huertes	Diaz	Beatriz	PO 153
Huete	Hernani	Begoña	PO 053
Huss	N/a	Michael	PO 054, PO 055
Ibañez	Micó	Salvador	PO 090, PO 091, PO 098
Ibáñez	Bordas	Rosa Maria	CO 080
Iglesias	Escalera	Gema	CO 033, PO 128
Illán	Ramos	Marta	CO 075, CO 086, PO 131
Iñigo	Martin	Gema	PO 138
Irimia	Sieira	Pablo	CO 058
Irun		Pilar Irun	P-033
Iruretagoyena	Toca	Beatriz	PO 106
Isidoro	Garcia	Maria	PO 144
Itzep	Perez	Debora Coritza	PO 077
Izquierdo	López	Luis	PO 088, P 017
Izquierdo	Álvarez	Silvia	CO 035, PO 062
Jadraque	Rodríguez	Rocío	PO 049, PO 100
Jarrín	Sánchez	Sandra	PO 072
Jimenez	Gonzalez	Aquilina	PO 140
Jiménez	De Domingo	Ana	CO 013, CO 083, PO 009, PO 079, PO 120, P 015
Jiménez	Marina	Lorena	PO 065, PO 071, PO 143, PO 145, P 030
Jiménez	Echevarría	Saioa	CO 008, CO 020, CO 038, CO 046, CO 047, CO 049, CO 055, PO 028, PO 114, PO 135, P 009, P 013
Joseph		Alain	PO 054
Juega	Mariño	Jesús	PO 015, PO 038
Julve	Chover	Natalia	P 029, PO 057
Juste	Ruiz	Mercedes	CO 076, PO 130
Justo	Ranera	Abel	PO 061
Kanaan	Leis	Sara	PO 121, PO 139
Koper	Neumann	Marloes	CO 087
Lafuente	Hidalgo	Miguel	PO154, P 025
Lainez	Samper	Elena	PO 064
Laliena	Aznar	Sara	PO 119

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Lambruschini	.	Nilo	PO 077
Laña	Ruiz	Borja	PO 069, P 006
Lapeña	Lopez De Armentia	Santiago	PO 046
Lapeña	Maján	Sara	PO 088, PO 031, P 017
Lara	Herguedas	Julian	CO 033, PO 128
Lara	Orejas	Emma	PO 053
Larrea	Peña	Jose Angel	P 025
Lastra	Rodríguez	Juan	CO 014, CO 032, CO 048, CO 057, CO 064
Laynez	Rubio	Carolina	PO 058
Ledo	García	Ana	P 029
Leon	Asensio	Antonia	CO 028, PO 056
Ley	Martos	Miriam	PO 018
Lizaranzu	Olarte	Edén	PO 106
Lojo	Pons	Patricia	CO 018
Lopez	Pajaro	Luis Fernando	CO 033, PO 128
López	Lafuente	Amparo	CO 035, PO 007, PO 016, PO 020, PO 045, PO 047, PO 062, PO 066, PO 081, PO 119
López	Sala	Anna	CO 024, PO 033, PO 035
López	Martínez	Carolina	PO 052, PO 113, PO 132, PO 133
López	Laso	Eduardo	CO 011, PO 112, P 023
López	Medina	Eva María	CO 065, PO 027, P 005, P 014
López	Sobrino	Gloria	PO 019
López	Pisón	Javier	CO 035, CO 078 ,PO 007, PO 016, PO 020, PO 045, PO 047 ,PO 062, PO 066, PO 081, PO 119, P-031
López	Marín	Laura	CO 038, CO 039, CO 043, PO 135, PO 140, PO 142, P 013
López	García	María	CO 011
López	González	Mercedes	CO 062, PO 122
López	Pino	Miguel Ángel	CO 043
López	Andrés	Nerea	PO 019, PO 074
López	Gómez	Paola	PO 063, PO 024
López	López	Rosario	PO 013
Lopez	Lobato	Mercedes	P-032
López	Sobrino	Gloria	CO 063
Lorenzo	Sanz	Gustavo	CO 012, CO 053, PO 074, PO 124, PO 150, P 010, P 022
Lorenzo	Ruiz	María	CO 008, CO 020, CO 038, CO 043, CO 049, CO 051, CO 052, PO 031, PO 088, PO 142, P 017
Lorite	Reggiori	Mikael	PO 105
Losada	Pajares	Alba	PO 008, PO 019, PO 074
Losada	Del Pozo	Rebeca	CO 004, CO 021, CO 071, CO 082, PO 073, P 004, P 020
Lozano	Pérez	Rosa	CO 037 ,P-033
Lucas	Sendra	Raquel	CO 069

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Lucea	Martínez	Leyre	CO 005, PO 101, PO 117, P 025
M.	Bermejo	Antonio	CO 048, CO 057
Macaya	Ruiz	Alfons	CO 002 ,CO 010, CO 044, CO 068, PO 003, PO 064, PO 087, PO 151, P 018
Madrid	Pinilla	Ana	PO 115
Madrid	Rodríguez	Aurora	CO 001 , PO 030
Madrugá	Garrido	Marcos	CO 003, CO 062, PO 089, PO 122, P-032
Madurga	Revilla	Paula	CO 078 , P-031
Maisterra	Santos	Olga	PO 015
Málaga	Diéguez	Ignacio	CO 003 ,CO 009, CO 011, CO 077
Maldonado	Ruiz	Esther	CO 017
Malo		Covadonga	CO 002
Manterola	Burgaleta	Ana	CO 054
Maqueda	Castellote	Elena	PO 011, PO 041
Maraña	Pérez	Ana Isabel	PO 022
Marcé	Grau	Anna	CO 002
Marcos	Martín	Helena	P 002
Marfil	Godoy	Laura	CO 025, CO 074, PO 034, PO 102
Marín	Serrano	Esperanza	CO 033, PO 128
Marín	Mendez	Juan	CO 081
Marín	Ferrer	Milagros	CO 022
Marín	Cassinello	Ana	PO 014
Marivi	Alvarez	Pedro	PO 068
Marquez	Luque	Antonia	PO 014
Márquez	Romero	Corina	CO 012
Marquínez	Reina	Cristhian Daniel	PO 134
Martí	Carrera	Itxaso	PO 154, P 025
Martí	Andres	Gloria	PO 015
Martí	Seves	Ramón	PO 089
Martín	Hernandez	Elena	CO 040, CO 050
Martín	Casanueva	Miguel Ángel	CO 038, PO 142
Martín	Rodríguez	Álvaro	PO 122
Martín	Araguz	Antonio	PO 032
Martín	Bahamontes	Cristina	PO 148
Martín	Fernández-Mayoralas	Daniel	PO 141, P 016
Martín	Del Valle	Fernando	CO 071 ,PO 104, PO 118
Martín	Gómez	Francisco José	PO 008, PO 019, PO 074
Martín	García	Hugo	PO 092
Martín	García	José Antonio	CO 036
Martín	Del Viejo	María	CO 005, CO 046, CO 047, P 013

Indice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Martín	Hernández	María	PO 129
Martín	Moya	Rocío	CO 029
Martín	Prado	Silvia	CO 007, CO 008, CO 023
Martínez	De Aragon	Ana	CO 040, PO 094
Martínez	Menendez	Beatriz	PO 042, PO 153
Martínez	Salcedo	Eduardo	PO 090, PO 091, PO 098
Martínez	Sáez	Elena	CO 068
Martínez	Azorin	Francisco	CO 060
Martínez	Castellano	Francisco	PO 111, P 005
Martínez	Sarries	Francisco Javier	PO 042, PO 153
Martínez	Anton	Jacinto	CO 001 , PO 030
Martínez	Gonzalez	Maria Jesus	PO 029, PO 093, P 021
Martínez	Fernandez	Mª Luisa	PO 123
Martínez	Antón	Amalia	P 020
Martínez	De Aragón Calvo	Ana	CO 050, PO 024, PO 025
Martínez	Bermejo	Antonio	CO 014, CO 032, CO 064, P 019, PO 013
Martínez	Ferrández	Carmen	PO 091, PO 099, PO 108
Martínez	Cayuelas	Elena	PO 090
Martínez	Redondo	Inés	PO 081
Martínez	Albaladejo	Inmaculada	CO 007, CO 023, CO 026, CO 039, PO 028, PO 114
Martínez	De Zabarte	Jose Miguel	PO 007, PO 081
Martínez	San Millan	Juan	CO 012, PO 150
Martínez	Padilla	M.carmen	CO 015, CO 034, CO 045, PO 127
Martínez	González	Marta	CO 004, CO 021, CO 082, PO 073, P 004, P 020
Martínez	Rebollo	Mercedes	PO 086
Martínez	Granero	Miguel Ángel	CO 003, PO 031, PO 088, P 017
Martínez	Biarge	Miriam	CO 084
Martínez	Pérez	Salvador	PO 002
Martínez	Díaz	Sara	CO 056
Martínez	Álvarez	Sergio	PO 135
Martínez	Bermejo	Antonio	CO 063 , PO 083
Martínez	Ferrández	Carmen	PO 090, PO 098
Martínez	Salcedo	Eduardo	PO 099, PO 108
Martínez	García	María Josefa	PO 098
Martínez-Pardo	.	Mercedes	PO 124 ,P 010, P 022
Martin-Mora	Bermudez	Paula	P 027
Martín-Tamayo	Blázquez	Maria Del Pilar	CO 067, PO 006, PO 037, PO 039, PO 037, P 024
Martorell	Sampol	Loreto	PO 149

Indice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Masjuan	Vallejo	Jaime	CO 012
Mata	Zubillaga	Daniel	PO 046
Mateo	Martínez	Gonzalo Alberto	PO 008, PO 019, PO 074
Mateos	Segura	Carmen	CO 082
Mateos	Marcos	Valentín	PO 076
Maycas	Cepeda	Teresa	PO 141
Mayol	Canals	Lluís	CO 018, PO 001, PO 017, PO 082
Mazagatos	Angulo	Diana	PO 031, PO 088, P 017
Medina	Martínez	Inmaculada	CO 027, CO 028, PO 026, PO 056
Medina	Castillo	Irene	PO 072
Melcón	Crespo	Cristina	PO 116
Melero	Llorente	Javier	CO 043
Melero	González	Alejandra	PO 129
Melguizo	Morales	M.carmen	CO 015
Melón	Pardo	Marta	CO 062, PO 122
Mendizabal	Díez	Mikel	CO 054
Menéndez	Mand	Cynthia	CO 072
Menor	Serrano	Francisco	PO 027, PO 012
Micol	Martínez	Olga	PO 091
Miramar	Gallart	Mª Dolores	CO 035, PO 062
Miranda	Gorozarri	Carlos	PO 135
Miranda	Herrero	Mª Concepción	CO 013, CO 083, PO 009, PO 079, PO 120, P 015
Miravet	Fuster	Elena	PO 105
Molero	.	Marta	CO 006
Molina	Garicano	Javier	CO 054
Molina	Gutiérrez	Miguel Ángel	PO 013
Monge	Galindo	Lorena	CO 078 , PO 007, PO 016, PO 020, PO 047, PO 062, PO 066, PO 081, P-031
Monleó	Neila	Laura	PO 125
Montaner	Ramón	Alicia	PO 016
Montero		Raquel	P-033
Montes	Arjona	Ana María	CO 021
Montiel	Crespo	Rocío	PO 018, PO 021
Montoliu	Peco	Celia	CO 082
Montoya	Bordón	Julia	P 004, P 020
Montoya	Villarroya	Julio	PO 089, PO 119
Mora	Ramirez	Maria Dolores	CO 001 , PO 030
Morales	Monforte	Cristina	CO 087
Morales	Sánchez	Martín	PO 004

Indice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Moreno	Vinues	Beatriz	CO 075, P 020
Moreno	Calero	Clara	PO 105
Moreno	Marin	Eduardo	PO 014
Moreno	Medinilla	Esther	CO 001
Moreno	López	Mauricio	PO 032
Moreno	Acero	Noelia	CO 071
Moreno	Medinilla	Esther	PO 030
Moreno	Galera	María Del Mar	CO 053
Moreno	Fernández	Pedro	P 016
Morera	Inglés	Mireia	CO 080
Mosquera	Gorostidi	Arantxa	CO 005, CO 054, PO 061, PO 101, PO 107, PO 117
Muchart	Lopez	Jordi	PO 011, PO 041
Mulas	Delgado	Fernando	PO 059
Mumany	Español	Marta	PO 004
Munell	Casadesús	Francina	CO 044, CO 068, PO 003, PO 087, PO 091, PO 151
Munguira	Aguado	Pilar	CO 028, PO 056
Muñoz	Serrano	Ana	PO 115
Muñoz	Cabello	Bearriz	P-032
Muñoz	García	Manuel	PO 127
Muñoz	Cabeza	María	CO 067, PO 006, PO 037, PO 039, P 024
Muñoz	Casado	Maria Jesús	CO 022
Muñoz	Percy	Mery Agustina	PO 032
Muñoz	Jareño	Nuria	CO 059, PO 141
Muñoz	Codoceo	Rosana	CO 030
Murga	Herrera	Vega	CO 070
Murillo	Sanjuan	Laura	CO 035, PO 045, PO 047
Mut	Buigues	Josep	CO 069
Nabera	Mardaras	Izaskun	CO 054, PO 101, PO 107
Nadal	Sabaté	Aida	CO 087
Nafria	Prada	Carmen Victoria	PO 008, PO 019, PO 074
Nagy	N/a	Peter	CO 079
Narbona	García	Juan	CO 058 ,CO 085, P 006
Nascimento	Osorio	Andrés	CO 061, PO 078, PO 089
Natera	De Benito	Daniel	PO 136, PO 147, PO 152
Navarro	Vilarrubi	Sergi	PO 149
Navarro	Abia	Virginia	PO 150
Navedo	De Las Heras	Ana	CO 085
Naz	Villalba	María Elena	PO 031

Indice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Nevado	Blanco	Julian	CO 003
Nevot	Casas	Núria	P 026
Nevot	Flor	Ana	PO 050
Newcorn	N/a	Jeffrey H	PO 055
Nuñez	Enamorado	Noemí	CO 022, CO 040, CO 050, CO 072, PO 024, PO 025, PO 043, PO 063, PO 084, PO 094
O`callaghan	.	Mar	CO 006
O'callahan	Gordo	Maria Del Mar	PO 152, P-033
Oikonomopoulou	-	Niki	P 015, PO 009
Olabarrieta	Hoyos	Naiara	PO 029, PO 093, P 021
Olivé	Cirera	Gemma	P 026
Olloqui	Escalona	Arantzazu	PO 106
Olmedo	Sanlaureano	Santos	P 027
Ordoñez	González	Critisina	P 020 , P 004
Orduna	Martínez	Javier	PO 045
Orellana	Alonso	Carmen	P 029
Ortega	Moreno	Laura	CO 004
Ortez	González	Carlos Ignacio	CO 061, PO 078
Ortiz	Tardío	Joaquín	CO 067, PO 006, PO 037, PO 039, P 024
Ortiz	Sánchez	Pedro	PO 059
Ortiz	Madinaveitia	Saturnino	CO 017, PO 121, PO 139
Osiniri	Kippes	Ines	PO 001 , PO 123
Palacio	Navarro	Andrea	CO 024 ,PO 033, PO 035
Pantoja	Martínez	Jorge	PO 050
Paredes	Carmona	Fernando	CO 025, CO 074, PO 034, PO 095, PO 102
Parejo	Diaz	Patricia	PO 060
Parrilla	Muñoz	Rafael	CO 015, CO 029, CO 034, CO 045, CO 066, PO 086, PO 127
Pascua	Santamaría	Ana Elena	PO 049
Pascual	Bartolomé	Eva	PO 008, PO 074
Pascual	Pascual	Samuel Ignacio	CO 013, CO 032, CO 063 , CO 064, CO 083, PO 083
Pastor	Ferrándiz	Lorena	PO 130
Pazmiño	Arroba	Jimmy	PO 072
Pedreira	Mazarro	Antonio	CO 053
Peinado	Adiego	Carmen	PO 106
Pelaez	Cantero	Maria Jose	PO 030
Peña	Busto	Ana	PO 121
Peña	Segura	José Luis	CO 035, CO 078 , PO 007, PO 016, PO 020, PO 045, PO 047, PO 062, PO 066, PO 081, PO 119
Peña	Busto	Ana	PO 139
Peralta	Rufas	Esther María	PO 020

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Pereiro	Fernández	Sara	CO 037, PO 005, PO 116, P 028
Perez	Serra	Alexandra	PO 048
Perez	Dueñas	Belén	PO 041
Perez	Sebastián	Isabel	CO 007, CO 023, CO 030, CO 039, CO 046, CO 047, P 009, PO 114, PO 135
Perez	Roldan	Jose Maria	PO 093
Pérez	Villena	Ana	CO 071
Pérez	Álvarez	Federico	PO 017, P 018
Pérez	De Nanclares	Guiomar	P 011
Pérez		Isabel	PO 028
Pérez	Bascarán	Josune	P 021, PO 093
Pérez	Gay	Laura	PO 080, PO 126
Pérez	Rodríguez	María	PO 137
Pérez	Jiménez	María Ángeles	CO 052
Pérez	García	María José	CO 068
Pérez	Pacín	Roberto	PO 080
Perez	Alvarez	Frederic	PO 048
Pérez	Poyato	María	CO 003
Pérez	Pacín	Roberto	PO 126
Pérez-Moneo	Agapito	María Ángeles	PO 013
Pian	Arias	Hector	PO 150
Pías	Peleteiro	Leticia	CO 019, PO 152
Pilar	Gutiérrez	Elena	CO 084
Pinecki	Socias	Sophia	CO 080
Pineda	Marfà	Mercè	PO 152
Pinillos	Pisón	Raquel	CO 078 , P-031
Pinillos	Pison	Sergio	PO 041
Pintado	Sanjuán	Elisabeth	PO 051
Pintado	Muñoz	Mónica	PO 065, PO 071, PO 143, PO 145, P- 030
Pintos	Martinez	Elena	CO 060
Pintos	Morell	Guillem	PO 125
Pitarch	Castellano	Inmaculada	CO 065, PO 012, PO 027, PO 057, P 014
Plana	Fernández	Mariano	PO 034
Poch	Olive	Maria Luisa	PO 015, PO 038, PO 068, P 011, P 012
Pociello	Almiñana	Neus	CO 025
Polo	Arrondo	Ana	P 015
Pons	Rodríguez	Montserrat	CO 071, PO 105
Poo	Arguelles	Mª Del Pilar	CO 061 ,CO 024 ,PO 011, PO 033, PO 035, PO 041
Portal	Gil	Elia	P 011

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Portero	Vázquez	Amparo	PO 126
Prada	Martinez	Fredy	PO 011
Prados	Álvarez	María	CO 004
Prat	Bertomeu	Joan	CO 037
Prieto	Oreja	Luis	PO 052 , PO 113, PO 132, PO 133
Procházková	X	Michaela	CO 007, CO 039, CO 023, CO 026, CO 046, CO 047, PO 028, PO 114
Puche	Mira	Alberto	PO 090, PO 091, PO 098, PO 099, PO 108
Puente	Ubierna	Laura	CO 056, PO 060, PO 137
Pujol	Sabaté	Montserrat	PO 102
Quesada	Trujillo	Gloria María	PO 006
Quijada	Fraile	Pilar	CO 040, CO 050
Ramírez	Martinez	Noelia	PO 110
Ramos	*	Federico	CO 037, PO 005, P 028
Ramos	Sánchez	Inmaculada	PO 014, PO 051, PO 075
Ramos	Lizana	Julio	CO 041, PO 146
Ramos	Arroyo	María Antonia	PO 117
Raspall	Chaure	Miquel	CO 002, CO 044, PO 064
Rebollo	Polo	Mónica	PO 011
Recio	Linares	Aranzazu	CO 016, CO 042, PO 138
Redondo	Torres	Susana	PO 004
Regatero	Luna	Marina	CO 075, CO 086, PO 131
Rego	Sousa	Paulo	PO 011
Reguera	Garcia	María Mercedes	PO 046
Regueras	Santos	Laura	PO 046
Rekarte	García	Saray	CO 009, CO 020, CO 030, CO 043, CO 049, CO 052, PO 135, PO 142
Repeto	Rodríguez	Adela	CO 059
Restán	Cediel	Teresa	PO 071
Retamosa	Rodríguez	María	PO 065, PO 071, PO 104, PO 118, PO 143, PO 145, P -030
Revilla	Orias	Daniela	PO 140
Reyes	Martín	Alejandro	PO 065, PO 071, PO 143, PO 145, P- 030
Reyes	Millán	Beatriz	CO 073
Ribo	Jacobi	Marc	PO 015
Ricci		Elvira	P 001
Riera	Perez	Elena	PO 123
Rius	Peris	Juan Manuel	PO 022
Rivas	Infante	Eloy	PO 089
Rivas	Arribas	Lucía	PO 116
Rivas	Paterna	María Ángeles	PO 013

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Rivero	Martín	Mª Jose	PO 147
Robertson	N/a	Brigitte	PO 055
Robles	Vizcaino	Concepción	PO 058
Robles	Bermejo	Fernando	PO 140
Roca	Rodríguez	Patricia	PO 059
Rocío	Martín	Esmeralda	PO 076
Rodrigo	Moreno	María	CO 004, CO 021, CO 082, PO 073, P- 004, P- 020,
Rodríguez	Sacristan	Andres	PO 014
Rodríguez	Fernandez	Luis Miguel	PO 046
Rodríguez	Lucenilla	Marisa	CO 041
Rodríguez	Valle	Ana	CO 035, PO 062
Rodríguez	Fernández	Cristina	CO 017, CO 071, PO 140
Rodríguez	Díaz	Iris	P 026
Rodríguez	Alonso	Marina	CO 056
Rodríguez	Díaz	Rocío	PO 136, PO 147
Rodríguez	Fernandez	Cristina	PO 046
Rodríguez	Lucenilla	Marisa	PO 146
Rodríguez	Catalán	Jesús	P 020
Rodríguez-Palmero	Seuma	Agustí	PO 103, PO 125
Rodríguez-Sacristán	Cascajo	Andrés	PO 051, PO 075
Roig	Fort	Núria	PO 001 , PO 123
Roig	Bosch	Sílvia	CO 018
Rojas	Recio	Bárbara	PO 134
Roldán	Aparicio	Susana	CO 036
Roman	Riechmann	Enriqueta	CO 033, PO 128
Romeo	Lázaro	Elvira	PO 020
Romero	Blanco	Isabel	P 001
Romero	Coronado	Juan	PO 036
Romero	Duque	Penélope	CO 068
Romero	Gil	Ruth	PO 121, PO 139
Romero	Novo	Inmaculada	PO 004
Roncero	Sánchez-Cano	Inés	CO 009
Roselló	Piera	Mónica	P 029
Rosenova	Ivanova	Rumyana	CO 065, PO 012, PO 027, P 005, P 014
Rosich	Del Cacho	Blanca	PO 013
Rossich	Verdes	Romy	CO 010
Ruano	Dominguez	David	CO 055
Rúbies	Olives	Júlia	CO 025, CO 074, PO 034, PO 095, PO 102

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Rubio	Gordon	Laura	P 019, PO 013
Rubio	Jiménez	María Eliana	PO 008, PO 019
Ruiz	Molina	Antonio Manuel	CO 036
Ruiz	Garrido	Beatriz	CO 066
Ruiz	Herrero	Jana	CO 051
Ruiz	Ruiz	Justo	PO 136
Ruiz	Antorán	María Belén	CO 033, PO 128
Ruiz	Martín	Yolanda	PO 009
Ruiz	Miralles	Rosa	PO 130
Ruiz	Ayúcar De La Vega	Irene	CO 017
Ruiz De Zárate	Sanz	Blanca	CO 067, PO 006, PO 037, P 024
Ruiz -Falcó	Rojas	Maria Luz	CO 003, CO 007, CO 008, CO 020, CO 023, CO 051, CO 052, CO 084, P 013
Ruiz-Ayúcar	De La Vega	Irene	CO 070, PO 144, PO 148, P 008
S.moreno		Paula	PO 089
Sagaseta De Ilúrdoz	Uranga	María	CO 054
Saiz	Sepúlveda	Miguel Ángel	PO 104
Salas	Salguero	Francisco Javier	PO 039
Salmon	Rodríguez	Amaia	PO 029
Salvador	Hernández	Héctor	CO 037
Salvador	Cañibano	María	CO 073
Salvatierra	Cuenca	Mª Teresa	PO 058
Samper	Villagrasa	Pilar	CO 078 , P-031
Sanchez	Buenavida	Amelia	PO 040
Sanchez	Garcia	Sara	CO 016, CO 042, PO 138
Sánchez	Martín	Ana	CO 062
Sánchez	Puentes	Juana María	PO 038, PO 068, P 011, P 012
Sánchez	López	María	P 021
Sánchez	Fernández	Mario	PO 082
Sánchez	Marco	Silvia Beatriz	PO 081
Sánchez	González	Victor	PO 022
Sanchez	Garré	Mª Consuelo	PO 004
Sánchez	Bueno	Isabel	PO 017, PO 082
Sánchez-Carpintero	Abad	Rocío	CO 085, PO 067, PO 069, PO 101
Sánchez-Montáñez	García-Carpintero	Angel	CO 068, PO 151, P 018
Sancho	Gracia	Elena	CO 078 , P-031
Sancho	Rodríguez	María Luisa	PO 007, PO 020
Sanmartí	.	Francesc	CO 006
Sanmartín	Sanchez	Victor	PO 085

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Sans	Fitó	Anna	CO 024, PO 033, PO 035
Santana	Santana	A.	P 003
Santana	Artiles	A.	P 003
Santana	Artiles	Alexandre	CO 031, PO 010, PO 109
Santana	Rodríguez	Alfredo	CO 031, PO 010
Santana	García	Alfredo	PO 109
Santiago	Gutierrez	Carmen	PO 086
Santos	Borbujo	Jose	CO 070, PO 144, PO 148, P 008
Santos	De Vega	Sagrario	PO 004
Santoveña	González	Luis	CO 009
Sanz	Palau	Marta	CO 024, PO 033, PO 035
Sardina	González	Mª Dolores	PO 044, PO 134
Sariego	Jamardo	Andrea	CO 061, PO 078, P- 026
Sarquella	Brugada	Georgia	CO 019
Sasot	Llevadot	Jordi	CO 080
Sebastián	García	Irma	CO 031, PO 010, PO 109, P -003
Sebastián	Pérez	Isabel	CO 026
Segura	Sánchez	Sheila	PO 049
Selles	Galiana	Francisca	PO 100
Seró	Ballesteros	Laia	PO 015
Serra	Arenas	Eduard	PO 125
Serra	Sala	Mireia	PO 048
Serrano	Viñuales	Itziar	PO 007, PO 020
Serrano	Madrid	Maria Luisa	PO 121, PO 139
Serratosa	Fernández	José María	CO 004 ,PO 073
Sierra	Córcoles	Concepción	CO 015, CO 029, CO 034, CO 066, PO 086, PO 127
Sierra	Corcoles	Concha	CO 045
Sierra	Rodríguez	José	PO 096, PO 097
Sigatullina	.	María	CO 006
Sikirica	-	Vanja	PO 054, PO 055
Simo	Segovia	Sonia	PO 036
Simón	De Las Heras	Rogelio	CO 003, CO 022, CO 040, CO 050, CO 072, PO 024, PO 025, PO 043, PO 063, PO 084, PO 094
Sirvent	Cerdá	Sara	PO 028
Sisteré	Manonelles	Miquel	CO 080
Smeyers	Durá	Patricia	CO 065 ,PO 027
Solé	Mir	Eduard	CO 025, CO 074, PO 034, PO 095, PO 102
Solé	Amat	Laia	CO 018
Solís	Muñiz	Inés	CO 043

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Sorribes	I Estorch	Jordi	PO 020
Soto	Insuga	Víctor	CO 004, CO 021, CO 071, CO 082, PO 073, P 004, P 020
Soutullo	Esperón	Cesar	CO 081
Stanescu	.	Sinziana	PO 124, P 010
Suazo	Carrillo	Guillermo	PO 053
Suero	Toledano	Patricia	PO 023
Taboas	Pereira	Andrea	PO 136, PO 147
Tapia	Moreno	Rocío	PO 150
Téllez	De Meneses	Montse	PO 057, P 029
Téllez De Meneses	Lorenzo	Montserrat	CO 065, PO 012, PO 027, P 005, P 014
Terrero	Carpio	Rodrigo	PO 042, PO 153
Tesouro	Rodríguez	Laura	PO 013
Timoneda	Gallart	Carme	PO 048
Tirado	Requena	Pilar	CO 014 ,CO 032, CO 063, CO 064, PO 083, P 019
Toldos	Gonzalez	Oscar	PO 084
Toledo	Bravo De Laguna	Laura	CO 031, PO 010, PO 109, P 003
Toledo	Morales	Víctor Hugo	PO 032
Tomás	Vila	Miguel	CO 065, PO 111, PO 012, PO 027, P 005, P 014,
Tormos	Muñoz	María Angeles	CO 010, PO 064, PO 087, P 018
Torrecillas	Cañas	Javier	PO 022
Torrelo	Fernández	Antonio	PO 114, P 009, P 013
Torres	Torres	Carmen	PO 115
Torres	Mariño	Christian	CO 056
Torres	Torres	Maria Del Carmen	PO 110
Torres	García	Mª Begoña	CO 065, PO 012, PO 027, P 005, P 014
Torres	Peral	Ricardo	PO 148
Tostado	Encabo	Aida	PO 123
Trujillo	Fagundo	Alberto	PO 082
Tuñón	Álvarez	Teresa	CO 054
Turón	Viñas	Eulàlia	CO 011
Turón	Viñas	Marc	CO 024, PO 033, PO 035
Turpin	Bottaro	Maite	PO 103
Ulate	Campos	Adriana	P 026
Urda	Cardona	Antonio	PO 030
Uritaga	Valle	Sarai	PO 153
Urrestarazu	Bolumburu	Elena	PO 069
Urriza	Yeregui	Lorea	CO 054
Urtiaga	Valle	Sarai	PO 042

Índice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Valencia	Ramos	Juan	PO 060
Valero	Menchen	Patricia	CO 040, CO 050, PO 024, PO 025, PO 084, PO 094
Valiente	*	Sara	CO 033
Vallmanya	Cucurull	Teresa	PO 102
Vaquero	Garrido	María	PO 068
Vargas	Salazar	Lydia	CO 087
Vazquez	Huarte-Mendicoa	Carlos	PO 109
Vázquez	Méndez	Élida	P 018, PO 151
Vázquez	López	María	CO 013, CO 083, PO 009, PO 079, PO 080, PO 120, PO 126, P 015
Vázquez	Ronco	Miguelangel	P 021
Vázquez	Ruiz	Montserrat	PO 001 , PO 123
Vázquez	Martin	Selma	PO 129
Vega	Del Val	Cristina	CO 084
Velázquez	Fragua	Ramón	CO 014, CO 032, CO 063, CO 064, PO 083, P 019
Velázquez	Cerdà	Marta	PO 004
Vélez	Galarraga	María Del Rosario	PO 069, PO 072
Vera	Sáez-Benito	Maria Cristina	PO 081
Verdú	Pérez	Alfonso	CO 016 ,CO 042, PO 138
Verdú	Sánchez	Cristina	CO 048
Vicari	Vicari	Stefano	P 001
Vicente	Villa	María Asunción	CO 037, PO 005, PO 011, P 028
Vicente	Rasoamalala	Monica	CO 010
Vidal	Palacios	Carmen	CO 080
Vidal	Sanahuja	Ramon	PO 004
Vidal	Pérez	Francisco	CO 068, PO 087
Vieco	García	Alberto	CO 075, CO 086, PO 131
Viedma	Chamorro	Gloria	CO 045, PO 127
Vieira	Campos	Alba	PO 042, PO 153
Villalobos	Reales	Johanna	CO 007, CO 020, CO 023, CO 026, CO 039, PO 028, PO 142
Villalobos	Lopez	Paloma	CO 041
Villalobos	Arevalo	Pilar	PO 001 , PO 123
Villamañán	Montero	Ana	PO 081
Villanueva	Accame	Victoria	CO 073
Villar	Villar	Gemma	PO 042
Villarreal	Muñoz	Álvaro	CO 002
Víllora	Morcillo	Nuria	CO 040, CO 050, PO 024, PO 025, PO 043, PO 063, PO 084, PO 094
Visa	Reñé	Núria	PO 095 ,PO 102
Xie	-	Jipan	PO 054

Indice de Autores SENEP 2015

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Yoldi	Petri	María Eugenia	CO 005, CO 054, PO 061, PO 101, PO 107, PO 117
Zabalo	San Juan	Gorka	CO 054
Zarikian	Denis	Sada Elena	PO 107
Zhanabekova	-	Zhanna	PO 054