

V CONGRESO ESPAÑOL DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

Santiago de Compostela, 23-26 de septiembre de 1998

NEUROGENÉTICA

Estudio epidemiológico analítico en el síndrome de Rett

S. Jurado, L. Ruiz del Portal, R. Candau, A. Correa, M. Rufo-Campos, M. Nieto

Sección de Neurología Pediátrica. HIU Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. El síndrome de Rett (SR) es una enfermedad degenerativa que afecta exclusivamente a mujeres, sin marcador biológico, genético y de neuroimagen, y de origen desconocido, aunque se cree ligado a una alteración del cromosoma X. Hemos recogido las incidencias pre y perinatales, así como los antecedentes familiares en 22 niñas afectadas. **Pacientes y métodos.** 22 niñas diagnosticadas de SR de acuerdo con los criterios del *Rett Syndrome Group*. En ellas se ha tenido en cuenta la edad de los padres al embarazo, la existencia de abortos e hijos muertos, el número de la niña en la fratria, el hábitat, la exposición de la gestante a drogas, alcohol y otros tóxicos, infecciones, traumatismos, enfermedades maternas y la eventual aparición de otras circunstancias que pudieran interferir durante la gestación. Se considerado también la edad gestacional, el peso al nacimiento y el período neonatal. Por último, se recogieron los antecedentes familiares de patología neurológica. **Resultados.** La edad de la madre está entre 17 y 40 años (x 27,5); la del padre entre 19 y 43 (x 28,8). En tres familias se han recogido antecedentes de abortos, pero no se halla en ninguna el antecedente de hijos muertos. El lugar en la fratria de las niñas con SR oscila entre el primero y el cuarto. El hábitat es rural (< 25.000 habitantes) en 11, semirural (25-50.000) en 7 y urbano (> 50.000) en 4. No se recogen antecedentes de exposición a tóxicos, aunque es difícil discernir si las niñas procedentes del medio rural o semirural no han estado expuestas a ellos al ser zonas eminentemente agrícolas, con varios cultivos al año y tratamiento de ellos. Recogemos una madre fumadora y un padre fumador. Ninguna madre era bebedora. Una sufrió tres caídas al suelo, aparentemente banales. Respecto a las infecciones, tres sufrieron infección del tracto urinario y una tuvo una sospecha de infección al final de la gestación. Una madre sufrió un cólico nefrítico y otra hiperemesis gravídica. Dos presentaron metrorragias al segundo mes y una calambres en el séptimo. 19 de las niñas nacieron a término, 2 fueron pretérmino y una posttérmino. El peso al nacimiento fue adecuado a la edad gestacional en todas ellas. En el período neonatal se recogieron un síndrome de aspiración meconial, un sufrimiento fetal y una hipotonía transitoria. No se constatan antecedentes familiares de primer grado, aunque sí en segundo grado en 10 niñas (45%), algunas tenían más de un antecedente. **Conclusiones.** Los parámetros estudiados muestran los resultados habituales en la población en nuestro medio. No obstante, dos datos llaman la aten-

ción: el alto porcentaje de niñas que proceden del medio semirural-rural (81%), cuyo valor se nos escapa; y el alto porcentaje de familiares con patología neurológica que ya ha sido señalado en otros estudios.

Historia natural del síndrome de Rett. Nuestra experiencia

T. de Santos, T. Angulo, R. Ramírez, A. López, M. Sánchez, J. Campos-Castelló

Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Objetivo. Conocer la historia natural de 38 pacientes con síndrome de Rett (SR) en el período comprendido entre 1980 y 1998. **Pacientes y métodos.** Estudiamos la evolución de 38 pacientes con edades actuales entre 4 y 22 años (14 años de media) seleccionadas según los criterios del *Work Group* de Trevathan y Moser, 1988. Al inicio se recogieron las siguientes variables: antecedentes pre y perinatales, etapa preclínica, inicio de las primeras manifestaciones, estadios al diagnóstico y, entre otras, forma clínica. En la evolución: inicio y tipo de estereotipias, pérdida de manipulación propositiva, aparición de crisis (hiperventilación, llanto, risa, epilépticas), alteración o pérdida de la marcha, disturbios vegetativos, escoliosis y microcefalia. Como pruebas complementarias reseñamos: EEG (basal y polisomnográfico), neuroimagen, cariotipo y radiología de columna. **Resultados.** Los antecedentes pre y perinatales resultaron aparentemente normales. Normalidad preclínica, 71%. Inicio próximo a los 18 meses con alteraciones en la empatía y pérdida de hitos madurativos ya establecidos, crisis de apnea o hiperventilación; el 63% tuvo crisis epilépticas, un 37% sin claro correlato electroclínico; polisomnografía en el 84% con resultado patológico; escoliosis en un 52,6%; microcefalia en un 34%; cariotipo normal en un 94%. **Conclusiones.** 1. No hemos encontrado en nuestra serie antecedentes pre ni perinatales patológicos; 2. Los primeros síntomas aparecieron alrededor de los 18 meses (alteración de la empatía, pérdida de hitos madurativos y estereotipias); 3. Se diagnosticaron 36 casos en estadio II y 2 en estadio III; 4. Veintinueve son formas clásicas, tres frustras, dos epilépticas, dos congénitas y dos Rett-like; 5. Es frecuente el mal correlato electroclínico y anomalías en el EEG de sueño; 6. Los estudios de neuroimagen son inespecíficos, y 7. Las niñas con SR tienen buena expectativa de vida, siendo la escoliosis el principal problema orgánico limitante.

Formas de presentación de la esclerosis tuberosa en el período neonatal. A propósito de cuatro casos

A.M.^a Collantes-Herrera^a, R. Camino-León^b, J. Torres-Borrego^a, J. Guzmán-Cabañas^c

^a Unidad de Neuropediatría. Hospital Reina Sofía. Córdoba. ^b Unidad de Neuropediatría. Hospital

Infanta Margarita. Cabra, Córdoba. ^c Unidad de Neonatología. Hospital Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. La esclerosis tuberosa es un síndrome neurocutáneo de herencia autosómica dominante que se caracteriza por la presencia de lesiones cutáneas, renales, oculares, cardíacas y del SNC. Habitualmente, el diagnóstico se realiza en el lactante, cuando aparecen crisis epilépticas, generalmente espasmos en flexión. Presentamos los hallazgos clínicos de cuatro casos de esclerosis tuberosa diagnosticados en el período neonatal. **Casos clínicos.** **Caso 1.** RN varón al que se le detectó una ventriculomegalia asimétrica prenatalmente. Los estudios de neuroimagen al nacer mostraron, además, la presencia de nódulos subependimarios y tuberosidades corticales. **Caso 2.** RN varón que ingresa por presentar un fibroma subcutáneo costal derecho. En la ecografía cerebral se aprecia ventriculomegalia ligera. En TAC y RMN craneal se observan cuatro nódulos subependimarios, dos de ellos calcificados, junto a calcificaciones girales similares a la del síndrome de Sturge-Weber. **Caso 3.** RN mujer a quien se le detectó tumoración intracardíaca prenatalmente. En la ecocardiografía neonatal se distingue tumoración en pared del ventrículo derecho; la ecografía y TAC craneal muestran nódulos subependimarios en agujero de Monro, y en la ecografía abdominal se aprecian quistes en riñón derecho. **Caso 4.** RN mujer diagnosticada intraútero de cardiopatía compleja y tumoración intracardíaca en ventrículo derecho. Posnatalmente se diagnostica de trasposición de grandes vasos, CIV, CIA en el contexto de síndrome de Ivemark. La ecografía transfontanelar y TAC craneal muestran calcificaciones y tuberomas periventriculares. **Conclusiones.** La tumoración intracardíaca y los nódulos subependimarios son los hallazgos más comunes en la esclerosis tuberosa diagnosticada en el período neonatal, destacando la frecuencia con que se encuentran anomalías en la ecografía prenatal.

Displasia ósea como forma de presentación de neurofibromatosis tipo I

S. Jurado-Mateos, J. Carrillo, L. Ruiz del Portal, M. Rufo-Campos, R. Candau, A. Correa, M. Nieto

Sección de Neurología Infantil. HIU Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La neurofibromatosis tipo I (NF1) es el trastorno neurocutáneo más frecuente. Para realizar el diagnóstico se requiere una serie de criterios entre los que se encuentran lesiones óseas, como la displasia esfenorbitaria. En muy escasas ocasiones se ha documentado su asociación con la malformación de Chiari tipo I. Se describe un caso de NF1 que debutó a los 3 meses de vida con una displasia esfenoidal y que asociaba, además, una malformación de Chiari tipo I. **Caso clínico.** Lac-

tante de 3 meses, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que consulta por asimetría facial con protrusión del globo ocular izquierdo de un mes de evolución. En la exploración se aprecia tumoración en región parietotemporal izquierda con protrusión del globo ocular, así como 15 manchas café con leche mayores de 5 mm. En la RMN craneal se observa una displasia del ala mayor del esfenoide izquierdo con herniación temporal hacia la órbita, con lo que se realizó el diagnóstico de NF1, descartándose un glioma del nervio óptico. Asimismo se constató la existencia de una malformación de Chiari tipo I. **Conclusiones.** La displasia esfenorbitaria es un criterio diagnóstico de NF1 a tener en cuenta a pesar de su relativa infrecuencia. Junto con el glioma del nervio óptico debe incluirse en el diagnóstico diferencial de proptosis en esta enfermedad. Queremos destacar su asociación con la malformación de Chiari tipo I, ya que ésta ha sido descrita en pocos casos.

Límites del síndrome de Walker-Warburg. A propósito de un caso

I. Lorente^a, J. Artigas^a, I. Ferrer^b

^aUnidad de Neuropediatría. Corporación Sanitaria Parc Taulí. Sabadell, Barcelona. ^bServicio Anatomía Patológica. Hospital Príncipes de España. Barcelona.

Introducción. El síndrome de Walker-Warburg (SWW) se define por la presencia de una lisencefalia tipo II asociada siempre a encefalopatía grave y displasia retiniana. En la mayoría de casos se asocia a hidrocefalia congénita, agenesia de vermis, anomalías oculares y distrofia muscular. Algunos autores amplían el espectro del síndrome a todos los casos de lisencefalia tipo II aunque no estén presentes todas las malformaciones descritas. **Caso clínico.** Niña con hidrocefalia congénita masiva desde el nacimiento, con muy escaso parénquima cerebral de predominio en lóbulos frontales. La TAC y RMN manifiestan la presencia de cisura interhemisférica, la indemnidad aparente de las estructuras de fosa posterior y un aspecto liso del córtex. El curso clínico fue el de una encefalopatía severísima con nulas adquisiciones psicomotoras, tetraparesia espástica y epilepsia fármaco resistente. La niña falleció a los 3 años. Estudios en vida: TORCH negativo; fondo de ojo: micropapila óptica; electroretinograma: normal; biopsia muscular: normal, y cariotipo: normal. El estudio necrópsico mostró una lisencefalia tipo II asociada a malformación cerebral compleja con hidrocefalia masiva, holoprosencefalia parcial, hipoplasia de vermis, hipoplasia de quiasma y vías ópticas. Se confirmó la indemnidad retiniana. El análisis post mortem del músculo mostró afectación miopática, aunque sin patrón distrófico. **Comentario.** Creemos de interés la comunicación de este caso que evidencia muchos puntos en común con SWW, aunque sin la displasia retiniana característica. Queremos destacar la dificultad del diagnóstico en vida y el interés del estudio necrópsico en pacientes con hidrocefalia congénita y grave encefalopatía, a fin de descartar esta entidad que conlleva un consejo genético de alto riesgo.

Rubinstein-Taybi: un síndrome infradiagnosticado

E. Cardo, J. Pérez-Ferrón, L. Barriuso, I. Sampera, L. Torremocha, S. Verd

Equipo de Minusvalías. Centro Mater Misericordiae. Palma de Mallorca, Baleares.

Objetivo. Por medio de la comunicación de dos casos recientemente diagnosticados en un Centro de Educación Especial, pretendemos actualizar mediante revisión bibliográfica sistemática los nuevos avances en esta entidad. El síndrome de Rubinstein-Taybi (RSTS) es un síndrome congénito poco frecuente, aunque su incidencia está aumentando con el mejor conocimiento del síndrome. Se caracteriza por retraso mental, baja talla y un fenotipo peculiar. El fenotipo se modifica de recién nacido a adolescencia, lo que hace difícil su diagnóstico en las primeras etapas de la infancia. Nuevos avances revelan el locus del gen 16p13.3 que codifica la proteína humana unida a CREB. **Casos clínicos.** Se presentan dos nuevos casos que hemos diagnosticado en nuestro centro. Se trata de dos varones de 8 y 12 años de edad respectivamente, que acuden a un Centro de Educación Especial. Ambos pacientes sufren retraso mental, baja talla y el fenotipo propio de la entidad (facies características con ptosis palpebral, oblicuidad antimongoloide de los ojos, nariz en perfil de pájaro con implantación baja del tabique nasal, orejas amplias y de implantación baja, hemangioma capilar, paladar ojival, hipoplasia maxilar, microcefalia y anomalías dentarias. Además, estos niños presentan dedos 'en maza' especialmente el pulgar y los dedos gordos de los pies. Cúbito valgo e hiperlaxitud de articulaciones). Uno de ellos presentó soplo sistólico grado II/VI y criptorquidia bilateral. El diagnóstico ha sido clínico. **Conclusiones.** El RSTS es una entidad infradiagnosticada (probablemente debido al cambio fenotípico de la entidad) como lo demuestra la avanzada edad a la que se diagnosticaron los pacientes referidos. El reconocimiento precoz permite, además de realizar consejo genético a los familiares, el prevenir y/o diagnosticar las anomalías que frecuentemente se asocian a este síndrome.

Primera descripción de colelitiasis en el síndrome de Cornelia de Lange

E. Cardo, J. Pérez-Ferrón, I. Sampera, L. Barriuso, S. Verd

Equipo de Minusvalías. Centro Mater Misericordiae. Palma de Mallorca, Baleares.

Objetivo. Comunicar por primera vez la asociación de litiasis biliar con síndrome de Cornelia de Lange (SCDL) para que se tenga en cuenta esta posibilidad diagnóstica en pacientes con SCDL y dolor abdominal. Este síntoma se tiende a atribuir al reflujo gastroesofágico, por ser el trastorno digestivo más prevalente en estos pacientes. **Caso clínico.** Niña de 8 años de edad con fenotipo típico del SCDL: labios finos, dientes pequeños y separados, nariz pequeña con orificios antevertidos, hirsutismo, pestañas largas, sinofridia, cabeza pequeña, orejas de implantación baja, contractura en flexión de los

codos, braquidactilia e hipoplasia falángica; junto con reflujo vesicoureteral derecho, retraso grave del desarrollo cognitivo y moderado del desarrollo psicomotor, que se presentó por cuadros de irritabilidad recurrentes de causa no aparente. Diagnosticada y estudiada con detección en la primera infancia cuando permaneció ingresada en un hospital terciario durante 5 meses. La exploración física descartó flemones dentarios, otitis, úlceras corneales y fracturas, y planteó la posibilidad de que la palpación del cuadrante superior derecho del abdomen despertara dolor siendo la causa de los episodios de irritabilidad. Se indicó una ecografía abdominal, en la que se pudo ver una imagen clara de litiasis biliar. **Conclusiones.** La colelitiasis sintomática se da en el 9% de los adultos, pero es infrecuente en la infancia salvo en el curso de hemólisis, nutrición parenteral o alguna enfermedad bien definida. En casi todos los pacientes con SCDL se realiza una ecografía abdominal en algún momento de su historia por su frecuente asociación con riñones quísticos, hipoplásticos, displásticos o reflujo vesicoureteral; la colelitiasis no había sido descrita en asociación a SCDL. La colelitiasis subclínica, sin embargo, es un hallazgo frecuente en otros niños con necesidades especiales; así hay siete casos descritos con síndrome de Down, todos subclínicos, revelados por ecografías de rutina en el recién nacido o por estudio de sus infecciones urinarias. La colelitiasis subclínica también se presenta en un 0,5% de los recién nacidos normales, si se practican ecografías de rutina.

Aspectos neurológicos del síndrome de Prader Willi

S. Jurado, M. Rufo-Campos, M. Ruiz del Portal, A. Correa, R. Candau, M. Nieto, M.^aC. Fernández-Novoa^a

Sección de Neurología Infantil. HIU Virgen del Rocío. Sevilla. ^aLaboratorio de Citogenética. HU Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción. El síndrome de Prader Willi (SPW) es un desorden cromosómico que se expresa desde el punto de vista clínico como un síndrome dismórfico que afecta especialmente al SNC, pero con una particular predilección por el hipotálamo. Además de presentar baja estatura a partir de los 2 años, e hipogonadismo, desde el punto de vista neurológico se caracteriza por una hipotonía muscular, rasgos dismórficos con hiperfagia y obesidad extrema, que se acompaña de retraso mental, por lo que con frecuencia el diagnóstico suele realizarlo el neuropediatra en el transcurso del estudio de una hipotonía. **Pacientes y Métodos.** Se estudian 10 niños diagnosticados de SPW de los que en 6 ya se ha ratificado la alteración genética, y los restantes se encuentran en proceso de estudio. Para su correcta valoración, se han utilizado los criterios publicados por Holm en 1993, dividiendo los hallazgos en criterios principales puntuados con 1 y criterios secundarios puntuados con 0,5. Para establecer el diagnóstico de SPW en menores de 3 años, se requieren 5 puntos de los que al menos 4 deben proceder de los criterios principales, y en mayores de 3 años se debe alcanzar una puntuación de 8, de

los que al menos 5 deben proceder de criterios principales. Para una mayor claridad, se han recogido los diversos síntomas dividiéndolos en las distintas etapas madurativas, lo que nos permitirá una mejor comprensión final de los aspectos neurológicos en estos pacientes. **Resultados.** Dentro de los criterios principales, además de los 6 casos en que se ha demostrado la alteración genética, han sido signos principales, siempre presentes en todos los casos, la hipotonía marcada de origen central, que en la práctica totalidad de los casos fue el motivo de consulta, los rasgos faciales característicos, el aumento de peso por encima de la talla y el retraso más o menos marcado en el desarrollo psicomotor; además, en 9 casos se detectaron problemas de la alimentación y en sólo 4 casos, hiperfagia e hipogonadismo. Entre los criterios secundarios de Holm, el detectado con más frecuencia fue el déficit en la articulación del lenguaje (7 niños), seguido de una actividad disminuida, hipopigmentación y alteraciones oculares (6 niños), manos y pies pequeños (4 niños), somnolencia, baja talla para sus AF y manos estrechas (3 niños), y trastornos conductuales y heridas provocadas por el rascado (2 niños). En ningún caso ha sido observada la presencia de una saliva espesa. **Conclusiones.** La hipotonía axial, que afecta principalmente a nuca y tronco, es el síntoma más llamativo en el RN y primeros meses de la vida en niños afectados por SPW. Los rasgos faciales característicos (cara redonda, ojos almendrados y reducción del diámetro bifrontal) están siempre presentes en nuestra serie, al igual que la desproporción peso/talla. Tal como describen otros autores, el retraso mental es otro rasgo constante en estos pacientes, con menor proporción de trastornos de la personalidad. Las manifestaciones críticas, que suelen estar presentes en un 20% de los casos, no se recogieron en nuestra serie.

Deleción intersticial del brazo corto del cromosoma 2 (p24)

R. Domingo^a, I. López^b, E. Martínez-Salcedo^a, A. Puche^a, J. Gabarrón^b, C. Casas^a

^aSección Neuropediatría. Hospital Universitario V. Arrixaca. ^bUnidad de Genética Humana. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Murcia.

Introducción. Presentamos un niño con dismorfia y retraso psicomotor. Por citogenética, se detectó deleción intersticial de la banda p24, donde se localiza el gen de la apolipoproteína B (APOB), comprobándose hipobetalipoproteíemia secundaria en el paciente. **Caso clínico.** Niño de 30 meses, retraso psicomotor y alteración recidivante de la marcha. Padres mayores de 40 años y antecedentes personales no relevantes. Examen físico: dismorfia craneofacial, hipopsiquismo, hipotonía, dishabilidad y marcha claudicante. Desarrollo somático y resto de exploración general y neurológica, normales. Exámenes complementarios: neurofisiología, normal; neurorradiología, quiste aracnoideo cerebeloso e imagen hiperintensa T₂ en protuberancia (descartada malformación vascular); disminución de triglicéridos y colesterol; cariotipo: 46, XY, del (2)(p24p24), lo que significa deleción intersticial de la banda 2p24. Al comprobar-

se la disminución importante de APOB y betalipoproteínas, se inició administración de vitamina E. Ha mejorado clínicamente. **Discusión.** El gen APOB codifica la principal apolipoproteína que transporta lipoproteínas de baja densidad. Su defecto produce hipobetalipoproteíemia, ésta puede causar hipovitaminosis E, responsable de la clínica neurológica. En este caso, el material genético perdido es mucho más amplio que el gen APOB y no podemos asegurar el origen de los problemas neurológicos; confiamos en que la administración de vitamina E prevenga el desarrollo de problemas futuros. No hemos encontrado publicadas anomalías similares.

Síndrome de Smith-Magenis. A propósito de dos casos

A. Fernández-Jaén^a, B. Calleja-Pérez^b, S. Quijano^a, M.^a A. Molina^b, A. Delicado^c, R. Gracia-Bouthelher^b, I. Pascual-Castroviejo^a

^a Servicio de Neurología Pediátrica. ^b Servicio de Endocrinología Pediátrica. ^c Servicio de Genética. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Objetivos. Aportar las características clínicas, analíticas y el estudio citogenético observado en dos pacientes diagnosticados de síndrome de Smith-Magenis (SSM). **Casos clínicos.** Se describen dos casos con síndrome de Smith-Magenis. Se aportan las características clínicas y evolutivas, el estudio radiológico y genético. **Caso 1.** Niña de 6 años remitida por retraso psicomotor y ponderoestatural. Desarrollo psicomotor: marcha 19 meses, retraso del lenguaje, trastornos de conducta; trastornos del sueño. Fenotipo: hipertelorismo, raíz nasal aplastada, boca en carpa, orejas displásicas, pies pequeños, voz ronca. Otros: astigmatismo miópico, CI de 89, megacisterna magna; cariotipo: 46, XX, del (17)(p11,2 p11,2). **Caso 2.** Niño de 3 años remitido por retraso psicomotor. Desarrollo psicomotor: sedestación 12 meses, marcha 18 meses, retraso del lenguaje, trastornos de conducta; trastornos del sueño. Fenotipo: braquicefalia, sinofridia, estrabismo, raíz nasal aplastada, boca en carpa, prognatismo, manos cortas y anchas, pies planos valgus. Otros: agenesia renal izquierda, miopía grave OD; cariotipo: 46, XY, del (17)(p11,2 p11,2). **Conclusiones.** El SSM es una patología de escasa frecuencia, aunque probablemente infradiagnosticada. Muestra fenotipo característico, retraso psicomotor, alteración del comportamiento y trastornos del sueño. Presentan deleción intersticial del brazo corto del cromosoma 17.

Síndrome de Franceschetti-Goldenhar. Revisión a propósito de la presentación de dos casos

F.M. Oliete, J.M. Ramos-Fernández, A. Barrio-Nicolás

Centro Neurológico Infantil. Madrid.

Introducción. El síndrome oculo-auriculo-vertebral, como también se denomina a esta entidad, es una situación infrecuente (1/13-16.000 casos por cada RN vivos). Lo que caracteriza el proceso es el fenotipo, fundamentalmente facial,

con anomalías oculares (asimetría), de pabellones auriculares, y alteraciones óseas que sobre todo afectan a los cuerpos vertebrales. Habitualmente conllevan retraso madurativo neurológico global asociado, con mayor incidencia en el área comunicativo-expresivo-empática y de intensidad variable. La etiología es de origen genético, aunque se desconoce en la actualidad su localización. **Casos clínicos.** Presentamos los casos de dos hermanos gemelos, afectados del cuadro clínico descrito, en los cuales, además, existen asociadas crisis generalizadas de breve duración sin existir hasta el momento correlato eléctrico. Al principio se asociaron a fiebre, para después presentarse en ausencia de ésta. **Conclusiones.** Se comentan las características clínicas, así como los resultados complementarios realizados. Es llamativa la conducta pseudoautista. El tratamiento con valproato sódico han yugulado las crisis hasta el momento actual.

Polimorfismo genético CYP2D6 en niños afectados de síndrome de Gilles de la Tourette. Estudio piloto

C. Ampurdanés^{a,b}, M.G. Ladona^{a,b}, S. Dicenta^b, A. Freixas-Ricart^c, J.A. Muñoz-Yunta^c

^a Dpto. Bioanalítica Médica. Instituto de Investigaciones Biomédicas de Barcelona (IIBB-CSIC).

^b U.R. en Farmacología. Instituto Municipal de Investigación Médica (IMIM). ^c Unidad de Neuropediatría. Hospital del Mar. Barcelona.

Introducción. El síndrome de Gilles de la Tourette (SGT) constituye una patología neurosiquiátrica crónica con manifestación en la infancia y cuyos síntomas pueden persistir en la edad adulta. Se caracteriza por la presencia de tics motores y verbales complejos acompañados de alteraciones en el comportamiento que remiten al ser tratados con haloperidol (HAL). En el SGT, de patogenia desconocida, pueden intervenir factores genéticos, neurobiológicos y ambientales que afecten al desarrollo del sistema nervioso. El manejo terapéutico en estos pacientes plantea aspectos farmacogenéticos tanto a nivel de receptores dopaminérgicos (lugar de acción), como de metabolismo del enzima hepático (biotransformación y aclaramiento) relacionados con el haloperidol como antagonista dopaminérgico y sustrato del citocromo P450 CYP2D6. **Pacientes y Métodos.** Se han estudiado 40 niños diagnosticados de SGT. Se ha procedido a determinar la capacidad metabólica potencial de CYP2D6 mediante análisis molecular en ADN genómico extraído de leucocitos. Y, además, "se ha determinado su capacidad metabólica puntual 'in vivo' por análisis en orina de los metabolitos de dextrometorfán (DXT), administrado en dosis única tras un período de blanqueo terapéutico. **Resultados.** Los resultados moleculares evidencian un incremento de haplotipos con mutaciones o deleciones (heterocigotos + homocigotos) en estos niños (45%), en comparación con poblaciones control españolas (24%, 40%). Se observa concordancia entre los resultados moleculares (genotipo) y el metabolismo de dextrometorfán (fenotipo). Adicionalmente, el metabolismo de DXT evidencia un patrón de

desarrollo de las vías de sulfo y glucuronconjugación hepáticas. **Conclusiones.** El presente estudio piloto sugiere la necesidad de evaluar dicho polimorfismo frente a fallos terapéuticos y/o de reacción adversa al tratamiento, y apunta la posibilidad de una asociación a factores genéticos que subyacen en dicha patología.

NEUROMUSCULAR

Neuropatía motora y sensitiva de Lom: caracterización clínica, electrofisiológica y genética

J. Colomer^a, L. Kalaydjieva^b, R. King^c, J. Conill^d, M.^aA. Gracia^a

^a Unidad de Patología Muscular. Servicio de Neurología. ^d Unidad de Electrodiagnóstico. Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. ^b Edith Cowan University. Perth, Australia. ^c Dpto. de Neurociencias. Royal Free Hospital of Medicine. London.

Introducción. Las neuropatías hereditarias motoras y sensitivas son poco conocidas y clínicamente mal definidas. Estudios recientes han confirmado una gran heterogeneidad genética, con localización genómica en varios cromosomas. Sin embargo, la caracterización de un cuadro clínico y genético específico ha sido efectuada recientemente por Kalaydjieva en familias gitanas y se conocen como neuropatía motora y sensitiva de Lom (NHMSL). Presentamos tres miembros pertenecientes a una misma familia afectados de dicha entidad. **Casos clínicos.** Los tres pacientes, 2 varones y una hembra de edades actuales 21, 23 y 24 son hijos de padres gitanos consanguíneos. El cuadro clínico se inicia en todos ellos alrededor de los 5 años en forma de caídas frecuentes y un trastorno en la deambulación que se hace progresivo. **Exploración.** El cuadro clínico establecido se caracteriza por una afectación de carácter distal en las cuatro extremidades con graves atrofiás musculares en las mismas, y cuya funcionalidad se halla severamente comprometida. Existe una arreflexia osteotendinosa generalizada, con afectación de todas las sensibilidades. Estudios electrofisiológicos confirmaron la existencia de una neuropatía motora y sensitiva con grave denervación por afectación mielínica periférica así como la alteración en los PEA. Estudios patológicos confirmaron la existencia de una neuropatía desmielinizante, con afectación axonal secundaria. Los estudios genéticos establecieron la existencia de un de ligamento con el cromosoma 8q24. **Conclusión.** Tanto las características del cuadro clínico como los hallazgos electrofisiológicos y genéticos confirman el diagnóstico de NHMSL.

Neuropatía sensitivo-autonómica hereditaria tipo III: presentación de un caso de inicio precoz asociado a encefalopatía hipóxico-isquémica

A. Puche-Mira, P. de Mingo-Casado, R. Domingo-Jiménez, E. Martínez-Salcedo, C. Casas-Fernández

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. Las neuropatías sensitivo autonómicas hereditarias constituyen una patología poco frecuente y a veces de difícil diagnóstico. **Caso clínico.** Presentamos el caso de un paciente, valorado por nosotros a la edad de 9 meses, con antecedentes perinatales anormales (APGAR 4/6/8), y evolución tórpida tras el nacimiento, por presentar serias dificultades de alimentación, episodios de vómitos y frecuentes apneas prolongadas que motivaron la realización de una traqueotomía, una gastrostomía y una funduplicatura de Nissen en su hospital de origen. Destaca la existencia de una arreflexia miotática generalizada, que es el signo guía que permite la sospecha de neuropatía periférica. El examen electromiográfico, con ausencia de potenciales evocados sensitivos en los nervios explorados, orientó el diagnóstico hacia una neuropatía sensitivo autonómica hereditaria. **Resultados.** La insensibilidad comprobada al dolor, la ausencia de lágrimas con el llanto, la inexistencia de papilas fungiformes en lengua y la sintomatología autonómica variada (fiebre, rubefacción, sudoración) llevan al diagnóstico de neuropatía sensitivo autonómica hereditaria tipo III o síndrome de Riley-Day. **Conclusiones.** La presencia de una grave encefalopatía con atrofia cerebral córtico-subcortical, microcefalia y crisis epilépticas desvirtúa en cierto modo el cuadro clínico y añade un punto de controversia a la hora de valorar su origen, puesto que los antecedentes perinatológicos anormales y los episodios de hipoxia motivados por las apneas pueden estar implicados en la etiología.

Neuropatía sensitivo-autonómica tipo IV: diagnóstico clínico y molecular

A. Macaya^a, Y. Indo^b, M. del Toro^a, M. Roig^a

^a Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron. Barcelona. ^b Kumamoto University School. Japón.

La neuropatía sensitivo-autonómica tipo IV (HSAN IV) o insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis es un trastorno de herencia autosómica recesiva que recientemente se ha relacionado con mutaciones en el dominio tirosinaquinasa del receptor del factor de crecimiento nervioso, TRKA. **Caso clínico.** Recién nacido varón, hijo de padres consanguíneos, cuya exploración muestra fenotipo peculiar, con microretrognatia, hirsutismo, clavículas hipoplásicas y tórax en quilla, hipotonía axial, llanto débil, estridor, taquipnea, grave trastorno de la deglución y reflejos osteotendinosos vivos. Crisis de irritabilidad e hipertermia de origen no infeccioso. Durante el seguimiento se detecta retraso pondoestatural y psicomotor y desaceleración del crecimiento cefálico. Numerosas exploraciones, incluidas cariotipo, RM cerebral, neurografía motora y sensitiva y biopsia muscular, son normales. A los 12 meses inicia conductas de automutilación (dedos, lengua), sufre fractura inadvertida de fémur y se constata ausencia de sudoración. El estudio del ADN del paciente y de los progenitores muestra la presencia homo y heterocigota, respectivamente, de una nueva transición C-T en el nucleótido 2011 del exón 15 del gen del receptor TRKA, que motiva una sustitución Arg-Trip en el aminoácido 643. Dicho aminoácido se halla conservado en diversos receptores de fac-

tores de crecimiento, lo que confiere mayor valor patogénico a la mutación. Éste es el cuarto caso de HSAN IV en el que se describe una mutación del gen TRKA. **Conclusiones.** El diagnóstico de HSAN IV debe sospecharse en recién nacidos con hipotonía, trastorno de la deglución y crisis de fiebre no infecciosa. La enfermedad afecta tanto al SN periférico como central. Su asociación con mutaciones del gen TRKA sugiere que las alteraciones génicas de las neurotrofinas o sus receptores pueden asociarse a trastornos del desarrollo del sistema nervioso.

Parálisis facial en la infancia: una revisión de 98 casos

S. Quijano-Roy, U. Barcik, S.I. Pascual Pascual, E. López-Laso, M. Blanco-Fuentes, I. Pascual-Castroviejo

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Objetivos. Investigar datos epidemiológicos y pronósticos de evolución en la parálisis facial (PF) infantil. **Pacientes y métodos.** Se revisaron los 98 casos controlados en nuestro servicio entre 1988 y 1998. Fueron recogidos datos de anamnesis, exploraciones clínicas, tratamiento y pruebas diagnósticas incluidos estudios serológicos y neurofisiológicos. **Resultados.** La edad media de presentación fue de 7,6 años (2 días - 14,7 años), sin predominio de sexo ni de lado afectado. Había antecedentes familiares de PF en 20 casos (20%). Fueron idiopáticos 76 (77,5%); congénitos, 10; secundarios a traumatismo se registraron 6 casos, y a patología infecciosa local establecida, otros 6. Siete pacientes tuvieron episodios recurrentes. Se recuperaron en los tres primeros meses de evolución 73 pacientes (73,4%). En los 25 pacientes restantes fue realizado un test neurofisiológico como mínimo. Los resultados electrofisiológicos fueron patológicos en todos ellos, con axonotmesis tras la segunda semana de evolución. Considerando las PF idiopáticas, 7 (10%) mantenían secuelas a los 6 meses del inicio; de ellas, 5 (70%) tenían antecedentes familiares ($p < 0,01$). Considerando los casos recurrentes idiopáticos, 66% no se habían recuperado al tercer mes, siendo la axonotmesis un hallazgo constante en éstos. **Conclusiones.** Nuestros resultados sugieren la existencia de factores que influyen en la recuperación de la PF. En general, evolucionan mejor las idiopáticas (recuperación completa 94% frente a congénitas 30%), en las cuales observamos peor evolución si tienen antecedentes familiares o recurrencias. La electroneurofisiología es un instrumento de utilidad en la valoración de la lesión si no hay recuperación temprana o para descartar afectación central.

Parálisis facial periférica bilateral: revisión de nueve casos pediátricos

J.J. García-Peñas, M.V.G. García-Calvo, L.G. Gutiérrez-Solana, M.J. Bustos-Fonseca, P. Martínez, M.L. Ruiz-Falcó

Sección de Neurología. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Objetivos. Analizar las distintas etiologías en

las que se puede presentar una parálisis facial periférica bilateral. *Pacientes y métodos.* Se revisan, de forma retrospectiva, las historias clínicas de 9 pacientes con parálisis facial periférica (PFP) bilateral, diagnosticados entre enero de 1993 y marzo de 1998. En todos los casos se analizan: edad, sexo, antecedentes familiares de PFP, episodios previos de PFP, debut clínico, semiología neurológica y evolución. En todos los pacientes se realizaron: punción lumbar, estudios serológicos en suero y LCR, TC craneal y de peñascos temporales y RM craneal. *Resultados.* En los 9 pacientes, el debut clínico fue una PFP unilateral, que se hizo posteriormente bilateral en menos de 7 días. En 7 casos (77%), la PFP bilateral era el único signo inicial de disfunción neurológica. Los diagnósticos etiológicos incluyeron neuroborreliosis (2 casos), recaída neuromeningea de leucosis aguda (2 casos), infección por el virus varicela-zoster (1 caso), infección por el virus herpes simple tipo 1 (1 caso), infección por el virus de Epstein-Barr (1 caso), síndrome de Guillain-Barré (1 caso) e hipertensión arterial por nefropatía (1 caso). *Conclusiones.* La PFP bilateral es una entidad clínica de etiología múltiple que agrupa patologías de muy distinto potencial evolutivo. La mayoría de los casos corresponden a patologías infecciosas o postinfecciosas, pero debe considerarse siempre que se trate de un proceso infiltrativo tumoral, principalmente recaídas neuromeningeas de leucemias.

Miastenia gravis seronegativa familiar (en dos hermanas) con sintomatología pseudo-miopática

S.I. Pascual Pascual^a, I. Pascual-Castroviejo^a, S. Quijano^a, M.A. Martínez-Granero^a, I. Illa-Sendra^b

^aServicio de Neuropediatría. Clínica Infantil La Paz. Madrid. ^bHospital Santa Creu i San Pau. Barcelona.

Objetivo. La miastenia gravis seronegativa, de patogenia autoinmune pero sin Ac antirreceptor Acetil Colina, no difiere clínicamente de la forma con Ac antirreceptor. La presentación familiar es extremadamente rara. Se describen los casos de dos hermanas afectadas, hijas de padres sanos no consanguíneos. *Casos clínicos.* *Caso 1.* Mujer de 16 años que comenzó a mostrar debilidad generalizada de predominio proximal al segundo año de vida. El curso fue progresivo, con Gowers + e imposibilidad de subir escaleras. CPK normal; biopsia muscular inespecífica; EMG miopático; decremento miasténico en la estimulación repetitiva; fibra aislada con jitter incrementado; Ac antirreceptor (-), y TAC sin alteración tímica. Respuesta espectacular a la plasmaféresis y buena a prednisona y deflazacort, no mejorada con inmunoglobulina iv; sin efecto con piridostigmina. *Caso 2.* Hermana mayor del caso 1, de 20 años, presentaba pérdida de fuerza proximal, aunque no tan acusada como su hermana, y ptosis palpebral desde la infancia, con curso estable. El EMG, estimulación repetitiva, jitter y biopsia fueron iguales que los de su hermana. Resultaron negativos la TAC de timo, Ac antirreceptor (-), ANA y estudio tiroideo. La res-

puesta a plasmaféresis fue también muy buena; sin efectividad de piridostigmina y con mejoría moderada con deflazacort. Ambas comparten Ag clase II HLA DQ6, que ha sido asociado a miastenia gravis de inicio temprano. *Conclusión.* A pesar de que la presencia en dos hermanas y el cuadro miopático de inicio temprano harían pensar en un síndrome miasténico congénito, hay datos de alteración de inmunidad humoral que aseguran el diagnóstico de miastenia gravis seronegativa.

Papel de la matriz extracelular en la distrofia muscular ligada al cromosoma X

M. Roig^{ab}, A. Fargas^b, M. Gratacós^b, J. Roma^b

^aSección de Neurología Infantil. Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron. ^bCIBIM Hospitals Vall d'Hebron. Barcelona.

Objetivo. Investigar mediante la utilización de métodos inmunohistoquímicos el papel de la matriz extracelular en la patogenia de la distrofia muscular ligada al cromosoma X. *Material y métodos.* Muestras de tejido muscular de 8 controles normales y de 14 pacientes afectados de distrofia muscular ligada al sexo (DMLX) fueron estudiadas utilizando anticuerpos policlonales capaces de reconocer diversos componentes de la matriz extracelular (MEC). La inmunolocalización fue puesta de manifiesto mediante la utilización del método peroxidada-antiperoxidasa. Los resultados obtenidos se valoraron sistemáticamente empleando métodos morfológicos semicuantitativos. Por otra parte, con la ayuda de un analizador interactivo y automatizado de imágenes, se llevaron a cabo mediciones de los siguientes parámetros: a) espacio ocupado por el perimio; b) espacio ocupado por el endomisio, y c) superficie de las fibras musculares. *Resultados.* La expresión de los componentes de la MEC en el tejido muscular de los pacientes DMLX es un fenómeno selectivo que se produce fundamentalmente en relación con los grupos degenerativos-regenerativos. La DMLX se debe a un defecto genético con enorme heterogeneidad clínico-patológica. En un extremo del espectro se encuentran los pacientes con el fenotipo más severo, en los que la reducción del tamaño de las fibras, el acúmulo precoz de tejido conectivo y la distorsión del lecho capilar, son los hallazgos patológicos más notables. En el otro extremo la hipertrofia de las fibras musculares, los fenómenos de partición de las fibras, el acúmulo relativo de colágenos y la menor afectación clínica, son los hallazgos predominantes. El fenómeno de depósito selectivo de los componentes de la matriz extracelular se observa en cualquier punto del espectro. La distribución de los componentes de la matriz extracelular en el tejido muscular patológico no parece cumplir una función sustitutiva destinada a reemplazar el espacio cedido por la pérdida de número o volumen de las fibras musculares. *Conclusiones.* El conjunto de hallazgos de nuestro estudio sugiere que la matriz extracelular participa de forma activa en la compleja patogenia de la distrofia muscular ligada al sexo. Las anomalías de la molécula de distrofina observadas en este grupo de enfermedades con-

ducen, por un lado, a la necrosis de las fibras musculares y, por otro, a la distorsión de la respuesta reparadora-regenerativa de la matriz extracelular.

Sarcoglicanopatías en Galicia. Estudio de 13 casos

S. Teijeira^a, J.M. Fernández^b, R. Fernández^a, A. Teijeiro^a, P. Larripa^c, C. Navarro^a

^aServicio de Anatomía Patológica y Neuropatología. Hospital do Meixoeiro. Vigo. ^bServicio de Neurofisiología. Hospital Xeral-Cies. Vigo. ^cServicio de Pediatría. Hospital Juan Canalejo. La Coruña.

Objetivo. Presentar trece casos de sarcoglicanopatías de tres familias gallegas. *Pacientes y Métodos.* Se estudiaron tres familias, una de ellas de etnia gitana, con un cuadro de distrofia muscular progresiva autosómica recesiva. En las tres había consanguinidad paterna. Se realizó estudio inmunohistoquímico y Western blot de distrofina, a-, b-, g- y d-sarcoglicano, utrofina y espectrina, y análisis genético. *Resultados.* En todos los casos las CK estaban elevadas, el EMG mostraba un patrón miopático y la biopsia muscular un patrón distrofico grave. Doce casos fueron diagnosticados de g-sarcoglicanopatía mostrando ausencia de proteína de 35KDa. En un caso de a-sarcoglicanopatía se encontró ausencia de adhalina, con debilidad notoria del resto de los sarcoglicanos. En todos los casos la distrofina fue normal. Estos resultados fueron confirmados con Western blot. El estudio genético detectó la mutación C283Y del gen13q12, en estado homocigoto, en once afectados gitanos y en doce familiares heterocigotos. En la segunda familia se demostró la mutación del 521-T en este mismo gen. El caso de a-sarcoglicanopatía presentó la mutación Arg77Cys (Prof. Kaplan et al). *Conclusiones.* Estos resultados, obtenidos recientemente en nuestro laboratorio, hacen sospechar que las sarcoglicanopatías son más frecuentes de lo supuesto. Para su despistaje es recomendable el estudio de la biopsia muscular con inmunohistoquímica y Western blot de al menos un paciente por familia, y el estudio genético para la confirmación del tipo de mutación, detección de heterocigotos y consejo genético.

Déficit de calpaína 3: diagnóstico molecular y caracterización clínica en dos pacientes

J. Colomer^a, M.A. García^a, A. Lasa^b, P. Gallano^b, L.V.B. Anderson^c

^aUnidad de Patología Muscular. Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. ^bServicio de Genética Molecular. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. ^cDpto. de Neurobiología. University Medical School. Newcastle up on Tyne. Gran Bretaña.

Introducción. La distrofia muscular de cinturas o *limb girdle muscular dystrophy* 2A (LGMD 2A) es causada por la alteración de una proteasa neutra músculo-específica activada por el calcio y conocida como calpaína 3. Su fenotipo e identificación con el cromosoma 15q12 fue efectuada por primera vez en 1996

por Fardeau y colaboradores. Presentamos dos pacientes varón y hembra de edades actuales respectivas 16 y 19 años afectados de este cuadro clínico. **Casos clínicos.** El cuadro clínico consistente en debilidad de predominio proximal de las EEII se inicia a los 12 años y posteriormente afecta de manera muy selectiva el bíceps. Los valores de la CK sérica alcanzan valores de hasta 40 x N unidades. Por la progresión de la debilidad, el fenotipo del cuadro clínico puede considerarse grave. El cuadro clínico de la paciente femenina presentó un curso más lento y benigno iniciándose la debilidad a los 6 años. La afectación es predominantemente de las EEII, existiendo una evidente hipertrofia de gemelos. Los valores de la CK sérica alcanzaron cifras de hasta 34 x N unidades. **Resultados.** Los estudios genómicos mostraron en ambos una alteración del gen de la calpaína 3. En el varón, la mutación G222R en homocigosis y en la paciente, la delección R748Q.

Distrofia muscular congénita merosino-deficiente. Una observación familiar

N. Fernández-Martínez^a, E. Pintos^b, R. Morales-Redondo^c, M. I. Novo-Rodríguez^a, J. Eirís^a, M. Castro-Gago^a

^a Departamento de Pediatría. Servicio de Neuropediatria. ^b Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General de Galicia. Santiago de Compostela. ^c Servicio de Pediatría. Hospital Xeral-Calde. Lugo.

Introducción. El grupo de las DMC constituye un capítulo heterogéneo dentro de la patología muscular, ya que junto a la forma clásica sin afectación de otros órganos o sistemas, existen otras formas con participación del SNC (tipo Fukuyama o distrofia cerebromuscular, de predominio en Extremo Oriente) y del globo ocular como ocurre con el síndrome de Walker-Warburg, con el síndrome MEB y otras posibles variantes. En el año 1985, uno de nosotros describió una forma que cursaba con macrocefalia, contracturas, signos neuroradiológicos de leucodistrofia y CI normal, que fue etiquetada como DMC tipo intermedia o distrofia cerebromuscular tipo occidental (caso 1 de la presente casuística). Recientemente, se ha descrito una variante de DMC con participación del SNC y deficiencia de merosina 'laminina alfa 2' (locus génico 6q2) de predominio en occidente. **Objetivo.** Presentar los casos de dos hermanos con distrofia muscular congénita (DMC) merosino-deficiente. **Casos clínicos.** Dos hermanos (niño y niña), hijos de un matrimonio consanguíneo en primer grado. El niño fue diagnosticado en 1983 con 4 años de edad; en ese momento y al margen de la DMC presentaba macrocefalia, facies miopática, contracturas en codos, rodillas y caderas, CI normal, VCN normal, y tan sólo había alcanzado la capacidad para la sedestación. En la TC (4 años) y la RM (11 años) cerebrales se apreció patrón de leucodistrofia simétrico y ligera dilatación ventricular. La evolución fue estacionaria en el tiempo y falleció a los 16 años de edad por un proceso respiratorio agudo. Se diagnosticó de DMC tipo intermedia o distrofia cerebromuscular tipo occidental. En su hermana,

que nació en 1996, su pediatra detectó en los primeros meses de vida una intensa hipotonía asociada a macrocefalia y luxación de caderas. De las exploraciones complementarias realizadas destacamos: CPK elevada, EMG miopática y VCN normal; biopsia muscular: patrón de distrofia muscular con ausencia de merosina (inmunohistoquímica y Western blot); TC (18 meses): patrón de leucodistrofia semejante al del hermano. A esta edad, bajo tratamiento con un inhibidor de la xantina-oxidasa desde los 10 meses, había alcanzado la sedestación, un buen tono cefálico y una motilidad aceptable a nivel de las 4 extremidades, siendo su CD de 100. **Conclusión.** La DMC intermedia o distrofia cerebromuscular tipo occidental descrita por uno de nosotros hace 13 años se corresponde con la DMC merosino-deficiente de reciente descripción.

Inmunohistoquímica y Western blot en la distrofia muscular congénita tipo occidental. Estudio de ocho casos

C. Navarro^a, A. Viso^b, J. Urdiales^b, M. Olivé^c, I. Ferrer^c, A. Teijeiro^a, R. Fernández^a, S. Teijeira^a

^a Servicio de Anatomía Patológica y Neuropatología. Hospital do Meixoeiro. Vigo. ^b Servicio de Pediatría y Neurofisiología. Hospital Cristal-Piñor. Orense. ^c Servicios de Neuropatología y Neurofisiología. Hospital Príncipes de España. Barcelona.

Objetivos. Caracterizar las diferentes formas de distrofia muscular congénita (DMC) tipo occidental en relación a la deficiencia o no de merosina. Valorar la afectación del Sistema Nervioso Central (SNC) en los diferentes subtipos. Definir el déficit parcial de merosina. **Materiales y métodos.** Se han estudiado ocho biopsias musculares y una de piel y nervio de niños con diagnóstico clínico de DMC. Además del cuadro muscular, en tres de ellos existían lesiones en sustancia blanca sugestivas de desmielinización difusa. En cortes por congelación se realizaron técnicas de rutina e inmunohistoquímica para espectrina, distrofina, proteínas asociadas, utrofina, merosina y a-2 laminina. En cinco casos se realizó análisis de Western blot para distrofina y merosina. **Resultados.** Las ocho biopsias musculares presentaban un patrón distrófico compatible con DMC. Seis de ellas mostraron una inmunodetección normal de merosina y a-2 laminina. Éstas fueron totalmente negativas en dos, estableciéndose el diagnóstico de DMC merosín-negativa, confirmado por Western blot. Con este método se demostró un déficit parcial de merosina en otros dos casos con alteraciones del SNC. En la biopsia de piel de un caso se demostró negatividad de merosina en las membranas basales de anejos y unión dérmico-epidérmica. **Conclusiones.** El estudio inmunohistoquímico completo y de Western blot para distrofina, proteínas asociadas a la distrofina y proteínas de la matriz extracelular, es necesario para un diagnóstico correcto de la DMC y su clasificación. Los resultados de piel son altamente demostrativos y pueden sustituir a la biopsia muscular en casos de sospecha clínica.

Miopatía minicore-multicore: un caso

R. Blanco, M. Taboada, S. Edreira, F. Suárez, P. Larripa

Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera. La Coruña.

Introducción. La aplicación de los modernos métodos histoquímicos histoenzimológicos y de microscopía electrónica al estudio de la biopsia muscular en niños afectos de hipotonía congénita ha permitido reconocer y agrupar diversas enfermedades neuromusculares con el nombre de 'miopatías congénitas'. La menos frecuente y quizá por ello la menos conocida es la miopatía minicore-multicore. **Caso Clínico.** Presentamos un caso evidenciado en una niña de 5 años con historia de hipotonía y debilidad muscular desde los 20 meses de vida. Además, se realiza una revisión diagnóstico-terapéutica de dicha patología.

Distribución y efectos de la inyección de tinta china por vía intramuscular

M. Roig^{a,b}, A. Fargas^b, M. Gratacós^b, J. Roma^b

^a Sección de Neurología Infantil. Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron. Barcelona. ^b CIBIM. Hospitals Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. La administración intramuscular (IM) de líquidos se utiliza ampliamente tanto en el campo de la biología como en el de la medicina. Se ha empleado la inyección IM de sustancias para inducir necrosis focal y posteriormente estudiar los mecanismos de regeneración del tejido muscular estriado. En los últimos años se está empleando la inyección IM como vía de acceso para la terapia génica de algunas miopatías hereditarias. A pesar del amplio uso de esta técnica, no existen estudios en los que se haya investigado de forma sistemática la distribución de las sustancias inyectadas y/o la crono-topografía de las lesiones inducidas por las mismas. **Objetivos.** Estudiar la distribución y los efectos de la inyección de sustancias por vía IM mediante la utilización de tinta china como trazador. **Material y métodos.** Inyección de 25-30 ml (aproximadamente 0,01 ml por gramos de peso del animal) de tinta china en el paquete muscular posterior de la extremidad posterior del ratón C57Bl10. Grupos de 3 animales fueron sacrificados a los '0', 15 y 30 mn; 1, 2, 4, 8, 12, 18 y 24 horas, y 2, 4, 7, 15 y 30 días después de la inyección. Como control, se emplearon las extremidades contralaterales de 15 animales inyectados con SSF. Las muestras de tejido muscular congelado se han cortado en secciones de 7 a 15 m de grosor y se han utilizado las siguientes tinciones: H-E, tricrómico, PAS y reticulina. **Resultados.** La tinta china se distribuye inmediatamente a través de los septos de perimysio y alcanza distancias considerables. Los septos de perimysio actúan como barreras que impiden el paso de las partículas de tinta a través suyo. La inyección IM produce tres efectos lesionales distintos: 1. Zona de descarga de la inyección; 2. Zonas adyacentes: a) en contacto con los septos de perimysio, b) por rotura de los septos de

perimio y difusión ulterior al parénquima, y 3. Zonas distales en las que sólo actúa el disolvente de la tinta china. La tinta china induce una enorme reacción inflamatoria en la zona de descarga de la inyección. **Conclusiones.** La técnica de inyección empleada en nuestro estudio es reproducible y puede utilizarse para otros estudios. Las investigaciones basadas en los efectos de inyecciones de sustancias por vía IM deben tener en cuenta la diversidad y la topografía de las lesiones que se producen como consecuencia de la inyección, así como del tamaño de las sustancias y/o partículas inyectadas. La tinta china puede ser un trazador muy útil para el estudio secuencial de los fenómenos inflamatorios del músculo.

VÍDEOS

Respuesta de la hemiplejía alternante a un inhibidor de los receptores NMDA (dextrometorfán)

J. Eirís^a, M.C. Curros^a, C. Cidre^a, J.A. Calviño^b, M. Castro-Gago^a

^a Departamento de Pediatría. Servicio de Neuropediatría. Hospital General de Galicia, Santiago de Compostela. ^b Servicio de Pediatría. Hospital Xeral-Cies, Vigo.

Objetivo. Presentación de un caso de hemiplejía alternante (HA) en un lactante con especial referencia a la respuesta terapéutica al dextrometorfán. **Introducción.** La HA es una entidad infrecuente de etiopatogenia desconocida que se inicia antes de los 18 meses, asocia crisis autolimitadas de hemiplejía en uno u otro hemicuerpo y a éstas se asocian evolutivamente crisis tónicas, distónicas o coreoatetósicas y de tetraplejía flácida, entre otras. De forma característica las crisis desaparecen con el sueño, y la norma es la instauración de un retraso psicomotor variable. Entre los distintos fármacos ensayados para el control de las crisis, destacan los resultados parciales obtenidos con la flunarizina y anecdóticamente con el mementine (antagonista de los receptores NMDA). Presentamos los resultados obtenidos con un fármaco, el dextrometorfán, utilizado como antitusígeno y con actividad antagonista de los receptores NMDA. **Caso clínico.** Varón de 2 años y medio que desarrolla crisis versivas cefálicas y oculares a la edad de 5 meses y en cuya evolución se demuestra la presencia de crisis de hemiplejía uni o bilaterales, crisis tónicas, disnea paroxística y coreoatetosis, con detención y enlentecimiento posterior en el desarrollo psicomotor. Tras mejoría inicial en la duración de las crisis —aunque no en su frecuencia— con flunarizina, se instauraron episodios de tetraplejía flácida, en número de 3-4 día. Bajo tratamiento con dextrometorfán (4 mg/kg/día en 3 dosis), se ha observado una significativa reducción en la frecuencia y duración de las mismas, de forma que en el momento actual ocurren de forma esporádica y en especial relación con estímulos durante sus ejercicios de rehabilitación motriz. **Conclusiones.** El posible beneficio de fármacos con efecto antagonista NMDA debe de ser evaluado en casos de HA.

Torticólis paroxística con ataxia y desviación de mirada al cenit. ¿Una variante de migraña? ¿Un nuevo trastorno paroxístico?

J. Campistol^a, J. López-Casas^b, R. Vidal^c

^a Servicio de Neurología. Unidad Integrada Hospital Sant Joan de Déu-Clinic. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Barcelona. ^b Neuropediatría. Hospital Mutua. Terrassa, Barcelona. ^c Neuropediatría. Hospital de Terrassa. Terrassa, Barcelona.

Introducción. Los trastornos paroxísticos no epilépticos (TPNE) en la infancia son muy frecuentes y en ocasiones difíciles de identificar. En el lactante, el torticólis paroxístico (TP), el vértigo paroxístico (VP) y la desviación tónica de la mirada con ataxia (DTMA) son conocidos. Por contra, la migraña (M) es mucho más conocida pero menos común en este grupo de edad. Presentamos un grupo de pacientes con síntomas comunes entre ambas entidades. **Pacientes y métodos.** Se trata de 3 pacientes (2F, 1M) (2m-15m) con cuadro periódico de torticólis, ataxia, hipotonía, irritabilidad, flexión cefálica con desviación de mirada al cenit, tendencia a somnolencia, fotofobia y sonofobia sin vómitos ni cefalea evidente. La duración de los episodios es variable (horas-días), cede/disminuye con el sueño y empeora con ejercicio e infecciones. En los 3 casos existen antecedentes de familiares próximos con migraña. Los exámenes complementarios fueron normales y la tendencia evolutiva favorable a partir de los 2-3 años; la respuesta a cinaricina y flunarizina resultó escasa. Un paciente respondió a L-Dopa y a otro se le administra acetazolamida. **Comentarios.** Señalar la presentación de una entidad a caballo entre la M acompañada y otros TPNE (VP, TP, DTMA). Si bien es cierto que algunos pacientes presentan en diferentes períodos de la vida TP, VP y M, creemos que esta entidad es distinta y correspondería a una forma puente entre una serie de TPNE y otros claramente emparentados con la M (antecedentes, fotofobia, sonofobia, respuesta al sueño, etc). **Conclusión.** Señalar la presentación de una entidad no descrita hasta el presente que engloba características comunes a varios TPNE, sin que pueda incluirse específicamente en ninguno de ellos.

Forma precoz de la enfermedad de Hallervorden-Spatz

P. Póo-Argüelles, J. López-Casas, M. Pineda, E. Fernández-Álvarez

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

Introducción. Descrita en 1922, se trata de una enfermedad neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva por acúmulo de hierro en los núcleos pálidos y engrosamientos axonales (esferoides) en pálidos y zona reticulada de la sustancia nigra. La clínica y edad de inicio son variables, con tres formas bien definidas: tardía o del adulto, juvenil e infantil precoz. A través de imágenes en vídeo, presentamos la evolución clínica de una paciente con una forma precoz de la enfermedad de Hallervorden-Spatz.

Caso clínico. Primera hija de padres no consanguíneos y con un hermano sano. El desarrollo psicomotor es considerado normal hasta el inicio de la marcha. A los 22 meses inició trastorno de la motricidad amplia con inestabilidad y caídas frecuentes. A los 30 meses de edad presentaba espasticidad, ataxia y actitud distónica del pie izquierdo. A los 4 años padecía diplejía espástica con componente atáxico, con pérdida de la deambulación autónoma a los 4 años y medio de edad. Se produjo un empeoramiento progresivo con aparición de rigidez extrapiramidal, temblor y distonías alrededor de los 7 años de edad. Tenía dificultad para la deglución, disfagia y disartria; no se observaba deterioro cognitivo pero sí alteraciones de conducta de forma intermitente. A los 9 años presentaba grave afectación generalizada con rigidez, distonías y dolor, con escasa respuesta a la medicación. Éxitos a los 9 años y 8 meses de edad. La neuroimagen, RMI realizadas de forma seriada, mostró signos de atrofia de cerebelo progresiva, sin otras alteraciones hasta los 9 años y 5 meses en que se evidenciaron las imágenes típicas 'en ojo de tigre'. En el estudio macroscópico del cerebro se evidenció el depósito de hierro a nivel de núcleos pálidos y sustancia nigra. El estudio histológico mostró los esferoides y acúmulos de hierro. El estudio genético demostró ligamiento en el cromosoma 20p12.3-p13.

Hiperekplexia no hereditaria de presentación precoz: estudio vídeo-EEG de un caso

J. de Juan-Frigola^a, B.C. Baliela-García^a, B. Amil-Pérez^a, J. Barreiro-Daviña^a, F. Villanueva^b, E. Coto^c

^a Departamento de Pediatría. ^b Servicio de Neurofisiología. ^c Servicio de Genética Molecular. Hospital Central de Asturias. Centro Universitario. Oviedo.

Introducción. La hiperekplexia (síndrome del sobresalto) es una enfermedad poco común. Se manifiesta como una respuesta exagerada a estímulos somatosensoriales. La hiperexcitabilidad neuronal es debida a mutaciones puntuales del gen que codifica la subunidad alfa 1 del receptor de la glicina, principal neurotransmisor inhibitorio de las interneuronas del tronco y médula espinal. **Caso clínico.** Varón de 4 meses, embarazo normal, cesárea, Apgar 8/9, sin antecedentes de hiperekplexia ni de consanguinidad, y de raza gitana. Pronto comienza con dificultad respiratoria y deglución progresivas, hipotonía cervical e hipertonía de extremidades; facies tosca; labios gruesos; hernia umbilical. No visceromegalias; no macroglosia, y piel sin manchas ni engrosamientos. El vídeo-EEG muestra episodios de hipertonía de miembros superiores con puños cerrados e hiperextensión de los inferiores, acompañados de bradipnea y cianosis, que no se corresponden con grafoelementos epilépticos; sólo potenciales de artefacto de gran voltaje occipitales. La estimulación táctil (raíz nasal) las induce fácilmente, la flexión dorsal las cesa. Asimismo, se aprecia hiperreflexia y clonus persistente, sin modifi-

cación en el EEG. En el TAC craneal se observaba atrofia córtico-subcortical. Los estudios oftalmológico, óseo, metabólico y genético (cariotipo y genética molecular –mutaciones R271L y R271Q del gen GLRA1–) fueron normales. Tras sufrir crisis tónico-clónica generalizada, el EEG presenta lentificación de recha y foco de puntas temporal izquierdo. Tratado con clonacepam mejoró la hiperekplexia, según se observa en el vídeo-EEG, aunque hubo un progresivo deterioro neurológico y respiratorio. Éxitos a los 7 meses. **Resultados y conclusiones.** Creemos que se trata de una forma grave de hiperekplexia precoz no hereditaria. Otras mutaciones recientemente descritas están siendo analizadas. Casos esporádicos descritos en la literatura no han detectado mutaciones en el gen. Las crisis epilépticas y las alteraciones en el TAC y EEG podrían deberse, en parte, a los episodios reiterados de hipoxia.

Hipotonía aguda en un lactante: ¿botulismo o intoxicación?

J. Martínez-Antón, M.J. Núñez-Castain, M.D. Cruzado-Jiménez, A.C. Rodríguez-Barriónuevo

Unidad de Neurología y Neurofisiología Infantil. Hospital Materno-Infantil Carlos Haya. Málaga.

Introducción. La hipotonía aguda en el lactante es un cuadro de escasa incidencia, que desencadena una cascada de diagnósticos diferenciales en la que suele encontrarse el botulismo en último lugar. Presentamos el caso de un lactante con posible botulismo, cuyo diagnóstico se ha visto dificultado por la posibilidad de una intoxicación. **Caso clínico.** Lactante varón de 6 meses de edad con clínica de presentación aguda, caracterizada por decaimiento, somnolencia, hipotonía, dudosa disminución del nivel de conciencia, dificultad para la succión, ptosis palpebral, imposibilidad para mover los ojos y estreñimiento. En los antecedentes personales destaca que había cursado una semana antes un catarro de vías altas, tratado con productos homeopáticos (dulcamara). Como antecedentes familiares debemos señalar la presencia de ptosis palpebral en un tío y abuelo paterno. En la exploración al ingreso cabe mencionar tendencia al sueño, reflejo fotomotor abolido y oftalmoplejía bilateral, disminución de los movimientos espontáneos e hipotonía generalizada de predominio axial. La sensibilidad y los reflejos tendinosos estaban conservados. Entre las pruebas complementarias destaca el examen EMG que mostraba una afectación miopática, con claro predominio en la musculatura facial, con respuesta incremental en la estimulación repetitiva del nervio cubital y disminución de la amplitud de los potenciales evocados motores. La toxina botulínica en suero y heces fueron negativas y los cultivos para *Clostridium botulinicum* en heces, alimentos y medicamento fueron asimismo negativos. El paciente mejoró de forma paulatina en dos meses y en la actualidad se encuentra totalmente recuperado, con EMG normal. Se discute el diagnóstico diferencial.

Síndrome de Rett. Estudio EEG evolutivo de 13 casos

E. Bauzano-Poley, A.C. Rodríguez-Barriónuevo, V.E. Fernández-Sánchez, M.D. Mora-Ramírez

Unidad de Neurofisiología y Neurología Infantil. Hospital Materno-Infantil Carlos Haya. Málaga.

Introducción. Se ha realizado un estudio retrospectivo de 13 pacientes con síndrome de Rett (SR). Hemos hecho un seguimiento de la evolución EEG en cuanto a la actividad de base y presencia de anomalías paroxísticas. Se ha intentado relacionar los estadios clínicos del síndrome, con los hallazgos EEG. **Material y métodos.** Para el diagnóstico se han aplicado los criterios de la Asociación Internacional para el Estudio del síndrome de Rett (1988). Se les ha practicado EEG de vigilia a todos los casos, y con privación de sueño en aquellos pacientes que presentaban epilepsia. Se han realizado un total de 102 registros EEG. La edad de los pacientes estaban comprendida entre 6 meses y 15 años. **Resultados.** De todos los pacientes, 9/13 tenían epilepsia y 4/13 no presentaban ningún tipo de epilepsia. Se ha analizado la actividad de base y hemos observado tres tipos de evolución: a) de lentificación a desorganización en 5 casos; b) de desorganización a lentificación en 5 casos, y c) de lentificación a lentificación en 3 casos. Los paroxismos de puntas, punta-onda y ondas agudas de localización frontotemporal se han observado en 7/13, centrotemporales en 4/13 y 2/13 no presentaban anomalías. La incidencia máxima de las anomalías paroxísticas se han observado en la transición de los estadios clínicos II a III. **Conclusiones.** El EEG es un buen marcador biológico para el diagnóstico del SR como apoyo a los criterios clínicos.

Hemiplejía aguda progresiva de etiología desconocida y evolución fatal

M.P. Delgado-Marqués, A.C. Rodríguez-Barriónuevo, A. Herrero

Servicio de Neuropediatría. Hospital Materno-Infantil Carlos Haya. Málaga.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 3 años de edad con hemiplejía adquirida, de curso progresivo de veinte días de evolución. En TC craneal y RM se visualizan múltiples lesiones nodulares de diferente tamaño en fosa posterior y hemisferios cerebrales, localizados en la unión entre sustancia gris y blanca, hipointensas en T₁ e hiperintensa T₂. A los diez días del inicio del cuadro, presenta deterioro neurológico progresivo con disartria e irritabilidad alternando con periodos de somnolencia. Ante la sospecha de cisticercosis cerebral se inicia tratamiento con albendazol y dexametasona presentando a las 24 horas vómitos, pérdida del control esfinteriano y disminución del nivel de conciencia con glasgow de 10. Posteriormente, presenta crisis convulsivas parciales multifocales con generalización secundaria. Las crisis fueron refractarias a los fármacos antiepilépticos y progresaron a estado de mal parcial controlado con pentotal. A las 72 horas del inicio

del cuadro convulsivo presenta, después de suspender el pentotal, deterioro brusco con clínica y EEG compatibles con muerte encefálica. El estudio necrópsico muestra panencefalitis linfocitaria, con afectación de sustancia blanca cerebral y cerebelosa; afectación focal cortical cerebral y cerebelosa; pequeños focos microscópicos aislados en tronco; meningitis linfocitaria focal, y edema generalizado con daño neuronal difuso. Mediante el estudio anatómopatológico se descarta cisticercosis y tuberculosis, así como enfermedades de acumulo. Se plantea la posibilidad de toxoplasmosis cerebral, que no ha podido ser confirmada con estudios microbiológicos; también se ha barajado la posibilidad de una esclerosis múltiple.

Distonía sensible a L-Dopa (enfermedad de Segawa). A propósito de un caso

A.C. Rodríguez-Barriónuevo, M.A. Rodríguez-Vives, M.D. Mora-Ramírez, J. Martínez-Antón

Servicio de Neuropediatría. Hospital Materno-Infantil Carlos Haya. Málaga.

Introducción. La distonía sensible a la L-Dopa descrita por Segawa et al en 1976, es un raro proceso neurológico que se inicia en la infancia y representa una forma de distonía idiopática, que empeora durante el día y es muy sensible a la administración de L-Dopa. **Caso clínico.** Presentamos un paciente varón de 10 años de edad, nacido tras embarazo y parto normales, con peso de 3.600 g y sin patología perinatal. No existen antecedentes familiares de interés. Alrededor de los 5 años de edad, los padres advierten deterioro motor con marcha balanceante hacia el lado izquierdo, distonía de la mano izquierda y gran dificultad para correr, que empeoraba durante el día y con la tensión emocional, y mejoraba tras el reposo nocturno. El examen neurológico mostraba rigidez generalizada, distonía del brazo izquierdo, temblor de reposo, hiperlordosis lumbar, marcha dificultosa e imposibilidad para andar con los talones. La escritura desbordaba la distonía. Los reflejos tendinosos eran vivos y no había déficit sensitivo; no existía síndrome cerebeloso, ni déficit mental. Por la noche había un empeoramiento importante con rigidez generalizada, marcha espástica, aumento del temblor, retrocollis e imposibilidad para levantarse del suelo. Todas las exploraciones complementarias fueron normales. Bajo la sospecha de enfermedad de Segawa, se inició tratamiento con 25 mg de L-Dopa y 8 mg de carbidopa, tres veces al día, y el paciente mejoró rápidamente de sus síntomas. En la actualidad lleva más de dos años asintomático.

Espasmos de sollozo y estado epiléptico

E. Zuazo, M.^aM. Lertxundi, M.A. Guiu

Servicio de Pediatría. Hospital de Zumárraga. Guipúzcoa.

Los espasmos de sollozo (ES) son comunes y afectan al 4-5% de los niños. En cierto período de la infancia, son más frecuentes que la suma

de todos los demás trastornos cerebrales paroxísticos. La historia deja pocas dudas, pero en casos intensos es habitual remitirlos al neuropediatra por sospecha de convulsiones. Presentamos el caso de una niña con estado epiléptico tras un ES típico, hecho poco referido en la literatura. **Caso clínico.** Niña de 20 meses sin AP de interés. Entre los antecedentes familiares destaca que un hermano y un primo paterno tuvieron ES. Presenta ES desde los 8 meses de edad, de tipo cianótico, muy frecuentes y habitualmente de grado II-III (apnea-cianosis-pérdida de conciencia) aunque no son raros los de grado IV (asociados a opistótonos y sacudidas convulsivas). Durante un proceso infeccioso presenta un ES con apnea, cianosis, pérdida de conciencia, opistótonos y sacudidas clónicas generalizadas durante 40 minutos y que ceden tras 2 dosis de valium iv. Tras el episodio la exploración es normal, así como el EEG y la analítica incluidos hierro y ferritina. Evolución: DPM normal. Tras psicoterapia familiar se han reducido el número de episodios y su intensidad. Los ES son más intensos durante procesos intercurrentes febriles. **Conclusiones.** El estado epiléptico como consecuencia de un ES puede ser más frecuente de lo que se piensa. El tratamiento profiláctico con antiepilépticos estaría indicado en pacientes con estado por ES, no en convulsiones simples. El tratamiento profiláctico con antiépilépticos no modifica la historia natural de los ES.

NEUROMETABÓLICAS

Enfermedad de Pelizaeus Merzbacher: importancia de la neuroimagen y el estudio genético

M.^aS. Muñoz^a, P. Abenia^c, S. Ferraz^c, B. Loureiro^c, I. Creveaux^b, J. López-Pisón^c

^aServicio de Pediatría. Hospital Obispo Polanco. Teruel. ^bCentre Hospitalier Universitaire. Clermont Ferrand, Francia. Dpto. de Biología Molecular. ^cUnidad de Neuropediatría del Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La enfermedad de Pelizaeus Merzbacher (PMD) es una entidad englobada dentro de las leucodistrofias que afectan al SNC, originada como resultado de distintas mutaciones del gen PLP (*proteolipid protein*), cuya función es esencial para la normal mielinización. Se han descrito distintas formas clínicas en función de diferentes criterios como la edad de presentación, signos clínicos, rapidez de progresión, edad de fallecimiento, hallazgos en neuroimagen... Actualmente y gracias a los avances en biología molecular, se han podido detectar mutaciones del gen PLP, localizado en el cromosoma Xq22, responsables de la enfermedad, que posibilitan estudios en familiares y consejos genéticos precisos. **Caso clínico.** Varón de 7 años y 5 meses, hijo único de padres sanos y sin antecedentes familiares de interés, salvo la posibilidad de un aborto de su feto gemelo a los 2 meses de gestación. Parto a término, eutócico, Apgar: 9/10, PN: 3.540 g. Comienza a la hora de vida con estridor laríngeo importante y progresivo, llegando a precisar ventilación mecánica. A los 3 meses, destaca la ausencia de contacto social, evidente

nistagmus junto a movimientos de cabeceo, hipotonía marcada generalizada, ausencia de ROT y mala tolerancia alimentaria con importante grado de distrofia. La RM muestra en T₂ marcada hiperintensidad difusa a nivel de toda la sustancia blanca tanto supra como infratentorialmente compatible dentro del contexto clínico con Pelizaeus Merzbacher. A lo largo de la evolución se han evidenciado nuevos datos clínicos: en EESS, signos de afectación extrapiramidal con movimientos distónicos y rigidez cérica; en EEII destaca la actitud parética, con marcada hipotonía y arreflexia osteotendinosa, y a nivel axial continúa con su gran hipotonía. Se realiza estudio genético mediante el cual se detecta una mutación puntual a nivel del exon 5 del gen PLP en el paciente, siendo la madre heterocigota para la mutación. **Conclusiones.** La enfermedad de PMD es una entidad poco frecuente que puede presentar diferentes formas de presentación, evolución y progresión de sus manifestaciones clínicas como es el caso que nos ocupa. A pesar de carecer de antecedentes familiares, la realización de RMN, ante la sospecha clínica, es de gran utilidad para el diagnóstico precoz. Los avances en biología molecular permiten el estudio genético de familiares y consejos genéticos muy precisos.

Esclerosis mielinoclastica difusa de Schilder

M.^aM. Hawkins, A. Fernández-Jaén, A. Martínez-Bermejo, S. Quijano, S. Domínguez, I. Pascual-Castroviejo

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Objetivos. Analizar las características clínicas, los hallazgos neuroradiológicos y la evolución asociada con la enfermedad de Schilder (ES). **Casos clínicos.** Describimos 5 casos (4 mujeres/1 varón), diagnosticados de ES. Se aportan las características clínicas, la neuroimagen, el EEG, el estudio con potenciales evocados (4/5) y los parámetros analíticos, que incluyen los niveles de ácidos grasos de cadena muy larga de los ésteres del colesterol en suero (3/5). **Resultados.** Los pacientes tenían edades comprendidas entre los 7 y 12 años. Las primeras manifestaciones clínicas fueron: hemiparesia (3/5), tetraparesia-disartria (1/5) y crisis convulsivas-síndrome cerebeloso (1/5). Otros hallazgos clínicos evolutivos fueron: crisis parciales (3/5), síndrome cerebeloso (2/5), alteración de la sensibilidad (3/5), pérdida de agudeza visual (1/5) y disartria (2/5). La TC y la RM mostraron grandes zonas de hipodensidad en la sustancia blanca de los hemisferios cerebrales (4/5), hiperintensas en las imágenes de RM en T₂. Este hallazgo se observó en médula (1/5) y cerebelo (1/5). Los parámetros analíticos fueron normales. El EEG mostró lentificación focal o difusa del trazado en todos los casos. Se registraron potenciales evocados patológicos en 3 niños. Se observó mejoría clínica tras corticoterapia en todos los casos. La evolución clínica fue: mínima afectación motora (5/5), recaídas (3/5), crisis epilépticas controladas (3/3) y retraso psicomotor (1/5). **Conclusiones.** La ES es un proceso desmielinizante

poco frecuente. El curso de esta enfermedad es impredecible; pueden aparecer recaídas, y las secuelas se observan frecuentemente. El diagnóstico se basa en las características clínicas, neuroradiológicas y evolutivas.

Alteración de la sustancia blanca en la fenilcetonuria

P. Gassió, J. Campistol, M.A. Vilaseca, F.J. Cambra, N. Lambruschini

Unidad de Seguimiento PKU. Unidad Integrada Hospital Clínic-Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Objetivos. Estudio de las alteraciones de neuroimagen en la fenilcetonuria (PKU) y su correlación con la clínica y control dietético. **Pacientes y métodos.** Sobre una muestra de 70 pacientes afectados de PKU clásica controlados en nuestra unidad, hemos recogido 18 observaciones a las que se les practicó estudio de RM craneal por haber sido diagnosticados de forma tardía (edad media diagnóstico: 3 años y 10 meses), no haber seguido controles clínicos ni dietéticos adecuados o presentar alguna complicación neurológica. **Resultados.** La RM craneal fue normal en 5 casos y patológica en 14. Una de las observaciones se encuentra en los dos grupos, ya que comprobamos normalización de la neuroimagen controlarse los niveles de fenilalanina (Phe) en sangre. Todos los pacientes con RM craneal normal presentaban un buen control dietético (Phe media en sangre: 355 mmol/l), con una incidencia de retraso mental del 80%. En el grupo con RM craneal patológica, ninguno presentaba un buen control dietético (Phe media en sangre: 1.087 mmol/l) y una incidencia de retraso mental del 57%. Los hallazgos de neuroimagen fueron: alteración de sustancia blanca (SB) periventricular (7/14), alteración de SB periventricular y subcortical (2/14) y alteración de SB con atrofia cerebral (5/14). En 2 pacientes con RM craneal patológica, se detectaron niveles altos de Phe en SB mediante espectroscopia. **Conclusiones.** No existe correlación entre alteración RM craneal y Cl, clínica neurológica y neuropsicológica. Existe relación entre alteración RM craneal y niveles altos de Phe en sangre. En nuestra serie la alteración en SB aparece con niveles de Phe en sangre superiores a 500 mmol/l. Las imágenes de afectación de SB pueden normalizarse con el control de los niveles de Phe.

Déficit de cofactor molibdeno como primera manifestación de convulsiones neonatales

J. Campistol^a, I. Lizarraga^b, M.A. Vilaseca^c, M.A. Cusi^d, R. Artuch^c, J. Titus^e

^aNeurología. ^bNeonatología. ^cBioquímica. ^dAnatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. ^eNeonatología. Hospital J. Trueta. Girona.

Introducción. El déficit del cofactor molibdeno es un error congénito del metabolismo (ECM) que condiciona un defecto enzimático múltiple: sulfito oxidasa, xantina dehidrogenasa y aldehído oxidasa. Las manifestaciones clínicas

de este defecto son múltiples, en especial, en el período neonatal con dificultades alimentarias, convulsiones rebeldes y deterioro neurológico. **Caso clínico.** Recién nacido de sexo masculino con antecedentes de un hermano pretérmino de 32 semanas fallecido a las 36 horas de vida por problemas respiratorios y deterioro neurológico inexplicable. El embarazo y parto del propóposito cursaron sin incidentes. A las 6 horas de vida inicia vómitos, hipertonia muscular, crisis convulsivas multifocales y rechazo del alimento, con rápido deterioro neurológico y trazado EEG de estado de mal eléctrico. La ECO craneal mostraba imágenes de encefalomalacia multiquistica que se confirmaron por RME. Falleció a los 15 días. Se practicó estudio anatómopatológico. **Resultados.** Los niveles bajos de urato junto con la positividad del sulfiteo orientaron hacia un defecto del molibdeno. Los niveles de sulfocisteína estaban elevados y bajos los de glutatión en plasma (2,3 mM/L, VN 5,5-12,5) y músculo (5,9 mM/g proteína, VN 17,3-27,2). Elevación sulfocisteína/taurina en orina. Se confirmó el déficit enzimático completo en hígado (Dr. C. Dorche, Lyon). **Conclusiones.** 1. Ante convulsiones neonatales inexplicadas debemos pensar en un ECM; 2. El empleo de sulfiteo como cribaje y los valores bajos de urato resultan sugestivos, y 3. La disminución del glutatión (cuyo precursor es la cisteína) no ha sido descrita hasta el presente en esta entidad y puede dificultar la eliminación de radicales libres.

Trombosis de senos venosos intracraneales en un paciente con síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos

S. Quijano-Roy^a, S.I. Pascual-Pascual^a, M.V. Cuesta^b, M. Maties^c, A. Fernández-Jaén^a, I. Pascual-Castroviejo^a

Servicio de Neurología Pediátrica. ^bDpto. de Hematología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ^cDpto. de Bioquímica. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Objetivos. Presentar un caso de síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos (SCDG) con múltiples trombosis intra y extracraneales. **Caso clínico.** Varón con hipotonía y atrofia cerebelosa constatada desde los 6 meses de edad, con biopsia muscular inespecífica y velocidad de conducción motora en límite inferior de normalidad. Hipertransaminemia en los primeros 3 años de vida. Episodio transitorio de hemiparesia a los 3 años. Hermana fallecida a los 2 años por sepsis con cuadro similar y atrofia de capa granulosa del cerebelo por anatómopatología (tipo Norman). Estudios neuroradiológicos, metabólicos, de coagulación y bioquímicos no concluyentes. A los 10 años, tras traumatismo craneal banal, inicia intensa irritabilidad y cefalea con progresiva obnubilación; desconexión y hemiparesia al octavo día. **Resultados.** RM y angio-RM venosa craneal con signos de trombosis de senos longitudinal superior, inferior y transversal izquierdo; infarto hemorrágico izquierdo; déficit de actividad de antitrombina III y proteína S; múltiples trombosis extracraneales. Normalización clínica tras tratamiento de hipertensión intracra-

neal (control epidural), heparina y antitrombina III. Angio-RM al mes del alta con recanalización de senos. Patrón anormal de sialotransferrinas en plasma (CDT). Normalidad de factores y proteínas de coagulación posteriores seriados. Neuropatía axonal leve en n. peroneo. VC sensitiva (sural) normal. Signos de retinosis en electroretinograma. Cuadro compatible con CDG tipo I. **Conclusiones.** El SCDG es un cuadro multisistémico con afectación neurológica que puede inducir estados de hipercoagulabilidad. Debe descartarse en encefalopatías sin etiología conocida por estudios habituales, sobre todo, si presentan afectación cerebelosa, episodios stroke-like, trombosis, neuropatía de predominio axonal y/o retinosis en la evolución.

Variante B1 de gangliosidosis GM2 en dos pacientes. Una forma infrecuente de enfermedad lisosomal

J. Eirís^a, L. Monasterio^a, J. Calviño^b, A. Chabás^c, M. del Río^a, M. Castro-Gago^a

^aDpto. de Pediatría. Servicio de Neuropediatría. Hospital General de Galicia. Santiago de Compostela. ^bServicio de Pediatría. Hospital Xeral-Cies. Vigo. ^cInstituto de Bioquímica Clínica. Barcelona.

Introducción. Las gangliosidosis GM2 constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades lisosomiales con herencia autosómica recesiva, ocasionadas por una deficiente actividad de la enzima b-hexosaminidasa o de su activador proteico. Frente a las formas clásicas como la enfermedad de Tay-Sachs o variante B (déficit de b-hexosaminidasa A), Sandhoff o variante O (déficit de b-hexosaminidasa A y B) y, menos frecuentemente, del activador proteico (variante AB), se ha señalado la existencia de una variante B1 de la que se conocen formas similares al Tay-Sachs, formas juveniles e incluso formas crónicas, y que pueden no ser objetivamente normales de hexosaminidasa A cuando ésta es evaluada con sustratos no específicos. **Objetivo.** Presentación de 2 casos de gangliosidosis GM2, variante B1, en sus formas infantil y juvenil. **Casos clínicos.** **Caso 1.** Niña de 30 meses con antecedente de retraso psicomotor que ha adquirido deambulación autónoma a partir de los 24 meses y con lenguaje limitado a 10 vocablos. Tras una hipotonía inicial, se observa a partir de esta edad la instauración de una espasticidad e hiperreflexia generalizadas con pérdida de capacidad deambulatoria, del lenguaje y actitud distónica de extremidades, con aparición de crisis parciales y mioclonías y desarrollo de ceguera e incoordinación deglutoria, siendo exitus a los 5 años y 8 meses tras repetidas infecciones respiratorias. Se evidenció mancha roja cereza a los 5 años. **Caso 2.** Niña de 4 años y 10 meses con padres consanguíneos y antecedente de leve retraso en adquisiciones psicomotrices que inicia ataxia lentamente progresiva a partir de los 30 meses, con reacción de alarma exagerada, pérdida paulatina de lenguaje, desarrollo de actitud distónica en miembros, incoordinación deglutoria progresiva y sin afectación visual o auditiva. Ausencias complejas y crisis

de caída cefálica desde los 5 años; pérdida de deambulación a los 5 años y 4 meses. En el momento actual (8 años y 4 meses) tiene una cuadriplejía distónica y se alimenta con sonda nasogástrica. Ausencia de mancha cereza. **Resultados.** En ambos casos se observa una deficiente actividad de b-hexosaminidasa A en leucocitos, suero y cultivo de fibroblastos (2% del valor control). Heterocigosis alelo DN (Arg178His) en el caso 1 y homocigosis en el caso 2. Demostración de heterocigosis en los padres en el caso 2 y pendiente en el caso 1. **Conclusiones.** La variante B1 de gangliosidosis GM2 es infrecuente, heterogénea y debe tenerse en cuenta ante cuadros involutivos que asocien pérdida de lenguaje, ataxia, distonía y afectación piramidal.

Evolución natural del síndrome de Lowe

F. Romero-Andújar^a, J.J. García-Peñas^a, J.M. Gómez-Argüelles^a, L.G. Gutiérrez-Solana^a, E. Collado^b, J. Ramos-Lizana^c, M.L. Ruiz-Falcó^a

^aSección de Neurología. Hospital Niño Jesús. Madrid. ^bServicio de Radiodiagnóstico. Hospital San Rafael. Madrid. ^cUnidad de Neuropediatría. Hospital Torrecárdenas. Almería.

Objetivos. Estudiar la evolución natural de las manifestaciones neurológicas y de los hallazgos de neuroimagen en el síndrome de Lowe. **Casos clínicos.** De forma retrospectiva, se revisan las historias clínicas de 5 pacientes diagnosticados de síndrome de Lowe (SL) entre enero de 1987 y marzo de 1998. En todos los casos se analizan: edad, motivo de consulta, datos clínicos, hallazgos de neuroimagen y evolución. En todos los pacientes se realizaron: EEG, TC e RM craneales, valoración oftalmológica, radiografías de esqueleto, estudios de función renal y cromatografía de aminoácidos en sangre y orina. **Resultados.** 3 pacientes fueron diagnosticados en el primer año de vida, pero en 2 casos el diagnóstico se demoró hasta después de los 4 años de edad. En 3 casos, el motivo de consulta fue la aparición de un nistagmus ocular y en los otros 2, la presencia de una hipotonía grave. Todos los casos presentaron retraso psicomotor e hipotonía, siendo el déficit cognitivo grave en 2 casos. Dos pacientes desarrollaron crisis epilépticas. Todos los pacientes presentaban dismorfia facial, cataratas congénitas, nistagmus, signos de tubulopatía y deformidades articulares múltiples. El glaucoma congénito y la cifoescoliosis se objetivaron en 4 casos. Tres pacientes presentaban anomalías en la sustancia blanca en la IRM craneal (hiperseñales en secuencias T₂, bilaterales y simétricas y asociadas a áreas microquísticas en su interior). **Conclusiones.** 1. Aunque bien definido por la asociación de manifestaciones neurológicas, oculares, renales y osteoarticulares características, existen formas clínicas atípicas que pueden condicionar un diagnóstico tardío del síndrome; 2. En el lactante varón debe sospecharse siempre este proceso ante la asociación de anomalías visuales e hipotonía, y 3. No existe diferencia clínica significativa entre las formas con IRM craneal normal o patológica.

Síndrome de PEHO

P. Martínez-Pastor^a, J. Jover^a, F. Calvo^a, J. Cambra^a, A. Hervás^a, N. Vicente^a, I. Vitoria^a, E. López^b, B. Hoyo^b, A. Estañ^c, A. Cuñat^c

^a Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Electrofisiología. ^c Servicio de Radiología. Hospital Lluís Alcanyis. Xàtiva. València.

Introducción. El síndrome de PEHO fue descrito por primera vez en Finlandia por Salonem, en 1991, en 14 pacientes que pertenecían a 11 familias diferentes. Se denomina síndrome de PEHO por presentar encefalopatía progresiva (PE), hipsarritmia (H) y atrofia óptica (O), que junto con la hipotonía generalizada y la atrofia cerebral intensa del cerebelo y troncoencéfalo y leve a nivel supratentorial, constituyen los criterios necesarios. Como criterios de apoyo destacan ciertos rasgos dismórficos, edema de cara y de extremidades, reflejos OT exaltados, lentificación de la VC y potenciales evocados auditivos y somatosensoriales anormales. **Caso clínico.** Varón de 1 año de edad, sin antecedentes familiares, prenatales ni perinatales de interés y con somatometría normal al nacimiento. Al mes de vida comenzó con irritabilidad y curva de peso deficiente sin encontrarse patología. Posteriormente, se detecta una microcefalia, reflejos OT exaltados e hipotonía que progresa hasta ser grave, y detención en el desarrollo psicomotor. Se descartó enfermedad neurometabólica. Al tercer mes objetivamos una atrofia óptica y al 5-6 mes presenta un incremento del peso por edema en cara y extremidades superiores e inferiores. Al noveno mes comienza con espasmos en flexión y extensión diagnosticándose por EEG una hipsarritmia. En la RMN cerebral presenta una atrofia intensa de cerebelo y de troncoencéfalo, y una discreta atrofia cerebral supratentorial. Concluyéndose por todo ello que se trata de un síndrome de PEHO. **Comentario.** Este síndrome únicamente había sido descrito en pacientes de origen finlandés pero con posterioridad se han descrito dos casos en Japón, tres casos en Argentina y uno en Sevilla por el Servicio de Neuropediatría del Hospital Virgen del Rocío, siendo éste el segundo caso detectado en España.

Oftalmoplejía externa familiar de origen mitocondrial

M. Pineda^a, A. Vernet^a, S. Santos^a, M.A. Vilaseca^b, R. Artuch^b, A. Serra^c, M. Morales^c, Y. Campos^d, A. Playan^e, J. Montoya^e

^a Servicio de Neuropediatría. ^b Dpto. de Bioquímica. ^c Servicio de Oftalmología. Unitat Integrada Hospital Clínic-Sant Joan de Déu, Barcelona. ^d Dpto. de Bioquímica y Biología Molecular. Hospital Doce de Octubre. Madrid. ^e Dpto. de Bioquímica y Biología Molecular. Universidad de Zaragoza. Zaragoza.

Introducción. La oftalmoplejía externa progresiva crónica (CPEO) es una mitocondriopatía caracterizada por ptosis palpebral bilateral y parálisis lentamente progresiva de la musculatura oculomotora. **Objetivo.** Presentamos una familia de CPEO hereditaria, congénita y de evolución atípica. **Casos clínicos.** **Caso 1.** Madre con CPEO, ptosis bilateral desde el naci-

miento y, posteriormente, debilidad del recto interno izquierdo. Bioquímica, RMN-S, electroretinograma, estudio cardiológico y nefrológico fueron normales. La biopsia muscular muestra una miopatía lipídica; las actividades enzimáticas de la cadena respiratoria son normales, y no se ha encontrado delección del ADNmt por Southern en músculo periférico ni en sangre. **Caso 2.** Hijo con ptosis bilateral desde el nacimiento y progresiva afectación de músculos oculomotores. Actualmente (11 años) presenta una oftalmoplejía externa completa e inmovilidad ocular izquierda. Lactato y piruvato ocasionalmente elevados en suero; normales en LCR. RMN-S, estudio cardiológico, nefrológico y biopsia muscular (bioquímica, microscopía óptica y ADN por Southern), normales. En la biopsia del recto interno izquierdo se identificó por Southern una delección del ADNmt (4.977 pb) confirmada en sangre por PCR. **Conclusión.** Se trata de 2 casos de CPEO de herencia materna con ptosis palpebral congénita, sin afectación multisistémica a los 38 y 11 años (lo cual excluye un Kearns-Sayre) y con presencia de una delección del ADNmt; ello conlleva a una expresión clínica de CPEO diferente a lo descrito en la actualidad. Resaltamos la importancia de realizar el estudio genético molecular en el tejido más afectado, que en nuestro caso es el músculo ocular, el único que ha permitido la confirmación diagnóstica de oftalmoplejía de origen mitocondrial.

Evolución tras tratamiento en enfermedades mitocondriales por alteración de la cadena respiratoria

A. Calvo^a, L. Fernández-Pineda^b, Y. Campos^c, J.M. Aparicio^a, M. Martínez-Pardo^a, J. Arenas^b, G. Lorenzo^a

^c Centro Investigación. Hospital 12 de Octubre. Madrid. ^a Servicio de Pediatría. ^b Cardiología Pediátrica. Universidad de Alcalá. Hospital Ramón Cajal. Madrid.

Objetivos. Evaluar la evolución a largo plazo de un grupo de pacientes diagnosticado de enfermedades mitocondriales por alteración de la cadena respiratoria. Tratados con coenzima Q10 (Co Q10), L-carnitina, riboflavina, tiamina y ácido ascórbico. **Pacientes y métodos.** Incluimos en el estudio 9 pacientes con alteración de la cadena respiratoria mitocondrial. La sintomatología predominante es muscular (7 casos), encefalopatía (1 caso) y retraso constitucional del desarrollo (1 caso). En 6 pacientes se detectó afectación cardiológica. Tras el diagnóstico, se inició tratamiento en todos los pacientes con Co Q10 (50-150 mg/día), L-carnitina (100-200 mg/Kg/día), riboflavina (150-300 mg/día), tiamina (300-900 mg/día), ácido ascórbico (1-2 g/día). El tiempo de seguimiento medio fue de 6,6 años (rango de 1,5 a 9 años). **Resultados.** Hemos observado mejoría subjetiva en dos pacientes con fatigabilidad e intolerancia al ejercicio, que actualmente no refieren dificultades para sus actividades cotidianas. Normalización de la curva ponderal en 1 caso con retraso constitucional del desarrollo. Mejoría de la función miocárdica en los 6 casos con afectación cardiológica

(fracción de acortamiento baja en el ecocardiograma al diagnóstico, que en la actualidad se ha normalizado), si bien 2 de ellos han desarrollado otros síntomas (retinopatía pigmentosa). El metabolismo oxidativo (hiperlactacidemia, cocientes lactato/piruvato >20 y beta OH butirato/acetoacetato >4) no se ha modificado. **Conclusiones.** Los resultados de los ensayos terapéuticos revisados en la literatura son controvertidos. Nuestros resultados apoyan que algunos pacientes pueden mejorar subjetivamente o incluso objetivamente, pero persistiendo un metabolismo oxidativo alterado y evidenciando otros síntomas relacionados con su enfermedad mitocondrial.

Enfermedad de Alpers asociada a deficiencia del complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial

V. González-Conde^a, M.ª J. Fernández-Seara^a, E. Pintos^b, A. Viso^c, J. Arenas^d, Y. Campos^d, J. Eiris^a, M. Castro-Gago^a

^a Dpto. de Pediatría, Servicio de Neuropediatría. ^b Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General de Galicia. Santiago de Compostela. ^c Dpto. Pediatría. Hospital Cristal Piñor. Orense. ^d Centro de Investigación. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. El término enfermedad de Alpers o polidistrofia incluye, probablemente, numerosas afecciones esporádicas o familiares de etiología desconocida caracterizadas por regresión psicomotriz y crisis comiciales, principalmente mioclónicas, a las que se asocia finalmente coma prolongado, hemiplejía poscrítica y ceguera, que conducen a la muerte. La demostración en algún caso de alteración hepática y anomalías morfológicas y/o funcionales en las mitocondrias (déficit de PDH o de algún complejo de la cadena respiratoria) ha relacionado la afección con este tipo de enfermedades. Anatomopatológicamente existe destrucción neuronal inespecífica. **Objetivo.** Describir el caso de un paciente con una posible enfermedad de Alpers asociado a citopatía mitocondrial. **Caso clínico.** Se trata de un niño de 1 mes y 12 días de edad, que debutó a los 25 días de vida por crisis convulsivas en apariencia clónicas generalizadas y posteriormente crisis mioclónicas unilaterales y multifocales. En los EEG se objetivó un trazado con descargas paroxísticas bilaterales (polipuntas de baja amplitud, polipuntas-onas y actividad lenta de gran amplitud) y ocasional trazado de descarga-supresión. La exploración oftalmológica evidenció la presencia de una ceguera cortical. En la neuroimagen evolutiva (TC/RM) se observó una atrofia cerebral progresiva. La determinación seriada de ácido láctico y pirúvico mostró la presencia de una hiperlactacidemia sostenida, con láctico/pirúvico >35. La histopatología de la biopsia muscular fue normal, mientras que en su homogenizado se observó deficiencia del complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial. Las determinaciones de PDH, piruvato carboxilasa y biotinidasa en cultivo de fibroblastos fueron normales. Las crisis convulsivas se intentaron controlar con distintos fármacos en diferentes asociaciones (FB, PHT, VGB, biotina, piridoxina, VPA,

ACTH, LTG y CZP). Con el VPA, a pesar de recibir L-carnitina, hizo un fracaso hepático agudo transitorio. Actualmente (20 meses), presenta un retraso psicomotor profundo, ceguera cortical, intensa atrofia cerebral con tendencia a la microcefalia y crisis refractarias. **Conclusión.** Creemos que la presente observación puede corresponder a un síndrome de Alpers asociado a una citopatía mitocondrial de base, o bien tratarse de una encefalomiopatía mitocondrial precoz que remeda por la clínica y la neuroradiología a las polidistrofias. En el aspecto clínico-EEG impresiona de una encefalopatía mioclónica temprana.

Hidrocefalia congénita extrema con encefalopatía asociada a citopatía mitocondrial

J. Eirís^a, E. Pintos^b, A. Viso^c, Y. Campos^d, J. Arenas^d, M. Castro-Gago^a

^a Dpto. de Pediatría, Servicio de Neuropediatría. ^b Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General de Galicia, Santiago de Compostela. ^c Dpto. de Pediatría. Hospital Cristal Piñor. Orense. ^d Centro de Investigación. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La etiología de la hidrocefalia congénita extrema y/o hidranencefalia se ha relacionado con infecciones antenatales, distintos factores teratogénicos, trastornos precoces en la vascularización cerebral, o bien con factores genéticos. Al margen, diversos procesos metabólicos determinados genéticamente pueden condicionar trastornos en la migración neuronal y/o en la organización cerebral, como la forma congénita de deficiencia de carnitina palmitoil transferasa II, procesos peroxisomales, aciduria glutárica tipo II y la forma cerebral de deficiencia de piruvato deshidrogenasa. No hemos encontrado referencias bibliográficas sobre un trastorno grave de esta índole en relación con una citopatía mitocondrial. **Objetivo.** Presentar una observación de hidrocefalia extrema congénita asociada a deficiencia de los complejos III y IV de la cadena respiratoria mitocondrial. **Caso clínico.** Hija única de un matrimonio joven y no consanguíneo, diagnosticada de hidranencefalia por ecografía antenatal a las 28 semanas. Al nacer presentaba una intensa macrocefalia con frente prominente, dehiscencia de suturas y discreta hipertensión. La TC cerebral mostraba hidrocefalia con parénquima cerebral menor de 3 mm y quiste aracnoideo retrocerebeloso; EEG, trazado desorganizado y lento. Se implantó una válvula de derivación ventrículo-peritoneal, y se logró controlar parcialmente la macrocefalia progresiva. Clínicamente, cursó con un retraso psicomotor profundo y convulsiones generalizadas controladas con FB y DPH, falleciendo a los 4 años de edad por un proceso infeccioso respiratorio agudo. A los 3 años de edad se le realizó una biopsia de piel y de músculo por presentar hiperlactacidemia sostenida. **Resultados.** Cultivo de fibroblastos: actividades del complejo PDH y de la piruvato carboxilasa, normales. Mutaciones en el gen E1alfa y en el del componente X del complejo PDH, negativas. Biopsia de músculo: fibras rojo desestructuradas con aumento en la actividad de COX;

alteraciones cualitativas y cuantitativas en las mitocondrias en el examen ultraestructural y deficiencia de los complejos III y IV de la cadena respiratoria en el homogenado muscular. Estudio genético molecular del ADNmt: ausencia de las mutaciones puntuales MERRF, MELAS; sin deleciones. **Conclusión.** Creemos que la hidrocefalia congénita extrema de esta paciente tiene, posiblemente, una relación directa con el trastorno primario del metabolismo oxidativo que presentaba, y que el cataclismo cerebral aconteció presumiblemente a partir de las 20 semanas de gestación, momento a partir del cual el metabolismo de los neuroblastos ya migrados pasa de forma progresiva de anaerobio a aerobio.

LIBRES

Neuroborreliosis en la edad pediátrica: a propósito de cinco casos

P. Martínez-Mateo, J.J. García-Peñas, M.J. Bustos-Fonseca, L.G. Gutiérrez-Solana, M.V.G. García-Calvo, M.L. Ruiz-Falcó

Sección de Neurología. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Objetivos. Describir los distintos síndromes clínicos de disfunción neurológica en los que puede diagnosticarse una neuroborreliosis en la infancia. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 5 pacientes diagnosticados de neuroborreliosis entre enero de 1994 y marzo de 1998. En todos los casos se analizan: edad, sexo, antecedentes epidemiológicos, debut clínico, semiología neurológica, resultados de las pruebas complementarias y evolución. En todos los pacientes se realizan: TC e IRM craneales, punción lumbar y serologías para agentes neurotrópicos (incluyendo Western blot para *Borrelia burgdoferi*) en suero y LCR. El diagnóstico de neuroborreliosis se realizó por la evidencia de Western blot IgM o IgG positivo en suero junto con Western blot IgG positivo en LCR para *Borrelia burgdoferi*. **Resultados.** Las edades en el momento del diagnóstico se hallaban comprendidas entre los 6 y los 16 años. Sólo en un caso, existía el antecedente de picadura por garrapata. Cuatro pacientes debutaron con parálisis facial periférica. El tiempo que transcurrió entre el debut y el diagnóstico varió entre 2 semanas y 1 año. Los síndromes neurológicos evolutivos incluyeron: parálisis facial periférica bilateral (2 casos), parálisis facial periférica recurrente (1 caso), multineuritis craneal (1 caso) y mielo-radículo-neuritis (1 caso). En 1 paciente se asoció una artritis pauciarticular. Todos los pacientes se trataron con ceftriaxona por vía parenteral. Dos casos presentaron déficits persistentes (parálisis facial residual). **Conclusiones.** 1. La neuroborreliosis debe considerarse en el diagnóstico diferencial de las parálisis faciales periféricas bilaterales y recidivantes, y 2. La ausencia de antecedentes de picadura de garrapata y/o de las manifestaciones dermatológicas de la fase inicial de la enfermedad pueden diferir el diagnóstico y retrasar el tratamiento.

Trombosis de seno venoso lateral izquierdo en una mastoiditis

S. Edreira, R. Blanco, M. Taboada, L. Muiños, P. Larripa

Hospital Matemo-Infantil Teresa Herrera. La Coruña.

Introducción. Las trombosis cerebrales otógenas desde el comienzo de la era antibiótica, y especialmente desde la introducción de los modernos antibióticos, han pasado de ser una complicación infecciosa relativamente frecuente a constituir algo excepcional, más aún si, como en el caso que presentamos, el único síntoma es una fiebre séptica. **Caso clínico.** Se relata la historia de un niño de 7 años remitido a nuestro centro para estudio de fiebre prolongada de origen desconocido, siendo el protocolo habitual de exámenes complementarios negativo. Sólo la realización de una TAC craneal primero y una RMN posteriormente permitió evidenciar el foco causal. **Discusión.** Se discute la importancia de las técnicas de neuroimagen como complemento del protocolo diagnóstico de fiebre prolongada de origen desconocido, así como la conveniencia de las distintas opciones terapéuticas.

Tumores espinales en la infancia. Presentación de 48 casos

D.A. Pérez-Martínez^a, H.J. Bueno-Perdomo^a, F. Gutiérrez-Martín^a, E. López-Laso^a, A.I. Puente-Muñoz^b, R.S. de las Heras^a, F. Mateos-Beato^a

^a Sección de Neurología Infantil. Hospital Universitario 12 de Octubre. ^b Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Objetivo. Los tumores espinales en la infancia representan una patología infrecuente. Se pretende analizar en una serie de pacientes la presentación clínica, el diagnóstico y las características de estas lesiones. **Pacientes y métodos.** Se revisan retrospectivamente las historias clínicas de 48 pacientes con tumoraciones intrarraquídeas y edad inferior a 15 años diagnosticados en nuestro hospital. **Resultados.** De los pacientes analizados, 17 son de sexo femenino (35,4%) y 31 varones (64,6%) con una edad media de 7,7 años. Los diagnósticos histológicos más frecuentes son astrocitomas (22,9%) y lipomas (18,8%) seguido de metástasis (12,5%), ependimomas (8,3%) y sarcomas de Edwing (8,3%). La duración de la clínica previa al diagnóstico ha sido con mayor frecuencia de entre 1 y 6 meses (33,3%). La sintomatología de presentación se ha relacionado con alteraciones en la marcha y dolor raquídeo en la mayoría de nuestros pacientes. Los datos exploratorios se han vinculado con afectación de vías largas y lesión de segunda motoneurona. En cuanto a su localización, en el plano axial las lesiones extradurales (23 pacientes) y en el plano sagital la afectación dorsal (34 pacientes) han sido las topografías principales. **Conclusiones.** Las alteraciones en la marcha progresivas e insidiosas junto al dolor continuo y nocturno en el raquis son datos de gran valor para sospechar una patología grave espinal. Un alto nivel de sospecha y la realización de pruebas de neuroimagen permiten el diagnóstico precoz.

Complicaciones neurológicas de la varicela: revisión de 29 casos

J.J. García-Peñas, M.V.G. García-Calvo, P. Martínez-Mateo, L.G. Gutiérrez-Solana, M.J. Bustos-Fonseca, M.L. Ruiz-Falcó

Sección de Neurología. Hospital del Niño Jesús. Madrid.

Objetivos. Analizar las diversas complicaciones neurológicas de la varicela y valorar si existe un aumento real en el número de casos de varicela complicada durante los últimos años. **Pacientes y métodos.** Se revisan, de forma retrospectiva, las historias clínicas de 29 pacientes con complicaciones neurológicas de la varicela, valorados en nuestro hospital entre enero de 1988 y enero de 1998. En todos los casos se analizan: distribución anual de los casos, edad, sexo, motivo de consulta, semiología neurológica, relación cronológica de la clínica neurológica respecto a la erupción varicelosa y evolución clínica. En 20 pacientes se practicó punción lumbar y estudios serológicos en suero y LCR. En 23 pacientes se realizó TC craneal y en 8 IRM craneal. **Resultados.** De los 29 casos, 6 se produjeron en 1996 (20%) y 7 (24%) en 1997. En el momento del diagnóstico, 18 pacientes (62%) tenían menos de 5 años de edad. En 23 casos (79%), las complicaciones se presentaron con posterioridad a la erupción exantemática. Veinte casos (69%) se diagnosticaron como cerebelitis aguda, 5 como meningoencefalitis aguda, 2 como parálisis facial periférica, 1 como encefalomiелitis aguda diseminada y 1 como síndrome de Reye. **Conclusiones.** En los dos últimos años, existe un aumento en el número de complicaciones neurológicas por varicela, coincidiendo con un aumento en el número total de casos de esa infección. La mayor parte de los casos son complicaciones postinfecciosas de curso benigno y autolimitado (principalmente, cerebelitis). Sin embargo, debemos considerar siempre la posibilidad de complicaciones más graves, como meningoencefalitis, encefalomiелitis y síndrome de Reye.

La neuropediatría en el contexto de las subespecialidades pediátricas: análisis a través de la bibliometría

J. González de Dios, M. Moya

Departamento de Pediatría. Hospital San Juan. Alicante.

Objetivo. Valorar la producción científica en neuropediatría (NP) en nuestro país a través de un modelo de análisis bibliométrico. **Material y métodos.** Se realizó un estudio retrospectivo de todos los artículos publicados ($n = 2.995$) en la principal revista española de pediatría (An Esp Pediatr) durante un período de 13 años (1984-96). Se analizaron los indicadores bibliométricos cuantitativos y cualitativos de los artículos sobre NP. **Resultados.** La NP es el tema principal en el 7,8% ($n = 235$) de todos los artículos publicados en An Esp Pediatr, por lo que constituye la quinta subespecialidad en productividad. Los artículos principales en NP son notas clínicas (55,3%), que dobla al de originales (29,8 %). Destaca la productividad absoluta de dos hospitales (La

Paz y Sant Joan de Déu) y la relativa de otros (General de Galicia, Valdecilla, Ramón y Cajal, etc.). La mediana de autores (5) y de referencias (15) por artículo no difieren significativamente del conjunto de publicaciones de An Esp Pediatr. Casi toda la actividad en NP recae en hospitales, con escasa presencia de universidades y centros de salud. Dos indicadores bibliométricos desfavorables en los artículos de NP son el excesivo uso de referencias bibliográficas en inglés (con un índice de aislamiento = 9,54%), y una baja accesibilidad estadística 'media' de los artículos originales (1,81), muy inferior al de la mayoría de las subespecialidades pediátricas, y con sólo un 4,5% de originales que superen el nivel umbral de la estadística bivariante. **Conclusiones.** La NP tiene importancia cuantitativa en el contexto de las publicaciones de An Esp Pediatr en relación con el resto de subespecialidades pediátricas, pero con algunos indicadores bibliométricos no favorables que conviene mejorar como el escaso porcentaje de artículos originales y con baja accesibilidad estadística, y el bajo índice de aislamiento.

Fístula carotídeo-cavernosa como complicación tardía de un traumatismo craneoencefálico

A. Iceta, M.^aE. Yoldi, B.E. Fernández, I. Mondela, N. Clerigué, I.G. Gurtubay

Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Introducción. El hallazgo de una fístula carotídeo-cavernosa como complicación tardía de un traumatismo craneal es extremadamente raro en la infancia. En la paciente que presentamos, la fístula es debida al desplazamiento de una esquirla ósea al área del seno cavernoso. **Caso clínico.** Niña de 7 años que presenta traumatismo craneoencefálico en el transcurso de un accidente de tráfico, con fractura del temporal derecho con afectación del oído medio y luxación de los huesecillos. El seno cavernoso y los vasos orbitarios estaban conservados. Cinco meses después, tras haber permanecido asintomática en valoraciones previas, presenta un acúfeno pulsátil en el lado derecho, así como hiperemia conjuntival unilateral. Ante la sospecha de que pueda existir una fístula intracraneal, se le practica una TAC craneal que confirma el diagnóstico. Se intenta la colocación de un balón de látex por angiografía en dos ocasiones, siendo ambos intentos fallidos debido a la esquirla ósea alojada en la zona. Finalmente, debido a la existencia de una buena circulación colateral, se clampa la arteria carótida derecha. La niña permanece asintomática.

Otalgia como forma de presentación de herniación uncal trastentorial

J.L. Peña-Segura^b, M. Marco^a, S. Ferraz^a, P. Abenia^a, B. Loureiro^a, J. López-Pisón^a

^b Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario. Guadalajara. ^a Unidad de Neuropediatría. Hospital Materno Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La herniación uncal trastentorial

es una complicación posible en tumoraciones hemisféricas supratentoriales localizadas en áreas temporoparietales. Con frecuencia, el primer síntoma es la midriasis unilateral arreactiva por compresión del III par. **Objetivo.** Mostrar una forma no habitual de presentación de herniación uncal trastentorial. **Caso clínico.** Niña de 8 años con cuadro de cefalea y vómitos de un mes de evolución, secundario a gran tumoración hemisférica ténporo-parietal derecha (correspondiente a glioblastoma multiforme). Sufre deterioro clínico en las últimas 6 horas con estupor intermitente, seguido de otalgia izquierda intensa y, a continuación, midriasis arreactiva izquierda; posteriormente presenta revulsión bilateral ocular a la izquierda, bradicardia y midriasis bilateral arreactiva. La clínica cede tras tratamiento con manitol, incubación e hiperventilación, seguidos de intervención quirúrgica. **Conclusiones.** Pensamos que la otalgia fue el primer signo de herniación uncal trastentorial por compresión contralateral a la masa. Destacamos el caso por la rareza de la presentación de un problema de gran importancia, por el riesgo vital inminente y por la necesidad de una rápida intervención. Se especula sobre el nervio responsable de la otalgia de entre todos aquellos que intervienen en la innervación sensitiva de la región (nervio aurículo temporal del trigémino, nervio intermedio del facial, nervio glossofaríngeo, rama auricular del vago o incluso primeras raíces cervicales sensitivas).

Ensayo terapéutico farmacológico en la parálisis cerebral discinética

A. García-Cazorla, P. Póo, R. Gassió, E. Fernández-Álvarez

Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Aunque en el niño con trastornos del movimiento tipo corea, temblor o distonía es norma ensayar el tratamiento farmacológico para mejorar el síntoma, esta práctica no es habitual en el niño con parálisis cerebral (PC) discinética. Por otra parte, cuadros clínicos fácilmente considerados como PC discinética corresponden a distonía dopa-sensible. **Objetivos.** Realizar un ensayo terapéutico con dos fármacos: en una primera fase, L-Dopa y, en la segunda, trihexifenidilo. Valorar a corto y largo plazo los resultados y compararlos con los descritos en la literatura. **Pacientes y métodos.** Se estudian 16 pacientes afectados de PC discinética o mixta (espástico-discinética). Para valorar el grado de discapacidad se utilizó la escala de Burke et al, 1985. Previamente a la medicación se realizó exploración clínica y registro en vídeo. En la fase I del tratamiento se administró L-Dopa (50 mg/día); en la fase II, trihexifenidilo (1 mg/kg/d, en menores de 4 años hasta un máximo de 20 mg/d). **Resultados.** Con L-Dopa no se registraron efectos positivos ni secundarios. En respuesta al trihexifenidilo y tras 4 años de seguimiento, 9 pacientes presentaron mejoría, disminuyendo las distonías y mejorando el grafismo. Tres presentaron efectos secundarios con la dosis inicial y 8 en relación con la dosis (2,5 a 20 mg/d). **Conclusiones.** La L-Dopa fue bien tolerada, pero no se

objetivó mejoría. Al contrario de lo referido en la literatura, los datos del estudio muestran que los niños con PC discinética no toleran altas dosis de trihexifenidilo. Los efectos secundarios más frecuentes son visión borrosa, sequedad de mucosa oral y estreñimiento. El 56% de los tratados con trihexifenidilo objetivó una mejora. El promedio de mejoría fue de 10 meses.

Patología neurológica infantil en la medicina hispanoárabe de los siglos X al XII

M.^aT. Ferrando-Lucas

Grupo de Trabajo Historia de la Neuropediatría Española. Las Rozas, Madrid.

Objetivo. Establecer si la riquísima obra médica de la Escuela de Córdoba contempla patologías pertenecientes actualmente al campo de la neuropediatría. **Materiales.** Estudio de páginas de historia de la medicina-Internet; historia de la medicina: Biblioteca del Colegio Oficial de Médicos de Madrid; historia de la medicina y la pediatría: tesis y publicaciones acerca de los manuscritos árabes del Real Monasterio del Escorial, fondos bibliográficos de la Biblioteca Nacional de España. **Resultados.** La tradición médica romana, griega, aportación oriental y elementos propiamente islámicos así como judíos están integrados en la medicina hispanoárabe, y la Escuela de Córdoba se convertirá en centro del saber con decisiva contribución a la ciencia médica. Las obras de sus principales médicos serán utilizadas como libros de texto hasta bien entrado el siglo XVII en universidades europeas, con apartados sobre epilepsia, terrores nocturnos, manejo de los traumatismos craneales, hidrocefalia y su tratamiento así como del labio leporino. **Conclusión.** Con una rigurosa formación de 8 años, un código ético que abarcaba los modos externos, incluida la forma de vestir y una perspectiva científica que a finales de los años 900 contemplaba las especializaciones, la dedicación a las enfermedades neurológicas del niño de los médicos hispanoárabes implica que deban ser considerados como auténticos predecesores de la neuropediatría.

Estudio de los parámetros bioquímicos nutricionales en una población con retraso mental

J. Sánchez-Lastres^a, J. Rodríguez-Fernández^a, A. Charle^a, J. Regueiro^b, J. Eirís^c, P. Pavón^c, M. Castro-Gago^c

^a Centro de Salud de Porriño. ^b Centro de Salud de Poio. Pontevedra. ^c Dpto. de Pediatría. Hospital General de Galicia. Complejo Universitario. Santiago de Compostela.

Introducción. El retraso mental (RM) es un trastorno de importancia tanto clínica como social. Su prevalencia alcanza el 3% de la población infantil. Las investigaciones sobre su repercusión a nivel del estado nutricional (EN) son escasas y, en ocasiones, con resultados dispares. Por este motivo, consideramos de sumo interés la valoración del EN en niños con RM de nuestra Comunidad Autónoma, refiriéndonos exclusivamente a los aspectos bioquími-

cos. **Pacientes y métodos.** Estudiamos 128 niños (81 niños y 47 niñas) de edades comprendidas entre los 0 y 17 años, afectados de RM. En todos se valoraron los siguientes parámetros bioquímicos: albúmina, prealbúmina, proteína transportadora de retinol, transferrina, ferritina, hierro, calcio, fósforo, fosfatasa alcalina, cobre, ceruloplasmina, carnitina, lípidos y transaminasas. Mediante el paquete estadístico SPSS se llevó a cabo un análisis factorial que permitió la obtención de 3 factores bioquímicos que condensan la mayoría de la información. Los resultados se correlacionaron con la edad, sexo, medio sociofamiliar, grado de subnormalidad (CI), presencia de parálisis cerebral (PC) y tratamiento anticonvulsivante. **Resultados.** El valor medio del factor bioquímico 1 alcanza niveles indicativos de normonutrición. Al considerarlo como referencia, la prevalencia de malnutrición se sitúa en el 37% de la población estudiada. La edad condiciona un aumento del factor 1 y, en cambio, un descenso del factor 2. No ejerció ninguna influencia en el factor 3. No hemos identificado ninguna modificación significativa en función del sexo, CI o presencia de PC. El empeoramiento en las condiciones socioeconómicas también supone una merma significativa en el nivel del factor 1. Además, hemos evidenciado que a medida que se eleva la edad de los padres, aumenta significativamente su nivel. Los niños de procedencia costera son los que presentan mayores niveles del factor 1. El tratamiento con fenobarbital y difenilhidantoína se tradujo en una disminución de los niveles de calcio y fósforo. Los pacientes que recibieron carbamacepina presentaron el patrón lipídico de mayor riesgo aterogénico. **Conclusiones.** La desnutrición desde el punto de vista bioquímico alcanzó una prevalencia importante (37%). Las condiciones socioeconómicas y ambientales influyen de un modo relevante en su aparición. El tratamiento anticonvulsivante alteró el metabolismo fosfocálcico y el patrón lipídico.

Estudio de los parámetros antropométricos en una población con retraso mental

J. Sánchez-Lastres^a, J. Rodríguez-Fernández^a, A. Charle^a, J. Eirís^b, P. Pavón^b, M. Castro-Gago^b

^a Centro de Salud de Porriño. Pontevedra. ^b Dpto. de Pediatría. Hospital General de Galicia. Complejo Universitario. Santiago de Compostela.

Introducción. El retraso mental (RM) es un trastorno de importancia tanto clínica como social. Su prevalencia alcanza el 3% de la población infantil. Las investigaciones sobre su repercusión a nivel del estado nutricional (EN) son escasas y, en ocasiones, con resultados dispares. Por este motivo, consideramos de sumo interés la valoración del EN en niños con RM de nuestra Comunidad Autónoma, refiriéndonos exclusivamente a los aspectos antropométricos. **Pacientes y métodos.** Estudiamos 128 niños (81 niños y 47 niñas) de edades comprendidas entre los 0 y 17 años, afectados de RM. En todos ellos se valoraron los siguientes parámetros: peso al nacer, longitud/talla y peso actual, perímetro craneal, perímetro del brazo, pliegue subescapular, pliegue tricipital, área muscular del brazo,

área grasa del brazo, índice de Shukla e índice de Quetelet. Como referencia se utilizaron los patrones estándar elaborados por M. Hernández y R. Frisancho. Mediante el paquete estadístico SPSS se llevó a cabo un análisis factorial que permitió la obtención de 2 factores antropométricos que condensan la mayoría de la información. Los resultados se correlacionaron con la edad, sexo, medio sociofamiliar, grado de subnormalidad (CI), presencia de parálisis cerebral (PC) y tratamiento anticonvulsivante. **Resultados.** El valor medio del factor antropométrico 1 alcanza niveles indicativos de normonutrición. Sin embargo, teniendo en cuenta su valor, la prevalencia de malnutrición se sitúa en el 33,6% de la población. Ambos factores disminuyen a medida que avanza la edad. La presencia de PC supone una reducción de ambos factores. La disminución en el nivel de CI también condiciona un empeoramiento en los valores de los 2 factores. Además, los niños con malnutrición manifiesta según el factor 1 tienen un CI significativamente más bajo que los normonutridos. El empeoramiento en la calidad de la dieta o en el apetito también supone una merma significativa en el factor 1. El sexo no ejerció ninguna influencia significativa en los niveles de ambos factores. **Conclusiones.** Desde el punto de vista antropométrico, la desnutrición alcanza una prevalencia importante (33%) entre los niños con RM. El problema se agrava con la edad, la disminución del CI y la presencia de PC. Las condiciones sociofamiliares y ambientales también juegan un papel importante en su aparición.

Hemiparesias agudas en la edad pediátrica: revisión de 23 casos

M.J. Bustos-Fonseca, J.J. García-Peñas, P. Martínez-Mateo, L.G. Gutiérrez-Solana, M.L. Ruiz-Falcó, J.M. López-Terradas

Sección de Neurología. Hospital del Niño Jesús. Madrid.

Objetivos. Estudiar las distintas etiologías y la evolución natural de las hemiparesias de instauración aguda en la infancia. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 23 pacientes, estudiados en nuestra sección entre enero de 1989 y marzo de 1998, por presentar hemiparesia de instauración aguda. No se incluyeron en el estudio las formas de presentación neonatal. En todos los pacientes se analizan: edad, sexo, debut clínico, semiología neurológica, hallazgos de neuroimagen y evolución. En todos los casos se realizó analítica general de sangre y orina, EEG y TC craneal, y en 19 se efectuó IRM craneal. Además, en 5 pacientes se realizó angio-resonancia, y de 3 se obtuvo arteriografía cerebral. **Resultados.** Las edades de los pacientes, en el momento del diagnóstico, se hallaban comprendidas entre los 6 meses y los 12 años. Diez casos debutaron como una hemiparesia aislada y los 13 restantes presentaban, además, crisis convulsivas previas o concomitantes al desarrollo de la hemiparesia. Entre las etiologías más frecuentes destacaban 8 casos (34%) de origen infeccioso o postinfeccioso; 4 síndromes hemiconvulsión-hemiplejía (17%); 2 infartos idiopáticos de arteria cerebral media (8,7%) y 2 migrañas hemipléjicas (8,7%).

Un 52% quedó con secuelas neurológicas de grado variable. **Conclusiones.** La hemiparesia aguda en la infancia es un síndrome heterogéneo que agrupa etiologías de muy diverso significado pronóstico. En nuestra serie, la mayor parte de los casos (91%) se agrupan en 3 grupos etiopatológicos: a) Enfermedad cerebrovascular aguda (incluyendo vasculopatías infecciosas y postinfecciosas); b) Síndromes posconvulsivos, y c) Migrañas.

EPILEPSIA

Efecto secuencial de los fármacos anti-epilépticos clásicos sobre la carnitinemia y amoniemia durante la edad pediátrica

N. Fernández-Martínez, V. González-Conde, S. Rodríguez-Segade, F. Camiña, J. Couceiro-Gianzo, M.^aI. Novo-Rodríguez, J. Eirís, M. Castro-Gago

Dpto. de Pediatría. Servicio de Neuropediatría. Servicio de Laboratorio Central. Hospital General de Galicia. Complejo Hospitalario Universitario. Santiago de Compostela.

Introducción y justificación. En estudios previos, tanto en el humano como en experimentación animal, constatamos la existencia de hipocarnitinemia en relación con distintos fármacos anticonvulsivantes (FAE), siendo los mecanismos invocados para el AVP (interferencia en el metabolismo del CoA, consumo excesivo de carnitina y depleción renal) diferentes de los de otros FAE. Debido a que estos estudios se realizaron en pacientes epilépticos sometidos a tratamiento crónico y sin datos basales previos sobre la carnitinemia, es motivo de discusión si su descenso es siempre secundario a los FAE o, en ocasiones, debido a una alteración primaria en su metabolismo. Con la finalidad de esclarecer este aspecto, se llevó a cabo la presente investigación. **Pacientes y métodos.** 32 niños epilépticos recién diagnosticados (edades comprendidas entre 1-14 años), sin alteración nutricional y/o proceso metabólico subyacente. Previo al tratamiento (5 con FB, 10 con CBZ y 17 con AVP), se determinó la cifra sérica de amonio y de carnitina total (CT), libre (CL) y acilada (CA), repitiéndose tras 3, 6 y 12 meses de tratamiento e incluyendo el nivel sérico del FAE. En todos se logró el control de las crisis epilépticas y/o convulsivas. **Resultados.** Concentraciones séricas basales de CT y fracciones, normales en todos los pacientes. En el grupo de FB se apreció un descenso secuencial de la CT a expensas de la CL y de la CA, siendo las diferencias con respecto al valor basal estadísticamente significativas para la CT a los 3 ($p < 0,05$), 6 ($p < 0,05$) y 12 meses ($p < 0,01$), y para la CL a los 12 meses ($p < 0,01$). En el grupo de CBZ se produjo un descenso secuencial de la CT a expensas de la CL, siendo las diferencias con respecto al valor basal estadísticamente significativas para la CT a los 3 meses ($p < 0,05$) y para la CL a los 6 ($p < 0,05$) y 12 meses ($p < 0,01$). En el grupo de AVP se observó un descenso secuencial de la CT a expensas de ambas fracciones (CL y CA) a los 3, 6 y 12 meses, siendo las diferencias con respecto al valor basal estadísticamente significativas para la CT a los 3 ($p < 0,05$), 6 ($p < 0,01$)

y 12 meses ($p < 0,001$) y para la CL a los 12 meses ($p < 0,01$). A los 12 meses se observó insuficiencia de carnitina (CA/CL $> 0,25$) en un paciente (20%) tratado con PB, en 3 pacientes (30%) tratados con CBZ y en 4 pacientes (24%) tratados con AVP. La deficiencia de carnitina (CT < 30 mmol/l) sólo se observó en pacientes tratados con AVP (en 2 a los 3 meses, en 3 a los 6 meses y en 6 a los 12 meses). En los tratados con PB y CBZ la amoniemia fue siempre normal, mientras que en los tratados con AVP se observó hiperamoniemia en 3 pacientes a los 3 meses y en 1 a los 12 meses. No se observó correlación alguna entre estas alteraciones, la dosis de los fármacos, sus niveles séricos y el tipo de crisis o de epilepsia. **Conclusiones.** 1. El descenso en la concentración sérica de carnitina es un efecto secundario inducido de forma directa por los FAE; 2. El FB desciende en mayor proporción la fracción libre que la acilada; 3. La CBZ desciende exclusivamente la fracción libre; 4. El AVP desciende en mayor proporción la fracción libre que la acilada, siendo su efecto más intenso y constante que el de los otros dos FAE; 5. El AVP es el único FAE que induce deficiencia de carnitina e hiperamoniemia, y 6. Estas alteraciones no tienen una relación directa con la dosis y/o nivel sérico de los FAE.

Eficacia de vigabatrina en la epilepsia infantil

C. Garaizar, M.J. Martínez-González, M. Fernández-Cuesta, J.M. Prats

Servicio de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Objetivo. Estudiar la eficacia de vigabatrina (VGB) fuera de los ensayos clínicos. **Pacientes y métodos.** Revisión de todos los pacientes epilépticos personalmente tratados con VGB. Medidas del efecto: 1. Reducción de las crisis $\geq 50\%$ y control total. Los factores potencialmente predictivos de la respuesta se estudiaron mediante regresión logística, y 2. Duración del tratamiento con VGB, estudiado mediante el método de Kaplan-Meier. **Resultados.** Ciento trece pacientes con epilepsia parcial orgánica (38%), parcial criptogénica (27%), parcial idiopática (6%), síndrome de West (14%), síndrome de Lennox-Gastaut (6%) y otros síndromes (10%). Se obtuvo una reducción $\geq 50\%$ de las crisis en el 60% de los pacientes a los 3 meses, en el 40% se mantuvo 12 meses y durante 5 años en el 14%. El control total se consiguió en el 33% de los pacientes a los 3 meses, en el 18% persistía a los 12 meses, y en el 2% pasados 5 años. Los factores que independientemente predicen una pobre respuesta son las crisis generalizadas (excepto los espasmos infantiles) y la parálisis cerebral, entre otros. La probabilidad de continuar el tratamiento con VGB fue del 78% a los 6 meses, del 55% a los 2 años y del 32% a los 5 años. La duración del tratamiento depende, entre otros, de la respuesta terapéutica precoz y del antecedente de status epiléptico. Se produjeron acontecimientos adversos en el 18,5%. **Conclusiones.** Hasta el momento, los pacientes tratados con VGB pertenecen al grupo de difícil control. La respuesta depende de la duración del segui-

miento. La historia natural de la enfermedad debe tenerse en cuenta al estudiar la eficacia medicamentosa.

Epilepsia mioclónica grave de la infancia (epilepsia polimorfa). Consideraciones diagnósticas, etiológicas y terapéuticas en 19 casos

R. Parrilla^a, C. Sierra^b, J. Luzón^a, T. García^a, L. Ortega^a, J. Moreno^a

^a Unidad de Neuropediatría. Servicios de Pediatría y Neurología. H. U. Virgen de las Nieves. Granada.

^b Unidad de Neuropediatría. H. E. Ciudad de Jaén. Jaén.

Objetivo. Dar a conocer un estudio retrospectivo de 19 casos diagnosticados de epilepsia mioclónica severa (EMS) de la infancia o epilepsia polimorfa. **Pacientes y métodos.** Diez varones y 9 mujeres, que actualmente tienen edades comprendidas entre los 3 y 22 años. Doce iniciaron como crisis febriles y 7 no febriles, de variada semiología: crisis parciales simples, unilaterales o hemigeneralizadas, mioclónicas parciales o generalizadas, parciales complejas, status, tónico-clónicas generalizadas. Dos de nuestros casos inician tras primera dosis de vacuna a los 3 meses de edad. La edad de inicio varía entre los 2 y 11 meses; un caso comienza, según el padre, con mioclonías en período neonatal. Todos muestran retraso del lenguaje, hiperkinesia y torpeza motora hacia los 2 o 3 años, aunque el deterioro se hace más evidente hacia los 6 años cuando se inicia la escolarización. El retraso mental es variable y predomina el grave en varones. Existe una relación entre el control de las crisis, la aparición de las crisis afebriles, las anomalías EEG y el deterioro. Los EEG no suelen mostrar anomalías durante el primer año de evolución, sino que aparecen posteriormente: PO generalizada o PPO y a veces PO focal, así como lentificación difusa como patrón más frecuente. La ELI sólo obtiene respuesta en 5 casos y ésta es fotoconvulsiva en 2 casos. En general, las crisis son refractarias al tratamiento, sólo en casos individuales encontramos respuesta al clonazepam (CZP), a las asociaciones VPA+PRM, VPA+CLB, VPA+VGB, VPA+CZP y LTG+CZP. Un caso anecdótico se controla con paracetamol y otro con amoxicilina. Se emplea la dieta cetogénica en 2 casos en los que se obtiene una ligera mejoría. Se emplearon las gammaglobulinas en 7 casos, en dosis de 200 mg/kg, cada 3 semanas una tanda de seis dosis, repitiendo otra tanda al doble de dosis en los pacientes que referían beneficios con la primera. En 2 casos se controlan las crisis 5-6 meses y mejoran de su hiperactividad haciéndose más comunicativos. Esta mejoría psiconeurológica se obtiene en 5 casos; no se logran efectos en 1 caso y se produce un aumento del eretismo en 1 caso. Destacamos la existencia en el 50% de los pacientes de antecedentes familiares de epilepsia y/o convulsiones febriles en padres hermanos y/o tíos. Entre nuestros pacientes hallamos 2 casos de familias con 2 hermanos afectados de EMS: **Caso 1.** Padre y abuelo epilépticos; las dos niñas sufren EMS iniciada con la misma edad e idéntica semiología, pero la mayor con normalidad psiconeurológica y la pequeña con retraso mental grave y

ataxia. **Caso 2.** Madre con convulsiones febriles y afebriles hasta los once años; los dos hermanos varón y mujer afectados de EMS, el mayor con retraso mental grave y ataxia y la menor con normalidad psiconeurológica; con crisis cada 4-5 meses y sin tratamiento (opción que tomaron los padres). **Conclusiones.** Creemos que la EMS es un trastorno genético, con variable expresividad fenotípica, de herencia no determinada, y que pueden darse mutaciones de novo. Esta opinión comunicamos a nuestros pacientes para evitarles un peregrinaje innecesario en búsqueda de la etiología de su síndrome. Las GGIV mejoran el estado general y psiconeurológico de algunos niños, pero pensamos que el beneficio sería mayor si se utilizaran de forma más precoz y en dosis mayores. Los diagnósticos diferenciales que más frecuentemente se barajaron fueron síndrome de Lennox, EPBA y CP complejas.

Epilepsia parcial benigna atípica

C. Sierra-Corcoles, R. Parrilla, J. Luzón, L. Ortega, T. García, J. Moreno

Unidad de Neuropediatría. Hospital Ciudad de Jaén. Jaén. Hospital Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. La epilepsia parcial benigna o idiopática (EPB) es el grupo más prevalente de síndromes epilépticos. En 1982, Aicardi y Chevrie identifican como EPB atípica (EPBA) la asociación de crisis parciales y crisis mioclónicas-atónicas, a veces status de ausencias con anomalías EEG similares a los paroxismos rolándicos, con notable incremento de la actividad paroxística en sueño, con inicio de las crisis más precoz, con escasa o nula repercusión psiconeurológica, y la diferencian de la EPB y de otros síndromes como el de Lennox (SLG) y la epilepsia polimorfa (EMS). **Pacientes y métodos.** Presentamos un estudio retrospectivo de 11 casos diagnosticados de EPBA: 6 varones y 5 mujeres con edades actuales comprendidas entre los 2 y 17 años y de comienzo entre los 14 meses y los 6 años. La semiología crítica es polimorfa: crisis parciales unilaterales, clónicas generalizadas, mioclonías focales, ausencias complejas, status no convulsivo, crisis rolándicas y crisis mioclónico-astáticas. Los hallazgos EEG muestran punta-onda generalizada (POG), PO focal, PO 3c/s, PO lenta y PPO, status EEG con punta-onda irregular, lentificación focal, puntas bioccipitales, doble foco PO temporal y punta-onda continua. La frecuencia de las crisis fue en todos los casos elevada y seguida de múltiples ensayos terapéuticos con VPA, CBZ, CLB, CZP, ETS, PRM y, en 4 casos, ACTH, siendo la respuesta positiva a ésta en 3 casos, que quedaron libres de crisis. **Resultados.** En 6 casos no hay deterioro alguno a pesar de la frecuencia de las crisis y la mala respuesta terapéutica. En 2 casos hay hiperactividad e irritabilidad pasajera. En 2 casos se produce una detención en el desarrollo psiconeurológico con cierta regresión en uno de ellos que induce a pensar en el síndrome de Landau-Kleffner (SLK), y en otro caso aún persiste el retraso intelectual moderado que se inició tras un período de 2 años de punta-onda lenta continua con crisis o períodos confusionales de días de duración con punta-onda con-

tinua a 2-3 c/s. **Resultados.** Los diagnósticos diferenciales que con más frecuencia se realizaron corresponden a EPB, epilepsia de ausencias, epilepsia mioclónico-astática de Dooze, SLK, SLG, epilepsia con punta-onda continua durante el sueño lento (EPOCSL) y EMS. **Conclusiones.** Es importante conocer este tipo de EPBA para no diagnosticarla de epilepsias severas y no vernos inmersos en una escalada de politerapia agresiva y la familia en un peregrinar turístico neuropediátrico.

Contribución del vídeo-EEG en el diagnóstico de la lateralización de las crisis en el hemisferio no lesional

M. Pérez-Sotelo, R. Carrillo, C. Benito, A. Izquierdo, E. García, R. Gil

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Hospital Infantil. Madrid.

Introducción. La monitorización vídeo-EEG se utiliza para diferenciar las crisis epilépticas de las no epilépticas (70%) en la clasificación de los tipos de crisis 90% y de los síndromes epilépticos, y en la evaluación de los candidatos para la cirugía de la epilepsia. **Objetivo.** Presentamos el vídeo-EEG de un niño con una lesión amplia hemisférica derecha en el que gran parte de las crisis 'mayores' se originaban en el hemisferio aparentemente sano. **Caso clínico.** Varón de 10 años con epilepsia parcial izquierda resistente a la terapéutica. Nacido tras embarazo y parto normales, presenta a los 10 días una crisis motora izquierda prolongada que deja como secuela una hemiparesia izquierda. Desde entonces presenta una crisis al día que se manifiesta como ausencias complejas o crisis motoras izquierdas, crisis atónicas ocasionales y, en una ocasión, un status motor izquierdo. No se precisa la fecha de aparición de mioclonías aisladas frecuentes, diurnas en miembro superior izquierdo. En la exploración se observa una hemiparesia izquierda y una hemianopsia monolateral izquierda. La RM cerebral muestra una hemiatrofia cerebral derecha, una lesión hipointensa occipital derecha y una agenesia del cuerpo calloso. El EEG crítico demostró que la mayoría de las crisis 'mayores' tenían su origen en el hemisferio izquierdo en apariencia sano, generalizándose secundariamente, por lo cual se desestimó el tratamiento quirúrgico. **Conclusión.** La monitorización vídeo-EEG es una técnica imprescindible en el estudio de los candidatos a la cirugía de la epilepsia, al menos en la infancia.

Epilepsia mioclónica severa y citopatía mitocondrial

A. Fernández-Jaén, A. Martínez-Bermejo, V. López-Martín, A. Ocaña, A. Gutiérrez de Terán, I. Pascual-Castroviejo

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. No se ha descrito de forma constante ningún trastorno subyacente en la epilepsia mioclónica severa de la infancia (EMSI). **Objetivos.** Describimos el caso de un paciente

diagnosticado de EMSI con citopatía mitocondrial y aportamos los estudios realizados. **Caso clínico.** Niña de 8 meses de edad remitida por convulsiones; con antecedentes familiares de crisis convulsivas, sin antecedentes personales patológicos y desarrollo psicomotor normal. La primera crisis apareció a los 6 meses de edad, fue febril y clónica, y afectó un miembro superior. Los análisis rutinarios y el EEG fueron normales. Las crisis febriles se observaron durante el primer año, siendo resistentes a los tratamientos. Las mioclonías y las crisis afebriles aparecieron a la edad de 14 meses. En esta fase, el trazado del EEG mostraba paroxismos de punta-onda o polipuntas generalizadas. La estimulación luminosa desencadenaba las alteraciones clínicas y electroencefalográficas cuando la paciente tenía 3 años de edad. Desde el segundo año, se observó enlentecimiento del desarrollo psicomotor. La neuroimagen y los datos analíticos fueron normales. La microscopía electrónica de la biopsia muscular mostró un incremento en el número de mitocondrias. El análisis enzimático del músculo aportó una deficiencia grave del complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial. **Conclusiones.** Describimos el caso de una paciente que presenta las características de la EMSI asociada con deficiencia severa del complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial. La relación entre estas anomalías y la citopatía mitocondrial es todavía imprecisa.

Afasia epiléptica adquirida en el niño: respuesta a lamotrigina

M.T. Ferrando, R. Gassió, P. Poó, C. Blanco, C. Escofet, J. López-Casas, M. Maristany, A. Sans, E. Fernández-Álvarez

Servicio de Neuropediatría. Unidad Integrada. Hospital Clínic-Sant Joan de Déu. Barcelona.

Objetivo. Estudio de la evolución de la afasia en un caso de síndrome de Landau-Kleffner (SLK) tratado con lamotrigina (LTG). **Caso clínico.** Paciente de 4 años y 7 meses que tras inicio de crisis mioclónicas y mioclónico-astáticas presenta regresión del lenguaje con grave alteración de la comprensión, distorsión fonológica, desestructuración sintáctica y trastorno de conducta. El EEG muestra punta-onda parietotemporal izquierda, tendencia a la difusión y punta-onda continua durante el sueño no REM. Resistente a diferentes tratamientos, la introducción de LTG se sigue de control electroclínico y normalización del lenguaje. El cuadro reaparece al suprimir LTG por reacción adversa y se consigue de nuevo el control al ser reinstaurada lentamente. Estudio neuropsicológico (Leiter, baterías de lenguaje: PLON, Peabody, ITPA, Boston) efectuado en fase de actividad crítica y tras lograrse la normalización electroclínica. **Resultados.** Inteligencia normal, grave alteración de la comprensión auditiva, hipospontaneidad del lenguaje, déficit de programación fonológica, parafasias semánticas, frases cortas y alteración morfosintáctica. La segunda evaluación ofreció resultados significativamente superiores en las pruebas de comprensión, intención comunicadora, estrategias para compensar alteración fonológica, no parafasias, frases más largas y adecuada estructura sintác-

tica. **Conclusiones.** La evolución satisfactoria de este caso con LTG plantea la posibilidad de la utilización de este fármaco en el SLK.

Remisión a largo plazo de la epilepsia en la infancia

J. Ramos-Lizana^a, E. Cassinello-García^a, L.I. Carrasco-Marina^b, M. Vázquez-López^b, M. Martín-González^a, A. Muñoz-Hoyos^c

^aUnidad de Neurología Pediátrica. Hospital Torrecárdenas. Almería. ^bUnidad de Neurología Pediátrica. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid. ^cDpto. de Pediatría. Universidad de Granada.

Objetivo. Estudiar la probabilidad de remisión a largo plazo de la epilepsia en la infancia. **Pacientes y métodos.** 161 pacientes consecutivos recientemente diagnosticados de epilepsia y tratados con antiepilépticos fueron incluidos y seguidos de manera prospectiva. Noventa de ellos fueron seguidos durante más de 3 años y constituyen la muestra del estudio. Se controlaron los niveles de medicación. Se definió remisión como un período libre de crisis epilépticas (CE) sin recurrencias posteriores. La probabilidad de alcanzar una remisión de 3 y 5 años con y sin tratamiento se calculó mediante curvas de Kaplan-Meier. Se realizó un análisis univariante y multivariante para los posibles factores predictores (a los 6 meses del inicio del tratamiento) de una remisión de 3 años sin tratamiento utilizando el modelo de riesgos proporcionales de Cox. **Resultados.** La supresión de la medicación se había intentado en el 71% de los pacientes seguidos durante más de 3 años y en el 82% de los de más de 5 años. La probabilidad de alcanzar un remisión de 3 años fue del 38%, 59% y 68% a los 3, 5 y 7 años, respectivamente. Para una remisión de 3 años y sin tratamiento estos porcentajes fueron del 30%, 53% y 61%. La probabilidad de alcanzar una remisión de 5 años fue del 27% y 55% a los 5 y 7 años, respectivamente. Para una remisión de 5 años y sin tratamiento estos porcentajes fueron del 26% y 53%. Los análisis univariante y multivariante mostraron una menor probabilidad de alcanzar una remisión de 3 años y sin tratamiento en los pacientes con etiología sintomática o con recurrencia de las CE en los primeros 6 meses de tratamiento. **Conclusiones.** Más de la mitad de los niños con epilepsia alcanzan remisiones prolongadas sin tratamiento cuando se aplican pautas de supresión precoz del mismo (2 o 3 años sin CE). El pronóstico puede determinarse ya a los 6 meses del inicio del tratamiento en base a la etiología y presencia de recurrencias.

Remisión inicial tras el comienzo del tratamiento en la epilepsia infantil

E. Cassinello-García^a, J. Ramos-Lizana^a, M. Vázquez-López^b, L.I. Carrasco-Marina^b, A. Muñoz-Hoyos^c, M. Martín-González^a

^aUnidad de Neurología Pediátrica. Hospital Torrecárdenas. Almería. ^bUnidad de Neurología Pediátrica. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid. ^cDpto. de Pediatría. Universidad de Granada.

Objetivo. Estudiar la probabilidad de alcanzar un remisión tras el inicio del tratamiento en la

epilepsia infantil. **Pacientes y métodos.** 161 pacientes consecutivos recientemente diagnosticados de epilepsia y tratados con fármacos antiepilépticos fueron incluidos y seguidos de manera prospectiva. Se controlaron los niveles de medicación. Se definió remisión como un período libre de crisis epilépticas (CE). La probabilidad de alcanzar una remisión de 1 y 2 años se calculó mediante curvas de Kaplan-Meier. Se efectuó un análisis univariante y multivariante para los posibles factores predictores (a los 6 meses del inicio del tratamiento) de una remisión de 2 años utilizando el modelo de riesgos proporcionales de Cox. **Resultados.** Veintidós pacientes fueron tratados tras una única CE y el resto tras dos o más. La probabilidad de alcanzar una remisión de 1 año fue del 59%, 87% y 93% a los 1, 2 y 3 años, respectivamente. La probabilidad de alcanzar una remisión de 2 años fue del 55%, 77% y 86% a los 2, 3 y 4 años, respectivamente. Los análisis univariante y multivariante mostraron que los factores asociados con una mayor probabilidad de alcanzar una remisión de 2 años fueron una etiología idiopática/criptogénica, la ausencia de recurrencia de las CE en los primeros 6 meses de tratamiento, la ausencia de alteraciones en el EEG, una edad entre 3 y 10 años al inicio de las CE y el haber presentado únicamente crisis tónico-clónicas generalizadas o crisis parciales secundariamente generalizadas. En la selección por pasos el mejor modelo para predecir la remisión fue el constituido por edad 3-10 años y ausencia de recurrencia de las CE en los primeros 6 meses. **Conclusiones.** La mayoría de los niños con epilepsia entran en remisión tras el inicio del tratamiento. Una edad entre 3 y 10 años y la ausencia de recurrencia en los primeros 6 meses de tratamiento predicen un buen pronóstico al respecto.

Recurrencia de las crisis epilépticas tras el inicio del tratamiento en la infancia

E. Cassinello-García^a, J. Ramos-Lizana^a, M. Vázquez-López^b, L.I. Carrasco-Marina^b, A. Muñoz-Hoyos^c, M. Martín-González^a

^aUnidad de Neurología Pediátrica. Hospital Torrecárdenas. Almería. ^bUnidad de Neurología Pediátrica. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid. ^cDpto. de Pediatría. Universidad de Granada.

Objetivo. Estudiar el riesgo de recurrencia tras el inicio del tratamiento antiepiléptico en la infancia. **Pacientes y métodos.** 161 pacientes consecutivos recientemente diagnosticados de epilepsia y tratados con fármacos antiepilépticos fueron incluidos y seguidos de manera prospectiva. Se controlaron los niveles de medicación. El riesgo de recurrencia se calculó mediante curvas de Kaplan-Meier. Se efectuó un análisis univariante y multivariante para los posibles factores de riesgo de recurrencia utilizando el modelo de riesgos proporcionales de Cox. **Resultados.** Aunque la política general fue la de iniciar el tratamiento tras 2 o más crisis epilépticas (CE), 22 pacientes fueron tratados tras una única crisis. Estos pacientes también fueron incluidos ya que una elevada proporción (77%) presentaron recurrencias y es evidente

que su exclusión hubiera eliminado un grupo de peor pronóstico. El cumplimiento terapéutico documentado mediante la determinación de niveles de medicación fue bueno. 73 pacientes presentaron recurrencias. El riesgo de recurrencia fue del 31%, 38%, 47% y 51% a los 6 meses, 1, 2 y 3 años, respectivamente. El análisis univariante mostró que los factores predictores de un mayor riesgo de recurrencia fueron una etiología sintomática, una edad menor de 3 años en el momento de la primera crisis epiléptica, el inicio del tratamiento después de más de 2 CE y los antecedentes de convulsiones neonatales previas. En cambio, los pacientes con crisis tónico-clónicas generalizadas o crisis parciales secundariamente generalizadas (CTCG/CPSG) exclusivamente tuvieron un menor riesgo de recurrencia. En el análisis multivariante persistieron como significativas la etiología sintomática (razón de riesgo de 1,7) y haber presentado CTCG/CPSG exclusivamente (razón de riesgo de 0,4). **Conclusiones.** Las recurrencias tras el inicio del tratamiento antiepiléptico son frecuentes, especialmente en los pacientes con etiología sintomática o sin CTCG/CPSG exclusivamente.

Riesgo de recurrencia tras una primera crisis epiléptica no provocada en la infancia

J. Ramos-Lizana^a, E. Cassinello-García^a, L.I. Carrasco-Marina^b, M. Vázquez-López^b, M. Martín-González^a, A. Muñoz-Hoyos^c

^aUnidad de Neurología Pediátrica. Hospital Torrecárdenas. Almería. ^bUnidad de Neurología Pediátrica. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid. ^cDpto. de Pediatría. Universidad de Granada.

Objetivo. Estudiar el riesgo de recurrencia tras una primera crisis epiléptica no provocada (CENP) en la infancia. **Pacientes y métodos.** 133 pacientes consecutivos menores de 14 años que consultaron por una primera CENP fueron incluidos y seguidos prospectivamente. El riesgo de recurrencia se calculó mediante curvas de Kaplan-Meier. Se efectuó un análisis univariante y multivariante para los posibles factores de riesgo de recurrencia utilizando el modelo de riesgos proporcionales de Cox. **Resultados.** 75 pacientes presentaron recurrencias. El riesgo de recurrencia fue del 45%, 57%, 57%, 61% y 64% a los 1, 2, 3, 4 y 5 años, respectivamente. El 61% de las recurrencias ocurrieron en 6 meses y el 93% en 2 años. El análisis univariante mostró que los factores predictores de un mayor riesgo de recurrencia fueron una etiología sintomática, una edad menor de 3 años o mayor de 10, una primera CE durante el sueño y un primer EEG anormal; éstos dos últimos únicamente en el grupo idiopático/criptogénico. En el análisis multivariante resultaron significativos los mismos factores. La selección por pasos mostró que el mejor modelo para la predicción de la recurrencia fue el constituido por etiología sintomática (razón de riesgo de 3,7) y edad entre 3-10 años (razón de riesgo de 0,5). **Conclusiones.** Más de la mitad de los niños con una primera CENP presentan recurrencias. El principal factor pronóstico es la etiología de las crisis. La mayoría de los pacientes con crisis sintomáticas (96%) recurren.

TRASTORNOS DEL DESARROLLO Y ALTERACIONES ESTRUCTURALES DEL SNC

Esquisencefalias: aspectos clínicos, radiológicos y evolutivos

A. Fernández-Jaén, S. Domínguez, A. Gutiérrez de Terán, A. Ocaña, S. Quijano, C. Roche, I. Pascual-Castroviejo

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Objetivo. Estudiar las características clínicas, radiológicas y evolutivas asociadas a la esquiscefalia. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 10 pacientes con esquiscefalia, diagnosticados en la edad pediátrica. La edad de consulta varió entre los 10 días y los 8 años; los motivos de consulta fueron retraso psicomotor (5/10), crisis convulsivas (4/10), macrocefalia (2/10) y retraso mental sin participación motora (1/10). En la exploración se observó tetraparesia en 5 casos y hemiparesia en 2 pacientes. En la neuroimagen se objetivaron los siguientes hallazgos: esquiscefalia bilateral en 8 casos y unilateral en 2, displasia septo-óptica en 2 casos, hipoplasia del septum pellucidum en 6 casos y agenesia parcial del cuerpo calloso en 3 casos. Cinco casos presentaban otras alteraciones de la migración neuronal. Los trazados EEG mostraban enlentecimiento difuso uni o bilateral en 4 casos, con paroxismos en 3 de los mismos y normal en los 6 restantes. En la evolución se observaron crisis convulsivas en 5 casos, retraso psicomotor en 8 y alteraciones del comportamiento en 2 casos. **Conclusiones.** La esquiscefalia es un trastorno de la migración neuronal que se manifiesta generalmente con retraso psicomotor, crisis convulsivas y déficits motores. La extensión de las hendiduras se relaciona con la gravedad del cuadro. Hemos observado una mejor evolución de los fenómenos críticos que del resto de la sintomatología.

Hipoplasia/aplasia de cerebelo. Neuroimagen y evolución clínica

R. Gassió, P. Poó, A. García-Cazorla, J. Campistol, C. González-Campos, E. Fernández-Álvarez

Servicio de Neuropediatria. Unidad Integrada. Hospital Clínic-Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. Las alteraciones de cerebelo son diagnósticos neuroradiológicos frecuentes, asociadas a otras malformaciones del sistema nervioso o como hallazgo aislado, en niños con trastorno del desarrollo psicomotor. En algunas ocasiones incluso puede ser un hallazgo casual. La hipoplasia/aplasia de cerebelo ha sido descrita en asociación con diferentes alteraciones cromosómicas, deleciones, duplicaciones o translocaciones no balanceadas; también formando parte de síndromes más complejos, autosómicos recesivos o ligados al X, o asociada con atrofia espinal o enfermedad degenerativa sistémica. Existe un grupo, probablemente heterogéneo, de niños con trastorno del desarrollo y diagnóstico radiológico de hipoplasia/aplasia

de cerebelo, caracterizada por afectación predominante de hemisferios cerebelosos, que evolucionan como encefalopatía estática. **Objetivos.** Presentamos las características de neuroimagen y el cuadro clínico de 6 observaciones con esta afectación. **Pacientes y métodos.** Seis observaciones, 3 niñas y 3 niños. Todos presentaron retraso en su desarrollo motor, 2 sufrían hipotonía, 3 mostraban ROT exaltados y signos de espasticidad y 1 presentó tono normal. Los signos cerebelosos estaban presentes en 4 observaciones en forma de ataxia, temblor y dismetría, y en 2 en forma de torpeza motriz. En una observación la afectación motriz y mental era más grave, no logrando marcha autónoma. Las 6 observaciones presentan retraso mental (1 leve, 3 moderado, 1 grave y 1 profundo); epilepsia en 2 casos (1 cedió con mediación y 1 refractaria). En neuroimagen se aprecia hipoplasia de ambos hemisferios y de vermis en 3 niños e hipoplasia de hemisferio cerebeloso izquierdo en los otros 3, una de ellas asociada a atrofia hemiprotuberancial. Se advierte microcefalia en una única observación. **Conclusiones.** La expresión clínica de las malformaciones de cerebelo es muy variable y se asocia con frecuencia a retraso mental. La evolución, en casos no sindrómicos, puede comportarse como una encefalopatía estática.

Revisión clínica de cinco casos de holoprosencefalia (1991-1997)

A. Rodríguez-Sacristán, M.^aD. Lluch, I. Ramos, A. Gómez-Llorente, A. Garrocho, J. González-Hachero

Unidad de Neurología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen Macarena de Sevilla.

Objetivos. Descripción clínica de 5 casos de holoprosencefalia. Detección de posibles desencadenantes y/o situaciones previas predisponentes de la enfermedad. Malformaciones asociadas. **Pacientes y métodos.** Pacientes ingresados, procedentes de maternidad, por síndrome malformativo y diagnosticados posteriormente de holoprosencefalia, durante el período 1991-1997. Revisión retrospectiva de historias clínicas. La recogida de datos se realiza siguiendo el protocolo específico construido a tal efecto: antecedentes previos a la gestación; gestación; parto; antropometría y malformaciones asociadas; tipo de holoprosencefalia y malformaciones cerebrales asociadas; período de recién nacido, y evolución (epilepsia, apneas, desarrollo madurativo global y otras patologías asociadas). **Resultados.** En los casos 4 y 5 hubo un aborto previo. En el caso 5 se siguió un tratamiento de esterilidad de 5 años y diabetes gestacional con control dietético. Todos los casos fueron de gestación a término; en los casos 2 y 5 el parto se produjo por cesárea, en 1, 3 y 4 fueron espontáneos. El caso 3 se clasificó como holoprosencefalia lobar y los restantes como holoprosencefalia alobar. Hay 3 casos de fisura palatina y labio leporino; 4 casos de hipotelorismo. Todos los casos cursan con microftalmia y exoftalmos, así como crisis convulsivas; sólo el caso 4 presenta malformación esquelética (adactilia

pulgar derecha). Retraso profundo del desarrollo en todas las alobares y retraso mental moderado en la holoprosencefalia lobar. **Conclusiones.** Se confirma en nuestra serie la baja incidencia de la enfermedad y su presentación esporádica. Las alteraciones en la línea media predominan, asociándose a formas alobares de peor pronóstico. Sólo existe un caso con tratamiento farmacológico previo al embarazo (esterilidad). Predominan las crisis convulsivas de difícil control.

Displasias corticales: una forma de polimicrogiria que no se ve por RM convencional (T₁ y T₂)

I. Pascual-Castroviejo^a, S.I. Pascual-Pascual^a, J. Viano^b, V. Martínez^b, A. Fernández-Jaén^a, S. Quijano^a

^a Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ^b Unidad de Resonancia Magnética. Sanatorio Nuestra Señora del Rosario. Madrid.

Objetivo. Presentar las características clínicas y anatómicas por imagen así como las técnicas necesarias para su identificación en una importante serie de displasias corticales. **Pacientes y métodos.** Han sido estudiados 10 pacientes (7 varones y 3 mujeres), todos ellos menores de 8 años, que consultaron por crisis epilépticas y retraso psíquico y/o motor. A todos ellos se les practicó resonancia magnética (RM), que en 8 casos fue tridimensional (RM-3D) y en 4 casos se acompañó también de RM-angiográfica (RMA), RM inversión-recuperación y RM-Flair, además de RM en T₁ y T₂. **Resultados.** La RM mostró displasia cortical en los 10 casos, siendo localizada (occipital) en un caso, hemilateral afectando sólo a un hemisferio en 8 casos, y bilateral aunque con mayor grado de afectación en un hemisferio en 1 caso. Existían crisis convulsivas parciales en 9 casos. En los 10 casos había un menor desarrollo del hemisferio donde asentaba la displasia cortical. La aplicación de técnicas especiales, tales como RM-3D, RM con inversión recuperación y RM-Flair pone en evidencia una polimicrogiria cortical en la mayoría de los casos con esta patología. La RMA evidenció cambios en la trayectoria de algunas arterias. **Conclusiones.** Las técnicas especiales de imagen (RM-3D, la RM inversión recuperación y la RM-Flair) permiten objetivar polimicrogiria cortical en la mayoría de los casos de lo que hasta ahora se consideraba displasia cortical, hecho que no puede verse con RM en T₁ y T₂.

Displasias septo-ópticas: ¿son dos entidades diferenciadas o un mismo síndrome?

J.J. García-Peñas^a, A. Figuerola-Roig^a, L.G. Gutiérrez-Solana^a, M.L. Carrasco-Marina^b, M. Vázquez-López^b, M.L. Ruiz Falcó^a

^a Sección de Neurología. Hospital Niño Jesús. Madrid. ^b Servicio de Pediatría. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

Objetivos. Establecer las diferencias clínico-radiológicas que existen entre 2 grupos de

displasias septo-ópticas. Tipo I: sin anomalías concomitantes de migración neuronal y con afectación primordial de línea media (septum, cuerpo calloso, vías ópticas y eje hipotálamo-hipofisario); y tipo II: asociadas a anomalías de migración neuronal (principalmente, esquisencefalia) y con afectación secundaria de estructuras de línea media. **Pacientes y métodos.** Se revisan de forma retrospectiva las historias clínicas de 12 pacientes diagnosticados de displasia septo-óptica (DSO) entre enero de 1985 y enero de 1998. En todos los casos se analizan: edad, sexo, motivo de consulta, factores prenatales y perinatales, semiología neurológica, alteraciones visuales, anomalías endocrinológicas, hallazgos de neuroimagen y evolución clínica. En todos los pacientes se realizaron: TC e IRM craneales; valoración oftalmológica y estudio endocrinológico. **Resultados.** En todos los pacientes se objetivó ausencia total de septum pellucidum en la IRM craneal. Siete pacientes se encuadraron en el tipo I de DSO y los 5 restantes en el tipo II (4 esquisencefalias y 1 polimicrogiria perisilviana bilateral). Entre las manifestaciones clínicas destacaban retraso mental (14% tipo I, 100% tipo II), crisis epilépticas (14% tipo I, 80% tipo II), déficits visuales (85% tipo I, 60% tipo II) y anomalías endocrinológicas (85% tipo I, 20% tipo II). **Conclusiones.** 1. Existen dos tipos clínicoradiológicos bien diferenciados de DSO, que únicamente tienen en común la ausencia de septum pellucidum, y 2. Mientras que las formas tipo I asocian, principalmente, semiología oftalmológica y endocrinológica; las formas tipo II presentan, sobre todo, signos de disfunción neurológica.

Macrocefalia neonatal por fístula arteriovenosa múltiple cerebral tratada mediante técnicas de embolización

S. Ferraz^a, P. Abenia^a, M.S. Arnaiz^a, V. Rebaje^b, M.J. Edo^a, S. Guelvenzu^c, M. Tello^b, J. López-Pisón^a

^aUnidad de Neuropediatría. ^bNeonatología. ^cServicio de Neurorradiología. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. Las malformaciones arteriovenosas intracraneales tienen gran interés por sus implicaciones clínicas y los importantes avances que se han producido en su tratamiento y pronóstico. Se ha estimado una incidencia aproximada de las mismas en el 2,5/100.000 partos. **Objetivo.** Comunicar una observación personal de fístula arteriovenosa múltiple, diagnosticada durante el seguimiento de un recién nacido por macrocefalia, que fue tratada mediante embolización con buenos resultados. **Caso clínico.** Varón de 39 semanas de edad gestacional, 3.580 g de peso y Apgar 9/10. En el examen físico se aprecia macrocefalia, con PC de 37,5 cm y crecimiento uniforme hasta el cuarto mes, con normalidad de la exploración clínica general, estudio cardiológico y ecografía transfontanelar (retrospectivamente se ha observado imagen hipocóica sugestiva). Posteriormente, se comprobó aumento vertical del PC, pasando de $>+2$ DS a $>+4,5$ DS, por lo que se realizó TAC craneal con contraste y angio-

grafía selectiva que mostraron una malformación vascular en forma de fístula A-V múltiple, con tres ramas, drenando en seno longitudinal superior e inferior, con desembocadura en vena de Galeno no aneurismática. Además, existía un aumento significativo de los espacios subaracnoideos con ventriculomegalia. La embolización transcáteter se realizó en tres sesiones, sin incidencias, estabilizándose el crecimiento del PC. Actualmente (3 años de edad), la exploración neurológica y desarrollo psicomotor son normales. **Comentarios.** La macrocefalia neonatal requiere seguimiento y valoración clínica para determinar su causa, aun cuando sean generalmente idiopáticas familiares. Su asociación con hidrocefalia es un hallazgo frecuente en las malformaciones A-V neonatales y su fisiopatología está relacionada con un aumento de la presión venosa cerebral que interfiere con la reabsorción del LCR. El diagnóstico precoz y las modernas técnicas endovasculares oclusivas han mejorado su pronóstico.

Malformaciones vasculares del sistema nervioso central en niños

E. López-Laso, F. Gutiérrez-Martín, H.J. Bueno-Perdomo, D.A. Pérez-Martínez, M.^aE. Mateos-González, R. Simón de las Heras, F. Mateos-Beato

Unidad de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Objetivos. Presentar la experiencia de nuestro centro en malformaciones vasculares (MV) del sistema nervioso central (SNC) en niños. Es infrecuente que estas lesiones se manifiesten clínicamente en la infancia por lo que hay pocas series publicadas en la literatura. **Pacientes y métodos.** Revisamos retrospectivamente las historias clínicas de los pacientes con MV del SNC demostradas por RM, angiografía y/o anatomía patológica, y edad menor o igual a 15 años. Se excluyen los pacientes con enfermedad de Sturge-Weber y enfermedad de Von Hippel-Lindau. Describimos los casos de 32 pacientes con MV del SNC. **Resultados.** Veinticuatro presentaron malformación arteriovenosa (MAV), 5 manifestaban malformación cavernosa (MC), 2 padecían aneurisma de la vena de Galeno (AVG) y 1 paciente tenía aneurisma fusiforme congénito. Veintidós casos (68%) presentaron hemorragia como debut, siendo ésta la forma de presentación de 20 pacientes con MAV. En 4 de los 5 pacientes con MC la manifestación inicial fueron crisis epilépticas. Los 2 pacientes con AVG presentaron macrocefalia, en 1 neonato junto a insuficiencia cardíaca y en 1 lactante con hidrocefalia. El paciente con un aneurisma congénito presentó episodios paroxísticos de dolor facial. **Conclusiones.** Las MAV son las MV que con más frecuencia causan síntomas en la infancia. Son el tipo de MV que causan hemorragia con mayor frecuencia y es ésta la forma de presentación clínica más común de las MAV. Las crisis epilépticas son las más frecuentes de las MC. Los pacientes con AVG presentan macrocefalia en el primer año, asociada a insuficiencia cardíaca en el período neonatal. Los aneurismas congénitos son infrecuentes en la infancia.

Hemiparesia aguda como forma de presentación de displasia fibromuscular congénita en una niña de 5 años

V. Hernando-Requejo^a, J.J. García-Peñas^a, M.V.G. García-Calvo^a, L.G. Gutiérrez-Solana^a, S. Alonso^b, A. Pérez-Higueras^c, M.L. Ruiz-Falcó^a

^aSección de Neurología. Hospital Niño Jesús.

^bServicio de Radiodiagnóstico. Hospital San Rafael.

^cServicio de Neurorradiología. Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Objetivos. Presentación de un caso de displasia fibromuscular congénita (DFMC) con debut en la edad preescolar y análisis de la semiología neurológica evolutiva y los hallazgos de neuroimagen. **Caso clínico.** Niña de 5 años, sin antecedentes familiares ni personales de interés, que ingresa por pérdida de fuerza progresiva en hemicuerpo izquierdo de 3 días de evolución. En la exploración física, sólo destacaba la presencia de una hemiparesia izquierda, de predominio crural, asociada a una paresia facial central homolateral. En el caso que se presenta se realizaron TC e IRM craneales, angio-resonancia y arteriografía cerebrales, EEG, estudios de autoinmunidad e hipercoagulabilidad, valoración cardiológica y despistaje de homocistinuria. **Resultados.** La TC craneal realizada a su ingreso mostró imágenes compatibles con infarto cerebral frontotemporal derecho, con afectación concomitante de ganglios basales e importante edema perilesional. La IRM craneal confirmó la presencia de un infarto cerebral en el territorio de la arteria cerebral media derecha y la angio-resonancia cerebral objetivó la existencia de estenosis a nivel de la arteria carótida interna derecha, región proximal de la arteria cerebral media derecha y en el segmento A1 de la arteria cerebral anterior del mismo lado. La arteriografía cerebral fue compatible con una DFMC tipo II, con afectación primordial intracraneal y sin afectación concomitante de las arterias renales. **Conclusiones.** Aunque se trata de una patología infrecuente, la DFMC debe considerarse en el diagnóstico diferencial de las hemiparesias agudas infantiles. En el niño, a diferencia de lo que ocurre en el adulto, son más frecuentes las formas con afectación arterial intracraneal y no suele asociarse a afectación renal ni a hipertensión arterial concomitantes.

Macrocefalia como motivo de consulta en neuropediatría: nuestra experiencia en 8 años

P. Abenia^a, S. Ferraz^a, B. Loureiro^a, M. Ferrer^a, J.L. Peña^b, J. López-Pisón^a

^aSección de Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza. ^bServicio de Pediatría. Hospital General Universitario. Guadalajara.

Objetivo. Analizar desde el punto de vista diagnóstico los pacientes vistos en neuropediatría cuyo motivo de consulta fue macrocefalia (MC). **Pacientes y métodos.** Pacientes nuevos controlados por la Sección de Neuropediatría a partir de mayo de 1990 (3.461 pacientes) que consul-

taron por macrocefalia. Hemos considerado MC si $PC > +2$ DS. Hemos valorado los diagnósticos establecidos, la existencia o no de antecedentes familiares de macrocefalia y la realización o no de neuroimagen. **Resultados.** Serie de 69 casos, de los cuales el 39,2% eran mujeres y el 60,8%, varones; la media edad fue de 1,23 años. El 66,6% no presentaba evidencia de patología intracraneal, siendo su distribución por diagnósticos: normalidad ($PC < +2$ DS) 7 casos (10,1%); MC normal 29 casos (42%), de estos el 17,4% no tenía antecedentes familiares (AF) de MC frente a un 24,6% que sí presentaba MC familiar; craneosinostosis en 7 casos (10,1%), e higroma pericerebral crónico en 3 pacientes (4,34%). El 34,4% presentaba patología intracraneal: hidrocefalia en 16 pacientes (26,2%); neoplasias en 3 (4,3%); metabolopatía en 1 (1,4%); malformación A-V múltiple cerebral en 1 (1,4%); quiste porencefálico insuficiente en 1 (1,4%); encefalopatía prenatal en 1 (1,4%). De los pacientes con antecedentes familiares de macrocefalia, que fueron 30 (48,4%), el 30% presentaron patología. En los pacientes con AF de MC no se realizó neuroimagen en el 20%; sólo ECO transfontanelar en el 20%, y en el 60% TAC o RM +/- ECO. En los pacientes sin AF de MC no se realizó neuroimagen en el 3,2%; sólo ECO transfontanelar en el 16,1%, y TAC o RM +/- ECO en el 80,6%. **Conclusiones.** Llama la atención el elevado porcentaje de patología (33,4%) y la alta incidencia de patología en los pacientes con AF de MC (30%). En cuanto a la neuroimagen es indiscutible la realización de ECO transfontanelar cuando la fontanela es permeable. Si no es posible, la existencia de AF de MC no excluye la presencia de patología, y en caso de no realizar neuroimagen es obligado el seguimiento de estos niños.

Rasgos disfásicos y dilatación de los espacios de Virchow-Robin

M.^aT. Fernando-Lucas^a, P. Revilla-Rodríguez^b, M. Becher-Díaz^b

^aNeurología Pediátrica. ^bPsicología y Logoterapia. Centro de Rehabilitación del Lenguaje. Madrid.

Objetivo. Delimitación de la alteración neuropsicológica en un niño con retraso del lenguaje, macrocefalia y dilatación de los espacios de Virchow-Robin. **Caso clínico.** Paciente de 5 años con historia de riesgo pre y perinatal, antecedentes familiares de macrocefalia y retraso del lenguaje; hitos motores precoces; ausencia de lenguaje a los 30 meses. Se le realizó exploración clínica, neuropsicológica (CI, PLON, Reynell, ITPA) y complementarias (audiación, X-frágil, EEG sueño, screening metabólico, RM cerebral). **Resultados.** Macrocefalia (> P98); relación con el entorno, selectiva. En cuanto al intelecto normal se detectó una diferencia significativa entre escala verbal (inferior) y manipulativa (normal). Alteración global del lenguaje: expresión, fonología y sintaxis. Su nivel de comprensión resultó inferior en más de 12 meses respecto a su edad cronológica. En RM se apreció llamativa dilatación de los espacios de Virchow-Robin (DEVIR). **Conclusiones.** Considerados hasta el presente

como una variante de la normalidad, en los últimos años la bibliografía ofrece diferentes casos de alteraciones del desarrollo, conducta y lenguaje en pacientes cuyo único hallazgo era DEVIR. Otras publicaciones plantean un mayor número de dichas alteraciones en pacientes con macrocefalia. Por último, una relación entre macrocefalia, hidrocefalia extrema y dilatación de los Virchow-Robin ha sido invocada por varios autores. Proponemos un estudio neuropsicológico cuidadoso en estos pacientes con el fin de poder delimitar si estamos ante un cuadro clínico definido.

TRASTORNOS PAROXÍSTICOS NO EPILÉPTICOS

Contribución de la hiperventilación al desencadenamiento del síncope. Estudio con capnografía durante el tilt-test

F. Martín-Torres, J. Eirís, S. Fernández-Cebrián, J.M. Martín-Sánchez, A. Rodríguez-Núñez

Servicio de Críticos. Urgencias Pediátricas. Complejo Hospitalario Universitario. Santiago de Compostela.

Objetivos. Estudiar de manera no invasiva el papel de la hiperventilación en la fisiopatología del síncope, mediante la medición continua de la presión de CO_2 al final de la espiración ($etCO_2$) y la frecuencia respiratoria (FR) durante el test de la cama basculante en niños con sospecha clínica de síncope vaso-vagal. **Pacientes y métodos.** El test de la cama basculante se realizó en 23 niños de entre 7 y 17 años de edad, con sospecha clínica de síncope. Además del protocolo estándar, determinamos de forma continua y no invasiva la saturación cerebral de oxígeno (SCO_2) por espectroscopia NIRS, así como el $etCO_2$ y la FR por medio de un capnógrafo de tipo 'side-stream'. Se consideró la presencia de hiperventilación cuando el $etCO_2$ descendió por debajo de 30 mmHg inmediatamente antes del síncope. **Resultados.** El test fue positivo en 21 niños. En 11 (47,8%) se evidenció la existencia de hiperventilación; de éstos, 10 tuvieron una respuesta mixta vasodepresora/hiperventilatoria y sólo 1 presentó un síncope hiperventilatorio puro. En los 11 niños se detectó una caída significativa de la SCO_2 tanto al principio como durante el síncope. **Conclusiones.** La fisiopatología del síncope vaso-vagal no está completamente aclarada y cada vez más se conocen nuevos factores involucrados. Nuestros resultados muestran que la hiperventilación juega un papel central en ciertos casos. El desencadenante de la hiperventilación podría ser la caída de la SCO_2 durante el estímulo de ortostatismo, aunque, por otro lado, la hipocapnia y la vasoconstricción vascular cerebral resultante podrían condicionar la hipoxia cerebral que daría lugar al síncope. En cualquier caso, la realización de capnografía durante el tilt-test permite etiquetar de forma más precisa la respuesta clínica a la bipedestación mantenida y orientar mejor el tratamiento médico y conductual.

Tortícolis como motivo de consulta en neuropediatría: revisión de 52 casos

B. Loureiro-González^a, M. Ferrer-Lozano^a, P. Abenia^a, S. Ferraz-Sopena^a, M.^aS. Muñoz-Albillos^b, J. López-Pisón^a

^aSección de Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza. ^bHospital Obispo Polanco. Teruel.

Objetivo. Revisar, desde un punto de vista diagnóstico, los pacientes que han consultado en neuropediatría por tortícolis. **Pacientes y métodos.** De entre los 3.461 pacientes nuevos vistos en la sección de neuropediatría entre mayo de 1990 y marzo de 1998 se realizó un estudio retrospectivo de aquellos entre cuyos motivos de consulta figuraba la tortícolis. **Resultados.** De los 52 casos que consultaron por tortícolis (1,5% del total de pacientes nuevos en ese período), 27 eran varones (52%) y 25 mujeres (48%). La edad media fue de 2,73 años, con un mínimo de 2 meses y un máximo de 13 años y 11 meses. La distribución etiológica fue la siguiente: 26 tortícolis congénita (50%); 5 tortícolis paroxística benigna (9,6%); 5 tortícolis secundarias a procesos expansivos intracraneales (9,6%); 4 tortícolis postraumáticas (7,8%); 3 síndromes de Sandifer (5,8%); 3 tortícolis secundarias a trastornos oculares (5,8%); 2 discinesias de cuello (3,8%); 1 caso de hematoma intrarraquídeo cervical (1,9%); 1 secundario a adenitis cervical infecciosa (1,9%), y 2 casos sin catalogar (3,8%). El grupo de edad de 0-2 años fue el que, con 37 pacientes, agrupó el mayor número de casos; con predominio de las tortícolis congénitas (24 casos); seguidas en frecuencia por las paroxísticas benignas (5 casos) y el síndrome de Sandifer (3 casos). Entre los 2 y 6 años sólo se dieron 6 casos; de los que 3 eran de causa traumática. De los 6 a 14 años se encontraron 9 casos, con predominio de la etiología tumoral (3 casos). **Comentario.** Teniendo en cuenta los grupos etiológicos establecidos, estudiamos la edad media, la forma de presentación y evolución, así como los síntomas acompañantes y la exploración física de los pacientes de cada grupo. Con ello intentamos establecer diferencias entre ellos, que nos sean útiles en la orientación, desde un punto de vista diagnóstico, de los pacientes que acuden a la consulta de neuropediatría por tortícolis, planteándonos la indicación de la neuroimagen según la edad y la forma de presentación.

Trastornos paroxísticos no epilépticos en la infancia. Nuestra experiencia

J. Sepúlveda-Muñoz, M.C. González-Ortega, J.C. García-Abeja

H.G.B. Serranía de Ronda. Ronda, Málaga.

Objetivos. El objetivo de este estudio ha sido revisar los casos de trastornos paroxísticos no epilépticos (TPNE) asistidos en el Servicio de Pediatría de nuestro hospital entre enero de 1992 y diciembre de 1997, la mayor parte de los cuales ha sido estudiados en la consulta de neurología. **Métodos.** Los aspectos analizados globalmente y para cada TPNE han sido: distribuciones por sexo y edad, tiempo de evolución al consultar, síntomas, factores desencadenan-

tes, antecedentes personales y familiares, exploración general y neurológica, diagnóstico emitido, exámenes complementarios realizados, tratamientos indicados, evolución seguida y patologías asociadas. **Resultados.** Según la clasificación patogénica de las crisis cerebrales, se han estudiado 182 casos de TPNE correspondientes a 171 niños. Entre las no epilépticas encontramos: 65 síncope (35,71%), 37 espasmos del sollozo (20,32%), 13 crisis motoras (7,14%), 8 crisis metabólicas (4,39%), 8 crisis de sofocación (4,39%), 7 crisis psíquicas (3,84%), 6 crisis hípnicas (3,29%), 2 crisis tóxicas (1,09%) y 1 crisis anoxo-anóxica (0,54%), a las que hay que añadir otros TPNE de origen no cerebral, que incluyen 18 vértigos paroxísticos (9,89%) y 17 casos no clasificables, aunque de naturaleza probablemente sincopal y/o hipoglucémica (9,34%). **Conclusiones.** Destacamos una vez más el carácter fundamentalmente clínico del diagnóstico de los trastornos paroxísticos en general y de los no epilépticos en particular, asumiendo la especial dificultad en algunos casos y pasando categóricamente a un segundo plano la importancia de los exámenes complementarios.

Movimientos periódicos de las extremidades durante el sueño en la infancia

M. Bestué^a, J. Artigas^b, F. Sanmartí^a

^aServicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. ^bConsorci Hospitalari Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción. Los movimientos periódicos de las extremidades durante el sueño (PLMD) se clasifican como una disomnia intrínseca. Su prevalencia es del 11% y aumenta con la edad. Excepcionalmente se diagnostican en menores de 30 años. **Objetivo.** Presentamos 2 casos de inicio en niños menores de 7 años y resaltamos los trastornos neuropsicológicos asociados. **Casos clínicos.** **Caso 1.** Niña de 2 años que presenta somnolencia diurna, despertares nocturnos frecuentes, avidez por la comida, síndrome depresivo y alteraciones de conducta. En sueño se observan sacudidas en extremidades inferiores. Obesidad (+4DE), resto normal. **Caso 2.** Niña de 7 años que presenta somnolencia diurna, irritabilidad, cambio de carácter, ansiedad, avidez por la comida, aumento de peso y cuadro psicótico. Obesidad (+6DE), resto normal. **Resultados.** TAC, RMN y estudio endocrinológico resultaron normales. En los estudios polisomnográficos repetidos se objetivan en ambas pacientes una media de 12 períodos de PLMD en sueño ligero y profundo que provocan despertares frecuentes durante toda la noche. Test de latencia múltiple de sueño patológico. Evolución del caso 1: respuesta favorable a clobazam/dieta, mejorando conducta y resto de alteraciones. Evolución del caso 2: Mala respuesta al tratamiento médico. Actualmente tiene 15 años, 94 kg, fracaso escolar y presenta graves problemas de conducta, ideas de suicidio y persiste la somnolencia diurna; ha iniciado tratamiento con L-Dopa. Ambas pacientes siguen tratamiento psiquiátrico/psicoterápico. **Conclusiones.** Los PLMD son una causa excepcional de grave trastorno del sueño en la infancia.

cia. Comentamos el diagnóstico diferencial con el síndrome de piernas inquietas. Es importante su diagnóstico por la importancia de un tratamiento precoz de dicha patología y de las alteraciones psiquiátricas asociadas.

Desviación tónica paroxística de la mirada

R. Palencia^a, P. Espino^b

^aNeuropediatría. ^bUnidad de Neurofisiología. Hospital Universitario. Valladolid.

Introducción. En los últimos años se han descrito varios pacientes pediátricos que presentaban episodios esporádicos de desviación de la mirada, en ocasiones asociada a ataxia, lo que se ha considerado como un nuevo síndrome. **Objetivo.** Al aportar un caso seguido durante más de 6 años pretendemos contribuir a un mejor conocimiento de esta situación dado que por el reducido número de pacientes publicados son numerosos los aspectos no aclarados de esta entidad. **Caso clínico.** Se trata de una niña que en la actualidad tiene 7 años y sin antecedentes familiares. El embarazo, parto, período neonatal y desarrollo psicomotriz fueron normales. A partir de los 10 meses comenzó a presentar episodios de unos segundos de duración durante los cuales desviaba la mirada hacia arriba y se frotaba los ojos; los episodios eran muy esporádicos en los primeros años de vida (pero nunca llegó a estar más de 3 meses libre de ellos). En los últimos meses se asiste a un incremento, con aparición en salvas, de unos segundos de duración cada una, sin afectación de la conciencia ni otras manifestaciones acompañantes y sin que se haya identificado factor desencadenante alguno. La exploración física y el desarrollo psicomotriz son normales. La RM es normal y el EEG crítico también ha sido normal. El tratamiento con L-Dopa no ha mostrado beneficio alguno. **Comentarios.** Desde la inicial descripción del cuadro (Ouvrier y Billson, 1988) de desviación tónica paroxística de la mirada se han realizado nuevas aportaciones, algunas por autores españoles (Campistol et al 1993) en las que se señala el carácter benigno del cuadro y la buena respuesta a la L-Dopa, manteniéndose la duda sobre cuestiones como el mecanismo etiopatogénico. En nuestro caso no hemos obtenido una respuesta con la L-Dopa y el cuadro se ha mantenido varios años, en oposición a lo referido por otros autores, lo que puede indicar una heterogeneidad de su origen, con necesidad de reunir todas las aportaciones para, con una casuística más amplia, poder obtener conclusiones y conocer aspectos imposibles de percibir con el estudio de casos aislados.

Evolución natural del síndrome de opsoclonus-mioclonus: presentación de 7 casos

M.J. Bustos-Fonseca^a, J.J. García-Peñas^a, M.V.G. García-Calvo^a, L.G. Gutiérrez-Solana^a, J. Alarcón-Alacio^b, M.L. Ruiz-Falcó^a

^aSección de Neurología. Hospital Niño Jesús. Madrid. ^bUnidad de Neuropediatría. Hospital San Rafael. Madrid.

Objetivos. Estudiar la evolución natural del síndrome de opsoclonus-mioclonus y analizar

las posibles diferencias existentes entre la forma postinfecciosa y la asociada a neuroblastoma. **Pacientes y métodos.** Se revisan, de forma retrospectiva, las historias clínicas de 7 pacientes diagnosticados de síndrome de opsoclonus-mioclonus entre enero de 1990 y marzo de 1998. En todos los casos se analizan: edad, sexo, debut clínico, semiología neurológica y evolución clínica. En todos los pacientes se realizaron: punción lumbar, serologías en suero y LCR, estudios metabólicos en plasma, orina y LCR, TC craneal, determinación de catecolaminas en sangre y orina, Rx de tórax, ecografía abdominal y gammagrafía con meta-iodo-bencilguanidina. En 5 pacientes se completó el estudio con IRM craneal y en 4 con la práctica de TC e IRM tóraco-abdominales. **Resultados.** Todos los pacientes consultaron por marcha inestable (en 3 casos, se trataba de una ataxia aguda recurrente y en 4, de una ataxia persistente). En 5 pacientes se puso de manifiesto la existencia de un neuroblastoma. En 2 casos, existía un proceso infeccioso previo al desarrollo de la ataxia y las pruebas de despistaje de neuroblastoma fueron negativas. Tres pacientes desarrollaron secuelas neurológicas. **Conclusiones.** 1. El síndrome de opsoclonus-mioclonus es un cuadro clínico heterogéneo, tanto en su etiología como en su evolución; 2. En nuestra serie, la mayor parte de los casos se asociaron con neuroblastoma (71%), y 3. El 66% de los pacientes con secuelas neurológicas presentaron la forma postinfecciosa.

Cefalea paroxística benigna de la infancia

J.C. Cabrera-López, M. Martí-Herrero, L. Toledo-Bravo de Laguna

Neuropediatría. Departamento de Pediatría. Hospital Materno-Infantil. Las Palmas.

Introducción. El término cefalea paroxística es raramente utilizado en la infancia, aunque no es infrecuente en la práctica diaria de pediatras y neuropediatras encontrar niños con cefaleas agudas de instauración y cese brusco. **Pacientes y métodos.** Describimos las características semiológicas de un grupo de 7 niños con una particular forma de cefalea, así como la exploración neurológica y los siguientes exámenes complementarios: hemograma, bioquímica, valoración por oftalmología y otorrinolaringología, EEG y TAC. **Resultados.** Se trata de un grupo de 7 niños (4 niños y 3 niñas) con edades comprendidas entre los 2 y 11 años de edad, que padecen un dolor grave y paroxístico de localización unilateral temporal (supraauricular) u occipital, siempre en el mismo sitio, de carácter aparente no pulsátil, que dura de escasos segundos a 15 minutos, de presentación frecuente en el intervalo de 2 a 18 meses, y con posterior y definitivo cese de los episodios dolorosos. No se asociaron fenómenos disautónómicos excepto en 1 niño con dolor abdominal grave. El examen neurológico fue normal en todos ellos excepto en 1 caso que cursó leve piramidalismo y en 2 que presentaban trastornos de conducta. Todos los estudios fueron normales, excepto el de un niño que mostraba un quiste aracnoideo en la TAC craneal y otro con una otitis serosa bilateral. Hemos realizado el diagnóstico dife-

rencial con la migraña y la cefalea punzante idiopática, así como con otras cefaleas primarias unilaterales de corta duración descritas de forma predominante en adultos: neuralgia occipital, hemicrania paroxística crónica (forma episódica o remitente), cefalea de Horton o en racimos, cefalea cervicogénica, hemicrania continua y cefalea unilateral neuralgiforme de corta duración con inyección conjuntival y lagrimeo (SUNCT). **Conclusiones.** Aunque es preciso un seguimiento más prolongado e incluir un mayor número de niños, este cuadro podría configurar un síndrome específico, ya que reúne características etarias, clínicas y evolutivas comunes.

Migraña en la infancia: historia natural

M.A. Hernández-Latorre^a, M. Roig-Quilis^b

^a Hospital de Niños. Barcelona. ^b Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebrón. Barcelona.

Introducción. La migraña en la edad pediátrica es más frecuente de lo que se cree. Los estudios epidemiológicos han demostrado que del 3 al 11% de los niños sufren cefaleas migrañosas. A pesar de su alta incidencia, se han publicado pocos trabajos sobre la migraña en la infancia. **Objetivos.** Definir la historia natural de la migraña en la infancia e identificar factores predictivos de mala evolución. **Pacientes y métodos.** Estudio longitudinal, prospectivo, de la evolución clínica de la migraña en una población de 181 pacientes pediátricos seguidos durante un tiempo medio de más de 4 años. **Resultados.** El 24,3% de nuestros pacientes iniciaron su cefalea antes de los 6 años, y el 57% entre los 6 y los 10 años. Los antecedentes familiares de migraña estaban presentes en el 77,5% de nuestros pacientes. De los 181 pacientes controlados en este estudio, el 88% siguió un curso clínico favorable. El restante 12% precisó medicación profiláctica. De todos los parámetros estudiados, sólo la edad de comienzo demostró un valor significativo como marcador de mala evolución. **Conclusiones.** 1. La mayoría de pacientes pediátricos con migraña no necesitan profilaxis; 2. Existen, al menos, dos formas fenotípicas diferentes de migraña en la edad pediátrica; 3. El comienzo precoz es el único factor de mal pronóstico detectado, y 4. Los factores genéticos deben tener un papel relevante en la expresión fenotípica de la enfermedad.

Cefalea en la enfermedad celíaca

A. Martínez-Bermejo^a, I. Polanco^b, J. Arcas^a, A. Fernández-Jaén^a, V. López-Martín^a, I. Pascual-Castroviejo^a

^a Servicio de Neurología. ^b Gastroenterología. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Objetivo. Establecer la prevalencia de cefalea tanto de tipo tensional como migrañosa en niños y adolescentes con enfermedad celíaca (EC). **Pacientes y métodos.** Se han estudiado 44 pacientes seleccionados de forma aleatoria afectados de EC según criterios de la ESPGAN. Se realizó un completo estudio neurológico y se han seguido los criterios de la IHS

para el diagnóstico de cefaleas. Se estableció un grupo control aleatorio y de similar edad y sexo. Se aplicó el programa estadístico BMDP versión 7.0. **Resultados.** Nueve pacientes (20,45%) habían presentado cefalea tensional episódica recurrente y sólo 1 en el grupo control ($p=0,007$). Ocho casos (18,2%) presentaban migraña (6 sin aura) con un inicio a los $12,56 \pm 3,5$ años. No hubo casos en el grupo control ($p=0,003$). Sólo existían antecedentes familiares de migraña en 5 casos (11,4%). **Discusión.** Se observa un aumento en la incidencia de cefaleas tanto tensionales como migrañosas en EC así como una menor frecuencia de antecedentes en familiares de primer grado de migraña, en comparación con el grupo control y con la incidencia de ambos tipos de cefalea descrita en la literatura. Estos datos se encuentran probablemente en relación con las características de la personalidad del paciente con EC o en su entorno familiar o social en el caso de cefaleas tensionales. En el caso de la migraña podría ser motivado por factores bioquímicos tales como el descenso de serotonina plasmática, presente tanto en la enfermedad celíaca como en la migraña.

EPILEPSIA

Afasia-epilepsia (Landau-Kleffner). Buena evolución con lamotrigina

S.I. Pascual Pascual, M. García de León, J.L. Ruano, C. Bruna, T. Balló

Centro Nacional Asociación Telefónica Asistencia a Minusválidos (ATAM). Pozuelo de Alarcón, Madrid.

Objetivos. Presentar un caso de afasia-epilepsia con deterioro progresivo que mejoró espectacularmente al cambiar el anticonvulsivante. **Caso clínico.** J.L. es un varón que estando previamente bien sufrió 3 crisis parciales motoras con generalización secundaria entre los 5 años y medio y los 7 años de edad, con EEG focal izquierdo. Su desarrollo del lenguaje era normal. Tratado con valproato (nivel sérico 77 mg/ml) y sin sufrir nuevas crisis, desarrolló un progresivo y grave síndrome afásico receptivo (agnosia auditivo-verbal), disfasia expresiva con parafasias semánticas, disnomías y agramatismo y EEG con punta-onda lenta prácticamente continua en el sueño. No mostraba hipersomnia ni otros signos de toxicidad. La RM cerebral fue normal. Test de ITPA con significativa caída en el canal auditivo-verbal, WISC con CIV 66, CIM 100, CIT 79, y test de Boston con gran afectación de la comprensión auditiva y denominación, y menor de repetición y comprensión del lenguaje escrito. Se sustituyó el valproato por lamotrigina. **Resultados.** En 5 meses se normalizó el EEG de vigilia y sueño. Se observó una progresiva mejora en el lenguaje tanto receptivo como expresivo, patente también en las mismas pruebas psicométricas, que le ha permitido reiniciar la escolaridad. **Conclusiones.** Este es un ejemplo del solapamiento entre las epilepsias rolándica, epilepsias con punta-onda en el sueño lento y síndrome de Landau-Kleffner, así como de su reversibilidad con lamotrigina.

Síndrome de West: revisión de nuestra casuística

P. Martínez-Mateo, J.J. García-Peñas, M.J. Bustos-Fonseca, J.M. López-Terradas

Servicio de Neuropediatría. Hospital Niño Jesús. Madrid

Objetivos. Descripción de la respuesta al tratamiento, evolución motora, cognitiva y desarrollo de crisis comiciales en niños que han padecido un síndrome de West (SW), atendiendo a la etiología subyacente. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 45 pacientes (15 niñas y 30 niños) diagnosticados de SW (presencia de espasmos infantiles, trazado EEG hipsarrítmico, aparición o agravamiento de retraso psicomotor), desde 1984 hasta finales de 1997. **Resultados.** En el 69% de los casos hay una etiología de base, frente a un 31% en que desconocemos la causa. De los sintomáticos, el 23% son debidos a disgenesias; el 58% están originados por problemas hipóxico-isquémicos; un 6% son debidos a infecciones congénitas, y el 13% restante son producidos por alteraciones meta-bólicas-tóxicas. En el 36% de los casos por causa desconocida existe sospecha etiológica no confirmada. El mayor porcentaje de éxitos, con menor número de complicaciones lo hemos encontrado con la vigabatrina (control en 17 casos de los 25 en los que se utilizó como primer tratamiento o tras fracaso de otros), el tiempo medio de respuesta ha sido de 5 días. El ACTH consigue similares resultados con mayor número de complicaciones. El 55% de los pacientes han vuelto a tener algún tipo de crisis y más de la mitad no tiene un buen control clínico. **Conclusiones.** El factor más relacionado con el pronóstico es la presencia de una patología desfavorable y/o aquellos que han empezado a edades extremas (<3 meses y >de 11 meses). En nuestra serie, la vigabatrina obtiene el mayor porcentaje de éxito, por lo que lo consideramos como el fármaco de primera elección para el tratamiento del SW.

Epilepsia parcial del lóbulo occipital sintomática

J. Juan, A. Cánovas, M.J. Jiménez-Ayala

Servicio de Pediatría. Sección de Neuropediatría. Hospital Dr. Peset. Valencia.

Introducción. La epilepsia parcial benigna idiopática con paroxismos occipitales (EPBIO) ha sido reconocida en la última Clasificación Internacional de Epilepsia y Síndromes Epilépticos como una forma de epilepsia parcial idiopática. Debe diferenciarse primero de las epilepsias parciales del lóbulo occipital criptogénica o sintomáticas, y segundo de la migraña, incluida la basilar. El diagnóstico diferencial más difícil es la sospecha de una malformación vascular cerebral, ya sea en el territorio de la circulación posterior o en el de la arteria oftálmica. **Objetivo.** Nuestro objetivo es presentar un caso de epilepsia parcial occipital secundaria a malformación arteriovenosa. **Caso clínico.** Niña de 11 años sin antecedentes de interés, excepto padre con cefalea, que desde hace 7 meses refiere cefalea hemisférica derecha, opresiva, vespertina, precedida de molestias y fotopsias en el ojo izquier-

do. Desde hace 15 días asocia pérdida de conciencia e hipotonía, con dolor refractario al tratamiento. La exploración física es normal. Los estudios de anticuerpos, anticardiolipina, IgM e IgG resultaron negativos; fondo de ojo, normal; el EEG mostró trazado de base a 9-10 c/s en áreas posteriores, reactivo. Espontáneamente brotes Theta alfa con puntas parieto-occipitales derechas; TAC cerebral normal; RMN cerebral, malformación arteriovenosa a nivel del lóbulo parietal derecho, en su porción posterior, con una vena de drenaje que se dirige hacia el sistema venoso central profundo. **Conclusiones.** Ante una epilepsia parcial occipital debemos descartar siempre una base orgánica y para ello está justificado la realización de una RMN cerebral de mayor rendimiento que la TAC.

Primera crisis afebril en la infancia: estudio prospectivo de 44 casos

E. Martínez-Salcedo, R. Domingo, A. Puche, C. Casas

Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Objetivos. Describir los rasgos clínicos; establecer porcentaje, tiempo medio y factores relacionados con recurrencia; analizar la utilidad del EEG y conocer probabilidad de enfermedad epiléptica. **Pacientes y métodos.** Estudio prospectivo sobre 44 niños con una primera crisis afebril (1 mes a 11 años), controlados entre 6 (mínimo) y 30 meses (máximo). **Resultados.** Los menores de 2 años presentaron máxima incidencia y mínima recurrencia. No existen rasgos clínicos predominantes. En el 79,5% la primera crisis fue generalizada. En el 25% el EEG de vigilia fue patológico. El 33% de los casos recurrentes y primer EEG normal tuvo el segundo EEG de vigilia patológico. En los casos con dos registros normales y recurrencia clínica, el EEG de sueño fue anormal en un 12,5% de los casos. El 68,4% de los diagnosticados de epilepsia tuvo confirmación mediante EEG. Maduración psicomotriz anómala ($p=0,0493$), cronología en relación con el sueño ($p=0,041$) y resultado anómalo de la primera exploración EEG ($p=0,0359$), se asociaron a recurrencia. Al redactar el trabajo, el 47,7% recibió tratamiento. A los 6 meses de seguimiento, el 34% recurrió (tiempo medio: 79,5 días). El 43,1% se diagnosticó de epilepsia; el 36,3%, de trastorno paroxístico no epiléptico, y el 20,4% fue definido como primera crisis afebril. **Conclusiones.** A los 6 meses de seguimiento, el 34% han recurrido. Las anomalías madurativas, la relación con el sueño y primer EEG patológico se asocian a recurrencia. La sensibilidad diagnóstica del registro EEG de vigilia y sueño en niños epilépticos es del 68,4%. La probabilidad de epilepsia en una primera crisis afebril es del 43,1% al finalizar este trabajo.

Características semiológicas de las crisis epilépticas en la hipoxia-isquemia neonatal

E. Castro^a, M. Rufo-Campos^a, M. Rosso^a, S. Jurado^a, M.C. Macías^b

^a Sección de Neurología Infantil. ^b Servicio de Neonatal. HIU Virgen del Rocío. Sevilla

Introducción. Las convulsiones neonatales suelen tener un carácter sintomático, y aunque existen múltiples causas que pueden producirlas (malformaciones, alteraciones genéticas, infecciones, trastornos metabólicos, etc.), la lesión cerebral hipoxo-isquémica (H-I) sigue siendo el origen principal de las mismas, produciendo además importantes daños en el SNC. La aplicación de nuevas técnicas a la valoración del feto y RN han demostrado un polimorfismo lesional de la H-I y una pobre correlación entre lo que es la agresión y su respuesta en el cerebro. La alta incidencia de las manifestaciones críticas y las graves secuelas que en muchos casos origina la H-I neonatal nos han llevado a realizar un estudio retrospectivo de 54 pacientes que habían sido ingresados en el Servicio de Neonatal afectados de H-I y que, posteriormente, habían desarrollado crisis epilépticas. **Materiales y métodos.** Se han recogido 54 historias de H-I neonatal y crisis epilépticas habiéndose analizado 45 variables referidas a los antecedentes familiares, personales, gestacionales; peso al nacimiento, placenta, parto, edad gestacional, test de Apgar; características de las manifestaciones críticas en cuanto al día de aparición frecuencia, duración semiología, presentación y predominio; EEG, métodos de estudios por la imagen, bioquímica, exámenes general y neurológico evolución de las crisis, del tratamiento y del desarrollo psicomotor. Por último, se ha valorado la concordancia diagnóstica. **Resultados.** No existían entre los familiares de los pacientes antecedentes de interés, y entre los personales, destacaban la H-I, alteraciones metabólicas, trastornos hematológicos e infecciones. En 20 niños, se detectó la presencia de meconio durante la gestación y en menor cuantía se hallaron infecciones y hemorragias. El parto fue distócico en 48 ocasiones, con 37 términos y 12 pretérminos. La mayoría de los pesos (27) fueron adecuados a la EG. Las cifras del test de Apgar siempre se encontraron por debajo de 5, tanto al minuto (media=1,96) como a los 5 min. (media=3,87). Las crisis, ocasionales o diarias en su mayoría, tenían una semiología sutil en 29 niños, siguiéndoles las tónicas generalizadas (23), clónicas focales (13), clónicas generales (11), clónica multifocal (7), tónicas focales y mioclónica multifocal (6), mioclónica focal (4) y mioclónica generalizada (2). Se realizaron únicamente 7 EEG críticos: 1 fue normal, en 3 se encontraron anomalías y en otros 3, una actividad de base lenta. De los EEG intercríticos, sólo en 10 se encontraron anomalías paroxísticas, siendo normales 18 de ellos. Como es lógico, el método para el diagnóstico por la imagen más utilizado y más útil en sus resultados fue la ecografía cerebral. Con gran frecuencia, se encontraron alteraciones de otros órganos como expresión de una afectación multisistémica. La mayoría de los niños presentaron un examen neurológico anormal, destacando las alteraciones del tono y la conciencia. Se usaron en su mayoría FAE clásicos por vía intravenosa al principio, y de nueva generación si persistían las crisis. Tras una media de 16-19 meses de seguimiento (0-72), 13 niños (7,02%) habían fallecido y 34 estaban libre de crisis. Sin embargo, sólo 20 niños de los supervivientes fueron considerados como normales, 14 tenían un retraso pro-

fundo, 6 un retraso medio y 1 un retraso ligero. **Conclusiones.** La H-I neonatal sigue siendo la principal causa de crisis epilépticas en el período de RN, pero con un alto porcentaje de éxitos y secuelas neurológicas graves. Las crisis, en su mayoría sutiles o tónicas generalizadas, suelen ser bien controladas por FAE clásicos y son un excelente marcador, junto al test de Apgar y las alteraciones gestacionales y de la placenta, de la H-I grave en el período neonatal. La aparición de EEG normales realizados en los períodos críticos debe hacernos recelar de la autenticidad de las crisis sutiles, quizás corroborado con la buena respuesta terapéutica.

Epilepsia parcial idiopática con paroxismos occipitales

J. Juan, A. Cánovas, S. Pons, A. Bataller, S. Peris, M. Estivalis

Servicio de Pediatría. Sección de Neuropediatría. Hospital Dr. Peset. Valencia.

Introducción. La epilepsia parcial idiopática con paroxismos occipitales (EPBI-O) son crisis originadas en la corteza occipital que empiezan a partir de los 2 años y hasta la adolescencia, con desarrollo psicomotor normal, manifestadas en forma de crisis visuales con o sin migraña, con o sin crisis motoras focales o como vómitos ictales asociados a crisis motoras parciales, con o sin generalización secundaria. El EEG interictal presenta puntas y/o punta-onda occipitales. **Objetivos.** Estudio prospectivo de niños con sospecha de EPBI-O y análisis de sus características electroclínicas. **Pacientes y métodos.** Dieciocho pacientes, de edad media 8 años sin predominio de sexos, con desarrollo psicomotor normal. El 50% presentaba epilepsia como antecedente familiar y el 77,7%, migraña. El 50% presentaba migraña como antecedente patológico y el 27,7%, convulsiones febriles. Las crisis son visuales en el 33,3%, vómitos en el 77,7%, crisis motoras focales y durante el sueño (66,6%). Sólo el 22,2% de las crisis duraron más de 15 min. La cefalea está presente en el 83,3% de los pacientes. En el EEG interictal se observan puntas temporoccipitales en el 44,4%, témporo-parieto-occipitales en el 22,2%, occipitales en el 22,2% y punta-onda occipital sólo en el 5,5%. **Conclusiones.** La edad de inicio es a los 8 años. El antecedente más frecuente es la migraña. El tipo de crisis predominante son vómitos ictales asociados a crisis motoras durante el sueño, que duran <15 min. El EEG interictal predominante muestra puntas temporoccipitales.

Epilepsia parcial con fenómeno atónico (epilepsia inhibitoria)

J. Careaga-Maldonado, J. Campos-Castelló, J. Espinar, T. Santos, R. Ramírez, A. López

Neuropediatría. Neurofisiología. Hospital Universitario San Carlos. Madrid.

Caso clínico. Presentamos el caso de una paciente de 7,7 años, con episodios de pérdida de fuerza y tono muscular en hemicuerpo derecho que condicionaba, por una parte, pérdida de equilibrio y de la bipedestación y, por otra,

contracción tónica voluntaria de musculatura facial y brazo izquierdo intentando evitar la caída, ya que el nivel de conciencia apenas se comprometía. El EEG crítico fue de ritmo reclusante en región centro-parietal derecha seguido de complejos de punta-onda a 3 Hz, con máximo en dicha región y con difusión y generalización a toda la corteza. Las crisis eran de breve duración (máximo 1-2 min.) y no había poscrisis. Empezó con ellas el 24 de marzo de 1998, progresó en frecuencia hasta 30 al día el 7 de abril de 1998, respondió parcialmente al depakine con 101,4 mcg/ml en suero y la respuesta fue total a los 2 días de asociar noiafren (15 de abril de 1998). Hemos objetivado otras crisis: contracción tónica de pierna izquierda con desviación interna del pie y sacudidas clónicas de pierna izquierda, siempre de breve duración y con complejos punta onda generalizada en el EEG. Los estudios de neuroimagen y polisomnografía fueron normales. **Conclusiones.** Pensamos que la paciente (sin antecedentes patológicos previos) está afectada de un cuadro poco frecuente de epilepsia parcial con fenómeno atónico ictal. La actividad EEG centro-parietal derecha invocaría a dicha área cortical como el origen de la actividad crítica. No sabemos si como resultado de inactivación o interferencia en la integración motora o de activación de un sistema inhibitorio.

NEUROLOGÍA NEONATAL

Prevención de la hemorragia periventricular en el recién nacido pretérmino: identificación de la población de máximo riesgo

A. Macaya, C. Bonjoch, J. Perapoch, G. Enríquez, M. Roig

Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. La incidencia de hemorragia peri-intraventricular (HPIV) en prematuros de menos de 1.500 g es superior al 45%. La intervención farmacológica para la prevención de la HPIV es controvertida, y en la actualidad no se dispone de ningún fármaco efectivo y exento de efectos indeseables. **Objetivo.** Identificación de los factores neonatales indicativos de riesgo adicional de desarrollo de HPIV en recién nacidos de peso inferior a 1.500 g. Estudio de cohortes histórico en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales del Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron de Barcelona, entre enero 1995 y diciembre 1996. **Pacientes y métodos.** 172 recién nacidos de peso $\leq$ 1.500 g, estudiados mediante ecografía cerebral. Análisis multivariable de factores de riesgo o protección frente a HPIV. Los pacientes fueron agrupados en dos categorías: 1. No HPIV o HPIV grados I-II, y 2. HPIV grados III-IV. **Resultados.** 45 pacientes (26%) desarrollaron HPIV, grado I-II en 19 pacientes (11%) y grado III-IV en 26 (15%). Los factores asociados con una mayor incidencia de HPIV fueron menor edad gestacional, corioamnionitis, necesidad de reanimación avanzada, síndrome de distrés respiratorio, inestabilidad hemodinámica ($p < 0,001$). Los corticoides administrados prenatalmente y el peso bajo para edad gestacional se asociaron a menor incidencia de HPIV ($p < 0,01$). **Conclusiones.** En prematuros de

menos de 1.500 g de peso, sometidos a ventilación mecánica, hemos identificado los factores asociados a un riesgo adicional de HPIV grave: 1. No administración de corticoides antes del parto; 2. Necesidad de reanimación en sala de partos, y 3. Inestabilidad hemodinámica precoz. Del estudio de patrones de covariables se puede establecer que los recién nacidos de menos de 29 semanas de edad gestacional que presenten uno o más de estos factores o los de 29 o más semanas que presenten dos o más de estos factores, son candidatos a profilaxis farmacológica de la HPIV.

Evaluación precoz de la hipoxia cerebral neonatal. Marcadores pronósticos

P. Castro, C. Garzo, S.E. García, A. Izquierdo, D. Blanco, C. Garrido

Sección de Neuropediatría. Sección de Neonatología. Unidad de Investigación. Servicio de Medicina Preventiva. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. Los nuevos tratamientos de neuroprotección, en la actualidad en fase experimental, administrados precozmente, ofrecen nuevas perspectivas en el tratamiento de la hipoxia aguda perinatal. Para seleccionar los pacientes susceptibles de recibir dichos tratamientos hemos hecho un estudio preliminar en una muestra de 51 neonatos afectados de hipoxia aguda cerebral, y hemos llevado a cabo un estudio estadístico de las variables que pueden valorarse en las primeras 4 horas de vida. **Pacientes y métodos.** Se han seleccionado 51 recién nacidos a término ingresados en el Servicio de Neonatología desde 1994 por hipoxia aguda y sin otras patologías asociadas. Se valoraron los antecedentes perinatales, el grado de afectación neurológica y la presencia de crisis convulsivas en las primeras 4 horas de vida. Todos los niños se controlaron en nuestra consulta por lo menos durante 12 meses, con una media de 24. Se ha realizado un estudio descriptivo de las distintas variables de interés y de su asociación con el grado de afectación neurológica final. **Resultados.** De los 51 enfermos, el 65% se han desarrollado normalmente, el 23% con leves secuelas, fundamentalmente en el área del lenguaje y el 11% han tenido secuelas importantes. El 16% tuvieron crisis convulsivas. Ninguna de las variables estudiadas de forma aislada ha sido suficiente para establecer un pronóstico significativo. Dentro de las combinaciones analizadas, la presencia de un pH menor de 7.10 junto con un Apgar menor de 7 a los 5 minutos fue la de mayor valor ($p < 0,05$). **Conclusión.** Para confirmar y ampliar estos resultados serían necesarios estudios prospectivos multicéntricos con una muestra más amplia.

Evaluación de los movimientos generales (espontáneos) neonatales como indicadores de patología neurológica del recién nacido

F. Carratalá, M.J. Mateo, M. López, L. Jiménez, J. de Dios, M. Moya

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario San Juan. Alicante.

Introducción. El estudio de los movimientos generales (MG) del RN y lactante surge como

instrumento complementario de la exploración neurológica neonatal poco sensible a la presencia de lesiones focales. **Objetivo.** Ante la discrepancia existente entre la disfunción neurológica y la distribución topográfica de la lesión cerebral, nos planteamos la evaluación en nuestro medio de la utilidad diagnóstica neonatal inmediata del estudio de los MG. **Pacientes y métodos.** Se estudian 18 pacientes RN de un día de vida que ingresan en nuestra unidad neonatal por presentar alguna forma de asfixia perinatal (AP) o por motivos de observación. Los pacientes son registrados en vídeo durante 3 horas. Un observador ciego al estado clínico perinatal de los pacientes revisó los mismos durante 5 min. de cada hora grabada siguiendo los criterios de Prechtl (1990) y efectuó las puntuaciones de: variabilidad, complejidad y fluidez de los MG de cada caso. Se aplicaron los tests de Wilcoxon para comparar los resultados en cada una de las horas, y el de Mann-Whitney para comparar entre grupos. Se calcularon los riesgos relativos (RR) para el intervalo de confianza de 95%. **Resultados.** El RR de presentar complejidad de MG anormales fue significativamente mayor entre aquellos que presentaron un grado de AP moderada a grave ($RR = 1,556$; $IC = 1,053-2,299$). Estos resultados no fueron significativos con la fluidez y la variabilidad. Se observó cómo en el transcurso del ciclo vigilia sueño se producía un descenso significativo del nivel de rendimiento tanto de la fluidez como de la complejidad ($Z = 2,449$; $p = 0,014$) de los MG. **Conclusiones.** La revisión de los MG durante el período neonatal permite evidenciar situaciones de AP moderada a grave. Pueden existir factores fisiológicos, (pérdida del mejor perfil motor a medida que transcurre el ciclo vigilia sueño del neonato) que limiten el papel del estudio de los MG como herramienta de investigación.

Riesgo de parálisis cerebral infantil en relación con las características del antecedente de encefalopatía hipóxico-isquémica

F. Carratalá^a, J. Campistol^b, F. Martínez^c, P. Póo^b, M. Iriondo^c

^a Servicio de Pediatría. Hospital Universitario San Juan. Alicante. ^b Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. ^c Servicio de Pediatría. Unitat Integrada. Hospital Clínic-Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El efecto de factores perinatales como la asfixia (AP) en el desarrollo de parálisis cerebral infantil (PCI) permanece controvertido. **Objetivo.** Desarrollamos un modelo multivariante de regresión logística (RL) para explicar la aparición de PCI en un grupo de pacientes con AP y epilepsia hipóxico-isquémica (EHI). **Pacientes y métodos.** Se estudian 82 pacientes con diagnóstico de EHI según los criterios de Sarnat y Sarnat (EHI leve= 21, EHI moderada= 25, EHI grave= 24, y 12 sin diagnóstico). Fallecen 16 en el período neonatal y 58 son seguidos durante períodos comprendidos entre 6 meses y 7 años de los que se obtiene el diagnóstico de PCI en 12 de 58 estudios válidos (20,7%). Los métodos utilizados consistieron en cohorte retrospectiva a la que se aplica un análisis de RL con un modelo de ajuste tipo 'enter' (módulo de RL del

programa SPSSWIN). Se ensayan variables explicativas como: peso, edad gestacional, Apgar al minuto, Apgar a los 5 mn, -EB al ingreso, ECO, TAC, EEG y convulsiones sin aportación significativa al modelo descrito en la tabla-. La EHI se tomó como variable dicotómica en severa o no (EHI-III), al igual que la duración de los síntomas de EHI, de los que a través de curvas COR de sensibilidad/especificidad se obtuvo el mejor punto de corte a los 10 días (EHI > 10d). Los pacientes con EHI-III y con EHI > 10d tuvieron un riesgo individual significativo del 88,9% de presentar PCI. La interacción de EHI-III y EHI > 10d tuvo un riesgo significativo del 71,8% de presentar PCI. El 100% de los pacientes con PCI presentaron signos neurológicos persistentes desde el período neonatal. **Conclusiones.** El diagnóstico clínico de EHI grave y la persistencia de los síntomas más de los 10 días fue un indicador significativo del desarrollo de PCI en la muestra estudiada. Los marcadores diagnósticos de AP no aportaron capacidad explicativa al modelo propuesto. Los pacientes que desarrollaron PCI no dejaron de manifestar síntomas neurológicos desde el momento de iniciar la EHI en el período neonatal.

Parálisis ciática neonatal: factores perinatales y seguimiento a propósito de 21 pacientes

F.M. Oliete, J.M. Ramos-Fernández, A. Barrio-Nicolás

Centro Neurológico Infantil. Madrid.

Introducción. La frecuencia de la parálisis ciática en el recién nacido es baja. En tratados especializados, la referencia que se hace a tal patología es escasa e indica que se deben principalmente a inyección accidental sobre el nervio ciático. La evolución a largo plazo de las parálisis ciáticas es variable y parece ser peor en los casos debidos a inyección accidental sobre el ciático, que cuando se deben a espasmo inducido de la arteria glútea. El período de recuperación, cuando existe, va de 3 meses a 1 año. **Objetivos.** El objeto del presente estudio de revisión es determinar la evolución de la parálisis ciática neonatal y las causas que la producen, en relación a los condicionantes perinatales; y tratar de relacionarlas con la evolución a largo plazo del paciente para obtener claves pronósticas que sean de utilidad en la práctica clínica. **Pacientes y métodos.** De los pacientes seguidos en una consulta de neuropediatría, fueron revisados los factores perinatales y la evolución de todos aquellos con afectación ciática durante el período neonatal y tiempo de seguimiento mínimo de 18 meses. **Resultados.** Se encontraron 21 pacientes con estos criterios. La edad gestacional varió entre 32 y 42 semanas (media 38,2). El peso al nacimiento estuvo entre 2.100 y 4.100 g (media 2.973 g). La mayoría de los casos de parálisis ciática se recuperaron sin secuelas (16 de 21 en nuestra serie). En ellos, el tiempo de recuperación ocurrió entre 4 y 14 meses (media de 8,8). Todos los pacientes adquirieron la marcha liberada con unos límites de edad de 10 a 24 meses. En la mayoría de los casos no existió una causa aparente, si bien se asoció con más frecuencia al parto por cesárea, sobre todo

en los casos con secuelas. **Conclusiones.** El pronóstico a largo plazo de la parálisis ciática neonatal es en general bueno. En nuestra serie, los casos con secuelas se asociaron a cesárea. Es posible que el tiempo invertido en la cesárea y el manejo del recién nacido con hipotonía anestésica, tengan que ver en la aparición de la parálisis ciática de peor pronóstico.

Trastornos del desarrollo y PET-FDG

J.A. Muñoz-Yunta^a, A. Freixas^a, A. Valls-Santasusana^a, A. Maldonado^b, R. Montz^b, J.L. Carreras^b

^a Unidad de Neuropediatría. Hospital del Mar. Barcelona. ^b Centro PET Complutense. Madrid.

Introducción. Creemos que es de gran interés, en clínica neuropediátrica, valorar los trastornos conductuales molares y realizar el correlato molecular en el sistema nervioso central. **Pacientes y métodos.** Se han estudiado 26 pacientes diagnosticados de trastornos graves del desarrollo, que presentaban una clínica típica con estereotipias manuales. Se eligieron al azar 5 niños para practicarles un estudio de neuroimagen metabólica mediante la tomografía por emisión de positrones con ¹⁸fluoro-deoxiglucosa (PET-FDG). **Resultados y conclusiones.** La conclusión más significativa es que los niños con trastornos graves del desarrollo presentan un fallo madurativo en los circuitos neurofuncionales del tálamo, vías de conexión corticales y áreas de asociación. Esta situación clínica es reforzada por los resultados de la PET-FDG, que presenta un patrón de imagen metabólica característica de los niños autistas, con una disminución bilateral de la captación de FDG, principalmente en regiones talámicas, lóbulos frontales y temporales.

Resultados preliminares del estudio de la incorporación del hexaclorobenzeno en el recién nacido y sus efectos en el desarrollo psicomotor y neurológico del lactante

E. Cardo^a, L. de Muga^a, M. Sala^a, C. Mazón^b, A. Serrano^b, E. Pidal^a, J. Sunyer^a, O. Vall^a

^a Unidad de Investigación Ambiental. Institut Municipal d' Investigació Mèdica. Barcelona.

^b Centre de Salut de Flix/Hospital d'Ebro. Tarragona.

Introducción. El hexaclorobenzeno (HCB) es un compuesto organoclorado, neurotóxico en animales de laboratorio. Los recién nacidos (RN) se exponen al HCB por vía transplacentaria y por la lactancia materna. Los habitantes de Flix (Tarragona) tienen los niveles más altos de HCB descritos en humanos. Sin embargo, no se conoce los niveles de HCB en la leche materna ni en los RN, ni el efecto que este tóxico puede tener en el desarrollo del SN. **Objetivo.** Valorar el efecto del HCB en el desarrollo del SN inmaduro, mediante un seguimiento neurológico y del desarrollo psicomotor. **Pacientes y métodos.** Estudio prospectivo de casos-contróles. Todos los RN nacidos en Flix y en los pueblos colindantes entre abril de 1997 y diciembre de 1998 serán evaluados hasta el año de vida con un protocolo diseñado para el

estudio (examen neurológico, Brazelton, Bayley, Griffiths, Keeler acuity cards, etc.) a los 3 días, 6-8 semanas y 6, 8 y 12 meses. Los niveles de HCB se midieron en suero y leche materna, en sangre de cordón y capilar de los bebés durante el seguimiento. **Resultados.** Desde abril de 1997 hemos examinado 40 RN (77% de todos los nacimientos). Los niveles de HCB en el suero materno fueron 3,9 ng/ml (0,7-12,8), y en sangre de cordón de 1,4 ng/ml (0,7-6,5). La edad gestacional, peso al nacimiento, longitud, PC entre los RN de Flix fue de 39,7 semanas, 3.244 g, 49,6 cm y 34,5 cm, respectivamente; y entre los controles fue de 40,3 semanas, 3.440 g, 50,6 cm y 35,2 cm. Las diferencias de estos datos no fueron estadísticamente significativas. La media del índice de desarrollo mental y psicomotor a las 7 semanas fue de 80,1 (SD= 16,6) y 83,4 (SD= 15,5) respectivamente, mostrando diferencias significativas con el grupo control. **Conclusiones.** Estos datos preliminares nos indican diferencias entre los dos grupos a nivel del desarrollo cognitivo y nos estimulan a completar el estudio del grupo cohorte para recabar más información sobre los efectos de la exposición de HCB prenatal y posnatal.

El PASS y la disfasia/dislexia y el hiperkinético

F. Pérez-Álvarez, C. Timoneda-Gallart

Neuropediatría. Neuropsicopedagogía. Hospital Dr. J. Trueta. Universitat de Girona. Girona.

Objetivo. El concepto de inteligencia según teoría de los procesamiento, a saber: atención, secuencial, simultáneo y planificación (PASS) es un concepto psicogenético novedoso que rompe con la concepción tradicional. **Pacientes y métodos.** Hemos analizado un total de 15 pacientes, de entre 6 y 12 años, afectados de problemas de desarrollo del lenguaje y trastorno de comunicación según DSM-IV; y 33 pacientes, de entre 5 y 8 años, afectados de trastorno de atención con hiperactividad, utilizando la batería DN:CAS creada para valorar la inteligencia como proceso. En todos los casos se excluyó patología orgánica neurológica demostrable según protocolo. Todos fueron tratados según un procedimiento de intervención, basado en un entrenamiento en los procesamiento orientado, básicamente, a la potenciación del/de los procesamiento más eficaces para cada caso e intervención psicopedagógica humanista, no cognitivo-conductual. **Resultados.** No existe concordancia entre la clasificación tradicional de las disfasias/dislexias y la clasificación PASS. El trastorno de atención aparece relacionado con la capacidad de planificación. La atención, como proceso, no es estar atento. **Conclusiones.** En lo diagnóstico, destacamos que esta nueva concepción permite una reclasificación de la disfasia/dislexia y una redefinición de la atención e hiperkinesia, basadas en criterios patogénéticos y no semiológicos o descriptivos; y, en lo terapéutico, creemos que dicha concepción permite una intervención eficaz y racionalizada actuando sobre la patogénesis, operación mental del raciocinio, y no sobre la articulación logopédica del lenguaje o producto de la ideación mental.

Repercusión neurológica precoz de los niños afectados de apnea del prematuro

N. Menéndez^a, M. Rufo-Campos^a, M. Rosso^b, C. Zamarriego^b

^a Sección de Neurología Infantil. ^b Servicio de Prematuros. HIU Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Las apneas del prematuro son uno de los problemas más comunes de las unidades de cuidado intensivo neonatal, y pueden asociarse con una alta incidencia de mortalidad y morbilidad, especialmente con trastornos neurológicos más o menos graves, aunque por regla general, tienden a resolverse de forma espontánea con el paso del tiempo. En ocasiones, pueden ocurrir episodios prolongados de hipoxemia sin que se detecten pausas prolongadas de apnea. De entre ellas, las apneas obstructivas, se encuentran en un 25% de todos los prematuros. **Pacientes y métodos.** Se han revisado de forma retrospectiva las historias clínicas de 74 recién nacidos pretérminos, que fueron ingresados en la UCI de Neonatal diagnosticados de apnea del prematuro, en un intento de correlacionar la posible hipoxia cerebral con trastornos secuales detectados en los meses posteriores al ser dados de alta. Se han manejado 28 variables relacionadas con la edad gestacional, peso al nacimiento, test de Apgar, antecedentes familiares y personales, posible etiología, examen neurológico, frecuencia, duración, signos acompañantes y tipos de apnea, edades de inicio, desaparición, tratamiento efectuado, exámenes complementarios, desarrollo psicomotor actual y secuelas neurológicas. **Resultados.** No se encontraron antecedentes familiares de interés, y entre los personales, los más frecuentes fueron la presencia de hipoxia-isquemia, intubación, trastornos metabólicos, malformaciones y crisis epilépticas que fueron recogidas en dos ocasiones. La edad gestacional media fue de 30,58 meses (26-38), y el peso al nacimiento de 1.471 g (650-2.700). La media del Apgar al minuto era de 5,74 (1-10) y de 7,51 (3-10) a los 5 min. Como posibles causas de la prematuridad, se recogieron infecciones en 34 casos, metrorragias en 21, parto múltiple en 11, preeclampsia en 5, tabaco en 4, fecundación in vitro en 2, desconocida en 15 y otras causas en 9. En el examen neurológico inicial, no se encontraron alteraciones en 52 casos (70,27%), y sólo alteraciones medias en el resto, con afectación del tono, de la conciencia y de los reflejos, como exponentes más significativos. La mayoría de las pausas de apnea duraban unos segundos (79,72%) o minutos, y se recogieron con una periodicidad de horas, semanas o días, indistintamente. Como signos acompañantes más frecuentes, se detectaron bradicardia y cianosis. Fueron clasificados como apneas primarias 50 casos (67,56%) y como secundarias el resto, entre las que destacaban las desencadenadas por infecciones, hipoxia, trastornos metabólicos, fiebre y trastornos neurológicos. Las edades medias de inicio y finalización de las apneas se situaron en 8 días y 19,01 respectivamente, y el tiempo de seguimiento, en 2,31 mes (1-4). Entre los exámenes complementarios, la ecografía cerebral fue la

prueba más fidedigna y esclarecedora de posibles etiologías. Actualmente, 12 niños han fallecido por causas derivadas de su enfermedad fundamental, 52 (70,27%) tienen un desarrollo normal, 6 tienen un retraso psicomotor leve-medio, 5 presentan un ligero déficit motor, y 2 tienen déficit sensorial y alteraciones de la conducta. En ningún caso se han detectado manifestaciones críticas. **Conclusiones.** Tal como ha sido comentado en trabajos recientes de Koons en 1993 y 1992, la presente serie demuestra que las crisis de apnea del prematuro, cuando no se acompañan de otros eventos adversos, no se asocia a una alta incidencia de trastornos del desarrollo o déficits secuales en los primeros meses de la vida.

Trastorno por déficit de atención e hiperactividad secundaria a hipoxia post-accidente anestésico: evolución clínica y neurofisiológica

R. Sánchez-Carpintero^a, J. Narbona-García^a, J. Arbizu^b, J. Artieda^c

^a Unidad de Neuropediatría. Dpto. de Pediatría.

^b Medicina Nuclear. ^c Neurología y Neurofisiología. Clínica Universitaria de Navarra. Facultad de Medicina. Universidad de Navarra. Pamplona.

Introducción. Entre los factores neurobiológicos que se invocan como posible etiología del trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDA-H) se encuentra la hipoxia cerebral. Presentamos el caso de un paciente que tras haber sufrido un accidente anóxico-isquémico postanestesia, desarrolló un TDA. Analizamos su evolución clínica y neurofisiológica. **Caso clínico.** Paciente, sin antecedentes pre-perinatales de interés, que a los 21 meses de edad sufrió un accidente anóxico tras una anestesia general, con coma, que tuvo una buena evolución. A los 6 meses del accidente inició síndrome comicial secundario, con crisis parciales complejas. Desde el alta se fue configurando un comportamiento hiperactivo, que a los 3 años de edad tenía características clínicas de TDA-H (según criterios de la DSM-IV), con puntuaciones en cuestionario de Conners >2DS en los ítems de déficit de atención e hiperactividad. Siguió tratamiento con metilfenidato hasta los 11 años, experimentando mejoría clínica de los síntomas. A esta edad se retiró la medicación persistiendo la mejoría. Actualmente, en la adolescencia, tiene una inteligencia límite con algunos síntomas leves de disfunción frontoestriatal (baja resistencia a interferencia en Stroop, realización impulsiva de laberintos de WISC-R), sin síntomas de déficit de atención o hiperactividad (Conners y test de percepción de caras de Thurstone). **Discusión.** En este caso se discute el origen del TDA-H en una atrición anóxica-isquémica, la evolución madurativa hacia la resolución de los síntomas, el valor de estudios neurofisiológicos, como el componente P-300 de los potenciales evocados cognitivos y la SPECT cerebral como apoyo diagnóstico, así como la evolución del trastorno hacia disfunción frontoestriatal.

Desarrollo psico-neuroevolutivo de gemelos de bajo peso para la edad gestacional respecto a sus co-gemelos de peso adecuado

R. Fernández-Palacios, E. Pérez-González, A. Rodríguez-Sacristán, M^a.D. Lluch-Fernández, A. Márquez-Luque, I. Ramos-Sánchez

Unidad de Maduración. Dpto. de Pediatría. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Objetivos. Detectar diferencias significativas entre 6 gemelos de bajo peso para la edad gestacional (BPEG) y sus co-gemelos de peso adecuado para la edad gestacional (PAEG), respecto a la patología perinatal, desarrollo somático y psico-neuroevolutivo y de las conductas funcionales. **Pacientes y métodos.** Se han seleccionado 22 pares de gemelos en seguimiento neuroevolutivo desde el nacimiento hasta un mínimo de 12 meses en nuestra Unidad de Maduración, siendo la edad media al último control de 3 años y 10 meses. **Resultados.** Los gemelos BPEG presentaron mayor patología en el período perinatal, aunque sin significación estadística, con mayor porcentaje de ingresos 45% y 31,8% los PAEG ($p=0,03$) y de mayor duración: 27 días respecto a 21 días de media ($p=0,04$). Los niños BPEG mantienen un desarrollo de peso, talla y perímetro cefálico inferior a sus co-gemelos de PAEG hasta los 12-18 meses en que se asemejan, no encontrando diferencias significativas entre ambos grupos, salvo en el peso al nacimiento: BPEG media 1.800 g y PAEG 2.540 g ($p=0,05$). El 50% de la serie presentó alteración en las conductas funcionales y, aunque sin significación, los BPEG manifestaron más alteraciones en la alimentación y en la conducta adaptativo-prensora. Se observa diferencia no significativa de los cocientes de desarrollo y de inteligencia (CD/CI), que aumentan con la edad, siendo la media a los 5 años para los BPEG de 96,2 y para los PAEG de 103,5. En los niños BP, la patología perinatal se relaciona con alteraciones en las conductas funcionales ($p=0,01$) y comportamentales ($p=0,04$), no así en los de PA. En los niños BP sin patología perinatal encontramos diferencias con el desarrollo cognitivo ($p=0,03$) pero no en los de PA. **Conclusiones.** No hay diferencias significativas en el desarrollo psicomotor/cognitivo entre ambos grupos durante los primeros 5 años de vida. La patología perinatal asociada al BP produce alteraciones en las conductas funcionales y en el comportamiento. El CI se afecta en los niños BP sin patología perinatal en relación al menor peso al nacimiento.

POSTERS

Incidencia del síndrome de Gobbi en España

A. Martínez-Bermejo^a, I. Polanco^b

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Gastroenterología. Hospital Infantil La Paz. Madrid

Objetivos. Establecer la incidencia en España del recientemente descrito síndrome de epilepsia, calcificaciones occipitales y enfermedad celíaca. **Material y métodos.** Se ha revisado de forma exhaustiva los casos españoles publica-

dos desde 1990 que presentaban dicho síndrome y que cumplían los criterios clínicos. **Resultados.** Se han recogido 13 casos publicados entre 1994-98. Nueve eran varones. La edad media de los casos era de 23 años (12-53). El inicio de la epilepsia fue a los 13 años (2-52). El tipo de crisis fueron visuales, parciales complejas y generalizadas. Las calcificaciones fueron bilaterales en 12 casos y unilateral en uno. La enfermedad celíaca se diagnosticó a los 15 años (2-39). En 9 casos las crisis mejoraron o desaparecieron con dieta libre en gluten. Geográficamente 5 casos eran de Canarias, 2 de Valencia, 2 de Cataluña, 2 de Madrid, 1 de La Rioja y 1 de Málaga. **Discusión.** La asociación de calcificaciones occipitales similares a las observadas en el síndrome de Sturge-Weber pero sin nevus facial en la que la enfermedad celíaca fue casualmente observada la describieron por vez primera Garwicz y Mortensson en 1976, en Suecia. Aunque otros casos aislados fueron publicados, fue Gobbi en 1992 quien sospechó que la asociación no era casual. Se han publicado más de 150 casos de los que 109 son de origen italiano, 25 argentino, y España es el tercer país en incidencia. La prevalencia de la enfermedad en ciertas áreas geográficas como ocurre en España y otros países y los hallazgos patológicos sugieren una base genética en su etiopatogenia.

Síndrome de West asociado a traslocación 4-12

M. Herrera-Martín, M. Hortelano-López, A.I. Jiménez-Moya, C. Santana-Rodríguez

Servicio de Pediatría. Hospital General. Segovia.

Introducción. Entre las numerosas afecciones cerebrales que se asocian al síndrome de West (SW) sintomático, las cromosomopatías son poco conocidas. Aparte del síndrome de Down y otros síndromes cromosómicos, se han documentado de forma aislada otras alteraciones cromosómicas. **Caso clínico.** Describimos el caso de un lactante de 13 meses con traslocación cromosómica 4;12 (46xx,t(4;12) (p16; p12.1) que a los 3 meses de edad inició espasmos en flexión e hirsutismo en EEG, sin dismorfias y con ligero retraso psicomotor; ecografía cerebral transfontanelar normal. Entre los antecedentes familiares destacan abuelo paterno y padre portadores de traslocación 4;12 balanceada. Hermano fallecido a los 3 meses con Tr 4-12 disbalanceada con fenotipo dismórfico y fisura palatina, cardiopatía congénita, disgenesia del cuerpo calloso, hidronefrosis con reflujo vesicoureteral y hernia inguinal derecha. Aborto terapéutico por feto con Tr 4;12 disbalanceada. Se realizó tratamiento con vigabatrina a dosis ascendentes hasta 200 mg/kg/día, remitiendo las crisis en 8 semanas y normalización del EEG en 12-16 semanas. En la actualidad, a los 13 meses de edad, persiste sin crisis y EEG normal, con dosis de mantenimiento (100 mg/kg/día) de vigabatrina, y alcanzando un desarrollo psicomotor normal para la edad. **Comentarios.** Se comentan los SW secundarios a enfermedades genéticas, así como a alteraciones cromosómicas. Se propugna la necesidad de estudio cromosómico en SW criptogénico, aun en ausencia de alteraciones fenotípicas.

Experiencia con vigabatrina en un servicio de neuropediatría

R. Gassió, M. Bestué, F. Sanmartí, E. Fernández-Álvarez

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

Objetivos. Aportar datos sobre nuestra experiencia con vigabatrina (VGB) en niños epilépticos. **Material y métodos.** Estudio retrospectivo de niños epilépticos tratados con vigabatrina (1991-1997), en el Servicio de Neuropediatría del Hospital Sant Joan de Déu, valorando: edad de inicio, tipo de crisis, etiología, dosis de mantenimiento, dosis máxima, eficacia y efectos secundarios. **Resultados.** 185 pacientes recibieron VGB (46% mujeres, 54% hombres); la edad media fue de 8,6 años (DE 5,9). 18% en monoterapia. 49% epilepsias rebeldes, 46% crisis generalizadas (23% de éstos con síndrome de West), 54% parciales, 50% epilepsia sintomática, 40% criptogénica y 10% idiopática. La dosis media óptima de nuestra serie: 69 mg/kg (DE 39), y la dosis máxima: 74 mg/kg (DE 44). Presentaron respuesta eficaz un 30% y efectos secundarios, un 22%. Análisis univariante: la eficacia no se asoció al sexo ($p=0,1$), edad de inicio ($p=0,6$), etiología ($p=0,1$), tratamiento en combinación ($p=0,5$), ni al incremento de dosis ($p=0,09$). Se observó una respuesta eficaz si el tipo de crisis era parcial ($p=0,03$) (residuos tipificados 1,2); y una tendencia a la eficacia en los pacientes con síndrome de West (residuos tipificados 0,8) pero sin significación estadística ($p=0,4$). La aparición de efectos secundarios se asoció al incremento de dosis ($p=0,04$) y al tratamiento en politerapia ($p=0,01$). Análisis multivariante: se asociaron de forma independiente a la eficacia, el tipo de crisis parcial (OR 0,6) y el tratamiento en monoterapia (OR 1,5). **Conclusiones.** A pesar de que el 49% de los pacientes presentaban epilepsias rebeldes, la eficacia de la VGB en nuestra serie es del 30% y se asocia a las crisis parciales y al tratamiento en monoterapia. La respuesta al tratamiento no se relacionó con el incremento de dosis (techo dosis). Los efectos secundarios son dosis-dependiente y relacionados con el tratamiento en combinación.

Eficacia del segundo antiepiléptico en el control de las crisis

M. Vázquez-López, Ll. Carrasco-Marina, J. Ramos-Lizana, S. Quijano-Roy, A. Arregui-Sierra

Servicio de Pediatría. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

Objetivo. Determinar la eficacia de un segundo antiepiléptico (AED) en el control de las crisis epilépticas cuando el primero falla. **Pacientes y métodos.** Pacientes de entre 1 mes y 14 años de edad con 2 o más crisis no provocadas que recibieron tratamiento antiepiléptico, y con un seguimiento mínimo de 3 años. Se excluyeron crisis neonatales y pacientes cuyas primeras crisis fueron espasmos infantiles o crisis mioclónicas. Se analiza la eficacia del primer y segundo AED, así como la situación al final del seguimiento. **Resultados.** 105 pacientes inclui-

dos (63 niños y 38 niñas). El primer AED fue eficaz en 75 pacientes (72%). Tras un seguimiento de entre 3 y 8 años, un 54% de ellos estaba en remisión sin tratamiento, un 8% mantenía crisis de forma esporádica y el resto presentaba crisis y recibía tratamiento. En 28 pacientes (27%) el primer AED no fue eficaz en el control de las crisis. Un segundo AED controló las crisis de 12 de estos pacientes (42%). Al final del seguimiento, un 10% presentaba una epilepsia rebelde, un 32% crisis esporádicas y un 58% no presentaba crisis. **Conclusiones.** Aunque en los pacientes en los que el primer AED falla en el control de las crisis y el pronóstico a medio plazo es peor, se consigue el control de las crisis con un segundo AED en un porcentaje importante.

Epilepsia idiopática en niños menores de 2 años

E. Zambrano, A. Verdú, E. Sanz, R. Cazorla, E. Carvajal

Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Objetivo. Conocer las características clínicas, electroencefalográficas y evolutivas de los síndromes epilépticos idiopáticos en los niños <2 años (excluido período neonatal). **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo en una serie de 14 niños (6 varones y 8 mujeres) con crisis no provocadas, iniciadas por encima del mes de edad y por debajo de los 24 meses. Se les realizó examen neurológico, evaluación del desarrollo psicomotor y EEG seriados; prueba de neuroimagen (TAC y IRM) en 9 casos y estudios de metabolopatía neurodegenerativa en 10. Todos fueron tratados con medicación anticonvulsiva (ácido valproico, fenobarbital). **Resultados.** Once casos presentaron crisis tónico-clónicas generalizadas (en 2 de ellos con edades de entre 4 y 7 meses no pudo objetivarse el componente tónico). En 3 niños las crisis fueron parciales (2 de tipo motor con generalización secundaria y 1 parcial compleja). Durante su evolución, 2 niños presentaron alguna convulsión coincidente con fiebre. Había antecedentes familiares de epilepsia idiopática en 7 niños (50%). La exploración neurológica y el desarrollo psicomotor fueron normales. Las pruebas de neuroimagen y estudios metabólicos fueron negativos en los 9 pacientes a los que se les realizó. Se trataron 7 casos con ácido valproico y 6 con fenobarbital (en 3 se cambió a ácido valproico por control parcial de las crisis o por efectos secundarios). Un caso se trató con politerapia (ácido valproico + fenobarbital). Hubo control total desde el inicio del tratamiento en 8 niños y parcial en 6 (con control total posteriormente). El tiempo medio de tratamiento fue de 37,6 meses, (rango= 24 m-60 m), mientras que el tiempo medio tras tratamiento fue de 33,7 meses, (rango= 12 m-62 m). No hubo recurrencia de crisis en ningún caso. **Conclusiones.** Los diagnósticos sindrómicos en nuestra serie fueron: epilepsia idiopática con crisis tónico-clónicas generalizadas en 11 casos y epilepsia parcial idiopática en 3. Han sido crisis de excelente control, sin recaídas tras retirada de medicación. Es indudable que existen síndromes

epilépticos idiopáticos en niños menores de 2 años, con excelente pronóstico y pendientes de ubicación nosológica.

Esclerosis y gliosis mesial. Cirugía de la epilepsia del lóbulo temporal

R. Parrilla, C. Sierra-Corcoles, J.C. Sánchez, J. Luzón, T. García, J. Moreno

Unidad de Neuropediatría. Unidad de Cirugía de la Epilepsia. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. H.G.E. Ciudad de Jaén. Jaén.

Casos clínicos. Presentamos 10 casos de epilepsia parcial sintomática, con crisis del lóbulo temporal; 7 presentan lesión aparente en la RM, 4 como imagen gliomatosa y 3 como esclerosis. Los 3 casos restantes tienen una focalidad EEG fija en uno de los lóbulos temporales, con hipoperfusión interictal en el SPECT en el mismo lado pero la RM no muestra el típico aumento de señal en T₂ y disminución de señal en T₁. Se han intervenido de su lesión 4 casos. **Caso 1.** Comienza la epilepsia a los 8 meses, en TAC aparece calcificación hipocampo derecho, que se confirma con RM y no se modifica con gadolinio. Evoluciona como epilepsia polimorfa; EEG con foco PO temporal derecho. Retraso del lenguaje, eretismo, etc. Con 9 años y ante la rebeldía de su epilepsia (1993), se decide intervención de lobectomía parcial; hemisferotomía. **Caso 2.** Comienza a los 5 años epilepsia parcial, crisis simples y complejas de lado izquierdo, con foco EEG derecho de PO temporal y en RMN aparece gliosis mesial. Tras dos años de politerapia con múltiples efectos secundarios, se hace lobectomía a los 7 años de edad (igual que el anterior en la Clínica Puerta de Hierro de Madrid) con desaparición de las crisis. **Caso 3.** Con 10 meses inicia epilepsia en forma de espasmos infantiles y continúa con epilepsia parcial sintomática refractaria a los antiépilépticos. Con 7 años es aparente en la RM gliosis mesial, practicándose lobectomía izquierda y encontrándose asintomática. En este caso, como en los anteriores, el foco EEG se corresponde con la lesión en RM y la niña presenta retraso psiconeurológico y zurdería por los 6 años de epilepsia temporal izquierda y antiépilépticos. **Caso 4.** De similares características, varón con gliosis mesial temporal izquierda, foco EEG temporal izquierdo, diestro, refractario a los DAE, intervenido a los 8 años. **Casos 5, 6, 7, 8, 9 y 10.** Todos ellos presentan más dificultades a la hora de su intervención, pues en el caso 5 no hay lesión visible en la RMN, pero el resto de la clínica y su relación con un status febril a los 11 meses con hemiparesia izquierda y focalidad EEG derecha nos hace pensar que exista lesión estructural no visible en RMN pero totalmente localizable por el foco EEG, por SPECT (hipoperfusión interictal, repetida) y posiblemente por RM espectroscópica y, además, sea susceptible de intervención para evitar el deterioro que en los niños causa la epilepsia del lóbulo temporal o la politerapia continuada. **Conclusiones.** La epilepsia del lóbulo temporal con crisis hipocampomesiales se beneficia de la cirugía precoz, no precisando de técnicas preoperatorias sofisticadas. Así mismo, en los casos en que no hay señal patoló-

gica en RM, podemos completar el estudio con la resonancia espectroscópica, SPECT ictal o interictal repetido, EEG vídeo-EEG y clínica.

¿Quién detecta y diagnostica las hipotonías? Estudio retrospectivo de una muestra de 125 niños hipotónicos

A. Núñez-Adán, M. Rufo-Campos, M^a.P. Tello-Ochoa

Sección de Neurología Infantil. HIU Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La hipotonía representa un motivo de consulta relativamente frecuente en la práctica pediátrica diaria, ya que forma parte del cuadro clínico de un numeroso grupo de enfermedades. Pero para diagnosticar una hipotonía es necesario un reconocimiento de la misma y una evaluación cuantitativa que permita buscar su causa. Posteriormente, habrá que determinar con precisión el nivel lesional (central o periférico) y situar la aparición de la hipotonía mediante una anamnesis y examen neurológico detallado, y los exámenes complementarios adecuados. De la determinación de una correcta analogía dependerá el pronóstico y el tratamiento. **Pacientes y métodos.** De forma retrospectiva, se han estudiado 125 pacientes ingresados en el Servicio de Preescolares para estudio de un síndrome hipotónico, y que con posterioridad han sido observados en la Sección de Neuropediatría. Se han manejado 30 variables con los aspectos más valiosos de la anamnesis, valorándose los antecedentes familiares, edad de inicio de los síntomas consanguinidad, datos gestacionales, patología neonatal, persona que detectó la hipotonía, forma de presentación de la misma, síntoma inicial, aspectos del examen neurológico, valoración de estudios electrofisiológicos, enzimáticos y de patología. Por último, se ha estudiado la topografía de la afección, el diagnóstico realizado, la concordancia con el diagnóstico inicial y la derivación a otros centros o servicios. **Resultados.** Encontramos en un 13,7% de los casos la existencia de un familiar con algún tipo de patología muscular, y, en menor proporción, familiares con retraso, crisis convulsivas u otro tipo de patología. La mayoría de los niños (89,51%) nacieron a término. No presentan consanguinidad entre sus padres, y no presentaron una patología gestacional definida (66,12%). Dentro de la patología neonatal, se encontraron casos de hipoxia-isquemia, malformaciones, hemorragias e infecciones, no detectándose nada en el 55,64% de los casos. La edad media de la aparición de los síntomas se situó en los 15,51 meses (0-202), y la edad actual en 114,28 meses (19-254). No se encontró un retraso significativo en la percepción de los movimientos fetales. El motivo de consulta fue la presencia de debilidad muscular en 41 casos, retraso motor en 35, signos deficitarios en 14, falta de fuerzas en 10, otros trastornos del tono en 9, falta de movilidad en 6, no chupaba bien en 3, otras causas 7 veces. El problema fue detectado por los padres en 81 casos, por el médico de cabecera en 13, el servicio de urgencias en 9 y por el especialista en 22 ocasiones, siendo la forma de presentación más habitual la aguda progresiva. En el examen neurológico, predomi-

na la hipotonía y pérdida de fuerzas, con los reflejos musculares profundos abolidos o disminuidos, aunque en el 28,22% eran normales. Entre los exámenes complementarios realizados, el EMG fue el más utilizado, con un resultado de patrón miógeno en 36 casos y neurógeno en 40. Se realizaron 74 biopsias musculares, siendo normal únicamente el 7,25% de las veces, y en 78 casos se detectó algún otro síntoma asociado a la hipotonía. En cuanto a la topografía, 57 casos fueron alteraciones musculares, 29 del SNC, 24 del asta anterior de la médula, 14 del nervio y 1 de la unión neuromuscular. En distinta proporción y dependiendo de la patología, los enfermos fueron derivados a ortopedia (6), rehabilitación (24), estimulación (12) u otros servicios (11). En un 29,03% no hubo concordancia con el diagnóstico inicial de ingreso. **Conclusiones.** Se encuentra una frecuencia mayor de la habitual de antecedentes familiares de enfermedad muscular. El tiempo de percepción de movimientos fetales no está retrasado de forma significativa en la presente serie. Por regla general, los familiares son los primeros en detectar una anomalía de la función neuromuscular, que suele presentarse de forma aguda y progresiva. La mayoría de los ingresos por hipotonía demuestran su origen en una alteración muscular, aunque en una gran proporción de niños a estas edades son secundarias a afectaciones del SNC y asta anterior de la médula. Existe una discordancia diagnóstica entre el ingreso y el alta que alcanza el 29% de los casos.

Macrocefalia aislada como forma de presentación de la aciduria glutárica tipo I

J. Torres, R. Rodríguez, P. Puyol, M.A. Marcos, I. Llana

Servicio de Pediatría. Hospital General. Móstoles, Madrid.

Introducción. La aciduria glutárica tipo I (AG-I) es un error innato del metabolismo de la lisina, hidroxilina y triptófano descrito en 1975 por Goodman et al, debido a un déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa. Los síntomas se inician habitualmente entre los 3 meses y los 2 años y el diagnóstico suele hacerse en niños que presentan ya una distonía persistente adquirida y/o una coreoatetosis, en los que se descarta una intoxicación y el LCR es normal, especialmente si la TAC y/o la RM revelan aumento de espacio subaracnoideo a nivel frontotemporal. Aunque la macrocefalia existe en la mitad de los casos, y a veces desde el nacimiento, es un dato inespecífico que no hace sospechar esta patología, si aparece aislada. **Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña seguida en nuestra consulta desde los 3 años de edad por macrocefalia. En ese momento el perímetro cefálico estaba 2 cm por encima del P97 y el resto de la exploración neurológica y el desarrollo psicomotor eran normales. Era hija única de padres sanos no consanguíneos. No existía macrocefalia familiar. El embarazo y el parto fueron normales. Al nacimiento el perímetro cefálico estaba en el P50. El período neonatal fue normal y, posteriormente, no tuvo ningún proceso patológico de interés. Los padres no le habían observado movimientos anormales. Se realizó

una ecografía que fue de mala calidad pero que mostraba al menos unos ventrículos normales. Cinco meses después el perímetro estaba 2,5 cm por encima del P97 con peso y talla normales. En la exploración sólo llamaba la atención una leve hipotonía axial mientras que el resto era normal. Se decidió realizar una nueva prueba de neuroimagen, en este caso con TAC craneal, dado el pequeño tamaño de la fontanela anterior y que mostró un importante aumento de espacios subaracnoideos a nivel de polos frontales y temporales de forma simétrica que sugería la posibilidad de una AG-I. El estudio metabólico realizado en el Centro de Biología Molecular de Cantoblanco (Madrid) confirmó la sospecha, demostrándose una excreción urinaria elevada de ácidos glutárico y 3-OH-glutárico. Con estos datos la paciente fue trasladada a la Unidad de Enfermedades Metabólicas del Hospital Ramón y Cajal (Dra. Martínez Pardo) de Madrid para inicio del tratamiento (riboflavina, carnitina, vigabatrina y dieta hipoproteica).

Nueva mutación del gen de la ornitina carbamil transferasa de novo en un caso de presentación tardía

O. Alonso-Luengo^a, M.T. García-Silva^b, J. Rubio^a, C. Climent^c, J. Ortiz-Tardío^a, C. Marchante^d, M.J. García^e, V. Rubio^c

^aHospital del S.A.S. Jerez. Cádiz. ^bHospital 12 de Octubre. Madrid. ^cInvestigación Citológica (FVIB-SSIC). Valencia. ^dHospital Virgen de la Macarena. Sevilla. ^eUniversidad Autónoma. Cantoblanco, Madrid.

Introducción. El déficit de ornitina carbamil transferasa (OTC) es el defecto del ciclo de la urea de mayor incidencia. Su herencia ligada al cromosoma X determina, generalmente en varones, una hiperamonemia neonatal letal y en niñas un fenotipo muy variable. **Caso clínico.** Describimos el caso de una niña, sin antecedentes familiares de interés, que desde los 10 meses presenta vómitos cíclicos, anorexia y calentamiento ponderal. Con 17 meses se objetivó un temblor fino distal, hiperreflexia, no deambulación, detención de las adquisiciones, hipertransaminasemia y alargamiento del tiempo de protrombina. Ingresó con 18 meses por cuadro de agitación y alteración de la conciencia que coincidía con fiebre. Entre los estudios realizados destaca una alcalosis respiratoria compensada, disfunción hepática, hiperamonemia con aumento de glutamina en plasma e hiperoroticoaciduria. El test de alopurinol fue positivo en la paciente y normal en su madre. En biopsia duodenal la actividad OTC era del 5%. En el estudio genético, la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) de los 10 exones del gen de la OTC y el análisis de polimorfismos conformacionales de cadena simple (SSCP) demostró anomalía del exón 6 en heterocigosis en la paciente, y la secuenciación evidenció el cambio G³C en la base 75 del exón 6 que produce la mutación Met206Ile en heterocigosis. La madre no fue portadora de esta mutación (demostrado por SSCP). Esta mutación no ha sido descrita previamente, pero un cambio en el mismo aminoácido se ha asociado a patología en un caso (Met206Arg). La paciente ha evolu-

cionado favorablemente en tratamiento con dieta hipoproteica e hipercalórica, arginina, benzoato Na y fenilbutirato Na.

Embriopatía por hiperfenilalaninemia: una causa de retraso mental poco diagnosticada

C. Escofet^a, P. Póo^b, J. Campistol^b, M.A. Vilaseca^c

^aCDIAP. Sant Cugat del Vallés, Barcelona. ^bServicio de Neurología. ^cServicio de Bioquímica. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. La embriopatía producida por la "hiperfenilalaninemia (HPA) materna se caracteriza por retraso de crecimiento intrauterino (RCIU), microcefalia, malformaciones congénitas (básicamente cardíacas), rasgos dismórficos y retraso psicomotor. Existen mujeres en edad fértil que desconocen padecer fenilcetonuria (PKU)-HPA y pueden tener hijos afectados por la embriopatía. **Caso clínico.** Presentamos el caso de un paciente con clínica característica. El paciente tiene una hermana con retraso mental no estudiado y en los antecedentes obstétricos de la madre destacan dos abortos, un recién nacido muerto en las primeras 24 horas de vida y un niño fallecido a los 7 meses de edad con cardiopatía, microcefalia y rasgos dismórficos. La madre está afectada intelectualmente y no está capacitada para el cuidado de sus hijos. La sospecha clínica de embriopatía por HPA permitió realizar el diagnóstico de PKU-HPA a la madre y confirmar el diagnóstico de sospecha en el paciente. **Conclusiones.** Los hijos de madre con PKU-HPA que no ha seguido un tratamiento dietético durante la gestación, padecen una embriopatía característica cuya gravedad está relacionada con el nivel de fenilalanina. Teniendo en cuenta que el despistaje neonatal se practica en nuestro país desde 1980-1985, existen mujeres en edad fértil que desconocen padecer la enfermedad y pueden tener hijos con embriopatía. Ante una mujer con nivel intelectual bajo o antecedentes de hijos con retraso mental, cardiopatía y/o microcefalia, está indicada la determinación de fenilalanina materna. El conocimiento de esta enfermedad evita la realización de exámenes costosos e innecesarios y previene el riesgo de tener otros hijos afectados.

Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo I con hemorragia cerebral neonatal

P. Póo^a, C. Escofet^{ca}, M. Pineda^a, M.A. Vilaseca^b, I. Ferrer^a

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Bioquímica. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona

Introducción. El síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos (CDGS) es un trastorno metabólico, autosómico recesivo, con afectación multisistémica. Se han descrito al menos cuatro subtipos de CDGS. El diagnóstico está basado en el electroenfoco de las sialotrasferinas séricas, que muestran un patrón pecu-

liar, y en las manifestaciones clínicas. El tipo I es el más frecuente, debido a deficiencia de fosfomanomutasa (PMM), tipo IA. **Objetivo.** Presentamos la evolución clínica y los estudios realizados en un paciente con CDGS IA. **Caso clínico.** Varón de 12 años de edad, sin antecedentes familiares de interés. Gestación y parto sin problemas. A los 9 días de vida presentó rechazo de alimento y letargia que motivó su ingreso hospitalario. La ecografía y TAC craneal mostraron hemorragia talámica bilateral e intraventricular. La evolución clínica posterior cursó con retraso psicomotor, hipotonía, ataxia, microcefalia, epilepsia, retraso pondoestatural, hepatomegalia, discreto aumento de enzimas hepáticas y miopía. La clínica, los hallazgos de neuroimagen – que mostraban atrofia marcada de cerebelo –, las alteraciones analíticas y los estudios neurofisiológicos eran compatibles con el CDGS tipo I. El diagnóstico se confirmó por la elevación de la isotransferrina deficiente en carbohidratos (CDT:136 U/l, normal <20). El cultivo de fibroblastos mostró deficiencia de PMM y en el estudio genético molecular se identificaron las mutaciones: R123G y V44A. Es la primera observación de CDGS tipo I con hemorragia cerebral como forma de presentación neonatal.

Afectación cardíaca en la distrofia muscular de Duchenne

M. Bestué^a, J. Colomer^a, A. García^a, M. Rissech^b, J. Bartrons^b

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Cardiología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Objetivos. Valorar grado y tipo de afectación cardíaca en pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD). **Material y métodos.** Analizamos la afectación cardíaca desde el punto de vista clínico, electrocardiográfica (ECG) y ECO-2D, y su evolución. **Resultados.** 49 niños con DMD. El 78% con afectación miocárdica, edad media de 16 (4-20) años, el 73% estadio silla de ruedas (ESR). En los no afectados la edad media fue de 13 (3-21) años y el 58%, ESR. Observamos ECG en el 95%, alteraciones ECO-2D en un 51% y clínica en un 24%. Las alteraciones ECG se distribuyeron en un 72% con hipertrofia ventricular derecha (HVDCHA), un 42% con alteraciones repolarización, un 19% con Q cara inferior/derivaciones izquierdas, un 19% con bloqueo rama derecha (BRDCHA), un 17% con alteraciones de ritmo y un 16% con alteraciones PR y P pulmonar. La edad media de aparición de las alteraciones ECG fue de 10 (4-16) años, 69% estadio de deambulación autónoma. Las alteraciones iniciales fueron en un 61% HVDCHA, en un 28% alteraciones repolarización, en un 14% Q y en un 11% BRDCHA. Las alteraciones ECO-2D fueron en un 74% descenso fracción eyección; 47% alteraciones contractilidad; 21% zonas aquinesia; 16% dilatación ventrículo izquierdo; 10% prolapso válvula mitral, y 5% insuficiencia pulmonar. La edad media de aparición fue de 13 (7-19) años, 68% ESR. Clínica: 89% taquicardias sinusales. 33% ICC (edad superior a 18 años). Edad media de aparición 14 (6-20) años, 56% ESR. La latencia media entre apari-

ción de síntomas y alteraciones previas en ECO fue menor de 1 año. La taquicardia sinusal es independiente del estadio muscular y puede aparecer en estadios iniciales. **Conclusiones.** La afectación cardíaca se relaciona con la edad. La afectación clínica grave es pequeña (16%) y está asociada a edades tardías, por lo que no recomendamos realización de ECO-2D de forma rutinaria en edades tempranas. Aconsejamos prudencia en un pronóstico cardiológico difícil, ya que la escasa actividad muscular de estos pacientes justifica una afectación en gran parte asintomática.

Disminución de la capacidad antioxidante en el síndrome de Rett

M. Pineda^a, C. Sierra^a, N. Brandi^a, J. Moreno^a, M.A. Vilaseca^a, A. Aracil^a, S. Ruiz^a, W. Youssef^a, M.C. Pastor^b, L. Fluví^b, M. Nieto^c, Y. Canós^c, A. Mira^a

^aHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. ^bHospital Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona. ^cHospital Virgen del Rocío. Sevilla. ^dHospital Dr. Pesset. Valencia.

Introducción. El síndrome de Rett (SR) es una enfermedad neurológica progresiva de etiología aún desconocida que afecta únicamente a las niñas. La alteración de diversas estructuras celulares debido a un exceso de radicales libres (RL) podría influir en la demencia progresiva, alteración de la función motora y convulsiones que generalmente aparecen en el SR. Se ha postulado que en estas pacientes existe un exceso de RL asociado a una incapacidad para su correcta detoxificación, situación que se agrava con las convulsiones y con los tratamientos antiepilépticos. **Material y métodos.** Para evaluar el estrés oxidativo, se han valorado las enzimas antioxidantes (superóxido dismutasa (SOD), glutatión peroxidasa (GPX), glutatión reductasa (GR) y catalasa (CAT)) y el retinol y tocoferol en un grupo de 38 pacientes afectadas de SR y de edades comprendidas entre los 3 y 17 años. Los resultados se han comparado con una población de referencia de edades similares a la población anterior. Las enzimas eritrocitarias SOD, GPX, GR y CAT se han determinado por métodos enzimáticos en un autoanalizador Cobas Fara a 37°C. El retinol y tocoferol plasmático se han determinado por HPLC. **Resultados.** Hemos encontrado un desequilibrio en el sistema de enzimas antioxidantes, siendo significativas ($p < 0,001$) actividades disminuidas de superóxido dismutasa en las pacientes. Aunque estadísticamente no significativa, la actividad glutatión peroxidasa también es más baja en las pacientes con SR, y en un 29% de las pacientes presenta valores por debajo del intervalo de referencia. En cuanto a los substratos antioxidantes, hemos encontrado deficiencias graves de retinol y tocoferol en todas las pacientes. **Conclusiones.** Las actividades disminuidas de superóxido dismutasa y glutatión peroxidasa podrían expresar una deficiente eliminación de radicales libres y, por tanto, favorecer la formación de radicales hidroxilo altamente tóxicos, que serían responsables del grave consumo de retinol y tocoferol observado en estas pacientes. La alteración en el metabolismo de los radicales

libres podría acelerar el proceso neurodegenerativo en el SR.

Distrofia muscular por déficit total de adhalina (50-kd DAG)

C. Garzo^a, P. Castro^a, A. Traba^b, E. Salinero^c, A. Cabello^d

^aNeurología Pediátrica. ^bNeurofisiología. ^cAnatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. ^dAnatomía Patológica. Hospital General Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. Las distrofias musculares caracterizadas por debilidad muscular progresiva de cinturas escapular y pelviana son un grupo de enfermedades heterogéneas clínicas y genéticamente. La alteración en distintos genes puede causar manifestaciones clínicas y bioquímicas semejantes. **Caso clínico.** Paciente que a los 2 años comienza con marcha tambaleante progresiva e hiperlordosis lumbar. Hipertrofia de pantorrillas. Pérdida progresiva de fuerza de predominio proximal en ambas cinturas, en MMSS>MMII. Gowers+++. Retraso intelectual. Cifras persistentes de CPK mayores de 10.000 mu/ml con LDH y aldolasa así mismo elevadas. EMG con signos de lesión muscular primaria en todos los territorios explorados de grado muy severo, con incremento progresivo de los signos de lesión muscular. Los estudios de delecciones del gen DMD eran normales. El estudio anatomopatológico del músculo estriado para análisis de distrofina fue normal. El estudio de adhalina 50-kd DAG, mediante Western blot, mostró una banda negativa, por lo que se diagnostica de músculo con déficit total de adhalina. La evolución clínica está mostrando una afectación muscular muy grave.

Déficit de conexina 32: fenotipo Charcot-Marie-Tooth, velocidades de conducción (VC) intermedia y alteración de la conducción central

J. Colomer^a, M. Guitet^a, J. Conill^b, F. Palau^c

^aUnidad de Patología Muscular. Servicio de Neurología. ^bUnidad de Neurofisiología. Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. ^cUnidad de Genética. Hospital Universitari La Fe. Valencia.

Introducción. Las conexinas son formaciones proteicas examéricas de determinadas membranas, que agrupándose en forma de agregados circulares son constituyentes de los canales 'Gap Junction', interviniendo así en el transporte de iones y pequeñas moléculas. Su alteración codificada por un gen ligado al cromosoma X es causa de frecuentes neuropatías periféricas. Presentamos un paciente afectado por déficit de conexina 32. **Caso clínico.** Paciente de 16 años que desde siempre ha referido una torpeza motriz desarrollando hacia los 8 años una deformidad en cavo de los pies. El cuadro clínico se ha mantenido relativamente estable. Los estudios electromiográficos confirmaron la existencia de unas velocidades de conducción con valores intermedios y una alte-

ración de los potenciales auditivos y visuales compatible con afectación central y periférica. Los estudios genéticos moleculares evidenciaron una mutación puntual en el gen de la Cx32, conocida como Cys64Ser. **Conclusión.** Si bien el cuadro clínico de los pacientes con déficit de conexina32 es parecido al CHT Tipo 1a, la presencia de unas velocidades de conducción con valores intermedios y afectación de la conducción central, constituiría una clave fenotípica muy orientativa de este grupo de neuropatías.

Heterogeneidad clínica en pacientes con depleción de ADN mitocondrial

Y. Campos^a, M.A. Martín^a, J.C. Rubio^a, P. del Hoyo^a, F. Bustos^a, T. García-Silva^b, M. Castro-Gago^c, A. Cabello^d, J.R. Ricoy^d, J. Arenas^a

^aCentro de Investigación. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Neuropatología. Hospital 12 de Octubre. Madrid. ^dServicio de Pediatría. Hospital Xeral de Galicia. Santiago de Compostela.

Introducción. La depleción de ADN mitocondrial (ADNmt) es una alteración cuantitativa del genoma mitocondrial que se caracteriza por la existencia de un menor número de copias de ADNmt. **Objetivo.** Hemos estudiado las características clínicas, genéticas, morfológicas y bioquímicas de 7 pacientes con depleción de ADNmt. **Casos clínicos.** Cinco pacientes presentaron un cuadro clínico caracterizado por miopatía ocular, debilidad muscular, hipotonía, hiporreflexia e incremento de los niveles séricos de creatinina; los 2 restantes mostraron afectación del sistema nervioso central, con epilepsia y mioclonías. La edad de comienzo varió desde el nacimiento hasta la infancia, y el curso evolutivo fue variable. La existencia de depleción de ADNmt se demostró mediante análisis de Southern blot, utilizando dos sondas, una de ADNmt y otra de ADN nuclear. Se estimó que existía depleción cuando el porcentaje de copias de ADNmt con respecto al control fue inferior al 40%. **Resultados.** Todos los pacientes presentaron signos morfológicos de proliferación mitocondrial, y déficits enzimáticos que afectaron a los complejos de la cadena respiratoria que contienen subunidades codificadas por el ADNmt (complejos I, III, y IV). El complejo IV (citocromo c oxidasa) fue el más significativamente afectado. Las proporciones relativas de ADNmt en nuestros enfermos oscilaron entre un 4% y un 32%. **Conclusiones.** La depleción de ADNmt podría ser una entidad clínica más frecuente de lo que previamente se ha descrito. La miopatía ocular y las elevaciones de CK sérica en el seno de un cuadro miopático neonatal o infantil pueden sugerir la existencia de depleción de ADNmt.

Enfermedad de Leigh por deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1a

A. Iceta^a, M.ªE. Yoldi^a, F. Satrustegui^a, N. Clerigüé^a, P. Briones^b

^aUnidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona. ^bInstituto Bioquímica Clínica de la Generalitat. Barcelona.

Introducción. El complejo piruvato deshidrogenasa (PDH) es un sistema multienzimático compuesto por copias de tres componentes catalíticos: E1 (E1a, E1b), E2 y E3. Decarboxila de forma irreversible el piruvato a acetil-CoA. El gen que codifica la subunidad E1a se encuentra a nivel Xp 22.1-22.2 y consta de 11 exones. **Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 9 meses de edad con un retraso psicomotor grave con hipotonía axial marcada, hiperlactatemia y lesiones en región pontina y ganglios basales en RMN, compatibles con enfermedad de Leigh. Se realiza estudio en cultivo de fibroblastos donde se constata el déficit del complejo PDH, a expensas del componente E1. **Resultados.** Tras investigar el gen del E1a se encuentra en el exón 11 una doble mutación en el mismo codón (TAC cambia a CAA en el codón 369), observación que es bastante excepcional. Finalmente, se descarta que la madre del paciente sea portadora de la mutación.

Forma cerebral de adrenoleucodistrofia ligada al X en un niño

R. Gil, M. Pérez-Sotelo

Servicio de Neuropediatría. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción y objetivos. La adrenoleucodistrofia es un defecto de la beta-oxidación peroxisomal ligado al cromosoma X, que conduce a la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) en las células adrenales corticales y en los macrófagos cerebrales. Se asocia a desmielinización cerebral e insuficiencia adrenocortical. Descritas 6 variantes fenotípicas, la forma más frecuente en nuestro país es la cerebral infantil. El diagnóstico se realiza mediante la determinación de AGCML en plasma. No se conoce ningún tratamiento eficaz. El trasplante de médula ósea es una alternativa terapéutica con indicaciones muy precisas. Es posible el diagnóstico prenatal. **Caso clínico.** Varón de 7 años, asintomático, con antecedentes familiares de adrenomielenopatía. Diagnosticado de adrenoleucodistrofia con insuficiencia corticoadrenal, inició tratamiento con aceite de Lorenzo e hidroaltesona. Pocos meses después comenzó con exotropía izquierda y déficit atencional. Se efectuaron estudios neurofisiológicos, de neuroimagen y evaluación neuropsicológica. **Resultados.** El análisis plasmático evidenció aumento de C24:0/C22:0 y C26:0/C22:0. La resonancia magnética mostró lesiones desmielinizantes bilaterales de predominio occipital. Tras el inicio de los síntomas, y a pesar del tratamiento, el deterioro neurológico fue inexorable, llegando en un mes a una situación de cuadriplejía espástica y deterioro cognitivo grave. **Conclusiones.** Cuando aún el paciente estaba oligosintomático, los estudios complementarios revelaban un proceso de desmielinización de gran magnitud, desestimándose el trasplante de médula ósea. Es importante el estudio neurofisiológico y de neuroimagen tras el diagnóstico bioquímico para identificar posible afectación subclínica. Cuando aparece el primer signo clínico puede existir una

afectación neurológica tan grave que sea contravertida la indicación del trasplante.

Manifestaciones neurológicas de porfiria aguda intermitente. Caso clínico

M. Andrés, E. Martí, B. Abad, I. Pérez, R. Alpera, A. Escribano, M. Castelló

Hospital Clínico Universitario. Valencia.

Introducción. Porfiria aguda intermitente (PAI), error congénito del metabolismo, herencia autosómica dominante con disminución de actividad de porfobilinógeno deaminasa en síntesis de grupo hemo. Cursa con episodios de dolor abdominal y alteraciones del sistema nervioso central y periférico. **Caso clínico.** Niña de 13 años que en las 24 horas previas presentaba vómito alimentario, cefalea, somnolencia, dolor abdominal y alteración progresiva del estado de conciencia; sin antecedentes de traumatismo craneal o infecciones. En tratamiento durante un mes con oxacepam, metoclopramida y sulpiride por crisis de dolor abdominal recurrente; no ingesta de otros fármacos o tóxicos. En la exploración clínica se apreció: constantes normales, palidez, sudoración, frialdad acra, somnolencia, mirada perdida, pupilas midriáticas, reactivas, Glasgow 13, farfalleo, respuestas incoherentes y marcha atáxica; el resto de la exploración neurológica-clínica fue normal. Pruebas complementarias: hemograma, ionograma, transaminasas y gasometría normales; fondo de oído normal; LCR: citoquímica, cultivo bacteriano y virus lentos, antígenos capsulares, PCR para enterovirus, VHS, CMV, TBC y serología VIH negativos. En EEG se observó: hipofunción difusa cerebral, salvas lentas hipersincrónicas compatible con trazado postcrítico de origen comicial. Ante sospecha de crisis epiléptica, iniciamos tratamiento intravenoso con valproato sódico asociándose carbamacepina por no mejoría clínica y EEG con foco irritativo temporal izquierdo. Tras segunda dosis de carbamacepina, sedación profunda brusca alternando agitación psicomotriz, desorientación temporospatial, logorrea, labilidad afectiva, desinhibición e incoordinación motora troncular y de la marcha. Sospechando proceso metabólico (PAI) exacerbad por anticomiciales solicitamos ALA y PBG en orina 24 horas, PBG deaminasa sérica confirmando sospecha diagnóstica de PAI. **Conclusiones.** Ante crisis de dolor abdominal y alteraciones neurológicas, a pesar de su infrecuencia, recomendamos pensar en PAI antes de iniciar tratamiento.

Diagnóstico de tres casos de síndrome de Zellweger

C. Sierra-Corcoles^a, R. Parrilla^b, P. González^a, I. Espejo^a, J.P. Expósito^a, M. Girós^c

^a Unidad de Neuropediatría. H.G.E. Ciudad de Jaén. Jaén. ^b Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. ^c I.B. de Barcelona.

Introducción. El síndrome de Zellweger (SZ) es una enfermedad congénita letal de presentación neonatal, autosómica recesiva y con una incidencia de 1/100.000. Es un defecto de biogénesis del peroxisoma. Se caracteriza por alteraciones neu-

rológicas (trastorno de la migración neuronal y alteraciones de la mielinización), viscerales (renales, cardíacas, hepáticas), oculares (cataratas, opacidad del cristalino), esqueléticas (pie zambo, calcificaciones patelares). Diagnóstico clínico: gran hipotonía y fenotipo característico de dismorfias craneofaciales (fontanelas muy grandes, dehiscencias de suturas, arcos supraorbitarios hipoplásicos, occipucio aplanado, frente prominente). Diagnóstico de laboratorio: ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) muy aumentados, disminución de plasmalógenos, alteración del índice pristánico/titánico, deficiencia de decosaheptaenoico (DHA), biopsia hepática ausencia de peroxisomas. **Casos clínicos.** **Caso 1.** Año 1994. Varón de 1 mes, segundo hijo de padres jóvenes no consanguíneos, que consulta por hipotonía, suturas y fontanelas muy abiertas, espasmos infantiles, pie zambo, ictericia colostática, elevación de transaminasas, opacidades en cristalino, calcificaciones patelares, trastornos de la migración y mielinización, quistes cerebrales periepéndimarios, quistes renales subcorticales, facies mongoloide. AGCML muy elevados, plasmalógenos y DHA muy disminuidos; ausencia de peroxisomas en biopsia hepática. Éxito a los 9 meses por insuficiencia respiratoria. Se realiza diagnóstico prenatal en posterior embarazo, resultando feto mujer no afectada. **Caso 2.** Año 1995. Varón de 14 días primogénito de padres jóvenes no consanguíneos, enviado por síndrome malformativo (frente prominente con desproporción craneofacial, arcos orbitarios aplanados, fontanelas y suturas muy abiertas, occipucio aplanado, pie varo, hipotonía generalizada, agenesia de cuerpo calloso, comunicación interventricular, disfunción hepática, calcificaciones patelares. AGCML muy aumentados, DHA y plasmalógenos muy disminuidos. Éxito a los 3 meses. **Caso 3.** Año 1997. Varón de 8 días, hermano del caso 2, ingresa por síndrome malformativo y cardiopatía congénita. Fenotipo igual a su hermano: calcificaciones patelares, comunicación interventricular, agenesia de cuerpo calloso, normalidad hepática, renal y ocular. AGCML muy elevados, plasmalógenos y DHA disminuidos. Biopsia hepática con ausencia de peroxisomas. **Conclusiones.** La hipotonía, facies característica, dehiscencias de suturas y fontanelas abiertas y amplias, hepatopatía y la Rx de rodilla con las calcificaciones patelares, dan la sospecha del SZ, disminuyendo el tiempo diagnóstico de los casos 2 y 3 que se hace nada más verlos. Destacamos la agenesia del cuerpo calloso (casos 2 y 3) que no está descrita en la literatura; el predominio del SZ en varones, y la igualdad de la expresividad fenotípica en los casos 2 y 3.

Enfermedad de Canavan. Diagnóstico y seguimiento neuroevolutivo

J.A. Muñoz-Yunta, A. Freixas, A. Valls-Santasusana

Unidad de Neuropediatría. Hospital del Mar. Barcelona.

Introducción. La encefalopatía espongiiforme de Van Bogaert y Bertrand fue descrita en niños por Canavan en 1931, años después fue reconocida como un desorden familiar que sufren niños de grupos étnicos ashkenazi y gitanos. El diagnóstico bioquímico se realiza por la detección en

la orina de ácido N-acetil-aspartico y el déficit de asparto-acilasa en el cultivo de fibroblastos. En el estudio del ADN, la localización genética se encuentra en el cromosoma 17p13-pter. La neuroimagen, en especial la RMN, puede ayudarnos a realizar el diagnóstico precoz en los primeros meses de vida. *Caso clínico.* Presentamos el caso de una niña de etnia gitana, que fue visitada a los 2 meses de vida por presentar irritabilidad, llanto constante y gran hipotonía; a los 3 meses de vida, hipotonía axial con tendencia al opistótonos, sin seguimiento óptico ni auditivo. Como antecedentes familiares, destaca consanguinidad, tío materno fallecido a los 9 años por encefalopatía con macrocraneas y un primo tercero paterno con enfermedad de Canavan. Es diagnosticada de desmielinización difusa mediante RMN y se le practica espectroscopia donde se confirma un pico elevado del ácido N-acetil-aspartico. El estudio bioquímico detectó niveles en orina del ácido N-acetil-aspartico de 1.300 (nmol/mol creatinina), y la valoración de asparto-acilasa en fibroblastos cultivados, confirman el diagnóstico de enfermedad de Canavan. Se ha practicado un estudio neurofisiológico evolutivo mediante EEG y potenciales evocados somestésicos y auditivos, así como controles de neuroimagen con RMN y espectroscopia. En la actualidad (18 meses), presenta macrocraneas, hipotonía cefálica con espasticidad de las extremidades, clonus bilateral con episodios de descerebración, y decorticación. Aunque existen algunos intentos de terapia génica en la actualidad, el déficit de asparto-acilasa no tiene tratamiento conocido, pero en un futuro próximo cabe esperar que se produzcan algunos avances apoyados en la experimentación animal.

Agenesia en sacro y lipomeningocele. Forma familiar

J. Torres, R. Rodríguez, A. Barrio, M.G. de Alvaro

Servicio de Pediatría. Hospital General. Móstoles, Madrid.

Introducción. La agenesia de sacro (AS) es una malformación congénita rara (incidencia de 0,05 a 0,1%), descrita por primera vez por Hohl en 1852. Se asocia con frecuencia con alteraciones genitourinarias y ortopédicas. Ocasionalmente puede acompañarse de síntomas neurológicos por lesiones asociadas (quistes dermoides, lipomas, mielomeningoceles, ectasia dural, etc.), que pueden ser progresivos. Se ha descrito algún caso con alteraciones de esfínter anal que producen estreñimiento/encopresis. Excepcionalmente se han descrito casos familiares, presentando entonces una herencia AD. *Caso clínico.* Niña de 5 años estudiada en nuestra Consulta de Pediatría por estreñimiento e incontinencia fecal secundaria. No existen antecedentes personales de interés. Ocho años antes, la madre se había sometido a una interrupción voluntaria de embarazo por diagnóstico ecográfico de malformación fetal compatible con síndrome de Prune-Belly; no existían aparentemente otros datos de interés en la familia. La exploración general y neurológica fue normal. En el estudio de enema de contraste se

observó una AS (grado IVc). Una RM de columna lumbosacra mostró, además, un lipomeningocele anterior con médula anclada. Dada la poca afectación clínica, se decidió esperar y no realizar aún cirugía. Un mes más tarde el padre, que estaba siendo estudiado por ciática, fue diagnosticado también de AS y lipomeningocele e intervenido quirúrgicamente en el Hospital Puerta de Hierro de Madrid. Se inicia entonces un estudio familiar más detallado y se encuentra que una hermana del padre tenía también una AS. Finalmente, revisada la autopsia del feto abortado presentaba una megavejiga con riñones normales, que podría entrar dentro del cuadro vejiga neurógena. No se descartó la posibilidad de una AS.

Síndrome de Aicardi asociado a quistes aracnoideos y quiste del segundo arco branquial

R. Camino-León^a, C.R. Sánchez-Rico^b, E. Fernández-Romero^a, A. Arjona-Padillo^a, A. Collantes-Herrera^b, J.M. Barcia-Ruiz^a

^aServicio de Pediatría. ^bServicio de Oftalmología. Hospital Comarcal Infanta Margarita. Cabra (Córdoba). ^bDpto. de Pediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. El síndrome de Aicardi es un trastorno de herencia dominante, ligado a la región Xp22 que afecta casi exclusivamente a niñas y que se caracteriza por la triada de espasmos infantiles, agenesia de cuerpo caloso y lagunas coriorretinianas. Junto a éstas, se han descrito otras anomalías en el síndrome, tanto intracraneales (displasias corticales, quistes porencefálicos) como extracraneales (hemivertebbras, defectos costales). *Caso clínico.* Lactante de 4 meses de edad, que desde un mes antes presenta episodios diarios de elevación tónica del miembro superior derecho, y a veces del hemicuerpo derecho, de varios segundos de duración con espasmos generalizados ocasionales y que se repetían en 3-4 salvas al día. Antecedentes familiares sin interés. Antecedentes personales: parto cesáreo por nalgas, desarrollo psicomotor normal. Exploración: buena relación con su entorno, pequeña tumoración submandibular izquierda, hipertensión global con disminución de la movilidad espontánea. FO: lagunas coriorretinianas bilaterales. Estudios complementarios: La TC y la RMN craneal muestran agenesia del cuerpo caloso, gran quiste aracnoideo interhemisférico y uno pequeño, a nivel del ángulo pontocerebeloso izquierdo. En la RMN de cuello se aprecia quiste de segunda hendidura branquial izquierda. La Rx de columna y parrilla costal fue normal. En EEG se observan brotes de ondas lentas en hemisferio izquierdo. Tratamiento: se consigue control de las crisis asociando vigabatrina y valproato sódico. Evolución: se ha configurado una diplejía espástica, con microcefalia y retraso psicomotor moderado. El EEG se ha normalizado y tiene espasmos en flexión aislados. *Conclusiones.* Resaltamos la peculiaridad del presente caso, en el que a la triada característica del síndrome de Aicardi se asocian varios quistes aracnoideos y un resto del segundo arco branquial, asociación que no hemos encontrado reseñada en la literatura.

Enfermedad de Pyle-Jackson con parálisis facial periférica recidivante

S. Roldán, M. Nieto, A. Correa, R. Candau, M. Rufo, L. Ruiz del Portal

Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivo. Presentamos un caso de displasia craneometafisaria o enfermedad de Pyle-Jackson con parálisis facial periférica en 22 ocasiones. *Caso clínico.* Niña de 19 años con antecedente prenatal de polihidramnios. Ingresada al nacimiento por rasgos dismórficos, macrocefalia, hendidura paladar blando, hipotonía global, nistagmus horizontal e intermitente, soplo sistólico II/VI y cianosis. Inicialmente se observa en Rx tórax cardiomegalia, costillas anchas con densidad aumentada; en Rx cráneo, cráneo grande respecto a cara; ecocardio, CIV; en ventriculografía se aprecia agenesia parcial de cuerpo caloso; en TAC, atrofia córtico-subcortical. Evolución: PC >P₉₈, leve retraso psicomotor, hipoacusia de conducción y parálisis facial periférica recidivante. Exploración: gran espesor y desarrollo de huesos del macizo craneofacial, desaparición del ángulo nasofacial, hipertelorismo, epicanto, escleras azules y deformidad paladar óseo. Audiometría: hipoacusia bilateral de conducción; impedanciometría curva plana. En Rx huesos largos aparece estructura trabecular de huesos largos; en Rx cráneo, densidad ósea muy aumentada en base del cráneo y diploes, desproporción cráneo-cara, disminución de la distancia de las órbitas, seno frontal y esfenoidal muy pequeños, esfenoides y peñascos muy densos, mastoides hipodesarrolladas. Tomografía CAI, normal. Escasa neumatización. Oídos internos normales. La TAC del cráneo muestra osteocondensación en huesos de la base del cráneo, macizo facial y calota; cadena de huesecillos normal aunque poro acústico izquierdo de menor calibre que el derecho; discreta atrofia subcortical. Diagnóstico: enfermedad de Pyle. Evolución. Actualmente la paciente sigue escolarización normal; ha tenido parálisis faciales periféricas en 22 ocasiones, e hipoacusia de conducción. *Comentario.* La enfermedad de Pyle-Jackson se caracteriza por condensación ósea. Evolucionan habitualmente con alteración de pares craneales por estrechez de los agujeros de salida. En nuestro caso se han producido 22 parálisis faciales periféricas de evolución favorable con corticoides, aunque cada vez los signos de disfunción nerviosa persisten de manera más prolongada. La hipoacusia se debe también a compresión del nervio auditivo. El nervio óptico no ha sido comprimido ya que no se observan alteraciones en FO.

Neurofibromatosis en la infancia: incidencia de los criterios diagnósticos

A. Aracil, M. Pineda, E. Cardó, A. Vernet, M. Guitet

Servicio de Neurología Pediátrica. Unitat Integrada Hospital Clínic-Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. La NF-1 o enfermedad de Von Recklinghausen es el más común de los síndro-

mes neurocutáneos. Herencia autosómica dominante con gran variabilidad en sus expresiones clínicas, siendo frecuentes las mutaciones espontáneas (30%-50%), su incidencia alcanza la cifra de 1/3.000 individuos. **Objetivos.** Evaluar la incidencia y edad de presentación de criterios diagnósticos y otras manifestaciones clínicas, y relacionar los hallazgos patológicos en neuroimagen con el desarrollo psicomotor. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de pacientes diagnosticados con NF-1 desde 1975 hasta 1996. Fueron identificados un total de 126 pacientes. Todos ellos han seguido controles clínicos y se ha realizado una evaluación del desarrollo psicomotor. **Resultados.** La distribución por sexos no muestra diferencias significativas, un 47% de hombres frente a un 52,9% de mujeres. La mayoría fueron referidos por presentar manchas 'café con leche' a una edad media de 5 años (1 mes a 14,24 años). Se valoró en un 63% retraso leve en el desarrollo psicomotor, y la macrocefalia estaba presente en un 76,9%. El 99% tenían manchas 'café con leche', un 26,4% presentaba freckling axilar y un 12,6% inguinal. Un 17,4% tenía neurofibromas; un 16,6%, nódulos de Lisch; un 10,3%, glioma óptico; un 20%, hamartomas, y un 15,8%, una lesión ósea. La neuroimagen fue normal en un 38%. La anomalía más frecuente fueron áreas hiperintensas en T₂ en ganglios basales, tronco cerebral y cerebelo, siendo la mayoría asintomáticos. No se encontró correlación entre la lesión en neuroimagen y el desarrollo psicomotor. Los PEV han sido muy útiles en el seguimiento del glioma óptico.

Asimetría glútea con malformaciones vertebrales y lipoma medular subyacente

R. Palencia^a, C. Hoyos^a, M.^aL. Vega^b

^aServicio de Neuropediatría. Hospital Universitario. Valladolid. ^bPediatría. Centro de Atención Primaria. Valladolid.

Objetivo. Presentar el caso de un paciente en el que la inspección permite observar una asimetría de pliegues glúteos que sirve de guía para el diagnóstico de una malformación vertebral y patología medular subyacente. **Caso clínico.** Varón de 11 meses que es remitido para estudio por haber apreciado una macrocefalia. Antecedentes familiares sin interés, hijo único. Embarazo normal; parto por cesárea por sufrimiento fetal. Sonrisa al mes, sostén cefálico a los 3 meses, sedestación a los 6 meses, manteniéndose en pie sin caminar. En la exploración se comprueba la macrocefalia (PC en percentil superior al 97, peso en el 50 y talla en 10-25), mama supranumeraria derecha, escoliosis lumbosacra de convexidad izquierda con asimetría del pliegue interglúteo y adelgazamiento de la extremidad inferior izquierda. El estudio radiológico encefálico es normal; malformación vertebral lumbosacra, con médula descendida y lipoma intradural en L5 de 2 cm de diámetro. **Comentarios.** Los defectos del cierre del tubo neural bajo, con su amplio abanico de posibilidades de expresión, pueden sospecharse en no pocas ocasiones cuando no son abiertas por el hallazgo de anomalías visibles entre las que son destacables pequeños angiomas planos en zona

lumbosacra. Nuestro paciente presentaba una asimetría de pliegues glúteos, desapercibida hasta entonces, que sirvió de punta de partida para los estudios radiológicos que han permitido el diagnóstico de la malformación vertebral y lipoma subyacente.

Atireosis congénita, telarquía precoz y neurofibromatosis tipo 1

A. Fernández-Jaén^a, B. Calleja-Pérez^b, M.^aM. Hawkins^a, J. Pastor^b, M.^aA. Molina^b, R. Gracia-Bouthelier^b

^aServicio de Neurología Pediátrica. ^bServicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Objetivo. Exponer las características clínicas, analíticas y radiológicas de un caso de NF-1 con atireosis congénita y telarquía precoz. Se estudia un paciente con neurofibromatosis tipo 1 (NF-1). Se describen las complicaciones endocrinológicas observadas. **Caso clínico.** Niña de 19 meses de edad que remiten por retraso psicomotor. Como antecedente familiar presenta padre con NF-1, como personales, retraso psicomotor. Exploración física: aspecto tosco miembros cortos, hiperteiorismo, microftalmia, raíz nasal hundida, numerosas manchas 'café con leche' y nódulos mamarios bilaterales de 2 cm. Exploraciones complementarias: función tiroidea: T₄ 1 mcg/dl, T₃ 1 ng/ml, TSH 665 mcU/ml; gammagrafía tiroidea: ausencia de captación; Rx esqueleto: húmeros cortos con corticales y metafisis ensanchadas; ausencia de fusión de cuerpos vertebrales; tórax en tonel. Edad ósea: 3 meses. TC craneal: cavidad porencefálica parietal. Test de Luforan: FSH 5 y 31 mU/ml basal y pico; LH 4 y 8 mU/ml basal y pico, respectivamente. **Conclusión.** La asociación de NF-1 con atireosis congénita y telarquía precoz es un hallazgo excepcional, aunque se han descrito múltiples complicaciones endocrinológicas relacionadas con este trastorno neurocutáneo.

Fenotipo de síndrome de Angelman asociado a alteraciones del cromosoma 18

C. Garzo^a, M. Orera^b, P. Castro^a, E. García^a, M.D. Lillo^b, C. Lostau^b

^aDpto. de Neurología Pediátrica. ^bUnidad de Genética. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Caso clínico. Niña que consulta a los 2 años y medio con fenotipo distinto al parental con piel clara, ojos azules y pelo rubio (padres de origen árabe). Presenta rasgos dismórficos que incluyen prognatismo, dientes separados, protrusión lingual, paladar ojival, microcefalia, occipucio plano, hipotonía, hiperreflexia, dedos afilados y retraso mental grave. Existe ausencia de lenguaje, marcha atáxica y rasgos autistas. **Resultados.** La TC craneal, estudio de aminoácidos y ácidos orgánicos, EEG y estudio oftalmológico, son compatibles con la normalidad. El estudio citogenético de bandas G revela dos líneas celulares: el 40% corresponde a una fórmula cromosómica 46XX y el 60% restante

presenta una delección del brazo largo del cromosoma 18 y una inversión paracéntrica. El estudio se ha completado con hibridación específica de la sonda D15S10, cuya delección está asociada al síndrome de Angelman, y con una mezcla de sondas que reconocen el cromosoma 18 en toda su longitud. No se observa delección del cromosoma 15. **Conclusión.** Se desea llamar la atención sobre el cuadro clínico de esta niña con fenotipo similar a síndrome de Angelman y que presenta una alteración cromosómica no descrita hasta el momento actual.

Inteligencia PASS y síndrome de Williams

F. Pérez-Álvarez, C. Timoneda, X. Font, S. Mayoral

Servicio de Neuropediatría. Servicio de Neuropsicopedagogía. Hospital Dr. J. Trueta. Universitat de Girona. Girona.

Introducción. El fenotipo conductual del síndrome de Williams se caracteriza por una comunicación lingüística peculiar, 'cocktail party speech', caracterizada, a su vez, por un lenguaje verbal de pronunciación fonética, construcción sintáctica y semántica correctas, pero con un discurso intercomunicador interpersonal incoherente, por un fracaso en la pragmática del razonamiento discursivo a que obliga la comunicación interpersonal. Son catalogados de retrasados mentales con sus problemas de adaptación y autovalimiento. **Caso clínico.** Varón de 13 años con síndrome de Williams, que fue evaluado y tratado, en lo cognitivo, según la teoría PASS de la inteligencia y, en lo conductual, según un procedimiento humanista propio basado en el pensamiento rogeriano, el pensamiento ericksoniano y las técnicas neurolingüísticas que basan su éxito en la comunicación inconsciente. **Resultados.** A partir del perfil PASS, obtenido mediante el DN:CAS, y con intervención humanista se logró una lecto-escritura, de grado incipiente, de la que carecía después de intervenciones tradicionales durante años. Asimismo, se logró un discurso comunicador interpersonal mucho más coherente con el hilo del discurso, al mejorar la capacidad de comprensión de los significados, dotando a nuestro paciente de una mayor capacidad de adaptación al medio. **Conclusión.** Esta experiencia supone un argumento para la redefinición del concepto de inteligencia, según teoría PASS, y para el manejo neuropsicopedagógico humanista de los comportamientos personales. La teoría PASS entiende la inteligencia como proceso, distinguiendo los procesamiento: atención, secuencial, simultáneo y planificación.

Hipoplasia cerebelosa congénita: cuatro observaciones

A. Verdú, R. Cazorla, E. Zambrano, E. Sanz
Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen de la Salud. Toledo

Introducción. La hipoplasia (atrofia) cerebelosa congénita es un trastorno de presentación autosómica recesiva o esporádica con manifestaciones clínicas de intensidad variable que incluyen:

hipotonía, retraso del desarrollo motor y del lenguaje, ataxia no progresiva y retraso mental. **Casos clínicos.** Se presentan 4 niños, que en los estudios de neuroimagen muestran una hipoplasia cerebelosa importante que afecta al vermis a los hemisferios cerebelosos y sin alteraciones malformativas supratentoriales. En 2 casos se trata de hermanas con retraso motor, estrabismo y síndrome atáxico no progresivo, normocefalia y retraso mental leve. Los otros 2 casos son esporádicos y presentan alteración motriz importante (gran incoordinación y ausencia de deambulación), retraso mental profundo y microcefalia. Uno de ellos, fallecido en período neonatal, mostraba un trazado electroencefalográfico de tipo paroxístico ("brote-supresión"). El estudio anatomopatológico de este caso reveló ausencia de capa granular interna, pérdida de células de Purkinje y disminución de la población neuronal con gliosis en los núcleos protuberanciales y de los pares craneales. Los casos presentados son compatibles con la enfermedad de Norman, o degeneración primaria de la capa granular cerebelosa, si bien con distinta severidad. **Conclusiones.** Al igual que otros autores, consideramos dos formas clínicas de este trastorno, una más benigna (que padecerían 2 de nuestros casos) y otra más grave que cursa con microcefalia y crisis convulsivas y que tiene un alto índice de mortalidad precoz. No está claro, sin embargo, si se trata de dos intensidades de afectación de una misma enfermedad, o de síndromes distintos que tienen en común solamente la alteración patológica cerebelosa.

Síndrome cuello-lengua. A propósito de dos casos de comienzo juvenil

M.L. Carrasco-Marina, M. Vázquez-López, A. Arregui-Sierra

Servicio de Pediatría. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

Objetivo. Llamar la atención sobre una causa poco conocida de cefalea y algia cervical: el síndrome cuello-lengua, que es una rara entidad que consiste en una compresión de la segunda raíz cervical en el espacio atlanto-axoideo, en relación a movimientos bruscos del cuello, que cursa con parestesias en una hemilengua. **Casos clínicos.** Hemos estudiado a 2 pacientes (un varón de 13 años y una niña de 11), ambos deportistas, que referían episodios de dolor e hipoestesia occipital de minutos de duración, desencadenados con los movimientos bruscos del cuello, que en ocasiones se acompañaban de parestesias en la lengua. **Resultados.** La exploración neurológica fue rigurosamente normal en ambos. Los dos presentaban adenopatías en las cadena yugulares. Se realizó estudio radiológico simple de la columna cervical así como RMN cerebral y medular que no demostraron alteraciones óseas ni del SNC ni periférico. Se constató la existencia de adenopatías, que en el caso del niño fueron sometidas a estudio de punción aspiración con el resultado de inflamación inespecífica. **Conclusiones.** Cefaleas occipitales breves desencadenadas por movimientos cervicales bruscos, que se acompañan de cervicalgia y parestesias en una hemilengua, deben hacernos sospechar

el síndrome de cuello-lengua, cuyo origen parece estar en una compresión de la segunda raíz cervical en el espacio atlanto-axoideo. Dada la ausencia de alteraciones articulares y la existencia de adenopatías laterocervicales en ambos casos, pensamos que éstas podrían estar desempeñando un factor mecánico que propiciase la aparición del síndrome.

Un caso de hemimegalencefalia

A. López-Lafuente^a, P. Larripa^b, R. Ramírez^a, J. Campos-Castelló^a, J. Careaga^a, M. de Santos^a

^a Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario San Carlos. Madrid. ^b Hospital Juan Canalejo. La Coruña.

Introducción. La hemimegalencefalia es una malformación del desarrollo, causada por anomalías en los procesos de proliferación y migración neuronal entre el segundo y quinto mes de gestación. Puede presentarse aislada, asociada a otras alteraciones de la migración neuronal o formando parte de distintos síndromes neurocutáneos. Clínicamente presenta epilepsia rebelde, retraso mental y alteraciones motoras. **Caso clínico.** RNT varón de PAEG, primer gemelo (PC: 35 cm). Embarazo controlado, curso normal; parto por cesárea; Apgar: 8/9. Exploración al nacimiento normal excepto asimetría facial. Antecedentes familiares: hermano gemelo sano. Evolución. Retraso psicomotor constante. A los 2 meses y medio presenta una crisis tónica flexora, de 1 min. de duración, que se repitió varias veces; se inicia tratamiento con fenobarbital. PC: 43,5 cm (>2 DS). Desde entonces presenta crisis generalizadas tónicas o tónico-clónicas con parpadeo, de 5 min. si son afebriles o de 20 mn si son febriles; así como crisis parciales simples izquierdas de 1 min. y ausencias. Desde que se añadió al tratamiento vigabatrina y ácido valproico, tiene una crisis trimestral. CD < 30 a los 2 años y medio. PC: >2DS. Asimetría facial y craneal importante; empatía electiva; hemianopsia izquierda, monoparesia miembro superior izquierdo, sedestación voluntaria, rotación +, mácula mejilla izquierda. Estudios. Analítica sistemática, serología vírica y PEV fueron normales. Cariotipo, fallo cultivo. Exploración oftalmológica OD, papila blanquecina. Dermatología: mácula en mejilla izquierda. (¿nevus epidérmico?). TAC: agenesia del cuerpo calloso; lipoma interhemisférico; colpocefalia; lisencefalia hemisférica derecha; plagiocefalia. RM: anomalía de la migración neuronal con hemimegalencefalia, paquigiria, heterotopía en banda derecha, agenesia parcial del cuerpo calloso, lipoma del cuerpo calloso y malformación de fosa posterior, heterotopía cortical del cerebelo. EEG: complejos trifásicos. Tratamiento: vigabatrina, ácido valproico y fenobarbital. **Conclusiones.** El EEG no varía independientemente del grado de control de crisis. En nuestra experiencia la asociación VGB+VPA ha sido útil con aceptable control clínico pero con persistencia del trazado anormal. La hemisferectomía es una alternativa que debe indicarse precozmente si no hay control eficaz de las crisis, previo estudio neurofisiológico preoperatorio minucioso que excluya el origen de crisis en el hemisferio normal.

Encefalomalacia multiquistica: presentación clínica y evolución radiológica de un caso

M.A. Martínez-Granero^a, B. Flores^a, M. Miralles^b, M.I. Martín^a, M. Temboury^a, A. Alonso^a, L. Moreno^a

^a Servicios de Pediatría. ^b Servicio de Radiología. C.M. La Zarzuela. Madrid.

Introducción. Presentamos los aspectos clínicos y neuroradiológicos de un recién nacido a término con lesiones hipóxico-isquémicas graves desde la 35 semana de gestación que desarrolló evolutivamente una encefalomalacia multiquistica. **Caso clínico.** RN a término, tras embarazo de curso normal hasta la 32 semana, cuando la madre presentó contracciones uterinas intensas, sin metrorragia, durante menos de 24 horas. Una ecografía a la 35 semana mostraba contenido hemático intraventricular y dilatación triventricular. En un control a la 36 semana era visible una hiperecogenicidad periventricular con pequeñas lesiones quísticas. La ecografía y RM realizadas al nacimiento mostraban una evolución de las lesiones, con quistes de gran tamaño. Asintomático al nacimiento, presentó posteriormente incremento rápido del perímetro cefálico y síntomas de HTIC que se normalizaron tras colocación de válvula a los 15 días de vida. Con 3 meses únicamente presenta una discreta hipotonía axial con desarrollo psicomotor normal. **Discusión.** La HIPV grado IV y la encefalomalacia quística son consecuencia de agresiones hipóxico-isquémicas graves habituales en grandes prematuros y generalmente consecuencia de complicaciones posnatales como insuficiencia respiratoria o inestabilidad hemodinámica; sin embargo, su presentación intraútero es infrecuente. Consideramos este caso de interés ya que, salvo la amenaza de parto prematuro, ningún otro factor susceptible de causar lesiones tan graves ha podido ser identificado. Además, podemos observar la evolución radiológica desde etapas precoces.

Romboencefalosinapsis: a propósito de dos casos

F. Gutiérrez^a, E. López-Laso^a, J. Bueno^a, D. Alonso-Martínez^a, A. Muñoz^b, F. Mateos^a

^a Servicio de Neurología Infantil. ^b Servicio de Radiodiagnóstico Infantil. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La romboencefalosinapsis es una rara malformación congénita de fosa posterior que consiste en agenesia del vermis y fusión del núcleo dentado, de hemisferios y pedúnculos cerebelosos. Se asocia hidrocefalia y anomalías supratentoriales que se relacionan con la edad gestacional en el momento del insulto sobre el desarrollo del tubo neural. La clínica es variable desde casi la normalidad al retraso motor, trastornos de la marcha y equilibrio y afectación intelectual, siendo frecuente la ausencia de signos cerebelosos. **Objetivo.** Presentamos 2 nuevos casos de esta rara malformación de la que sólo hay 24 casos documentados. **Casos clínicos. Caso 1.** Varón de 2 meses que consulta por turricefalia, hipotonía axial y ausencia de fijación y seguimiento ocular y cuya RM es compatible con romboencefalosinapsis.

A los 3 meses adquirió fijación con seguimiento incompleto y tendencia a equino; a los 6 meses presenta estrabismo, ROT vivos bilaterales y discreta hipertonia. **Caso 2.** Varón de 3 meses que consulta por microcefalia y retraso psicomotor; a los 10 meses, espasticidad sin sedestación y a los 30 meses, hipotonía axial, hipertonia MMII, ausencia de sedestación y de lenguaje. **Conclusiones.** La romboencefalosinapsis es una de las malformaciones de fosa posterior que presenta signos cerebelosos, por lo que ante trastornos del tono, postura y coordinación de movimientos, debe sospecharse este cuadro que se diagnostica por RM.

Displasia septo-óptica: diagnóstico y evolución en ocho pacientes

S. Quijano-Roy, U. Barcik, A. Fernández-Jaén, I. Pascual-Castroviejo

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Objetivos. Se presentan 8 casos de defectos congénitos de línea media con diferentes grados de displasia septo-óptica, entidad que puede asociar alteraciones dismórficas, visuales e hipotálamo hipofisarias. **Pacientes y métodos.** Cuatro varones y 4 mujeres. Se revisaron datos clínicos, bioquímicos, metabólicos, de neuroimagen, electrofisiológicos, genéticos y la evolución de 8 de los 12 pacientes diagnosticados en nuestro servicio. **Resultados.** El inicio de la sintomatología fue en los primeros meses en todos los pacientes salvo uno cuyo diagnóstico se hizo de forma casual por un traumatismo craneoencefálico. Clínica: microcefalia congénita en 4 pacientes; dismorfia en 4 pacientes, (labio leporino en 2); espasticidad en 3 pacientes; hipotonía y retraso psicomotor en 6 pacientes; crisis cómicas en 5 pacientes, (hipsarritmia en 2); alteraciones visuales en 6 pacientes; diabetes insípida en 2 pacientes; alteraciones EEG en 6 pacientes; retraso mental pronunciado en 5. Neuroimagen: afectación de septum pellucidum y cuerpo calloso en todos, defectos de migración en 3. Otros defectos asociados: hipoplasia de vías ópticas, ventriculomegalia, atrofia córtico-subcortical, quiste aracnoideo y estenosis de acueducto de Silvio. **Conclusiones.** Debe sospecharse la presencia de displasia septo-óptica en pacientes con dismorfia de línea media tipo hendidura labial/palatina o hipo/hipertelorismo. La repercusión neurológica cubre un amplio abanico, siendo más grave cuando el inicio es precoz. Una vez diagnosticado es necesario estudiar, vía visual, defectos hipotálamo-hipofisarios y vigilar aparición de crisis. Los estudios de neuroimagen, especialmente la RMN, son actualmente muy precisos en la definición de las alteraciones intracraneales.

Displasia septo-óptica con heterotopía nodular y crisis epilépticas parciales

R. Camino-León^a, E. Fernández-Romero^a, A. Arjona-Padillo^a, C.R. Sánchez-Rico^b, A. Collantes-Herrera^c, G. Mascort-Vaca

^a Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Oftalmología.

Hospital Infanta Margarita. Cabra, Córdoba. ^c Dpto. de Pediatría. Hospital Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. La displasia septo-óptica o síndrome de Morsier es un raro síndrome malformativo, habitualmente esporádico, caracterizado por una hipoplasia de los nervios ópticos asociándose de forma inconstante una agenesia del septum pellucidum y disfunción hipotálamo-hipofisaria. En ocasiones se han observado defectos del cuerpo calloso, esquisencefalia y anomalías esqueléticas. La presencia de heterotopías es excepcional y se han relacionado con el denominado síndrome de Gruner, donde se observan también microgria y porencefalia. **Caso clínico.** Varón de 12 años de edad que consulta por presentar una crisis hemiclónica izquierda, de varios minutos de duración. Antecedentes familiares sin interés, y entre los personales debemos señalar que durante el primer mes del embarazo la madre se realizó varias radiografías. Parto normal. Nistagmus bilateral congénito; retraso mental ligero. Exploración de peso, talla y PC fueron normales en P-75. Facies hipopsíquica, torpeza motora. Ojos: nistagmus pendular con bloqueo parcial en posición primaria de la mirada; ambliopía orgánica; FO, hipoplasia parcial de ambas papilas, con imagen de doble contorno. Estudios complementarios: En TAC y RMN cerebral se aprecia hipoplasia bilateral de los nervios ópticos, ausencia del septum pellucidum y heterotopía nodular subependimaria frontal derecha, que protruye en la luz ventricular. Tallo hipofisario normal. Hemograma y bioquímica sanguínea normal. Estudio hormonal normal. EEG en vigilia: normal. Evolución: posteriormente presentó tres crisis similares a la primera, consiguiéndose el control crítico con valproato. **Conclusiones.** La displasia septo-óptica ocasionalmente se asocia a retraso psicomotor y crisis epilépticas. Cuando existe normalidad endocrina, estas manifestaciones suelen relacionarse con la presencia de otras alteraciones de la línea media o con importantes anomalías de la migración neuronal y, excepcionalmente, como en nuestro enfermo, con la presencia de heterotopías.

Infarto de la arteria basilar secundario a linfohistiocitosis hemofagocítica familiar. A propósito de un caso

A. Iceta^a, M.^aE. Yoldi^a, J. Molina^a, M. Sagaseta-Ilurdoz^a, I. Mondela^a, I.G. Gurtubay^b, F. García-Bragado^c

^a Servicio de Neuropediatría. ^b Servicio de Neurofisiología. ^c Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Introducción. La patología vascular en la infancia es poco frecuente fuera del período neonatal. La etiología más habitual suele estar relacionada con trastornos cardiovasculares e infecciones. En cuanto a la localización, es el territorio dependiente de la arteria carotídea el generalmente implicado, siendo excepcional el hallazgo de los infartos en tronco cerebral. La linfohistiocitosis hemofagocítica familiar es una enfermedad caracterizada por la proliferación de células del sistema mononuclear fagocítico sin signos de malignidad histológica, pero cuya clínica y evolución es compati-

ble con una neoplasia rápidamente fatal. **Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 6 meses de edad, afecta de linfohistiocitosis hemofagocítica familiar que, en tratamiento por una recidiva, comienza de forma súbita con un cuadro de depresión del nivel de conciencia y parada respiratoria que requiere maniobras de reanimación cardiopulmonar. Se evidencia por técnicas de imagen la existencia de infarto hemorrágico en el territorio de la arteria basilar. Fallece a las 72 horas de evolución y se realiza estudio necrópsico que confirma el diagnóstico.

Ictus en la infancia: displasia fibromuscular

F.L. Gallardo, C. Navas, L. Gómez, M. Martín, C. Ruiz, C. González

Hospital Universitario Río-Hortega. Valladolid.

Introducción. Patología vascular sistémica poco frecuente, con alteraciones del músculo liso y tejido fibroso y elástico en arterias de pequeño y mediano calibre. **Caso clínico.** Niña de 8 años que ingresa por parálisis facial y hemiparesia izquierda de predominio braquial. Sin antecedentes de interés. Las constantes, los datos analíticos de urgencia y la TAC craneal sin contraste no muestran alteraciones significativas. En el EEG se aprecia lentificación del hemisferio derecho. Punción lumbar, normal. Anticuerpos IgG e IgM anticardiolipina, negativos. Ácido láctico y pirúvico en sangre, normales. Fondo de ojo, normal. La RNM demuestra lesiones en hemisferio derecho a nivel de ganglios basales. Angiografía cerebral digital refleja oclusión segmentaria de arteria cerebral media derecha en su segmento medio; a nivel de carótida interna derecha supraoftálmica se observa contorno irregular con estenosis y estrechamientos arosariados, sugestivo de displasia arterial a dicho nivel. Inicia tratamiento con AAS, que es sustituido por nicardipino progresivamente. Comienza rehabilitación, recuperando poco a poco la motilidad en hemisferio izquierdo, quedando hemiparesia residual. En una revisión posterior se realiza RM angiográfica, con imagen de hiperplasia fibromuscular en carótida interna derecha. **Conclusiones.** Aún siendo una patología excepcional en niños, la displasia fibromuscular cerebral ha de ser incluida en el diagnóstico de los accidentes cerebrovasculares en la infancia. A pesar de las técnicas diagnósticas no invasivas, la angiografía está indicada en los casos de ictus sin etiología evidente.

Anticuerpos anticardiolipina en neuropediatría

A. Cánovas, J. Juan, M.J. Jiménez-Ayala, S. Pons, A. Bataller, S. Peris

Neuropediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia.

Objetivo. Estudio descriptivo de nuestra experiencia en pacientes neurológicos con anticuerpos antifosfolípido. **Materiales y métodos.** Se revisan de forma retrospectiva los casos con anticuerpos antifosfolípido positivo en pacientes de la Consulta de Neuropediatría desde enero del 95 hasta enero del 97. Durante este tiempo se pidieron estos anticuerpos en todos los pacientes

en los que se sospechaba que estuvieran elevados por sus antecedentes o sintomatología. *Resultados.* Se han encontrado 31, 19 niños (61%) y 12 niñas (39%). Los antecedentes familiares son cefalea en 10 casos (32%), convulsiones en 9 (29%), abortos en 1 (6%) y madre con anticuerpos positivos en 1 caso (3%); los personales son embarazo perinatal patológico (metrorragias) en 2 casos (6%) y desarrollo psicomotor alterado en 10 (32%). En cuanto a la sintomatología neurológica encontrada fueron cefalea en 13 casos (42%), convulsiones en 9 (30%), alteración en el lenguaje en 6 (19%), retraso psicomotor en 6 (19%), pérdidas de conciencia en 2 (6%), terrores nocturnos en 2 (6%) y 1 (3%) de cada uno de los siguientes: tics más ansiedad, fobia, polimiositis y parálisis facial. Los diagnósticos finales fueron jaqueca en 8 casos (25%), epilepsia en 11 (35%), PCI en 2 (6%), retraso psicomotor en 2 (6%), pérdida de conciencia sin tipificar en 2 (6%) y un caso (3%) de los siguientes diagnósticos: esclerosis mesial, autismo, Tourette, Landau Fletchner e hiperactividad. *Conclusiones.* La frecuencia de anticuerpos antifosfolípido positivos nos indica la necesidad de estudiar estos anticuerpos en relación con la neurología.

Empiema subdural como complicación de sinusitis

R. Palencia, C. Hoyos

Neuropediatría. Hospital Universitario. Valladolid

Introducción. El empiema subdural es una infección, potencialmente letal, del espacio situado entre la duramadre y la aracnoides que suele originarse por propagación desde un foco próximo, por infección de una colección subdural o por complicación de una meningitis y, excepcionalmente, por una diseminación hematógena a partir de un foco distante. *Caso clínico.* Varón de 9 años con somatometría normal y antecedentes familiares y personales negativos. Tres días antes del ingreso comienza con cefalea y fiebre, es diagnosticado de rinofaringitis e inicia tratamiento con amoxicilina y antiérmicos. Por persistir el cuadro clínico, se efectúa radiografía de senos, que evidencian una sinusitis frontal. Dos días después ingresa por presentar un episodio de hipotonía, desviación ocular, pérdida de conciencia, sin hallazgos en la exploración física. En los días inmediatos la cefalea aumenta, aparecen vómitos, se observa una disminución de la fuerza en lado izquierdo, con borrosidad papilar. Estudios complementarios. En sangre se aprecia leucocitosis con desviación izquierda y aumento de la VSG (105 mm). LCR (obtenido por drenaje quirúrgico), abundantes pirocitos, con hiperproteínorraquia (3,04 mg/dl), hipoglucoorraquia (40 mg/dl), Nome y Pandey: +++++, y aparece en el cultivo un *Streptococcus pneumoniae*. En el EEG se advierte enlentecimiento de la actividad de base, más marcada en región ténporo-parietal derecha. En la radiología (TC-RM), inicialmente se apreciaron zonas de hipodensidad en lóbulos frontales ¿encefalitis?, con aparición posterior de colecciones subdurales en lado derecho y hoz del cerebro. Se trató con drenaje quirúrgico, con antibioterapia (vancomicina, cefotaxima y metronidazol), junto a fenitoína y corticoides.

La evolución fue favorable con normalización clínica, radiológica y analítica, sin secuelas posteriores. *Comentarios.* El empiema subdural es una complicación infrecuente, pero posible, de infecciones paranasales, como la sinusitis en nuestro paciente, que debe de ser tenida en cuenta si aparecen manifestaciones neurológicas como convulsiones, afectación del nivel de conciencia o déficits neurológicos focales. Las técnicas radiológicas disponibles en la actualidad permiten un diagnóstico de certeza ante la sospecha diagnóstica, facilitando un rápido tratamiento que permite una supervivencia sin secuelas.

Infarto lacunar en pediatría secundario a deporte de riesgo

A. Cánovas, J. Juan, M.J. Jiménez-Ayala, S. Pons, A. Bataller, M. Estivalis

Neuropediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia.

Introducción. Los infartos lacunares representan el 25 % de los accidentes vasculares cerebrales, siendo muy raros en la infancia. Se describe un caso infantil de múltiples infartos cerebrales de tipo lacunar con mínima sintomatología y causa deportiva. *Caso clínico.* Varón de 12 años y medio que acude porque desde hace un mes tiene dolor de cabeza y mareos cuando hace ejercicio. Este verano haciendo un concurso de inmersión, cuando salió, comenzó a vomitar, se mareó y estuvo durmiendo durante casi 10 horas. Desde entonces ha presentado cefalea intensa en dos ocasiones más, acompañándose de náuseas y pérdida de visión en una ocasión. Los padres y él relacionan la aparición de la sintomatología con el ejercicio. Antecedentes personales sin interés y entre los familiares, madre y abuela materna con jaqueca. Exploración. Fondo de ojo normal. Tensión arterial 120/70. ROT normales, exploración neurológica con tono y movilidad normal. EEG normal. Analítica normal. Ecocardiograma Doppler dentro de la normalidad, radiología de tórax y abdomen con ECO abdominal normal. RMN con porencefalia que afecta a hemisferio cerebeloso izquierdo, infartos isquémicos en pedúnculo cerebeloso derecho, troncoencéfalo y ambos tálamos. Angiorresonancia normal de carótida, vertebrales, basilar y arterias cerebrales. Evolución. Se aconseja no realizar ningún ejercicio violento y desde entonces desaparece la sintomatología. *Conclusión.* Los infartos lacunares son raros en la infancia y puede que sea el primero descrito debido a deportes.

Dissección arterial en la infancia: presentación de tres casos

H.J. Bueno-Perdomo, D. Pérez-Martínez, E. López-Laso, F. Gutiérrez-Martín, A. Muñoz, F. Mateos-Beato

Servicio de Neurología. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La incidencia de infarto cerebral infantil es 2,52/100.000 hab/año, siendo la dissección carotídea o vertebral una patología de frecuencia creciente. La dissección arterial pro-

voca el desarrollo de hematoma intramural, con estenosis de la luz y trombosis con complicaciones embólicas. El diagnóstico precoz es esencial, disponiendo de técnicas invasivas (arteriografía) o no invasivas (angio-RM, Eco-doppler TSA). *Casos clínicos.* *Caso 1.* Niño de 13 años que sufre mientras juega al fútbol cuadro de cefalea, afasia, hemiparesia e hipoestesia derecha con fluctuación clínica hasta la instauración definitiva. En Eco-doppler TSA se objetiva trombo y dissección de carótida interna izquierda inmediatamente después de la bifurcación, diagnóstico apoyado por RM. *Caso 2.* Niña 9 años que sufre mientras juega en la piscina cuadro de afasia y hemiparesia derecha con facial central derecho y empeoramiento progresivo en las primeras 24 horas hasta la instauración completa. Eco-doppler TSA normal, la RM muestra dissección carotídea izquierda. *Caso 3.* Niño de 18 meses intervenido de labio leporino y paladar hendido (con hiperextensión del cuello). Tras la intervención presenta coma grado III y edema de papila. Un TAC urgente mostró colapso de IV ventrículo con hidrocefalia aguda triventricular e imagen de hinchazón de hemisferios cerebelosos. Se postula como causa del cuadro la dissección vertebral. *Conclusión.* A pesar de la baja frecuencia de la patología vascular en la infancia, debe sospecharse dissección arterial, disponiendo en la actualidad de RM y angio-RM como técnicas válidas para su diagnóstico y seguimiento.

Accidente vascular cerebral y hemiplejía aguda en relación con enfermedad de Moya-Moya

A. Bretón-Peña^a, J. Gómez-Sirvent^a, R. Ramos-Prats, V. Martín^b, J. Hernández^b, A. Alayón-Fumero^c

^aDpto. de Pediatría. ^bServicio de Radiología. ^cServicio de Neurología. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Sta. Cruz de Tenerife.

Introducción. Los accidentes vasculares cerebrales son raros en la infancia y suelen estar relacionados con patología malformativa. La enfermedad de Moya-Moya es una alteración específica de la vasculatura cerebral, con manifestaciones angiográficas muy características. *Caso clínico.* Niña de 8 años, sin antecedentes de interés, que presentó una crisis convulsiva tónico-clónica de hemicuerpo izquierdo seguida de hemiplejía y parálisis facial izquierdas. La realización de múltiples exámenes complementarios para descartar procesos infecciosos, alteraciones metabólicas, conectivopatías, procesos hematológicos o trombo-emboligénicos y los hallazgos de las técnicas diagnósticas de imagen (TAC y angiografía selectiva), llevaron al diagnóstico de infarto cerebral secundario a enfermedad de Moya-Moya. *Comentarios.* La enfermedad de Moya-Moya es una patología cerebrovascular poco frecuente, de etiología aún desconocida, que debe incluirse dentro de las causas de accidente cerebrovascular entre la primera y segunda década de la vida. Su diagnóstico se realiza mediante arteriografía cerebral, prueba fundamental, aunque se deben descartar otros procesos implicados en la aparición de isquemia o infartos cerebrales.

Revisión de nueve casos de esclerosis múltiple en la edad pediátrica

J. Alarcón-Alacio^a, J.J. García-Peñas^b, S. Mencía-Bartolomé^b, L.G. Gutiérrez-Solana^b, M.V.G. García-Calvo^b, J. Ramos-Lizana^c, M.L. Ruiz-Falcó^b

^aUnidad de Neuropediatría. Hospital San Rafael. Madrid. ^bSección de Neurología. Hospital Niño Jesús. Madrid. ^cUnidad de Neuropediatría. Hospital Torrecárdenas. Almería.

Objetivos. Estudio de la evolución natural de la esclerosis múltiple (EM) en la edad pediátrica. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 9 pacientes menores de 18 años de edad, diagnosticados de EM entre enero de 1989 y marzo de 1998. En todos los casos se analizan: edad, sexo, debut clínico, semiología neurológica inicial y evolutiva, pruebas complementarias (hallazgos licuorales, neurofisiológicos y de neuroimagen) y evolución. En todos los pacientes se realizaron: EEG, TC e IRM craneales, potenciales evocados visuales y auditivos, punción lumbar, estudios de permeabilidad de barrera hematoencefálica y de secreción intratecal de inmunoglobulinas en suero y LCR. Para el diagnóstico de EM se aplicaron los criterios de Poser. **Resultados.** Siete pacientes son mujeres y 2 hombres. Las edades al diagnóstico se hallaban comprendidas entre los 2 y los 17 años. La semiología neurológica inicial incluía mielitis transversa aguda (2 casos), hemiparesia aguda (2 casos), síndrome cerebeloso (2 casos), neuritis óptica (1 caso), hemisíndrome sensitivo (1 caso) y encefalopatía aguda (1 caso). Siete pacientes presentaban una EM clínicamente definida y en los 2 restantes, se trataba de una EM definida por laboratorio. Ocho casos evolucionaron como una forma en brotes con remisiones y exacerbaciones y sólo un paciente presentó una forma crónica secundariamente progresiva. **Conclusiones.** La EM infantil es una enfermedad heterogénea en su presentación clínica y en su curso evolutivo. En nuestra serie, destaca el debut clínico por debajo de los 5 años en un 33%, y la presencia de una forma crónica secundariamente progresiva (situación excepcional en la edad pediátrica).

Toxina botulínica y espasticidad

B. Martínez-Menéndez, J.J. Balseiro-Gómez, F.J. Martínez-Sarries, C. Fontán-Tirado, A.B. Pinel, F. Alonso-Frech, A. Rueda-Marcos

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Neurología. Hospital Universitario. Getafe, Madrid.

Objetivo. La toxina botulínica se está comenzando a usar como tratamiento local de la espasticidad. Con el presente trabajo se pretende evaluar su utilidad. **Pacientes y métodos.** Se evalúan los resultados del tratamiento local intramuscular con toxina botulínica. Se emplearon la χ^2 para variables cualitativas y ANOVA para cuantitativas ($p < 0,05$). **Resultados.** Se analizaron datos de 57 miembros infiltrados en 19 pacientes (10 niñas y 9 ni-

ños), de edades comprendidas entre los 3 y los 22 años (media = 10, desviación estándar = 5,8). El 79% de las infiltraciones fue en miembros inferiores y el 21% en superiores. El 79% de los casos eran espasticidades puras, el 10,5% distonías y otro 10,5% cuadros mixtos. Un 31,6% eran diplejías, un 26,4% hemiplejías, un 21% tetraplejías y otro 21% monoplejías. En el 70% de los casos se pretendía mejorar la función y en un 64,5% se consiguió; en el 79%, la posición y se logró en un 89%; en el 23%, la higiene y se alcanzó una mejoría de la misma en un 80%, y en un caso el objetivo, que era aliviar el dolor, se consiguió. En términos generales el 83,3% de los casos mejoraron, el 14,3% permanecieron igual y el 2,4% empeoró temporalmente. Los resultados fueron mejores en los pacientes espásticos que en los distónicos ($p < 0,05$) y en miembros inferiores que en superiores. Por grupos musculares mejoraron: pronadores ($p < 0,05$), aductores ($p < 0,001$), flexores de la rodilla ($p < 0,001$) y gemelos ($p < 0,01$). También hubo mejoría en las escalas de marcha ($p < 0,001$) y bipedestación ($p < 0,001$). **Conclusiones.** La toxina botulínica mejora la espasticidad con escasísimos efectos secundarios.

Valor del perímetro cefálico en niños con encefalopatía hipóxico-isquémica y su relación con la parálisis cerebral infantil

F. Carratalá^a, J. Campistol^b, F. Martínez^c, P. Póo^b, M. Iriondo^c

^aServicio de Pediatría. Hospital Universitario San Juan. Alicante. ^bServicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. ^cServicio de Pediatría. Unitat Integrada Hospital Clínic-Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La presencia de microcefalia es una característica clínica bastante común de los pacientes con encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI), a menudo asociada a los efectos a largo plazo en el desarrollo del SNC. **Objetivo.** Nos hemos planteado seguir la evolución del perímetro cefálico (PC) de una población de recién nacidos afectados de EHI e intentar relacionarlo con la evolución, en especial con la aparición de secuelas motoras. **Pacientes y métodos.** Se estudian 82 pacientes con diagnóstico de EHI según los criterios de Sarnat y Sarnat, de los que 16 fallecen en el período neonatal y 66 son seguidos durante períodos comprendidos entre 3 meses y 7 años. Los métodos utilizados fueron cohorte retrospectiva con cálculo del riesgo relativo (RR) de presentar la parálisis cerebral infantil (PCI) con PC inferiores al del mejor punto de corte (Pto.c) de la curva COR de sensibilidad/especificidad (Se/Es) o para los PC situados por debajo de las -2 DE ($< -2\sigma$) (G. Nelhaus, 1968) para cada período de edad (Tabla I). **Conclusiones.** El desarrollo deficiente del PC durante el período de seguimiento descrito aumenta el riesgo de diagnosticar PCI entre los pacientes con EHI. El desarrollo anormal del PC en niños con EHI hasta 4 años, puede no ser detectado por tener la mayoría de sus valores dentro del rango de la normalidad.

Concavidad del genu del cuerpo calloso en estudios ultrasonográficos neonatales ¿Variante de la normalidad?

F. Carratalá, M. Moya

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario San Juan. Alicante.

Introducción. Las disgenesias del cuerpo calloso (CC) se relacionan con cuadros clínicos de importantes manifestaciones neurológicas, si bien se han descrito anomalías del mismo cursando con normalidad clínica, lo que hace que el estudio de las variaciones morfológicas del CC siga siendo de gran interés. Por lo expuesto se describen los hallazgos de estudios ultrasonográficos en los que el CC presenta una concavidad inusual en la región del genu. **Pacientes y métodos.** Se revisan 16 estudios ecográficos procedentes de 12 pacientes que representan el 2,5 % de una población de 485 niños estudiados entre los años 93-97, y que presentaron la anomalía que se describe. Se utiliza sistema doble eco-Doppler (Sterling Philips) con sonda de cuña de 5 MHz. Se define como existencia de la anomalía la presencia de algún grado de concavidad hacia arriba del CC y de las ecoestructuras que lo envuelven. **Resultados.** Cuatro pacientes ingresaron por asfisia leve de los que uno presentó taquipnea transitoria. En tres ocasiones fueron observaciones por cesáreas, de las que una se complicó con otro cuadro de taquipnea transitoria. En dos casos apareció exploración neurológica (+), y en tres los estudios se hicieron en screenings en pacientes ingresados por motivos sociales. Los hallazgos ecográficos además del descrito fueron: quiste del septum pellucidum (1 caso), hemorragia unilateral del plexo coroideo (1 caso), hiperecogenicidad periventricular asimétrica (1 caso) y aumento del espacio subaracnoideo (1 caso). En cuatro ocasiones existió control ecográfico a corto plazo sin que existieran cambios en su apariencia. En un caso el control a largo plazo mostró una normalización del aspecto del CC. El estudio de las variables eco-Doppler habitualmente analizadas en estos pacientes se situó en el rango de la normalidad (velocidad sistólica = $0,29 \pm 0,052$; velocidad diastólica = $0,105 \pm 0,015$; índice de resistividad = $0,62 \pm 0,11$). **Conclusiones.** La concavidad del genu del CC no parece representar riesgo de patología neonatal asociada, dada la normalidad de los hallazgos morfológicos acompañantes y la levedad de la patología que indica la realización del estudio. No obstante, estaría indicada la realización de más estudios para contrastar la tendencia a la normalización detectada en un caso.

Floppy infant en gemelos por uso de benzodiacepinas maternas

J. González de Dios, M. Moya, F. Carratalá-Marco

Dpto. de Pediatría. Hospital San Juan. Alicante.

Introducción. Es frecuente el uso de diazepam (DZP) en obstetricia, principalmente para el tratamiento farmacológico de apoyo de la amenaza de parto prematuro y la enfermedad hipertensiva del embarazo. Pero son infrecuentes los

efectos secundarios en el recién nacido, la mayoría de los cuales son de tipo menor (depresión posparto) y algunos mayores (teratogénesis en el primer trimestre de gestación y síndrome de abstinencia o *floppy infant* en el tercer trimestre). *Casos clínicos.* Embarazo gemelar complicado con amenaza de parto prematuro, en tratamiento con ritodrine y DZP (5 mg/8 h) en el último mes de gestación. Parto eutócico a las 35 semanas: primer gemelo 2.600 g de peso y Apgar 8/9, y segundo gemelo 2.500 g de peso y Apgar 8/10. Hipotonía generalizada con abolición de reflejos arcaicos y patrón de neuroconducta anómala, muy llamativo durante los primeros 5 días de vida. En las pruebas complementarias realizadas (analítica, bacteriología, neuroimagen, estudios electrofisiológicos, cariotipo) se descartan las principales causas de hipotonía neonatal. Los antecedentes perinatales y su presentación simultánea en ambos gemelos nos hizo sospechar una causa farmacológica al segundo día; niveles de DZP materno= 414 ng/ml, primer gemelo= 429 ng/ml y segundo gemelo= 421 ng/ml. Progresivo descenso de los niveles de DZP en ambos gemelos al sexto día (369 y 396), décimo día (229 y 280) y décimosexto día (57 y 93), que se corresponden con la progresiva normalización del tono muscular y exploración neurológica, que se considera normal a los 14 días en el primer gemelo y a los 11 días en el segundo. Revisión normal a los 2 meses. *Conclusiones.* El DZP es una molécula lipofílica que penetra con facilidad en membrana placentaria, se acumula en feto y tiene una menor eliminación en prematuros, por lo que se debe evitar el uso de dosis repetidas y prolongadas durante la gestación. Aún así, las descripciones de *floppy infant* secundario a esta causa son infrecuentes (no hemos encontrado ningún caso referido en España), y su descripción viene a avalar su consideración en el diagnóstico diferencial de la hipotonía neonatal.

Desarrollo madurativo motor temprano en la enfermedad celíaca

A. Martínez-Bermejo^a, I. Polanco^b, C. Roche^a, A. Fernández-Jaén^a, A. Tander^a, I. Pascual-Castroviejo^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Gastroenterología. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Objetivo. Establecer las fechas del desarrollo motor temprano en pacientes con enfermedad celíaca (EC) para establecer un pronóstico evolutivo y su posible relación con la fecha de inicio y diagnóstico de la EC. *Pacientes y métodos.* Se han estudiado 44 pacientes pediátricos con EC según criterios de la ESPGAN y seleccionados de forma aleatoria. Se recogieron los datos de desarrollo de la sedestación y marcha liberada así como su desarrollo cognitivo junto con un completo estudio neurológico, y se compararon los datos con un grupo control y con otros datos de la literatura. *Resultados.* La sedestación en los 40 casos en que se pudo recoger este dato fue a los 8,47±7,18 meses (control: 5,94±0,37; p= 0,03). La marcha liberada en los 44 casos fue a los 15,39±4,53 meses (control: 12,06±0,97; p= 0,001). La edad de

inicio y de diagnóstico de la EC fueron los 10,62±8,32 y 25,68±22,88 meses sin que existiesen diferencias entre estos datos y el inicio de la marcha y el nivel cognitivo. *Discusión.* Se observa un claro retraso en la adquisición de los hitos madurativos de los pacientes con EC comparados con el grupo control y con otras series (estudio Llevant, *Denver Developmental Screening Test*). Este retraso no tiene relación con la edad de inicio o de diagnóstico de la EC, ni con el futuro desarrollo intelectual. Sería, por tanto, una asociación intrínseca en la que el desarrollo motor temprano retrasado, especialmente de la marcha, formaría parte del amplio cortejo sintomático de la EC.

Drusas papilares: etiología a considerar en el diagnóstico diferencial del edema de papila

S. Roldán-Aparicio, M.^aD. Lluch, M.L.L. Castillo, P. Fernández

Servicio de Pediatría. Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Macarena. Sevilla.

Introducción. El edema de papila obliga a un amplio diagnóstico diferencial. Exponemos una patología poco frecuente en pediatría: drusas papilares, que pueden ser inicialmente diagnosticadas como edema de papila. *Material y métodos.* Revisamos 11 historias de nuestras consultas de neuropediatría y oftalmología con diagnóstico inicial de papiledema. El motivo de consulta fue TCE con conmoción cerebral en 3 casos, cefalea en 3 casos, 1 paciente remitido por su oftalmólogo, 1 estudio por crisis cerebrales con EEG patológico y 1 paciente con neurofibromatosis. En todos, el fondo de ojo fue inicialmente informado como edema de papila. *Resultados.* Exploración neurológica y sistemática normal excepto en un caso remitido por estrabismo y nistagmus y las alteraciones cutáneas de la facomatosis. En todos la analítica general fue normal. Los estudios LCR, con medición de la presión en 3 casos, fueron normales. TAC craneal en todos normales. RMN realizada en 7 casos con resultados iguales al TAC. En 5 hicimos EEG: 4 normales y 1 paroxístico (motivo de estudio). Las campimetrías realizadas en 3 casos fueron normales. Tres angiografías con fluoresceína que confirmaron las imágenes del oftalmoscopio: papilas pálidas y sobrelevadas. Ecografía ocular realizada en todos los casos que llevó al diagnóstico definitivo de drusas papilares. Demora diagnóstica 2 años el primer paciente y 4 meses el más reciente. *Conclusiones.* Las drusas papilares frecuentes en el adulto han sido escasamente descritas en la infancia. Se trata de una patología benigna y de rápido diagnóstico mediante una prueba fácil, inocua y barata. No conocerla implica no considerarla en el diagnóstico diferencial del papiledema llevando a gran demora en el diagnóstico, angustia familiar, sobrecarga de las consultas y costosos estudios complementarios. Consideramos las drusas papilares como patología inevitable en el diagnóstico diferencial del papiledema que debe ser descartada inicialmente mediante ecografía ocular.

Utilidad del blink reflex en la patología neuropsiquiátrica de tronco cerebral. Estudio en 13 pacientes

M. Blanco-Fuentes. E. López-Laso. S. Quijano-Roy. S.I. Pascual Pascual, I. Pascual-Castroviejo

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. El blink reflex consiste en la estimulación eléctrica del nervio supraorbitario y recogida de 2 respuestas en el músculo orbicular de los ojos. Hay un componente R1 precoz que representa la vía pontina directa (velocidad de conducción trigémino-facial) y una respuesta R2 bilateral correspondiente a las vías pontobulbares directa y cruzada. *Objetivos.* Destacar la utilidad de esta técnica no sólo en la patología periférica trigémino-facial, sino también en la de tronco. Correlacionar hallazgos neurofisiológicos y clínicos. *Métodos.* Análisis retrospectivo de casos a los que se realizó esta prueba. *Resultados.* Cinco pacientes presentaban parálisis facial periférica (PFP) idiopática. El estudio neurofisiológico mostró hallazgos compatibles con afectación de vía eferente (desmielinizante en 4 y axonal en 1); en 3, además, sugería afectación de troncoencéfalo; 2 niños presentaban PFP connatal, objetivándose en uno datos de lesión exclusiva de la vía eferente (axonal), y blink normal en otro que clínicamente mostraba debilidad del músculo depresor del ángulo de la boca. En 2 niños con diagnóstico de síndrome de Guillain-Barré, los hallazgos sugerían desmielinización de nervios faciales y afectación de vías intrínsecas en tronco. En encefalitis de tronco (3 casos), el estudio demostró afectación de vía eferente (axonal/desmielinizante) y de tronco en 2, y en 1 con paresia del IIIp, el blink fue normal. Un paciente con síndrome de Kinsbourne mostraba hallazgos de afectación bulboprotuberancial. *Conclusiones.* El test del blink tiene valor pronóstico y también es útil para detectar la existencia de afectación troncoencefálica en casos que clínicamente podrían pasar desapercibidos.

La maduración cerebral infantil, un proceso sensible a la relación del niño con sus padres

P. Pérez-Olarte

Servicio de Atención Precoz. Sant Feliu de Llobregat, Barcelona.

Objetivo. Poner sobre la mesa los conocimientos actuales sobre la influencia de la relación niño-padres en la maduración cerebral. *Materiales y métodos.* La revisión bibliográfica de estudios que relacionan la maduración cerebral con el entorno en general y con la relación del pequeño con sus padres en particular. También se utilizan los casos recogidos en dos servicios de atención precoz (SAP) que trabajan bajo una visión integrada del desarrollo del niño. *Conclusiones.* El proceso de maduración cerebral, que todavía hoy presenta incógnitas importantes, no es independiente de las experiencias que el entorno ofrece al niño, y en especial tiene gran importancia el entorno afectivo del pequeño. En los primeros años de vida del niño, la

relación con sus padres constituye el soporte y marco externos de su desarrollo emocional. La maduración cerebral puede recoger e integrar estas primeras experiencias afectivas básicas al igual que integra otros tipos de experiencias.

La atención precoz global o integrada, un instrumento en el tratamiento del niño con lesión cerebral

P. Pérez-Olarte

Servicio de Atención Precoz. Sant Feliu de Llobregat, Barcelona.

Objetivo. Acercar la comprensión de la atención precoz global o integrada (APG/I) a los neuropediatras revisando su interés como instrumento terapéutico del niño con lesión cerebral. **Materiales y métodos.** Revisión bibliográfica de las características principales de la APG/I y la descripción de su aplicación en niños con lesión cerebral en base a casos concretos recogidos en servicios de atención precoz (SAP), donde es utilizada. **Resultados.** La definición de las características generales de la APG/I y la descripción de su utilización en niños con lesión cerebral como método terapéutico no farmacológico. **Conclusiones.** Destacamos que la APG/I es un instrumento terapéutico a considerar en todo niño con lesión cerebral evolutiva o estática y que es conveniente un acercamiento de la neuropediatría a la misma, lo que implica una acercamiento de nuestra disciplina a una comprensión integrada del desarrollo del niño con lesión cerebral.

Seguimiento neurológico de la enfermedad meningocócica en 1996-97 en el Área 1 de la Comunidad de Madrid

C. Garzo^a, V. Climent^b, P. Castro^a, A. Ruiz^b, A. Izquierdo^b, P. Ruiz^b, M.I. González^c, R. Roldán^c

^aServicio de Neurología Pediátrica. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Neurofisiología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La enfermedad meningocócica ha producido en los meses de abril, mayo y junio de 1997 gran angustia social en nuestro país. Históricamente, esta enfermedad se ha caracterizado por presentar picos epidémicos de forma cíclica cada 10 a 20 años. El último tuvo su momento de máxima incidencia en la Comunidad Autónoma de Madrid (CAM) en 1979, y el serogrupo responsable fue el 'B'. En el año 1997, en toda España, se observa un incremento significativo del serogrupo 'C', teniendo una tasa ligeramente superior a la media en la CAM. **Pacientes y métodos.** En el estudio retrospectivo 1996-97, han permanecido ingresados por enfermedad meningocócica confirmada en el Hospital Gregorio Marañón, que recoge toda la patología del Área 1 de la CAM, 27 pacientes de edades comprendidas entre los 0 y 16 años. Por grupos de edad, el más numeroso es el de los menores de 2 años con 13 casos y dentro de los 5 primeros años, 20 casos. El serogrupo 'C' fue responsable del 79,2% de los casos. Se muestran datos clínicos,

analíticos y evolutivos al ingreso y el control neurológico hasta el momento actual de estos pacientes.

Neuropsicosomatismos: un reto diagnóstico

F. Pérez-Álvarez, C. Timoneda, J. Alabau, J. Hernández, J. Baus, M.A. García

Servicio de Neuropediatría. Servicio de Neuropsicopedagogía. Hospital Dr. J Trueta. Universitat de Girona. Girona.

Introducción. Los psicopatismos con semiología neurológica son de creciente frecuencia y constituyen un reto diagnóstico. **Materiales y métodos.** Nuestra casuística, 1994-1997, sobre un total de 832 primeras consultas, arroja un 10% (83 casos) de neuropsicosomatismo distribuidos en cefaleas (26), pseudoepilepsias (10), ambliopía (4), pseudotics (2), problemas de lenguaje/aprendizaje (16), pseudohiperreflexia con defecto de atención (14), tetraparesia/paraparesia (4), pseudovértigo (1), insomnio (1), trastornos de esfínteres (2), conducta autista (2), mutismo (1). El protocolo diagnóstico incluyó, según los casos: historia clínica, exploración neurológica, oftalmológica y vestibular, observación directa, registro en vídeo, EEG de vigilia y sueño, vídeo-EEG polisomnográfico prolongado, registros EEG no convencionales con electrodos nasolaringeos o supraorbitarios, electronistagmografía, potencial evocado visual P300, mesa basculante, analítica rutinaria o específica como estudio del eje corticosuprarrenal, RMN y angio-RM, SPECT y respuesta a la intervención psicopedagógica con seguimiento mínimo de 2 años. La intervención psicopedagógica consistió en un procedimiento propio, no cognitivo-conductual, basado en el pensamiento rogeriano, pensamiento ericksoniano y programación neurolingüística cuyo fundamento es la comunicación inconsciente. **Resultados y conclusiones.** Son diagnósticos erróneos psicogénicos no infrecuentes: crisis parciales complejas frontales breves, de menos de 1 min., en forma de automatismos carentes de síntomas postictales. Se enfatiza el trabajo interdisciplinar en la frontera neuropediatría-psicopedagógica, haciendo hincapié en que lo biológico no invalida lo psicopedagógico. Se sugiere el valor diagnóstico de una intervención psicopedagógica precoz, evitando exploraciones innecesarias, costosas y reforzadoras del síntoma.

Anomalías en el componente N30 en el síndrome de Gilles de la Tourette

J.A. Muñoz-Yunta^a, A. Freixas^a, A. Valls-Santasusana^b, M.A. Idiazabal^b, J.M. Espadaler^b

^aUnidad de Neuropediatría. ^bUnidad de Neurofisiología. Hospital del Mar. Barcelona.

Introducción. El síndrome de Gilles de la Tourette (SGT) se caracteriza por la presencia de tics y trastornos obsesivo-compulsivos. Estudios con la tomografía por emisión de positrones (PET) han mostrado anomalías funcionales en el circuito ganglios basales-tálamo-frontal

en dicha entidad. Por otro lado, estudios con potenciales evocados somestésicos (PES) han mostrado anomalías en el componente N30 en enfermedades que afectan dicho circuito como la enfermedad de Parkinson y las distonías. **Objetivo.** El estudio de la existencia de anomalías en el componente N30 prefrontal en el SGT. **Pacientes y métodos.** Hemos estudiado los casos de 21 pacientes con GTS (edad media= 14 años) mediante PES. Hemos evaluado separadamente la latencia y la amplitud de cada hemisferio de los componentes N30 prefrontal y P22 rolándico, el cociente P22/N30 y la simetría del componente N30 derecho/izquierdo. Hemos comparado los resultados con los de un grupo control normal pareado en edad y talla. **Resultados.** La comparación estadística entre el SGT y el grupo control normal no muestra diferencias significativas para la latencia y la amplitud del componente P22 rolándico y la amplitud del componente N30 prefrontal. Por otra parte, la latencia del componente N30 ($p < 0,02$ y $p < 0,01$ para los hemisferios izquierdo y derecho respectivamente), P22/N30 ($p < 0,01$ y $p < 0,014$ para el izquierdo y el derecho) y, sobre todo, la simetría del componente N30 ($p < 0,0013$) muestran diferencias significativas entre los dos grupos. **Conclusiones.** Nuestro estudio muestra la existencia de anomalías en el componente N30 de los PES en el grupo de pacientes con SGT, que afecta básicamente a la simetría interhemisférica y la relación entre las amplitudes de los componentes N30 prefrontal y P22 rolándico. Estos cambios pueden ser reflejo de anomalías funcionales del circuito ganglios basales-tálamo-frontal que provocan un estado de excitación/inhibición anormal a nivel de las áreas corticales prerrolándicas, como han mostrado estudios previos con PET en pacientes con SGT.

Síndrome de Guillain-Barré. A propósito de un caso

C. Navas, L. Gómez, F.L. Gallardo, J. Macías, T. Centeno, R. del Villar

Hospital Universitario Río-Hortega. Valladolid.

Introducción. El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es una enfermedad poco frecuente en la infancia. Se define como una polineuropatía aguda mixta desmielinizante y axonal. **Caso clínico.** Niña de 2 años y 5 meses de edad que ingresa por dificultad para la marcha y debilidad muscular simétrica en extremidades inferiores con dolor asociado. Sin antecedentes de interés, salvo proceso febril de un día de duración que cedió espontáneamente 4 o 5 días antes. En la exploración física se observó debilidad muscular e imposibilidad para la deambulación, siendo los reflejos difíciles de explorar por falta de colaboración. Exámenes complementarios como analítica sanguínea con enzimas musculares, proteinograma, serología, fondo de ojo, EEG, RMN y punción lumbar, fueron normales, excepto ésta última en que se encontró una disociación albúmino-citológica. Se instaura tratamiento con gammaglobulina intravenosa durante 5 días. Al alta se apreció gran mejoría quedando una debilidad muscular leve, pendiente de tratamiento rehabilitador. Presen-

tó recidiva a los 4 meses de inicio del cuadro, con alteración en la marcha, arreflexia patelar y parestias en extremidades inferiores. **Conclusiones.** Considerar el SGB ante un niño que presenta debilidad muscular, dolor y alteraciones en la marcha. Importancia de la realización de punción lumbar ante la sospecha de este cuadro. Generalmente evoluciona hacia la curación, pero no es excepcional la persistencia de paresias, hipotonía o hiporreflexia, así como la posibilidad de recidivas.

Respuesta a altas dosis de corticoides en una niña con neuritis óptica bilateral

J.M. Ramos-Fernández^a, F.M. Oliete^a, A. González-Laguillo^b, A. Barrio-Nicolás^a

^a Centro Neurológico Infantil. ^b Clínica Moncloa. Madrid.

Introducción. La neuritis óptica es rara en la infancia. Puede ser una patología primaria (idiopática o parainfecciosa) pero con frecuencia (35-75% de los casos, según las series) asocia evolutivamente otros focos de desmielinización, sobre todo en casos bilaterales, configurando el cuadro clínico de una esclerosis múltiple. Recientemente, el grupo de estudio para la neuritis óptica, ha aconsejado el tratamiento con altas dosis de esteroides, según un protocolo de 3 días de metilprednisolona intravenosa a 250 mg/6 h, seguido de 11 días de 1 mg/kg/día de prednisona oral, ya que, al parecer, acorta la evolución de la enfermedad y previene la aparición de esclerosis múltiple. **Caso clínico.** Se trata de una niña prepúber de 12 años de edad que 26 días antes del ingreso comienza con pérdida de visión de forma progresiva, sin otros síntomas asociados. No existían antecedentes de enfermedades virales en el último mes previo. En la exploración sólo se apreciaba una papilitis evidente en el fondo de ojo derecho con arreflexia pupilar completa a la luz junto a hiporreflexia consensuada en ojo izquierdo. El examen de potenciales evocados visuales detectó un marcado retraso de la onda P 100, semejante en ambos ojos pero con menor amplitud de onda para el ojo derecho (OD: 167,51 ms/8,7 mcV; OI: 166,73 ms/11,6 mcV). El estudio por imagen de resonancia magnética no demostró ningún foco desmielinizante adicional, medular ni cerebral. La serología a virus neurotrópicos y otros virus fue negativa. La paciente recibió el tratamiento antes descrito. **Resultados.** Tras la fase de tratamiento intravenoso (tercer día) hubo una recuperación subjetiva de la visión y desapareció la arreflexia pupilar a la luz. El estudio de potenciales evocados visuales en ese momento evidenció una recuperación del 50% del retraso de la onda P 100 detectado previamente, así como de la amplitud (OD: 139,33 ms/16,24 mcV; OI: 134,64 ms/24,94 mcV). A los 20 días de iniciar el tratamiento, la recuperación subjetiva y de los potenciales evocados visuales fue completa. Tras 28 meses de seguimiento la paciente ha permanecido asintomática. Esta evolución ha sido más rápida, en relación a otros casos pediátricos publicados. **Conclusiones.** Nuestra experiencia con este caso fue muy positiva. El tratamiento propues-

to por el grupo de estudio de la neuritis óptica procuró una rápida recuperación de la paciente y liberó antes la angustia familiar, en relación a otros tratamientos.

Valor del estudio de conducción del nervio frénico en lesiones traumáticas

E. López-Laso, M. Blanco-Fuentes, S. Quijano-Roy, S.I. Pascual Pascual, I. Pascual-Castroviejo

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. Las enfermedades neuromusculares son causa frecuente de insuficiencia respiratoria (IR). El estudio de la conducción del nervio frénico (ECNF) es de gran ayuda para identificar las lesiones traumáticas del nervio, uno de los problemas neuromusculares más frecuentes en las unidades de cuidados intensivos pediátricos. Presentamos la experiencia de los últimos 3 años en el Hospital Infantil La Paz. **Pacientes y métodos.** Revisamos retrospectivamente las historias clínicas de 6 pacientes con sospecha de lesión del nervio frénico (NF) tras cirugía cardíaca. El potencial de acción (PA) del NF se registra mediante electrodos de superficie situados en D9-D11, tras estimulación eléctrica en el borde posterior del esternocleidomastoideo a nivel del cartilago tiroides. Debido a una importante variabilidad interindividual en los resultados, se toman como referencia los valores del PA del NF contralateral. **Resultados.** Tres pacientes mostraron lesión mixta (neuropatía axonal y desmielinizante), 2 pacientes presentaban lesión axonal incompleta y en 1 no existía lesión. En función del resultado del ECNF y, por tanto, del pronóstico de recuperación, se decidió la modalidad terapéutica, bien plastración diafragmática o bien tratamiento conservador con ventilación mecánica. **Conclusiones.** El ECNF es útil para establecer un pronóstico y decidir el tratamiento en las lesiones traumáticas del NF que originan IR.

Debut clínico de neuroblastoma: síndrome opsoclonus mioclonus

J. Juan, S. Pons, M.J. Jiménez-Ayala, S. Peris, A. Cánovas

Servicio Neuropediatría. Hospital Dr. Peset. Valencia.

Introducción. El neuroblastoma (NB) es un tumor derivado de las células embrionarias de la cresta neural, que normalmente dan origen a la médula suprarrenal y sistema nervioso simpático. Puede originarse en cualquier sitio donde exista este tipo de células. Alrededor del 70% aparecen en abdomen y un 20% en tórax. Es el tumor sólido extracraneal más frecuente en la infancia y la tercera causa de cáncer en niños, representando el 5-10% de los tumores malignos de la infancia. Es más frecuente en niños (V/M: 1,2:1) y el promedio de edad en el momento del diagnóstico es de 2 años. La clínica dependerá de su localización, los trastornos metabólicos asociados y la edad al diagnóstico. **Caso clínico.** Lactante de 11 meses

traído por presentar retroceso psicomotor, movimientos atáxicos, disminución del tono muscular y movimientos oculares caóticos, multidireccionales, no rítmicos y espontáneos de 15 días de evolución. Refieren episodio infeccioso de vías aéreas superiores días previos al inicio del cuadro. Exploración clínica: peso 10,64 kg, temperatura 37°C, FR 36 rpm, FC 124 lpm. Lesiones cutáneas faciales compatibles con dermatitis atópica; hemangioma plano 1x1 cm en espalda; fontanela anterior 1x1 cm normotensa; movimientos de cabeza y cuerpo continuos y distónicos; nistagmus horizontal; no fija la mirada; auscultación cardiopulmonar normal; abdomen blando y depresible, hígado palpable a 1 cm por debajo de reborde costal; pupilas isocóricas, normorreactivas; ROT normales; hipotonía cervical más marcada hacia la derecha; buena movilidad articular. Exploraciones complementarias: hemograma, serie roja normal; leucocitos 16.300 L/63,9% N/23,7%; plaquetas 244.000; VSG 9. Bioquímica: CPK-MB 33 (N: 1-16); CPK-MB% 20,4% (N: 0-4); LDH 1.018; LCR, aspecto claro; leucos 12: N/5%, L/95%; glucosa 53; proteínas 28, opiáceos en orina, negativo. La TAC cerebral resultó normal; el EEG fue normal; la Rx tórax mostró masa paravertebral derecha abdominotórácica; en la TAC tóraco-abdominal se apreció masa en mediastino posterior derecho, bien delimitada, sin afectación costal de cuerpos vertebrales o canal medular. Ácido homovalínico en orina 24h: 9,7 mg/l (N: <5 mg/24h). Tratamiento. Según el Sistema Internacional de Clasificación del NB (INSS), el paciente presentaba un estadio 3, aplicándose el protocolo terapéutico N-II-92. **Comentarios.** La encefalopatía opsoclonica se caracteriza por ataxia aguda, mioclonías y opsoclonus. Se encuentra en el 4% de casos de NB. Suele desaparecer con la extirpación del tumor aunque se sugiere un mecanismo inmunológico en su patogenia, por lo que se está poniendo en practica la utilización de inmunoglobulina inespecífica como tratamiento de este síndrome. Ante un cuadro que sugiera ataxia aguda, debemos realizar una exploración clínica minuciosa para que no pasar por alto la existencia de este síndrome, ya que se asocia a NB en un 50% de casos. Si se sospecha, solicitar radiografía de tórax para descartar la existencia de masa tumoral sospechosa de NB.

Cerebelitis posvaricela: pautas diagnósticas en la ataxia aguda infantil

L. Gómez, F.L. Gallardo, C. Navas, F. Centeno, A. Beltrán, J.M. Muro

Dpto. de Pediatría. Hospital Río-Hortega. Valladolid.

Introducción. El virus de la varicela es un patógeno ampliamente extendido, cuya primoinfección habitualmente de curso benigno es padecida por un gran número de niños, sin embargo, es también el primer agente infeccioso causante de cerebelitis aguda. **Objetivos.** En la presente comunicación destacamos la importancia de realizar un estudio completo y estructurado ante la aparición de un cuadro de ataxia aguda en un niño. **Material y métodos.** Para

conseguir nuestro propósito nos apoyamos en la información de fuentes bibliográficas y en la descripción de un caso clínico. Se trata de un varón de 6 años que en el período de convalecencia de una varicela, de curso aparentemente normal, presenta un cuadro de incoordinación motora, fiebre e intensa cefalea. En la exploración física realizada se encontraron signos propios de un síndrome cerebeloso. Los estudios analíticos, EEG y técnicas de imagen en SNC realizadas no mostraron patología, llegándose a un diagnóstico presuntivo de ataxia cerebelosa aguda producido por el virus varicela-zoster. **Conclusiones.** Aunque el primer agente causal de ataxia cerebelosa aguda son las intoxicaciones, debe tenerse siempre presente, tras descartar esta entidad, la posibilidad de estar ante el período de incubación o convalecencia de un cuadro infeccioso.

Perfil del paciente que abandona la consulta neuropediátrica

C. Garaizar, A. Fernández-Bedoya, M. Luis, B. Larrauri, J.M. Prats

Servicio de Neuropediatría. Barakaldo, Vizcaya.

Objetivo. Averiguar el tipo de pacientes que dejan de acudir a nuestra consulta sin haber sido dados de alta. **Material y métodos.** Aquellos pacientes que no acudieron a nuestra consulta durante 2 o más años seguidos fueron considerados 'abandonos'. Seleccionamos todos los atendidos durante 1995, que al 31 de diciembre de dicho año no habían sido dados de alta ni fallecido. El estudio se cierra el 31 de diciembre de 1997, para juzgar quiénes abandonaron. Se excluyen los que no volvieron por motivos justificados. La recogida de datos se realizó a través de la base de datos de la consulta. Además, para garantizar la fiabilidad del dato 'abandono', revisamos las historias clínicas de éstos últimos y de los que con fecha de primera visita anterior a 1995 no figuraban en nuestra base de datos de ese año. Comparamos las características de los que abandonaron y las de los que no, mediante pruebas paramétricas. **Resultados.** 922 pacientes estaban programados para continuar siendo atendidos en nuestra consulta, al finalizar el año 1995. De ellos abandonaron el 15%. Los pacientes que abandonan son más jóvenes. Algo más de la mitad son primeras visitas. Proceden de dos comarcas sanitarias en proporción doble que de las restantes de la provincia. Sufren con mayor frecuencia migraña, cefalea tensional o tics. Tienen menor proporción de retrasados mentales, epilepsias e hidrocefalia. Tienen una frecuencia similar de parálisis cerebral, convulsiones febriles, epilepsia rolándica, trastornos de conducta, retraso del lenguaje y otros. Tienen menor frecuencia de exámenes complementarios hechos o pendientes, y son con más frecuencia enfermos sin tratamiento.

Quiste aracnoideo lumbar congénito

M. Gelabert, J. Eirís, A.G. Allut, M. Castro-Gago

Servicio de Neurocirugía. Servicio de Neurope-

diatría. Complejo Hospitalario Universitario. Santiago de Compostela.

Introducción. Los quistes aracnoideos espinales son lesiones expansivas constituidas por un desdoblamiento aracnoideo que retiene en su interior líquido a presión, provocando compresión de las estructuras neurales vecinas. A pesar de que su origen es congénito en la mayoría de los casos, son excepcionales en la infancia. **Caso clínico.** Niña de 9 meses que consulta por debilidad progresiva en miembros inferiores. En la exploración se observa que presenta las extremidades inferiores en flexión con dolor intenso al tratar de extenderlas. No se objetiva déficit motor y los reflejos rotulianos y aquileos están abolidos. La RM muestra lesión quística hipointensa en T₁ e hiperintensa en T₂ que se extiende desde L1 a S2. Se realiza una laminotomía L3-L5, se observa una lesión quística cuyas paredes están formadas por aracnoides, realizándose exéresis completa de las membranas. La evolución postoperatoria es muy favorable y a la semana de la cirugía la niña es dada de alta asintomática. **Discusión.** Los quistes aracnoideos son lesiones de tamaño variable que se localizan tanto a nivel epidural como subdural. Cuando se presentan en la infancia, suelen hacerlo acompañados de malformaciones espinales, aunque en nuestro caso no pudimos observar ninguna patología asociada. El diagnóstico de elección es con RM, donde se manifiestan como lesiones con señal similar a la del líquido cefalorraquídeo y su tratamiento quirúrgico con la fenestración o exéresis de las membranas.

Comportamiento de los marcadores bioquímicos de daño neuronal a nivel del LCR en niños con convulsiones febriles

E. Cid, A. Rodríguez-Núñez, J. Rodríguez-García, J. Eirís, F. Camiña, S. Rodríguez-Segade, M. Castro-Gago

Servicio de Neuropediatría. Dpto. de Pediatría. Servicio de Laboratorio Central. Hospital General de Galicia. Santiago de Compostela.

Introducción. Los niveles de los metabolitos purínicos y de la enolasa específica neuronal (EEN) en el LCR se han estudiado como marcadores de daño neuronal en varias entidades que cursan con hipoxia cerebral. **Objetivo.** Nosotros hemos determinado en el LCR los productos de degradación del ATP y la EEN en niños con convulsiones febriles simples y complejas, con el objetivo de conocer si en dichas situaciones se produce alteración del metabolismo energético neuronal y, a su vez, valorar cuál de los dos marcadores (metabolitos purínicos o EEN) tiene mayor significado para predecir el daño neuronal. **Pacientes y métodos.** Se incluyeron 73 niños con convulsiones febriles simples (CFS), de los cuales en 23 también se determinó la EEN, y 17 con convulsiones febriles complejas (CFC) de los que en 8 también se analizó la EEN. Ambos grupos fueron comparados con un grupo control constituido por 160 niños, de ellos, en 37 se determinó la EEN. La cuantificación de los metabolitos del ATP se

realizó mediante cromatografía líquida de alta resolución (HPLC) y la EEN se determinó mediante técnica inmunoenzimática (EIA) con anticuerpos monoclonales específicos. **Resultados.** No se observaron diferencias estadísticamente significativas entre el grupo de CFS y el grupo control; sin embargo, se observó un aumento estadísticamente significativo del AMP y de la xantina en los niños con CFC con respecto al grupo control y al de CFS. **Conclusiones.** Nuestros resultados sugieren que las CFS no deberían constituir un factor de riesgo para la integridad neuronal; mientras que en las CFC se produce una alteración a nivel del metabolismo energético cerebral, como lo demuestra la elevación del AMP y de la xantina, posiblemente sugente de algún riesgo neuronal.

Comportamiento de los marcadores bioquímicos de daño neuronal a nivel del LCR en niños con meningitis

E. Cid, A. Rodríguez-Núñez, J. Rodríguez-García, J. Eirís, F. Camiña, S. Rodríguez-Segade, M. Castro-Gago

Servicio de Neuropediatría. Dpto. de Pediatría. Servicio de Laboratorio Central. Hospital General de Galicia. Santiago de Compostela.

Introducción. Las concentraciones de la enolasa específica neuronal (EEN) y la de los productos de degradación del ATP a nivel del LCR se han mostrado útiles como indicadores de lesión cerebral en distintas entidades que cursan con hipoxia neuronal. **Objetivo.** Nosotros hemos determinado dichos parámetros en niños con meningitis vírica, bacteriana y tuberculosa, para intentar comprobar si en estas situaciones se produce algún grado de lesión cerebral. **Pacientes y métodos.** Se incluyeron 46 niños con meningitis vírica, de los que en 11 se cuantificó la EEN; 45 con meningitis bacteriana, de los que en 4 se determinó la EEN, y 9 pacientes con meningitis tuberculosa, de los que en 2 se analizó la EEN. Los grupos fueron comparados con el grupo control constituido por 160 niños, de los que en 37 se cuantificó la EEN. Los metabolitos del ATP se determinaron mediante cromatografía líquida de alta resolución (HPLC) y la EEN mediante técnica inmunoenzimática (EIA) con anticuerpos monoclonales específicos. **Resultados.** Se observaron diferencias estadísticamente significativas para los nucleótidos, bases purínicas y ácido úrico entre los distintos grupos de meningitis con respecto al grupo control. No existen diferencias significativas entre las meningitis víricas y bacterianas. La xantina y el ácido úrico están más elevados en el grupo de meningitis tuberculosa con respecto al de las víricas y bacterianas. La EEN estuvo aumentada con respecto al grupo control en el grupo de las meningitis víricas. **Conclusiones.** Estos resultados sugieren que en las meningitis tiene lugar una alteración del metabolismo energético neuronal. La meningitis tuberculosa podría diferenciarse de las víricas o bacterianas por la elevación más marcada del ácido úrico y de la xantina.

Distrofia muscular congénita tipo occidental merosina negativa. A propósito de un caso

A. Viso^a, B. López-Abel^a, M. Martín-Morales^a, J. Urdiales^b, C. Navarro^c

^aDpto. de Pediatría. ^bServicio de Neurofisiología. Cristal-Piñor Hospitais. Ourense. ^cServicio de Neuropatología. Hospital Meixoeiro. Vigo.

Introducción. Las distrofias musculares congénitas (DMC) son un grupo heterogéneo de miopatías de presentación neonatal, con expresión clínica variable, dificultad de clasificación, limitado número y diferentes hallazgos

inmunohistoquímicos. Por todo ello la comunicación de nuevas observaciones contribuirá a una mejor delimitación de estos procesos. **Caso clínico.** Aportamos el caso de una paciente de 9 años de edad que tiene escaso pániculo adiposo, hipotrofia muscular, escoliosis, lordosis, hipotonía, debilidad muscular de predominio distal de miembros inferiores y cintura escapular, contracturas articulares de codos y tobillos e inteligencia normal. En los exámenes complementarios presenta elevación discreta de CPK, patrón miopático en el EMG, alteraciones de la sustancia blanca en la RMN; y en la biopsia muscular se observa patrón distrófico compatible con DMC, normalidad para la distrofina,

espectrina y proteínas de membrana y DRP 1 y 2, y negatividad total para la merosina y alfa 2 laminina. La biopsia de piel confirmó la negatividad para la merosina. **Conclusiones.** Nuestra observación confirma el valor del fenotipo y la clínica para la selección de los casos, la necesidad del estudio inmunohistoquímico y de Western blot para el diagnóstico concreto y precoz, que permita el consejo genético, y plantea la posibilidad de que la biopsia dérmica sea suficiente para la catalogación definitiva sin necesidad de biopsia muscular. La localización del gen responsable en el cromosoma 6q22, permitirá que el estudio molecular defina el tipo y la intensidad de la DMC.

ÍNDICE ONOMÁSTICO

Abad, B. 199
Abenia, P. 177, 181, 187, 188
Alabau, J. 207
Alarcón-Alacio, J. 189, 205
Alayón-Fumero, A. 204
Alonso, A. 202
Alonso, S. 187
Alonso-Frech, F. 205
Alonso-Luengo, O. 197
Alonso-Martínez, D. 202
Alpera, R. 199
Allut, A.G. 209
Amil-Pérez, B. 175
Ampurdanés, C. 171
Anderson, L.V.B. 173
Andrés, M. 199
Angulo, T. 169
Aparicio, J.M. 179
Aracil, A. 198, 200
Arbizu, J. 194
Arcas, J. 190
Arenas, J. 179, 180, 198
Arjona-Padillo, A. 200, 203
Arnaiz, M.S. 187
Arregui-Sierra, A. 195, 202
Artieda, J. 194
Artigas, J. 170, 189
Artuch, R. 177, 179
Baliela-García, B.C. 175
Balseiro-Gómez, J.J. 205
Balló, T. 190
Barcia-Ruiz, J.M. 200
Barcik, U. 172, 203
Barreiro-Daviña, J. 175
Barrio, A. 200
Barrio-Nicolás, A. 171, 193, 208
Barriuso, L. 170
Bartrons, J. 197
Batalier, A. 191, 203, 204
Baus, J. 207
Bauzano-Poley, E. 176
Becher-Díaz, M. 188
Beltrán, A. 208
Benito, C. 184
Bestué, M. 189, 195, 197
Blanco, C. 184
Blanco, D. 192
Blanco, R. 174, 180
Blanco-Fuentes, M. 172, 206, 208
Bonjoch, C. 192
Brandi, N. 198
Bretón-Peña, A. 204

Briones, P. 198
Bruna, C. 190
Bueno, J. 202
Bueno-Perdomo, H.J. 180, 187, 204
Bustos, F. 198
Bustos-Fonseca, M.J. 172, 180, 181, 182, 189, 190
Cabello, A. 198
Cabrera-López, J.C. 189
Calviño, J.A. 175, 178
Calvo, A. 179
Calvo, F. 179
Calleja-Pérez, B. 171, 201
Cambra, F.J. 177
Cambra, J. 179
Camino-León, R. 169, 200, 203
Camiña, F. 183, 209
Campistol, J. 175, 177, 186, 192, 197, 205
Campos, Y. 179, 180, 198
Campos-Castelló, J. 169, 191, 202
Candau, R. 169, 170, 200
Canós, Y. 198
Cánovas, A. 190, 191, 203, 204, 208
Cardo, E. 170
Cardo, E. 193
Cardó, E. 200
Careaga-Maldonado, J. 191, 202
Carrasco-Marina, L.I. 185, 195
Carrasco-Marina, M.L. 186, 202
Carratalá, F. 192, 205
Carreras, J.L. 193
Carrillo, J. 169
Carrillo, R. 184
Carvajal, E. 195
Casas, C. 171, 172, 191
Cassinello-García, E. 185
Castelló, M. 199
Castillo, M.L.L. 206
Castro, E. 191
Castro, P. 192, 198, 201, 207
Castro-Gago, M. 174, 175, 178, 179, 180, 182, 183, 198, 209
Cazorla, R. 195, 201
Centeno, F. 208
Centeno, T. 207
Cid, E. 209
Cidre, C. 175
Clerigué, N. 181, 198
Climent, C. 197
Climent, V. 207
Colomer, J. 172, 173, 197, 198
Collado, E. 178

Collantes-Herrera, A. 169, 200, 203
Conill, J. 172, 198
Correa, A. 169, 170, 200
Coto, E. 175
Couceiro-Gianzo, J. 183
Creveaux, I. 177
Cruzado-Jiménez, M.D. 176
Cuesta, M.V. 178
Cuñat, A. 179
Curros, M.C. 175
Cusi, M.A. 177
Chabás, A. 178
Charle, A. 182
De Álvaro, M.G. 200
de Dios, J. 192
de Juan-Frigola, J. 175
de Mingo-Casado, P. 172
de Muga, L. 193
de Santos, M. 202
de Santos, T. 169
de las Heras, R.S. 180
del Hoyo, P. 198
del Río, M. 178
del Toro, M. 172
del Villar, R. 207
Delgado-Marqués, M.P. 176
Delicado, A. 171
Dicenta, S. 171
Domingo, R. 171, 172, 191
Domínguez, S. 177, 186
Edo, M.J. 187
Edreira, S. 174, 180
Eirís, J. 174, 175, 178, 179, 180, 182, 183, 188, 209
Enríquez, G. 192
Escofet, C. 184, 197
Escribano, A. 199
Espadaler, J.M. 207
Espejo, I. 199
Espinar, J. 191
Espino, P. 189
Estañ, A. 179
Estivalis, M. 191, 204
Expósito, J.P. 199
Fargas, A. 173, 174
Fernández, B.E. 181
Fernández, J.M. 173
Fernández, P. 206
Fernández, R. 173
Fernández-Álvarez, E. 175, 181, 184, 186, 195
Fernández-Bedoya, A. 209
Fernández-Cebrián, S. 188
Fernández-Cuesta, M. 183

Fernández-Jaén, A. 171, 177, 178, 184, 186, 190, 201, 203, 206
Fernández-Martínez, N. 174, 183
Fernández-Novoa, M.^aC. 170
Fernández-Palacios, R. 194
Fernández-Pineda, L. 179
Fernández-Romero, E. 200, 203
Fernández-Sánchez, V.E. 176
Fernández-Seara, M.^aJ. 179
Ferrando-Lucas, M.^aT. 182, 184, 188
Ferraz-Sopena, S. 177, 181, 187, 188
Ferrer, I. 170, 174, 197
Ferrer-Lozano, M. 187, 188
Figuerola-Roig, A. 186
Flores, B. 202
Fluviá, L. 198
Font, X. 201
Fontán-Tirado, C. 205
Freixas, A. 193, 199, 207
Freixas-Ricart, A. 171
Gabarrón, J. 171
Gallano, P. 173
Gallardo, F.L. 203, 207, 208
Garaizar, C. 183, 209
García, A. 197
García, E. 184, 201
García, M.A. 207
García, M.^aA. 173
García, M.J. 197
García, S.E. 192
García, T. 183, 184, 196
García-Abeja, J.C. 188
García-Bragado, F. 203
García-Calvo, M.V.G. 172, 180, 181, 187, 189, 205
García-Cazorla, A. 181, 186
García de León, M. 190
García-Peñas, J.J. 172, 178, 180, 181, 182, 186, 187, 189, 190, 205
García-Silva, M.T. 197, 198
Garrido, C. 192
Garrocho, A. 186
Garzo, C. 192, 198, 201, 207
Gassió, P. 177
Gassió, R. 181, 184, 186, 195
Gelabert, M. 209
Gil, R. 184, 199
Girós, M. 199
Gómez, L. 203, 207, 208
Gómez-Argüelles, J.M. 178
Gómez-Llorente, A. 186
Gómez-Sirvent, J. 204
González, C. 203

- González, M.I. 207
 González, P. 199
 González-Campos, C. 186
 González-Conde, V. 179, 183
 González de Dios, J. 181, 205
 González-Hachero, J. 186
 González-Laguillo, A. 208
 González-Ortega, M.C. 188
 Gracia, M.^aA. 172
 Gracia-Bouthelier, R. 171, 201
 Gratacós, M. 173, 174
 Guelvenzu, S. 187
 Guitet, M. 198, 200
 Guiu, M.A. 176
 Gurtubay, I.G. 181, 203
 Gutiérrez, F. 202
 Gutiérrez de Terán, A. 184, 186
 Gutiérrez-Martín, F. 180, 187, 204
 Gutiérrez-Solana, L.G. 172, 178, 180, 181, 182, 186, 187, 189, 205
 Guzmán-Cabañas, J. 169
 Hawkins, M.^aM. 177, 201
 Hernández, J. 204, 207
 Hernández-Latorre, M.A. 190
 Hernando-Requejo, V. 187
 Herrera-Martín, M. 195
 Herrero, A. 176
 Hervás, A. 179
 Hortelano-López, M. 195
 Hoyo, B. 179
 Hoyos, C. 201, 204
 Iceta, A. 181, 198, 203
 Idiazabal, M.A. 207
 Illa-Sendra, I. 173
 Indo, Y. 172
 Iriondo, M. 192, 205
 Izquierdo, A. 184, 192, 207
 Jiménez, L. 192
 Jiménez-Ayala, M.J. 190, 203, 204, 208
 Jiménez-Moya, A.I. 195
 Jover, J. 179
 Juan, J. 190, 191, 203, 204, 208
 Jurado, S. 169, 170, 191
 Kalaydjieva, L. 172
 King, R. 172
 Ladona, M.G. 171
 Lambruschini, N. 177
 Larrauri, B. 209
 Larripa, P. 173, 174, 180, 202
 Lasa, A. 173
 Lertxundi, M.^aM. 176
 Lillo, M.D. 201
 Lizarraga, I. 177
 López, I. 171
 López, M. 192
 López-Abel, B. 210
 López-Casas, J. 175, 184
 López-Lafuente, A. 169, 191, 202
 López-Laso, E. 172, 179, 180, 187, 202, 204, 206, 208
 López-Martín, V. 184, 190
 López-Pisón, J. 177, 181, 187, 188
 López-Terradas, J.M. 182, 190
 Lorente, I. 170
 Lorenzo, G. 179
 Lostau, C. 201
 Loureiro, B. 177, 181, 187, 188
 Luis, M. 209
 Luzón, J. 183, 184, 196
 Llana, I. 196
 Lluch-Fernández, M.^aD. 186, 194, 206
 Macaya, A. 172, 192
 Macías, J. 207
 Macías, M.C. 191
 Maldonado, A. 193
 Marco, M. 181
 Marcos, M.A. 196
 Marchante, C. 197
 Maristany, M. 184
 Márquez-Luque, A. 194
 Martí, E. 199
 Martí-Herrero, M. 189
 Martín, M. 203
 Martín, M.A. 198
 Martín, M.I. 202
 Martín, V. 204
 Martín-González, M. 185
 Martín-Morales, M. 210
 Martínez, F. 192, 205
 Martínez, P. 172
 Martínez, V. 186
 Martínez-Antón, J. 176
 Martínez-Bermejo, A. 177, 184, 190, 194, 206
 Martínez-González, M.J. 183
 Martínez-Granero, M.A. 173, 202
 Martínez-Mateo, P. 180, 181, 182, 190
 Martínez-Menéndez, B. 205
 Martínez-Pardo, M. 179
 Martínez-Pastor, P. 179
 Martínez-Salcedo, E. 171, 172, 191
 Martínez-Sarries, F.J. 205
 Martínón-Sánchez, J.M. 188
 Martínón-Torres, F. 188
 Mascort-Vaca, G. 203
 Mateo, M.J. 192
 Mateos-Beato, F. 180, 187, 202, 204
 Mateos-González, M.^aE. 187
 Maties, M. 178
 Mayoral, S. 201
 Mazón, C. 193
 Mencía-Bartolomé, S. 205
 Menéndez, N. 194
 Mira, A. 198
 Miralles, M. 202
 Molina, M.^aA. 171, 201
 Molina, J. 203
 Monasterio, L. 178
 Mondela, I. 181, 203
 Montoya, J. 179
 Montz, R. 193
 Mora-Ramírez, M.D. 176
 Morales, M. 179
 Morales-Redondo, R. 174
 Moreno, J. 183, 184, 196, 198
 Moreno, L. 202
 Moya, M. 181, 192, 205
 Muiños, L. 180
 Muñoz, A. 202, 204
 Muñoz-Albillos, M.^aS. 177, 188
 Muñoz-Hoyos, A. 185
 Muñoz-Yunta, J.A. 171, 193, 199, 207
 Muro, J.M. 208
 Narbona-García, J. 194
 Navarro, C. 173, 174, 210
 Navas, C. 203, 207, 208
 Nieto, M. 169, 170, 198, 200
 Novo-Rodríguez, M.^aI. 174, 183
 Núñez-Castain, M.J. 176
 Núñez-Adán, A. 196
 Ocaña, A. 184, 186
 Oliete, F.M. 171, 193, 208
 Olivé, M. 174
 Orera, M. 201
 Ortega, L. 183, 184
 Ortiz-Tardío, J. 197
 Palau, F. 198
 Palencia, R. 189, 201, 204
 Parrilla, R. 183, 184, 196, 199
 Pascual-Castroviejo, I. 171, 172, 173, 177, 178, 184, 186, 190, 203, 206, 208
 Pascua-Pascual, S.I. 172, 173, 178, 186, 190, 206, 208
 Pastor, J. 201
 Pastor, M.C. 198
 Pavón, P. 182
 Peña-Segura, J.L. 181, 187
 Perapoch, J. 192
 Pérez, I. 199
 Pérez-Álvarez, F. 193, 201, 207
 Pérez-Ferrón, J. 170
 Pérez-González, E. 194
 Pérez-Higueras, A. 187
 Pérez-Martínez, D.A. 180, 187, 204
 Pérez-Olarte, P. 206, 207
 Pérez-Sotelo, M. 184, 199
 Peris, S. 191, 203, 208
 Pidal, E. 193
 Pineda, M. 175, 179, 197, 198, 200
 Pinel, A.B. 205
 Pintos, E. 174, 179, 180
 Playan, A. 179
 Polanco, I. 190, 194, 206
 Pons, S. 191, 203, 204, 208
 Póo-Argüelles, P. 175, 181, 184, 186, 192, 197, 205
 Prats, J.M. 183, 209
 Puche, A. 171, 172, 191
 Puente-Muñoz, A.I. 180
 Puyol, P. 196
 Quijano-Roy, S. 171, 172, 173, 177, 178, 186, 195, 203, 206, 208
 Ramírez, R. 169, 191, 202
 Ramos-Fernández, J.M. 171, 193, 208
 Ramos-Lizana, J. 178, 185, 195, 205
 Ramos-Prats, R. 204
 Ramos-Sánchez, I. 186, 194
 Rebaje, V. 187
 Regueiro, J. 182
 Revilla-Rodríguez, P. 188
 Ricoy, J.R. 198
 Rissech, M. 197
 Roche, C. 186, 206
 Rodríguez, R. 196, 200
 Rodríguez-Barrionuevo, A.C. 176
 Rodríguez-Fernández, J. 182
 Rodríguez-García, J. 209
 Rodríguez-Núñez, A. 188, 209
 Rodríguez-Sacristán, A. 186, 194
 Rodríguez-Segade, S. 183, 209
 Rodríguez-Vives, M.A. 176
 Roig-Quilis, M. 172, 173, 174, 190, 192
 Roldán, R. 207
 Roldán-Aparicio, S. 200, 206
 Roma, J. 173, 174
 Romero-Andújar, F. 178
 Rosso, M. 191, 194
 Ruano, J.L. 190
 Rubio, J. 197
 Rubio, J.C. 198
 Rubio, V. 197
 Rueda-Marcos, A. 205
 Rufo-Campos, M. 169, 170, 191, 194, 196, 200
 Ruiz, A. 207
 Ruiz, C. 203
 Ruiz, P. 207
 Ruiz, S. 198
 Ruiz del Portal, L. 169, 200
 Ruiz del Portal, M. 170
 Ruiz-Falcó, M.L. 172, 178, 180, 181, 182, 186, 187, 189, 205
 Sagaseta-Ilurdoz, M. 203
 Sala, M. 193
 Salinero, E. 198
 Sampera, I. 170
 Sánchez, J.C. 196
 Sánchez, M. 169
 Sánchez-Carpintero, R. 194
 Sánchez-Lastres, J. 182
 Sánchez-Rico, C.R. 200, 203
 Sanmartí, F. 189, 195
 Sans, A. 184
 Santana-Rodríguez, C. 195
 Santos, S. 179
 Santos, T. 191
 Sanz, E. 195, 201
 Satrustegui, F. 198
 Sepúlveda-Muñoz, J. 188
 Serra, A. 179
 Serrano, A. 193
 Sierra, C. 183, 198
 Sierra-Corcoles, C. 184, 196, 199
 Simón de las Heras, R. 187
 Suárez, F. 174
 Sunyer, J. 193
 Taboada, M. 174, 180
 Teijeira, S. 173, 174
 Teijeiro, A. 173, 174
 Tello, M. 187
 Tello-Ochoa, M.^aP. 196
 Temboury, M. 202
 Tendero, A. 206
 Timoneda-Gallart, C. 193, 201, 207
 Titus, J. 177
 Toledo-Bravo de Laguna, L. 189
 Torremocha, L. 170
 Torres, J. 196, 200
 Torres-Borrego, J. 169
 Traba, A. 198
 Urdiales, J. 174, 210
 Vall, O. 193
 Valls-Santassusana, A. 193, 199, 207
 Vázquez-López, M. 185, 186, 195, 202
 Vega, M.^aL. 201
 Verd, S. 170
 Verdú, A. 195, 201
 Vernet, A. 179, 200
 Viaño, J. 186
 Vicente, N. 179
 Vidal, R. 175
 Vilaseca, M.A. 177, 179, 197, 198
 Villanueva, F. 175
 Viso, A. 174, 179, 180, 210
 Vitoria, I. 179
 Yoldi, M.E. 181, 198, 203
 Youssef, W. 198
 Zamarriego, C. 194
 Zambrano, E. 195, 201
 Zuazo, E. 176