

XXVII REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

Girona, 1, 2 y 3 de junio de 2000

COMUNICACIONES ORALES

O1. Encefalopatía glicínémica neonatal

G. Charriel, J. Sierra, E.R. Jiménez, C. Gaya, L. Ayllón, C. Merchante^a

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva. ^a Unidad de Metabolopatía. Servicio de Bioquímica. Hospital Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción. La encefalopatía glicínémica neonatal es un error innato del metabolismo de los neurotransmisores, donde la glicina, por defecto de su catabolismo (complejo enzimático de clivaje), se acumula en los líquidos orgánicos (hiperglicinemia no cetósica), sobre todo en LCR, sobrestimulando los receptores excitadores (N-Metil-D-Aspartato); produce convulsiones y muerte neuronal posterior por acumulación de calcio libre intracelular. Se hereda con carácter autosómico recesivo y el defecto enzimático se puede determinar en el hígado, el riñón o el cerebro (gen en el cromosoma 9p13). Existen varios fenotipos clínicos: neonatal transitorio, y dependiendo del defecto de las subunidades proteicas: forma neonatal clásica (proteína P), forma atípica (proteína H) y forma degenerativa (proteína T). El diagnóstico se sospecha por la clínica: antecedentes familiares, crisis mioclónicas y convulsivas rebeldes al tratamiento, afectación neurológica intercrítica, deterioro progresivo, hipo persistente. Son muy orientativos los exámenes complementarios: EEG (estallido-supresión) y la neuroimagen (agenesia del cuerpo calloso); se confirma por el índice de glicina LCR/plasma (superior a 0,02). El diagnóstico diferencial se plantea sobre todo con las encefalopatías epilépticas del neonato (Aicardi u Ohtahara). **Casos clínicos y conclusión.** Presentamos dos casos de encefalopatía glicínémica, uno clásico que fue éxitus a los 2 meses de vida, y otro caso neonatal transitorio, donde la glicina se normalizó a los 2 meses y medio de vida; actualmente el paciente tiene 3 años y presenta retraso psicomotor e hipotonía. Se comenta la eficacia de los diferentes fármacos utilizados (dextrometorfano, benzoato, benzodiacepinas).

O2. Acidemia metilmalónica combinada con homocistinuria (CBL-C). Presentación neonatal asociando dermatitis severa. Evolución clínica y analítica bajo tratamiento hasta los 30 meses

I. Lorente^a, M.A. Ribes^b, J. Artigas^a, J. Badia^a, J. Luelmo^a, C. Bugié^c

^a Hospital de Sabadell. ^b Instituto Bioquímica. ^c SAP Dapsi. Sabadell, Barcelona.

Introducción. La forma CBL-C de acidemia metilmalónica es debida a un defecto en la síntesis celular de metil y adenosil cobalamina. La consecuencia funcional es un déficit de metilmalónico. CoA mutasa y de metionin sintetasa que, respec-

tivamente, condicionarán una acidemia metilmalónica y una homocistinuria. La incidencia mostrada en la literatura es baja y su evolución clínica heterogénea. Las formas de inicio neonatal tienen una alta mortalidad y unas secuelas neurológicas en casi todos los casos a pesar del tratamiento. No se conoce la alteración genética molecular subyacente. Presentamos el seguimiento clínico y analítico de un paciente de 2 años y medio. **Caso clínico.** Recién nacido (RN) de 14 días que se presenta con una grave afectación del estado general, distrés respiratorio e hipotonía. A los 30 días de vida se realiza el diagnóstico y se inicia el tratamiento con dieta baja en proteínas, hidroxibalamina, betaina, carnitina y ácido fólico, con una buena respuesta analítica y clínica. A los 40 días presenta dermatitis severa: biopsia cutánea compatible con acrodermatitis enteropática. Se evidenció un déficit de isoleucina y se trató con AA endovenosos que curaron las lesiones en cinco días. **Evolución.** Bajo tratamiento, se mantuvo un buen control de los parámetros bioquímicos; aun así se presentó: retraso psicomotor evidente desde los primeros meses, deambulación 23 meses. No ha iniciado lenguaje. A los 2 años: EM Bayley 10-12 meses. RMN cerebral: retraso acusado en la mielinización, sin afectación de los ganglios basales. Fondo de ojo y ERG normales. **Conclusiones.** 1. La afectación cutánea en la acidemia metilmalónica CBL-C está poco estudiada en la literatura y su etiopatogenia no es clara, pues, aunque se achaca a la restricción dietética en determinados aminoácidos, existen dos casos analizados en los que una dermatitis (*Acroenteropática like*) fue el signo de presentación. 2. Nuestro caso confirma la pobre evolución neurológica de este trastorno a pesar del tratamiento precoz, y pone énfasis en el interés del diagnóstico prenatal.

O3. Enfermedad cerebrovascular en el período neonatal: papel de la hiperhomocisteinemia moderada

E. Cardo^a, M. Iriando^b, P. Póo^a, M.A. Vilaseca^c, R. Artuch^c, J. Campistol^a

^a Servicio de Neuropediatría. ^b Servicio de Neonatología. ^c Servicio de Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de L., Barcelona.

Introducción. La hiperhomocisteinemia moderada (HMM) se ha asociado a trombosis arteriales y venosas en adultos jóvenes, y recientemente en la población pediátrica. **Objetivo.** Nuestro objetivo es valorar la posible relación entre la HMM y los ictus idiopáticos en el recién nacido a término. También buscamos identificar otros factores de riesgo de accidentes cerebrovasculares en el período neonatal: déficit de proteína C, proteína S, antitrombina III. **Pacientes y métodos.** Seleccionamos 25 pacientes que padecieron ictus en el período neonatal. El estudio se realizó entre enero de 1986 a junio de 1999. A todos los pacientes se les realizó el protocolo de estudio de enfermedad cerebrovascular (ECV) en la infancia. La homo-

cisteína total plasmática (tHcy) se determinó en estos pacientes y se comparó con nuestros valores de referencia (n= 108). La hiperhomocisteinemia se definió como valores de tHcy superiores al percentil 95 de los valores de referencia (tHcy: 8 µmol/l). **Resultados.** El factor de riesgo no vascular, identificado como el más frecuente, fue la hiperhomocisteinemia, hallada en un 50% de pacientes. Se hallaron diferencias significativas entre los valores de tHcy de los pacientes con ECV (mediana: 8,2 µmol/l; intervalo: 3,6-24,0 mmol/l) en comparación con los valores de referencia de edad similar (mediana: 5,8 mmol/l; intervalo: 3,1-9,9 µmol/l (Mann-Whitney; p< 0,0001). El 41,6% de los pacientes presentaban factores pre-trombóticos: 3 con déficit de proteína C, 1 con proteína S, 3 con antitrombina III (en un paciente asociado a un defecto congénito de la glicosilación: síndrome CDG), 3 con anticuerpos anticardiolipina, etc.). Un paciente se diagnosticó de déficit de α -1-antitripsina. El 16% de los pacientes padecían enfermedad febril inespecífica en el momento del infarto y el 12,5% referían historia de parto traumático que no precisó reanimación. **Conclusiones.** Este estudio identifica factores de riesgo de ACV en el recién nacido a término durante el primer mes de vida. La determinación de tHcy se debe incluir en el protocolo de estudio de ECV, así como en el período neonatal. Es posible que el llamado infarto idiopático en los neonatos sea el resultado de la conjunción de varios factores de riesgo en un determinado momento. La interacción de la hiperhomocisteinemia con otros estados trombofílicos como el déficit de proteína C, S, antitrombina III (asociado o no a defectos congénitos de la glicosilación) o los anticuerpos antifosfolípidos queda por aclarar. La suplementación de la dieta con vitamina B₁₂ y folato podría ser beneficiosa en estos niños.

O4. Resonancia magnética fetal: un nuevo método no invasivo en la valoración de anomalías del sistema nervioso central y de la columna

L. Tortajada-Giménez, C. Martín-Martínez, J.C. Ferreres-Piñas, M. Corona-Martínez, C. Durán-Feliubadaló, I. Lorente-Hurtado

UDIAT-Centre Diagnòstic. Corporació Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Objetivo. Evaluar la utilidad de la resonancia magnética (RM) aplicada a mujeres gestantes para diagnosticar anomalías fetales del sistema nervioso central (SNC) y de la columna, y determinar si aporta datos adicionales a los hallazgos ecográficos. **Pacientes y métodos.** Durante el período comprendido entre junio de 1997 y abril del 2000 hemos estudiado a 94 fetos de 87 mujeres gestantes con períodos de gestación entre 12 y 38 semanas. De ellos, 29 fetos presentaron anomalías del SNC y de la columna. Todos los estudios se realizaron en un

<http://www.revneurol.com/3107/j070653.pdf>

equipo de RM de 1,0 Teslas y con secuencias ultrarrápidas *Half Fourier Acquisition Single-shot Turbo Spin Echo (HASTE)*. Se obtuvieron imágenes en los distintos planos del espacio. El tiempo de adquisición fue de 17 segundos y la duración de la prueba fue de unos 20 minutos. **Resultados.** Las anomalías fetales correspondieron a: hidrocefalia (n= 8), holoprosencefalia (n= 3), agenesia o hipoplasia del cuerpo calloso (n= 5), hidranencefalia (n= 2), hipoplasia del vermis cerebeloso (n= 2), esquisencefalia (n= 2), quiste diencefálico (n= 1), quiste de plexo coroideo (n= 1), quiste aracnoideo (n= 1), Arnold Chiari (n= 3), mielomeningocele (n= 3), anomalía vertebral (n= 1). La RM aportó hallazgos adicionales en nueve casos (26%). **Conclusión.** Aunque la ecografía continúa siendo la primera técnica de diagnóstico no invasiva para el estudio del feto, la RM aporta datos adicionales en el estudio de anomalías del SNC y de la columna. La RM es un método complementario a la ecografía para valorar anomalías fetales del SNC y de la columna, ya que a veces aporta datos adicionales en la valoración de anomalías.

O5. ¿Qué grados de asfixia perinatal representan una amenaza para el neurodesarrollo del recién nacido? Revisión de la metodología experimental a través de un modelo de hipoxia moderada

F. Carratalá, M. Moya

Departamento de Pediatría. Universidad Miguel Hernández. Elche, Alicante.

Introducción. La mayoría de los estudios sobre asfixia perinatal (AP) realizados en animales se basan en el método de Levine (1959), que consiste en el siguiente procedimiento: el sexto día de vida de crías de rata Wistar (P6) se les liga el tronco común de una carótida y se somete al animal a periodos de anoxia variable de una a tres horas. Estas condiciones provocan inevitablemente lesiones que se manifestarán en el neurodesarrollo del animal. Sin embargo, no reflejan las condiciones más frecuentes en las salas de parto. Estas condiciones son las de asfixias leves y moderadas que se han considerado como la causa de trastornos en el neurodesarrollo del niño. **Objetivo.** Desarrollo de un modelo animal que reproduzca las condiciones de asfixia moderada y que permita valorar sus repercusiones sobre el neurodesarrollo del sujeto experimental. **Material y métodos.** Se utilizan tres camadas de rata Wistar (10 crías cada una). Al nacer (P1) la mitad de las crías son sometidas a una $FiO_2 = 0,05$ durante 30' (n= 15), mientras que la otra mitad se somete a las mismas condiciones pero con una $FiO_2 = 0,21$. En el día P21 se

destetan y en el P25 son sometidas a tres pruebas consecutivas en un laberinto en 'T', en el cual la permanencia en el vástago o en el brazo izquierdo del mismo representa la descarga de un choque eléctrico controlado, mientras que desplazarse a la derecha representa la vuelta a su jaula (test de evitación pasiva). Todas las pruebas son vídeo-grabadas y estudiadas con analizadores de imagen digital (Tabla). **Conclusiones.** Los animales sometidos a $FiO_2 = 0,05$ evitan con mayor frecuencia el choque eléctrico en la tercera serie (de forma estadísticamente significativa) que los animales de control. Otras experiencias demuestran que determinados grados de estrés neonatal mejoran la respuesta al mismo en otras etapas del neurodesarrollo.

O6. Definición de asfixia perinatal en la literatura médica: necesidad de un consenso

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

Departamento de Pediatría. Hospital Universitario de San Juan. San Juan, Alicante.

Introducción. La asfixia perinatal (AP) se puede definir como la agresión producida al feto o al recién nacido (RN) por la falta de oxígeno y/o la falta de una perfusión tisular adecuada, que generalmente se asocia con acidosis láctica e hipercapnia. Sin embargo, esta definición fisiopatológica no es operativa en la clínica, donde se han barajado distintos criterios: presencia de líquido amniótico meconial, alteraciones en el registro cardiotocográfico, acidosis fetal, bajas puntuaciones de Apgar, retraso en establecer la respiración espontánea y signos clínicos de lesión cerebral postasfíctica. **Objetivos.** 1. Analizar los diferentes criterios de AP utilizados en la literatura médica internacional; 2. Comparar los estudios sobre AP realizados en España y realizar una valoración de las diferencias encontradas según la definición de AP adoptada. **Pacientes y métodos.** Búsqueda bibliográfica en sistema PubMed durante el periodo de 1994 a 1999, utilizando la palabra clave '*perinatal asphyxia*'. Se revisaron los artículos de las siguientes revistas: *Pediatrics*, *J Pediatrics*, *Eur J Pediatr*, *Pediatr Res*, *Am J Obstet Gynecol*, *Br J Med*, *N Engl J Med*, *An Esp Pediatr* y *Rev Neurol*. Criterios de inclusión: artículos originales en los que conste la definición de AP aplicada en cada trabajo; se excluyen otros tipos de artículos (cartas al director, revisiones) y los estudios experimentales con animales. En una segunda parte, se revisan 11 estudios sobre AP realizados en España. **Resultados.** Cumplieron los criterios de inclusión un total de 25 artículos: 5 en *Pediatrics*, 5 en *Pediatr Res*, 4 en *J Pediatr*, 3 en *Eur J*

Pediatr, 3 en *An Esp Pediatr*, 3 en *Rev Neurol*, 1 en *Am J Obstet Gynecol* y 1 en *N Engl J Med*. Confirmamos que cada grupo de trabajo utiliza una definición diferente tanto en el número como en la combinación de criterios utilizados, así como en los puntos de corte de las variables cuantitativas (Apgar y pH umbilical y posnatal). No es habitual diferenciar la gravedad del evento asfíctico. De los 11 estudios sobre la AP realizados en nuestro país encontramos importantes diferencias epidemiológicas: la frecuencia de la AP varía entre el 1,46 y 14,8% de los RN vivos, la frecuencia de encefalopatía en pacientes con AP varía entre el 8,6 y 89%, y la frecuencia de secuelas neurológicas postasfícticas varía entre el 11,2 y el 35,3%. **Conclusiones.** Es preciso establecer un consenso sobre la definición de la AP (diferenciando las formas graves, cuantitativamente las más importantes, y las formas no graves, cuantitativamente las más frecuentes), que permita establecer comparaciones homogéneas en los estudios epidemiológicos respecto a la incidencia y morbilidad de la AP.

O7. Aproximación clínica a los modelos experimentales de encefalopatía neonatal postasfíctica en ratas y su profilaxis con flunaricina

C. Molinero, J. Figueras, A. Molinero^a

Unidad Integrada de Pediatría. Hospital Clínic Maternidad. Hospital de Sant Joan de Déu.

^aDepartamento de Biología Celular y Fisiología. Unidad de Fisiología Animal de Ciencias. UAB. Barcelona.

Introducción. Desde la primera descripción realizada por Little en 1862 sobre la relación entre problemas obstétricos y posteriores deficiencias neurológicas, la asfixia neonatal sigue produciendo, en los albores del siglo XXI, patología neurológica como parálisis cerebral, epilepsia, trastornos de aprendizaje o de conducta. Los autores que estudian la respuesta del cerebro inmaduro frente a la asfixia y sus posteriores secuelas, utilizan diferentes metodologías en el área experimental. La mayoría de los modelos utilizados en dichos estudios proceden del descrito por Levine en 1960 basado en un proceso hipóxico-isquémico procedente de modelos experimentales utilizados en adultos. **Objetivos.** En nuestro estudio intentaremos adaptar las metodologías experimentales a la situación clínica pediátrica-neonatal y crear un nuevo modelo experimental en asfixia neonatal con garantías científicas, pero más próximo a los acontecimientos y a la cronología observada en humanos. **Material y métodos.** Se incluyeron en el estudio un total de 216 ratas de raza Wistar de menos de 24 horas de vida. La mitad de estos animales se sometieron a anoxia, durante 30 minutos, por barrido de nitrógeno en cámara estanca, y la otra mitad asumió dicha maniobra pero con niveles de oxígeno ambiental para control, tras recuperar al grupo anóxico con cinco minutos de oxígeno al 100%. Al finalizar dicha parte del estudio se inició, de inmediato, un tratamiento con flunarizina con dosis de 50 mg/kg/dosis por vía oral cada 12 horas durante tres días al 50% de cada uno de los dos grupos diferenciados como anóxicos o no anóxicos. Al otro 50% se les

Tabla.

	Comportamiento	Serie 1	Serie 2	Serie 3	
$FiO_2 = 0,05$	Evitación	6	8	13	$\chi^2 = 8,09$
	Shock	8	6	1	$p = 0,018$
$FiO_2 = 0,21$	Evitación	6	6	8	$\chi^2 = 0,76$
	Shock	8	8	6	$p = 0,682$

administró placebo. A lo largo del estudio, el investigador fue ciego al tratamiento administrado. En el P14 se valoró, mediante un laberinto en T con agua, la capacidad de aprendizaje de los diferentes grupos. Se realizaron cinco pruebas para cada sujeto con un descanso de una hora entre pruebas con fuente de calor y sin la madre. Al finalizar las pruebas se procedió a la decapitación de los animales y a la posterior manipulación del cerebro para un estudio histológico. Este estudio se censó en las zonas CAI del hipocampo y neocórtex frontal y se verificó por un observador ciego al grupo y al tratamiento. El análisis de los datos se centró en buscar diferencias ($p < 0,05$) entre los diferentes grupos y posibles correlaciones. **Resultados.** Los resultados mostraron un aprendizaje significativo para el conjunto de animales (T1 vs T5 $p = 0,0001$), y aparecieron diferencias para el tiempo entre grupos anóxico y el no anóxico. También se hallaron diferencias significativas en el peso de los sujetos, se establecieron entre el grupo tratado con flunarizina y el resto de animales ($p = 0,03$), así como en el grado de lesión en el neocórtex frontal que fue mayor para el grupo no anóxico tratado con placebo ($p = 0,001$). **Conclusión.** La aproximación clinicopediátrica a los modelos experimentales de asfixia neonatal parece ser un buen camino para estudiar de manera más realista, aunque no menos rigurosa, esta patología.

O8. Patrón de salva-supresión en el período neonatal: ¿implica siempre mal pronóstico?

C. González^a, J. Campistol^a, F. Sanmartí^a, J. Conill^a, M. Iriondo^b

^a Servicio de Neurología. ^b Unidad de Neonatología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Ll., Barcelona.

Introducción. El patrón de salva-supresión (S-S) fue descrito por primera vez en humanos por Henry y Scoville en pacientes en los que se había aislado el córtex cerebral tras intervenciones neuroquirúrgicas. Se caracteriza por períodos prolongados (> 10 s) de atenuación marcada de la actividad eléctrica de fondo (voltajes $< 5 \mu V$) que alternan con períodos más cortos de salvas de actividad paroxística. Las salvas generalmente están formadas por actividad theta y delta de alto voltaje (75-250 μV) con ondas agudas y puntas superpuestas. En neonatos puede suceder como resultado de hipoxia, isquemia, encefalitis o administración de agentes anestésicos y se ha relacionado con mal pronóstico, tanto vital como de permanencia de graves secuelas neurológicas. Así mismo, es conocida su asociación con el síndrome de Ohtahara y la epilepsia mioclónica precoz, además de ciertas metabolopatías. **Objetivo.** Revisar los pacientes en los que fue posible identificar un patrón de salva-supresión en la época neonatal, y cuyo desarrollo neurológico y evolución clínica han sido favorables. **Pacientes y métodos.** Se presentan seis pacientes con patrón de salva-supresión en el período neonatal. Se han analizado, en todos los casos, los antecedentes perinatales (tipo de parto, puntuación en el test de Apgar), clínica de encefalopatía isquémico-hipóxica, necesidad de ventilación mecánica y duración de la misma, medicación recibida, neuro-

Tabla. Convulsiones neonatales. Revisión de 77 casos.

Etiología	Nºobservac		Asintomático		Secuelas		Fallecidos		Mala evol.	
E hipóxico isquémica	30	39%	9	30%	12	40%	9	30%	19	63,3%
Hemorragia intracraneal	10	13%	3	30%	5	50%	2	20%	7	70%
Malformación SNC	7	9,1%	0	0%	7	100%	0	0%	7	100%
Hipoglucemia	5	6,5%	3	60%	2	40%	0	0%	2	40%
CN idiopáticas benignas	4	5,2%	3	75%	1	25%	0	0%	0	0%
Infección bacteriana	4	5,2%	1	25%	2	50%	1	25%	3	75%
Metabolopatía	3	3,9%	0	0%	1	33%	2	66%	2	66%
Otros	6	7,8%	3	50%	1	16,6%	2	33,3%	2	33%
Idiopático	8	10,4%	4	50%	4	50%	0	0%	4	50%
Total	77	100%	26	33,6%	35	45,4%	16	20%	46	59,7%

imagen, EEG seriados, examen clínico seriado y seguimiento neurológico. **Resultados.** La muestra está compuesta de seis recién nacidos (RN) de edades gestacionales que varían entre las 33 y las 43 semanas, y que actualmente tienen entre 4 meses y 9 años. En todos los casos el parto se produjo por cesárea por sufrimiento fetal excepto en una observación. Cinco recién nacidos precisaron reanimación profunda e intubación en la sala de partos. La duración de la ventilación asistida osciló entre 72 horas y 18 días salvo en un caso en que no precisó apoyo respiratorio. El patrón de salva-supresión apareció en los primeros 2-3 días de vida y no se prolongó nunca más allá de las dos semanas. Sólo cuatro de los seis pacientes desarrollaron crisis convulsivas de predominio tónico. En ningún caso fue posible determinar una etiología definida salvo el antecedente común de asfixia perinatal grave, con normalidad en los exámenes complementarios. De los seis casos solamente uno presenta como secuela una epilepsia parcial con buen control clínico, el resto de los pacientes se mantienen asintomáticos y con escolarización normal. **Conclusiones.** 1. Se presenta una serie corta de pacientes con antecedentes de sufrimiento fetal agudo y patrón EEG de salva-supresión en el período neonatal de origen no medicamentoso. 2. Presentan escasa traducción clínica y rápida mejoría clínica EEG y/o recuperación completa sin aparentes secuelas. 3. El patrón de salva-supresión, si bien tiene un pronóstico reservado en cuanto a la morbilidad en el neonato, no siempre implica mal pronóstico como hemos podido demostrar con esta serie de pacientes.

O9. Convulsiones neonatales. Revisión de 77 casos

E. Alcover-Bloch, J. Campistol, M. Iriondo
Servicio de Neurología. Sección de Neonatología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Ll., Barcelona.

Objetivos. Revisión descriptiva de las convulsiones neonatales. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los pacientes de nuestra Unidad de Neonatología, en el período comprendido entre el 1992 y 1998, con convulsiones antes de los 30 días. **Resultados.** Las características de la

muestra son: sexo masculino 63,6%, edad gestacional media de 36,42 semanas (DE 4,72, intervalo 25-42), peso de nacimiento medio 2.653 g (DE 964,5, intervalo 530-4.420). Datos perinatales: anomalías en el embarazo en 31 pacientes (40,3%), destacando alteraciones ecográficas y sufrimiento fetal agudo, parto eutócico en el 46,8%. Apgar a los cinco minutos inferior a 4 en 4 casos (5,5%). Clínica: sintomatología previa en el 76%, primera crisis a las 119,4 horas (DE 157,07, intervalo 1-620), en 35 pacientes (47,3%) en las primeras 48 horas; 7 estatus. Un único tipo de crisis en 49 neonatos (65,3%), sobre todo tónicas y clónicas. Exámenes complementarios: ecografía transfontanelar anormal en 33 (44%) casos (hemorragia 21,3% edema 13,4%), TAC y/o RMN alteradas en 24 (27,6%), EEG patológico en 55 (78,5%), (alteraciones moderadas o focales en 32, graves o con patrón de salva-supresión en 15 crisis en 8). Tratamiento: fenobarbital en el 81,8%, la mitad requirió un cambio terapéutico; 16 pacientes (20,7%) fueron éxitos, 34 pacientes (55,7%) prosiguieron el tratamiento anticonvulsivo al alta. **Diagnóstico etiológico.** Evolución: secuelas en 35 pacientes (54,4%): retraso cognitivo en 24 (39,3%), epilepsia en 19 (31,1%) afectación motora en 12 (19,7%), disfunción general mínima en 6 (9,8%). Peor evolución (éxitos o secuelas graves) en malformaciones, meningitis, hemorragias intracraneales, metabolopatías y EHI, más benigna en hipoglucemias y sobre todo en convulsiones neonatales idiopáticas benignas (Tabla).

O10. Convulsiones neonatales en recién nacidos a término. Seguimiento neuro-evolutivo

S. Brunstein, M.D. Lluch, A. Sacristán, A. Márquez, I. Ramos

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

Objetivo. Revisar la evolución neurológica de recién nacidos (RN) a término que presentaron convulsiones en el período neonatal, con exclusión de aquellos niños con crisis de origen exclusivamente metabólico. **Pacientes y métodos.** Se

realiza un estudio retrospectivo de 44 RN a término, ingresados en neonatología entre 1991 y 1998, en los que se estableció el diagnóstico clínico de crisis convulsivas y realizaron un seguimiento neuroevolutivo. Se han excluido los RN pretérmino y los RN con crisis de origen metabólico. En todos los pacientes se recogieron datos prenatales, perinatales, neonatales y del seguimiento psiconeuroevolutivo posterior. Se valoró especialmente el desarrollo psicomotor, la patología motora, sensorial y la aparición de epilepsia secundaria. **Resultados.** 18 (40,9%) eran niñas y 26 (59,1%) varones, 35 (79,5%) de ellos con un peso adecuado para la edad gestacional. En 14 (31,8%) había existido alguna patología durante la gestación. Presentaron síndrome hipóxico-isquémico (SHI) al alta 21 (47,7%) RN, y en 18 de ellos (40,9%) se había registrado sufrimiento fetal antes del parto. La exploración neurológica fue patológica en 26 pacientes (59,1%) de RN y persistieron los síntomas durante más de una semana en 16 pacientes (36,4%). En 29 (65,9%) las crisis se iniciaron en las primeras 48 horas de vida. 21 RN (47,7%) presentaron más de un tipo de crisis; en 15 (34,1%) estas crisis se controlaron en las 24 horas siguientes a su inicio y en 23 (52,3%) persistieron entre dos y siete días. El EEG intercrítico realizado en 42 RN fue normal en 29 (69%), y existía actividad paroxística focal o generalizada en 5 (11,9%), y en 3 (7,1%) de los niños se registró paroxismo-supresión. En todos los niños se realizó un estudio de imagen, en 43 una ecografía precoz, que fue normal en 21 (48,8%). Las patologías más prevalentes fueron: el edema en 7 casos (16%), la hemorragia en 6 (13,9%) y desarrollaron epilepsia en 8 (18,2%) y de ellos en 3 (6,8%) antes del sexto mes, correspondiendo a síndromes de West. Los factores que influyeron de manera significativa en la aparición de la epilepsia fueron SHI ($p=0,0034$), alteraciones paroxísticas del EEG ($p=0,0076$) y alteraciones de la TAC ($p=0,0007$). En 8 niños (18%) el coeficiente de desarrollo fue patológico y en todos los pacientes la aparición de las crisis neonatales fue antes de las 48 horas de vida ($p=0,0417$). También tuvo un alto valor predictivo la presencia de paroxismos en el EEG ($p=0,00068$). Los niños con epilepsia secular asociaban con mayor frecuencia bajo CD. De estos niños presentaron patología motora secular 9 (20%), y todos mostraron una exploración neurológica patológica neonatal ($p=0,0319$) y en 8 fue preciso intubación ($p=0,0011$). También la relación entre el EEG paroxístico neonatal y CD fue significativa ($p=0,0037$). Igualmente el EEG paroxístico condicionó mayor patología sensorial. **Conclusiones.** El SHI sigue siendo, en nuestro medio, la principal causa de crisis convulsivas en el RN a término. El comienzo precoz de las crisis y el EEG patológico son los factores que condicionan toda la patología posterior.

O11. Factores semiológicos y evolutivos de las crisis cerebrales neonatales

A. González-Meneses, C. Rangel-Pineda, M. Rufo-Campos

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

Objetivos. Analizar la semiología crítica duran-

te el período neonatal, clasificación, evolución y secuelas. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 63 historias clínicas, entre 1990 y 1998, de neonatos ingresados en un servicio de neonatología, con al menos un episodio crítico durante la hospitalización. Los pacientes eran 29 varones y 31 niñas, controlados entre 10 meses y 7 años, salvo los éxitus durante su ingreso. Tres casos fueron excluidos por considerar sus manifestaciones sin origen cerebral. Se estudiaron seis historias clínicas neonatales, el examen neurológico, el diagnóstico, las manifestaciones críticas, su frecuencia y duración, el momento de aparición, el tiempo hasta el tratamiento, la neuroimagen (eco cerebral, TAC, RMN) y EEG, así como el seguimiento posterior y los fármacos en la primera crisis y en la última revisión. **Resultados.** Escasa incidencia de antecedentes familiares de epilepsia (91,7%); parto eutócico en el 33,3% y distócico en el 66,6%. Prematuridad en 1/4 de los pacientes. Exploración neurológica anormal en la primera revisión tras la hospitalización en el 83,3%. La patología basal más frecuente fue el síndrome hipóxico-isquémico en 37 pacientes (61,7%). La clínica apareció en el primer día de vida en la mayoría de los casos. Se presentaron crisis hipertónicas en 20 casos, tónicas en 13, clónicas en 13, hipotónicas y sutiles en 3 y apneas en 1. Veinticinco pacientes sufrieron varios tipos de crisis; de ellos, 20 padecieron crisis casi diarias, con una duración habitual de segundos o minutos, 23 pacientes fueron éxitus, 19 se consideraron normales en los últimos controles, 7 padecieron crisis epilépticas, 9 pacientes mostraron retraso psicomotor, 2 padecieron déficit motores, 1 malformación y 8 secuelas varias. Existe significación estadística entre la aparición de secuelas y la precocidad de las manifestaciones críticas, pero no con la duración, con la semiología, ni con la frecuencia. También es significativa la relación entre la hipoxia-isquemia, el éxitus y las secuelas. **Conclusiones.** Las convulsiones neonatales son en muchos casos la expresión de un trastorno neurológico o el inicio de una encefalopatía posterior. Apreciamos mayor incidencia de crisis en partos distócicos y embarazos a término de peso adecuado. La encefalopatía hipóxico-isquémica se revela como la causa principal de las crisis neonatales.

O12. Significado clínico y evolutivo del trazado electroencefalográfico *burst-suppression* en el período neonatal

A. Martínez-Bermejo, V. López-Martín, C. Roche, J. Arcas, A. Tendero, I. Pascual-Castroviejo

Servicio de Neuropediatría. Hospital La Paz. Universidad Autónoma. Madrid.

Introducción y objetivo. El trazado electroencefalográfico en el período neonatal, denominado descargas de supresión o *burst-suppression* o también paroxístico, constituye la expresión de una grave afectación de la electrogénesis cerebral en ese período. El propósito de este trabajo es determinar la etiología, el significado clínico, así como, la evolución de los neonatos con este tipo de trazado de base en el EEG.

Pacientes y métodos. Se han seleccionado 10 pacientes entre 0 y 1 mes de edad, nacidos a término que presentaron un trazado de *burst-suppression* en alguna de las exploraciones EEG, aunque muchos de los casos también presentaban otros tipos de trazados EEG críticos o intercríticos. El trazado se define por la presencia de descargas paroxísticas complejas de puntas y ondas agudas de carácter pseudoperiódico, alternando con fases de atenuación de la actividad. Se analiza la etiología y la patología asociada a este tipo de trazado, presencia de crisis y evolución neurológica. **Resultados.** En doce casos el trazado se asociaba a una encefalopatía hipóxico-isquémica; cuatro se asociaban a infección del SNC; otros cuatro a una encefalopatía epiléptica infantil precoz, en otros dos existía hemimegalencefalia, en tres casos se atribuyó a la medicación (tres con fentanilo, en uno de ellos asociado a fenobarbital). Dos casos correspondían a una epilepsia mioclónica precoz, dos presentaban un fallo; hiperglicemia y leucinosis correspondían a otros dos casos y en un paciente no fue posible determinar la etiología. Siete pacientes fallecieron antes de los 6 meses y en cuatro no se pudo efectuar un seguimiento posterior. En el resto de pacientes se evidenció secuelas neurológicas severas, excepto en un caso, tratado con fentanilo y fenobarbital, en el contexto de una encefalopatía hipóxico-isquémica, que presentó secuelas leves. En todos los casos se asociaban crisis convulsivas. **Conclusiones.** La presencia de un trazado EEG de *burst-suppression* en el neonato obliga a un exhaustivo estudio etiológico. En algún caso la etiología puede ser mixta. Aunque se asocian con un pronóstico peyorativo, es necesario desligar aquellos casos en los que en el tratamiento estén implicados y derivados piperidínicos, solos o asociados a fenobarbital, ya que éstos pueden no tener un pronóstico tan grave.

O13. Manifestaciones clínicas precoces y evolución de los recién nacidos a término con lesiones hemorrágicas intracraneales secundarias a traumatismo obstétrico

F. García-Muñoz, D. Reyes-Suárez, M. Gresa-Muñoz, J.C. Esteban-Calvo, C. Santana-Reyes, A. García-Alix

Servicio de Neonatología. Departamento de Pediatría. Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción. El traumatismo obstétrico es una causa reconocida de hemorragia intracraneal (HIC). Sin embargo, las manifestaciones clínicas tempranas y el pronóstico neurológico han recibido una escasa atención. **Objetivo.** Conocer las manifestaciones clínicas tempranas y el desenlace de los recién nacidos a término con HIC secundaria a traumatismo obstétrico. **Pacientes y métodos.** Diseño: estudio prospectivo. Ámbito: hospital universitario. Población: todos los recién nacidos con HIC secundaria a traumatismo obstétrico. Tras el diagnóstico se realizaron exámenes neurológicos estructurados durante los primeros días de vida. La evolución posterior se evaluó cada 3 meses mediante el método de Anuel-

Tabla.

	Hipotonía	Convulsiones	Inicio de las crisis	Estupor	Desviación ocular	Fontanela llena	Anemización y trastornos de la coagulación
HS	3/3	3/3	< 24 h (todos)	2/3	1/13	0	3/3
HE	3/3	2/3	> 24 h (todos)	1/3	0	2/3	3/3

Tison y Grenier, el test de desarrollo de Denver y el perfil de patrón motor temprano (EMPP). El período de seguimiento fue de 8 a 21 meses. Los niños fueron clasificados de acuerdo con el último examen. **Resultados.** Seis pacientes fueron incluidos, tres presentaron hemorragia subdural (HS) con laceración de la hoz. Dos de ellos tuvieron también hemorragia de la convexidad y uno de estos pacientes presentó una lesión isquémica en el territorio de la arteria cerebral media (ACM) derecha. Los otros tres niños desarrollaron una hemorragia epidural (HE), unilateral en 2 casos, y bilateral en el otro. Uno de ellos presentó, además, una lesión espinal a nivel de C5. Algunos hallazgos clínicos analíticos se resumen en la tabla. Evolución: el paciente con lesión isquémica en el territorio de la ACM falleció a las 55 horas de vida. Los otros cinco pacientes sobrevivieron y todos, excepto el paciente con lesión medular, presentaron un desarrollo motor normal. Ningún niño con HS desarrolló hidrocefalia por bloqueo del líquido cefalorraquídeo en la fosa posterior. **Conclusiones.** El curso clínico inicial se caracterizó por hipotonía y convulsiones. Las alteraciones de la alerta no fueron constantes. El desenlace de los pacientes sin lesiones asociadas fue normal. Las alteraciones de la coagulación y la anemia brusca fueron hallazgos extraneurológicos constantes. Las convulsiones, junto con una rápida anemia, deben sugerir la presencia de una HIC tras un parto dificultoso.

O14. Anticuerpos antifosfolípidicos: factor de riesgo de enfermedad cerebrovascular, también en el período neonatal

E. Cardo, G. Rul·lan, A. Figuerola, M. Usón, J. Burcet

Hospital de Sant Joan de Déu. Palma de Mallorca.

Introducción. La etiología de las enfermedades cerebrovasculares (ECV) en la población pediátrica queda sin identificar en un 25% de los casos investigados para todos los factores de riesgo conocidos. Este porcentaje aumenta al 50% cuando se trata del período neonatal. El síndrome antifosfolípido y la hiperhomocisteinemia moderada son factores de riesgo de trombosis venosas periféricas y de ictus en la población adulta. La coexistencia de factores de riesgo menores en un mismo individuo es desconocida. La influencia de estos factores de riesgo, presentes durante el embarazo, y su influencia sobre el feto, es también una cuestión sin resolver. **Caso clínico.** Presentamos un paciente de 18 meses de edad que a los 10 días de vida la madre refiere que presentó un episodio de letargia y rechazo del alimento coinci-

diendo con un catarro de vías altas, no precisó ingreso hospitalario y las exploraciones complementarias realizadas fueron negativas. Alrededor de los ocho meses se diagnosticó de hemiplejía izquierda leve con más afectación del miembro superior que inferior. Una resonancia magnética (RM) realizada a los 11 meses muestra una zona de encefalomalacia y dilatación del ventrículo derecho compatibles con una lesión isquémica vascular en el territorio de la arteria cerebral media. Una vez realizado el protocolo de estudio de ECV, en la infancia se detectan anticuerpos antifosfolípidicos positivos en tres determinaciones diferentes, junto con hiperhomocisteinemia moderada. El paciente es heterocigoto para la mutación de la variante termolábil MTHFR. **Conclusiones.** Resulta cada vez más evidente que la producción de ECV en la edad pediátrica se produce por la conjunción de varios factores de riesgo. Aunque el infarto cerebral neonatal es poco frecuente, se ha infradiagnosticado y debe investigarse de forma exhaustiva. Se deben determinar los anticuerpos antifosfolípidicos en pacientes pediátricos con ECV. Es importante identificar los factores de riesgo potencialmente modificables en la edad pediátrica para poder utilizar las medidas terapéuticas actualmente en funcionamiento en la población adulta.

O15. Lesiones focales isquémicas o hemorrágicas en el recién nacido a término. Revisión casuística de la última década

S. Ruiz-Escusol, P. Medrano-Marina, M. Galván-Manso, Y. Tabuena-Guitart, A. Marco-Tello, V. Rebaje-Moisés, J. López-Pisón^a

Unidad Neonatal. ^a Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Objetivo. Estudiar recién nacidos a término (RNT) con lesión isquémica o hemorrágica cerebral focal y síntomas en período neonatal, para determinar factores de riesgo, evolución y pronóstico. **Pacientes y métodos.** Se revisan los RN estudiados en el hospital durante un período de 10 años (enero de 1990 a marzo de 2000) y su evolución, controlada en consulta de neuropediatría. Hemos recogido antecedentes familiares, embarazo, parto, clínica, exploración física, pruebas complementarias, diagnóstico y evolución. **Resultados.** Encontramos nueve casos: cuatro infartos (todos en territorio de arteria cerebral media izquierda) y cinco hematomas. Eran embarazos controlados normales excepto dos. En tres de los casos el registro fetal fue patológico. Hubo cuatro partos eutócicos, una ventosa, una ventosa y fórceps, y tres cesáreas. La placenta y cordón eran normales excepto en dos casos. El Apgar fue normal

excepto en tres pacientes que precisaron reanimación inmediata. La clínica se inició en los primeros tres días de vida, y fue convulsiva excepto en un caso. La neuroimagen (eco y TAC) confirmó el diagnóstico. Exceptuando dos casos con traumatismo obstétrico importante, no se ha identificado la causa. La edad actual entre 7 meses y 9 años; un paciente tiene exploración neurológica normal, siete afectación motora leve y uno grave; un caso con afectación intelectual leve y otro grave. **Conclusiones.** 1. Las lesiones focales isquémicas o hemorrágicas son infrecuentes en RNT. 2. No hay antecedentes que ayuden a identificar la causa. 3. Suelen dar clínica convulsiva en período neonatal inmediato. 4. La neuroimagen (eco-TAC) es fundamental para el diagnóstico. 5. La evolución suele ser favorable, con afectación motora frecuente.

O16. Efecto preventivo de los corticosteroides antenatales sobre la incidencia y gravedad de la hemorragia peri-intraventricular en prematuros

S. Roldán, M.D. Lluch, M. Santano, A. López, C. Sáenz

Unidad de Neuropediatría. Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de Macarena. Sevilla.

Introducción. El tratamiento materno antenatal con corticosteroides disminuye la incidencia y gravedad de la hemorragia peri-intraventricular (HPIV) en prematuros. Mantienen al RN hemodinámicamente más estable evitando fluctuaciones en la TA. **Pacientes y métodos.** La muestra la forman RN pretérmino menores o iguales a 36 semanas, durante 2 años. El protocolo incluye numerosos factores relacionados con HPIV. Paquete estadístico SPSS. Los niños excluidos fueron por: falta de datos prenatales, tratados con indometacina y supervivencia <72 h. **Resultados.** Grupo de 105 pacientes, incidencia HPIV en 14,3%. Los tratados fueron 69 (65,7%), y los no tratados 36 (34,3%). Comprobamos las correlaciones de HPIV establecidas y otras actualmente discutidas. Hallamos diferencias estadísticamente significativas entre no haber recibido tratamiento y padecer HPIV: Tratados 5,8%, no tratados 31,6% ($p = 0,0006$). Los niños tratados sufren hemorragias en menor proporción, y si sucede, la gravedad es menor. Obtenemos valores de TA sistólica y diastólica significativamente más bajos en el grupo de HPIV, más marcadas en las primeras 12 horas de vida aunque mantenidas en todos los intervalos. Los RN con HPIV presentan mayores y más bruscas fluctuaciones de la TA, permaneciendo más estable en el grupo sin HPIV ($p = 0,003$). Está constatada la relación entre HPIV y EMH ($p = 0,01$) y HPIV -ventilación asistida ($p = 0,01$). Analizamos la influencia de los principales factores sobre la HPIV: EMH, corticoides y TA (regresión múltiple). La variable más significativa con mayor valor predictivo es un tratamiento con corticoides seguido de fluctuaciones de TA ($p = 0,0024$ y $p = 0,0034$, respectivamente). **Conclusiones.** La HPIV, importante problema en el prematu-

ro por su incidencia y gravedad, es un proceso plurifactorial sin una sola causa directa, y son el compromiso hemodinámico y el respiratorio los dos principales condicionantes. El tratamiento con corticoides para la maduración pulmonar fetal reduce la incidencia y gravedad de HPIV en el pretérmino. El efecto protector no se justifica sólo por su mejora sobre la función pulmonar, si no que mantienen la TA más estable evitando fluctuaciones bruscas; salvaguardan así los vasos de la matriz germinal de estos cambios, fisiopatológicamente condicionantes de HPIV.

O17. Evolución neurológica de los niños menores de 1.000 g

M. Rupérez, P. Castro de Castro, C. García-Sanz, M. San-Miguel, M. Sierra, C. Garzo, D. Blanco

Servicio de Neuropediatría. Servicio de Neonatología. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. El importante avance de la neonatología de los últimos años ha posibilitado una significativa disminución tanto en la mortalidad como en la morbilidad de los grandes prematuros. Sin embargo, la frecuencia con la que desarrollan secuelas neurológicas sigue siendo muy alta. Con el fin de predecir aquellos prematuros con alto riesgo de padecer secuelas neurológicas se realiza una escala de pronóstico neurológico con variables obtenidas durante el período neonatal y se comparan con otras escalas previas. **Pacientes y métodos.** Se revisan 66 neonatos menores de 1.000 g de peso, sin malformaciones somáticas estructurales. Durante su estancia en la unidad de neonatología se valoraron veinte variables prenatales, perinatales y postnatales de un posible riesgo neurológico. Todos los niños recibieron al alta estimulación precoz y rehabilitación y, si no fallecieron, se controlaron al menos durante dos años aplicando los tests de Brunnet Lezanne y/o Denver para valorar su desarrollo psicomotor. Se realizó un estudio estadístico describiendo las variables cuantitativas y cualitativas. Posteriormente, se relacionaron los posibles factores de riesgo para el desarrollo psicomotor final mediante el test de la ji al cuadrado o el exacto de Fischer cuando fue necesario. La sensibilidad y la especificidad del test se ha realizado mediante el estudio del área bajo la curva ROC. **Resultados.** Las variables de mayor significación pronóstica fueron: hemorragia intraventricular grado III, leucomalacia periventricular, dilatación ventricular, retinopatía grados III o IV, Apgar a los cinco 5 menor de 7, y necesidad de ventilación mecánica, durante más de 28 días, o de oxígeno durante más de 74 días. Con estos datos se confeccionó una escala pronóstica con un máximo de 22 puntos. El estudio de la curva ROC tiene un alto índice de fiabilidad con un área bajo la curva del 86,7%. El punto de corte más adecuado es 9, con sensibilidad de 0,70 y especificidad de 0,89. **Conclusiones.** La escala realizada es fácil de llevar a cabo y estadísticamente es muy fiable para pronosticar el daño neurológico en los niños menores de 1.000 g de peso al nacer.

O18. Seguimiento de recién nacidos de alto riesgo: impacto de los abandonos en la estimación de la frecuencia de parálisis cerebral a los dos años en una población de nacidos con peso menor de 1.500 g

C.R. Pallás, J. de la Cruz^a, R. Simón^b, M. López, F. Mateos, M.C. Medina

Servicio de Neonatología. ^aUnidad de Epidemiología Clínica. ^bSección de Neurología Infantil. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Objetivo. Determinar si los niños con peso al nacer <1.500 g, que completan el programa de seguimiento, representan al total de la población de <1.500 g atendidos durante el período neonatal. **Pacientes y métodos.** Durante el período entre 1991 y 1997 se atendieron a 601 niños <1.500 g, de éstos fallecieron 144 y 29 no se citaron para un seguimiento. De los que iniciaron el programa, 62 niños se perdieron y 366 se valoraron a los dos años. Se recogieron los datos neonatales de todos los niños y se realizaron una serie de estrategias para conseguir información sobre los perdidos/ilocalizables. Cuando se localizaba a un niño se pasaba un cuestionario telefónico que permitía identificar los casos de parálisis cerebral (PC) moderados o graves. En algunos casos se logró volver a valorar al niño en la consulta. **Resultados.** Las características neonatales de la población seguida y de la pérdida no difirieron salvo en la frecuencia de problema social (8% y 52% respectivamente). Se consiguió información del 58% de los niños perdidos (36/62). La frecuencia de PC moderado o grave identificada entre los perdidos fue de 25% (9/36) y en el grupo seguido hasta los dos años fue de 7% (26/366). La razón de riesgos estimada fue de 3,8 (1,9-7,4). En todos los casos en los que se volvió a valorar a los niños la exploración confirmó el diagnóstico que se había establecido por el cuestionario telefónico. **Conclusiones.** Los niños que completan los programas de seguimiento no representan al total de la población de <1.500 g atendida. Los niños que abandonan el seguimiento tienen un riesgo de PC moderada o grave casi cuatro veces mayor que los niños que se siguen. No tener en cuenta a la población perdida cuando se lleva a cabo un estudio de seguimiento supone ignorar al 25% de los casos de PC moderada o grave.

O19. Trastornos neuropsicológicos en el niño pretérmino sin secuelas neurológicas mayores: aspectos críticos del diagnóstico

M.T. Ferrando-Lucas^a, R. Mateos-Mateos^a, M. Valle-Trapero^a, A. Collado-Díaz^b, J. Campos-Castelló^c, J. Arizcun-Pineda^a

^aServicio de Neonatología. ^bServicio de Psiquiatría Infantil. ^cServicio de Neuropediatría. Servicio de Neonatología. Hospital Clínico Universitario San Carlos. Madrid.

Introducción. Los avances en las unidades de cuidados intensivos neonatales implican la supervivencia de niños de muy bajo y extremadamente bajo peso al nacer (<1.500 g y <1.000 g). La tendencia mayor de estos niños de padecer trastornos neuropsicológicos (TNP) es tema de numerosos estudios, pero existe una importante falta

de unificación metodológica. **Objetivo.** Determinar nuestra capacidad para detectar precozmente TNP, tipo de alteraciones diagnosticadas y factores predictores de las alteraciones detectadas en nuestro medio. **Pacientes y métodos.** La muestra la constituyen 32 pacientes pretérminos, 19 niños y 13 niñas (cuatro parejas de gemelos), sin secuelas neurológicas mayores, de 27 a 36 semanas de gestación y con un peso al nacer entre 580 g y 2.400 g. Se dividieron en tres grupos en función del peso al nacer: <1.000 g (n= 6), <1.500 g (n= 15) y >1.500 g <2.500 g (n= 11). Todos los niños se han seguido en neonatología, psicología y neuropediatría. Los parámetros revisados son: el peso en función de la edad gestacional (Alonso/Arizcun y Dombrowski), la patología detectada en UVI neonatal, el medio sociocultural; el cociente intelectual (escala Wechsler para niños) a los 5 años y 5 meses, trastornos del lenguaje y conductas valoradas con datos del seguimiento clínico. **Resultados.** Con cociente intelectual (CI) normal (90 a 112) en 29 pacientes, inteligencia límite en dos y retraso leve en 1 paciente, independientemente de la gravedad de la patología respiratoria padecida; (la hemorragia cerebral ha sido un hallazgo poco frecuente y de bajo grado), de la adecuación o no del peso a la edad gestacional y del entorno sociocultural. Trastornos del lenguaje (TL) y conducta en 15 niños (42%), predominando el TL en pretérminos de >1.500 g, <2.500 g y la conducta en los de <1.500 g sin clasificación semiológica del trastorno. **Conclusiones.** La ausencia de secuelas neurológicas mayores no es excluyente de trastorno neuropsicológico específico, pero sí es predictor de un nivel intelectual normal. La valoración del CI es insuficiente como dato marcador de un buen funcionamiento global del niño. Los datos de la anamnesis, en el seguimiento, pueden detectar los déficits pero son insuficientes para un correcto diagnóstico. Las pruebas neuropsicológicas objetivas pueden y deben ser pasadas precozmente. La detección precoz de las secuelas neuropsicológicas, aun en ausencia de secuela neurológica mayor, es fundamental para la correcta orientación global del niño y constituye un error el infravalorarlas.

O20. Cooperación internacional en la atención a niños de riesgo psiconeurosensorial: programa NAR de Ecuador

A. Márquez^a, I. Ramos^a, Equipo NAR Ecuador^b

^aUnidad de Maduración. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de Macarena. Sevilla. ^bHospitales del Ministerio de Salud Pública del Ecuador.

Introducción. El Programa NAR de prevención y atención a niños de alto riesgo se desarrolla desde 1997 en Ecuador gracias a la financiación de la Junta de Andalucía y la colaboración del Ministerio de Salud y de las universidades de Ecuador, OPS/OMS y del Hospital Virgen Macarena de Sevilla. **Objetivo.** Este estudio pretende conocer la prevalencia de los factores de riesgo y su relación en el desarrollo del niño, como parte de una investigación en curso que tiene la finalidad de mejorar la prevención y la atención de las discapacidades en Ecuador y los posteriores estudios comparativos internacionales. **Pacientes y métodos.** De los 2.100 niños con

antecedentes de riesgo psiconeurosensorial atendidos, se seleccionaron 210 con un seguimiento completo desde su nacimiento hasta los 12 años de edad. Se estableció un protocolo de recogida de datos retrospectivos (sociofamiliares, embarazo, parto y período neonatal) y prospectivos (evolución neuromadurativa basada en la valoración neuropsicológica y test de Brunet-Lezine). **Resultados.** El 42,4% son mujeres y proceden de un entorno urbano el 86,2%. Con factores de alto riesgo sociofamiliar en el 37%, el 17% de las madres tienen una edad de riesgo (<18 años o >35 años) y el 41% antecedentes de patología en embarazos anteriores. Son pretérminos el 37,5%, con un peso al nacer <2.500 g el 48,1% y <1.500 g el 10%. Presentan antecedentes de patología prenatal el 63,3% y es la más frecuente la materna durante el embarazo (54,8%) y la malformativa (17,8%). La patología perinatal aparece en el 78%; la metabólica en el 43,3%, la respiratoria en el 35,2% y la infecciosa en el 29,8%. A los 12 meses los pacientes presentan alteraciones en la exploración neurológica en el 44% y cd <85 el 36%. Existe una relación estadísticamente significativa entre: la profesión de los padres con la edad y la patología materna durante el embarazo; el número de hijos y el desarrollo psicomotor del primer año; la patología materna durante el embarazo con la patología perinatal, el parto de riesgo, la edad gestacional y el peso al nacer; el control del embarazo se relaciona con el peso al nacer y la patología perinatal. La patología malformativa con la edad gestacional, el peso al nacer, la patología perinatal y el desarrollo psicomotor. Peso y edad gestacional se relacionan con la patología perinatal y el desarrollo psicomotor. **Conclusiones.** El bajo nivel sociocultural de los padres influye en una inadecuada atención al embarazo, en una elevada patología durante el mismo y en un negativo desarrollo psicomotor del primer año del niño. En los niños con bajo peso, pretérminos y con patología perinatal aparecen con más frecuencia antecedentes de embarazos mal controlados, patológicos y malformaciones. A menor peso y edad gestacional, mayor patología perinatal. La patología malformativa y la perinatal respiratoria, neurológica y cardiovascular son de mal pronóstico para el desarrollo psicomotor en el primer año. Los criterios de alto riesgo psiconeurosensorial han de ser determinados en función del entorno. La alta prevalencia de discapacidades en Ecuador (13,4% CO-NADIS-INRSO) y el fracaso escolar (30%) justifican la necesidad de completar la actual investigación.

O21. Seguimiento de recién nacidos de alto riesgo: parálisis cerebral, edad de sedestación y marcha en los nacidos con peso menor de 1.500 g

R. Simón, J. de la Cruz^a, C.R. Pallás^b, M.T. Moral, M. Castro, M.C. Muñoz

Sección de Neurología Infantil. ^a Unidad de Epidemiología Clínica. ^b Servicio de Neonatología. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Objetivos. 1. Estimar la edad corregida (EC) a la que alcanzan la sedestación y la marcha los recién nacidos menores de 1.500 g con parálisis cerebral; 2. Estimar la probabilidad de mar-

cha en función de la edad de sedestación y del tipo de parálisis cerebral. **Pacientes y métodos.** Desde enero de 1991 a diciembre de 1996 se siguieron 298 niños menores 1.500 g. A los dos años de EC un 13% (38 niños) estaban diagnosticados de parálisis cerebral. Las edades de sedestación y de marcha se establecieron mediante entrevista a los padres y se confirmaron por exploración. Se estudió la edad de sedestación y el tipo de parálisis cerebral como predictores de la marcha. **Resultados.** El 76% de los niños alcanzó la sedestación y a los 9 meses la probabilidad de alcanzar la sedestación fue de un 20%, a los 18 meses fue de un 72%. Sólo un niño alcanzó la sedestación después de los 18 meses. El 57% alcanzaron la marcha. La probabilidad de caminar a los 18 meses fue del 24% y a los 30 meses del 50%. Si se había logrado la sedestación a los 12 meses la probabilidad de marcha a los 18 meses fue del 45% y a los 30 meses del 75%. Todos los niños con hemiplejía consiguieron la caminar, el 66% de los dipléjicos y sólo el 8% niños de los tetrapléjicos. **Conclusiones.** Haber alcanzado la sedestación a los 12 meses de edad se relaciona y proporciona con una mayor probabilidad de alcanzar la marcha. Todos los niños con PC hemipléjico alcanzaron la marcha y más del 60% de los que presentaban PC hemipléjica. Es mucho menos probable que alcancen la marcha los niños que presentan PC tetrapléjico.

O22. Seguimiento de recién nacidos de alto riesgo: utilización secuencial de la información de la ecografía cerebral para estimar la probabilidad de parálisis cerebral a los dos años de edad en nacidos con peso menor de 1.500 g

J. de la Cruz, C.R. Pallás^a, M. Miralles^b, R. Simón^c, F. Mateos^c, M.C. Medina^a

Unidad de Epidemiología Clínica. ^a Servicio de Neonatología. ^b Servicio de Radiología. ^c Sección de Neurología Infantil. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Objetivos. Estimar el riesgo de presentar parálisis cerebral a los dos años en función de la información proporcionada por la ecografía cerebral en distintos momentos de la evolución de los nacidos con peso menor de 1.500 g. **Pacientes y métodos.** Desde enero de 1991 a diciembre de 1997 ingresaron, en el Servicio de Neonatología del Hospital 12 de Octubre, 601 niños <1.500 g; sobrevivieron a los 28 días el 74%, y 366 niños se siguieron hasta los dos años de edad. La información de la ecografía cerebral se utilizó de manera descriptiva: en cada ecografía se informó de manera independiente sobre la existencia de lesión hemorrágica (hemorragia peri-intraventricular, clasificada en tres grados), de lesión parenquimatosa (clasificada en cuatro grados, los grados 3 y 4 corresponden a la aparición de lesiones quísticas en el parénquima cerebral) y de ventriculomegalia. **Resultados.** La información de la ecografía cerebral a los dos días de vida no permite estimar de manera consistente la aparición de parálisis cerebral a los dos años. Cuando se informa de la existencia de una lesión parenquimatosa 3-4 en la ecografía cerebral de los 7 días de vida el riesgo de parálisis cerebral a los dos años de edad se ve

incrementado (RR 6,7, IC95%: 2,5-8,9). Cuando se informa de la presencia de esta misma lesión ecográfica a los 28 días de vida el riesgo de parálisis cerebral a los dos años de edad se incrementa aún 1 (RR 11, IC: 6,4-13). **Conclusiones.** A los 2 días de vida la lesión parenquimatosa o la hemorragia no incrementan consistentemente el riesgo de parálisis cerebral. A los 7 y 28 días la lesión parenquimatosa 3-4 incrementa considerablemente el riesgo de parálisis cerebral. La información aportada por la ecográfica tiene distinto valor dependiendo de la edad del niño.

O23. Seguimiento de recién nacidos de alto riesgo: edad de sedestación y marcha en nacidos con peso menor de 1.500 g y desarrollo motor normal a los 2 años

F. Mateos, R. Simón, J. de la Cruz^a, C.R. Pallás^b, N. Domínguez, L. Casanueva

Sección de Neurología Infantil. ^a Unidad de Epidemiología Clínica. ^b Servicio de Neonatología. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Objetivos. 1. Describir el patrón de adquisición de la sedestación y la marcha en los niños nacidos con peso menor de 1.500 g y desarrollo motor normal a los 2 años de edad. 2. Determinar si la presencia de hipertonía transitoria retrasa la adquisición de la sedestación o la marcha. **Pacientes y métodos.** Seguimiento de un grupo de 260 niños con un peso al nacer menor a 1.500 g, ingresados entre enero de 1991 y diciembre de 1996 en el Servicio de Neonatología del Hospital 12 de Octubre, que tuvieron un desarrollo motor normal a los 2 años. El 36% habían presentado hipertonía transitoria en la evolución. Las edades de sedestación y marcha se establecieron mediante entrevista a los padres y se confirmaron en la exploración. **Resultados.** La edad corregida (EC) media a la que alcanzaron la sedestación fue 7,2 meses. El 90% había alcanzado la sedestación a los 9 meses de la EC. Con respecto a la marcha, la edad media a la que se alcanzó fue 13,4 meses (12,8-13,9). El 90% habían alcanzado la marcha a los 16 meses. Los niños con y sin hipertonía transitoria alcanzaron la sedestación y la marcha en edades prácticamente idénticas. **Conclusiones.** El 90% de los menores de 1.500 g que a los 2 años tenían un desarrollo motor normal han alcanzado la sedestación a los 9 meses de la EC y la marcha a los 16 meses de la EC. La hipertonía transitoria se puede considerar una variante de la normalidad en la evolución de los grandes prematuros, ya que no parece modificar el patrón de adquisiciones motoras.

O24. Niños pretérmino en la consulta de Neuropediatría/Neuropsicología: datos epidemiológicos

M.T. Ferrando-Lucas, Equipo Pluridisciplinar C.R.L.

Centro de Rehabilitación del Lenguaje de Madrid. Madrid.

Introducción. Programas de seguimiento en los hospitales con el fin de detectar secuelas neuro-

lógicas mayores en los niños pretérmino es práctica habitual en nuestro entorno. Los trastornos neuropsicológicos (TNP) han sido objeto de menor interés. **Objetivo.** Partiendo de la experiencia de un centro de referencia para el tratamiento de los trastornos del desarrollo del lenguaje oral y escrito (TDLOE) se determina la realidad fuera del medio hospitalario. **Pacientes y métodos.** 63 pacientes que fueron consultados entre el año 96 y el primer trimestre de 2000 por TDLOE, con antecedente de prematuridad. Los parámetros revisados: edad gestacional/peso, sexo, secuelas neurológicas, entorno sociocultural, antecedentes familiares de TDLOE, motivo de consulta, vía de ingreso en el centro e informes hospitalarios aportados. **Resultados.** 35 niños y 27 niñas, procedentes de las áreas 1 y 2 de Madrid, de edades gestacionales comprendidas entre 26 y 37 semanas; peso medio al nacer de 2.192 g (580 g-3.250 g); PAEG 53/62 (Dombrowski). Mostraban ausencia de lenguaje 14,5%, retrasos del lenguaje de diversa semiología 50%; el retraso fonético-fonológico es el más frecuente, 18/31; trastorno del lenguaje y del aprendizaje de lectoescritura, 12,9%. También mostraron trastorno del aprendizaje de lectoescritura el 22,6%. el 43% fueron remitidos por el entorno escolar. Con antecedentes familiares de TDLOE el 40,32% de los pacientes y de retraso mental (RM) no filiado el 11,29%. Secuelas neurológicas 9,7%. El 24,2% de pacientes aportaron informes neonatales y de seguimiento. La procedencia sociocultural es media en el 40,3%. En el año 96 consultaron 6 pacientes antiguos pretérminos, y en el primer trimestre de 2000, 13 niños. **Conclusiones.** El número de niños consultados por trastornos en la adquisición del lenguaje oral y escrito con antecedentes de prematuridad presenta un incremento progresivo. La mayor parte de los mismos no son grandes prematuros y su peso se sitúa en >1.500 g <2.500 g. El trastorno de la programación fonológica es la alteración que con más frecuencia se padece. El entorno escolar es el medio más sensible para la detección de los TNP. La no aportación de informes médicos y no asistencia a los programas de seguimiento hospitalario detectan una inadecuada información o falta de asimilación de la misma, por parte de los padres, frente a este tipo de secuelas. La elevada tasa de antecedentes familiares de TDLOE y RM implica que, en esta serie, deban ser considerados como causa predominante del trastorno, y no la prematuridad, e indica que deba considerarse como parámetro a tener en cuenta en posteriores estudios sobre niños pretérmino.

O25. Seguimiento del recién nacido de riesgo neurológico. Experiencia personal

V. Rebaje-Moisés, S. Ferraz, J. Pérez, M.P. Martín, A. Marco, J. López-Pisón^a

Unidad Neonatal. Sección de Neuropediatría^a. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. Actualmente es imprescindible el seguimiento de los recién nacidos (RN) de riesgo neurológico, cuya supervivencia aumenta progresivamente, para detectar y tratar precozmente las secuelas neurológicas vinculadas con

el desarrollo. **Objetivo.** Comunicar nuestra experiencia personal en la policlínica neonatal de seguimiento neurológico, que funciona independientemente desde hace ocho años, a través de un estudio epidemiológico caso-control. **Pacientes y métodos.** Revisión de más de 400 RN con factores de riesgo de alto valor estadístico. Se analiza el porcentaje, el tipo y la gravedad de las secuelas neurológicas, los factores de riesgo, la edad gestacional y la procedencia de los RN controlados. **Resultados.** El porcentaje global de secuelas fue del 30,2%, siendo graves el 42,8%, moderadas el 25,4% y leves el 31,9%. Los tipos más frecuentes eran las plurideficiencias y las motoras. Existía una estrecha correlación entre el tipo y la gravedad de las secuelas. Los principales factores de riesgo fueron la prematuridad extrema y la asfixia perinatal ($p < 0,05$), la prematuridad determinó un porcentaje similar de secuelas graves y leves, y la asfixia de graves. En la población sana la relación de RN a término y pretérmino fue similar, y en la afecta predominaban los pretérminos. En los pacientes extrahospitalarios predominaban los RN a término, la asfixia perinatal y las plurideficiencias, y la mayoría procedían de clínicas particulares de la capital ($p < 0,05$). **Conclusiones.** Los factores de riesgo más importantes, que determinan las secuelas en nuestra población son la prematuridad extrema y la asfixia perinatal, en gran parte prevenibles. Las causas prenatales son poco frecuentes, aunque determinan una alta morbilidad neurológica. Los programas de seguimiento neurológico, que comprenden factores de riesgo de alto significado estadístico, son de gran utilidad al reducir notablemente la población a controlar (a un 2-3%). Debemos sensibilizarnos sobre la necesidad de una mejora en la asistencia y en la organización perinatal en nuestra región, así como la creación de un sistema de transporte materno-fetal eficaz.

O26. Lesiones cerebrales en gemelos monocoriónicos

A. López-Lafuente, I. Arroyo-Carrera, M.J. García-García, M. Roncero-Maíllo, M.J. López-Rodríguez, V. Carretero-Díaz

Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. Gran parte de la mortalidad intrauterina y de las anomalías estructurales de los gemelos monocoriónicos (GM) son consecuencia de las anastomosis vasculares placentarias. Presentamos tres casos de GM con distintas lesiones cerebrales de probable de origen vascular. **Casos clínicos.** **Caso 1.** Gestación monocorial, biamniótica, diagnosticada ecográficamente de síndrome de transfusión feto-fetal. Ecografías fetales normales. Parto a las 33 semanas, con el segundo gemelo muerto y macerado. El primer gemelo de 2.500 g, al nacer presenta necrosis cortical renal bilateral, sin coagulopatía materna ni fetal. La exploración neurológica y ecografía cerebral fue normal en el primer día de vida. La RM a los 20 días de vida muestra encefalomalacia multiquística, con evolución hacia tetraparesia espástica con desconexión y microcefalia. **Caso**

2. Gestación monocorial, biamniótica. Parto a término. El primer gemelo con diferencia de peso +13,9% inicia la clínica neurológica progresiva a las 24 horas de vida. Con ecografía cerebral normal. RM a los 20 días: malacia quística occipital bilateral. Evolución con retraso psicomotor y microcefalia. El segundo gemelo asintomático, RM realizada al mes de vida con resultado normal. **Caso 3.** Gestación monocorial, monoamniótica. Controles ecográficos normales. Parto a las 33 semanas, con el segundo gemelo muerto y macerado; el primer gemelo pesa 1.925 g, con hiperexcitabilidad neurológica y ecografía cerebral normal. A los 7 meses se realiza TAC craneal que muestra atrofia córtico-subcortical de predominio frontoparietal. Evolucionó con un intenso retraso psicomotor, tetraparesia espástica y epilepsia desde los 2 años y medio. La RM de control mostró: atrofia generalizada y colpocefalia. **Resultados y conclusiones.** Aproximadamente un 30% de las gestaciones monocoriales presentan secuelas neurológicas. La gran mayoría deben interpretarse como secundarias a procesos disruptivos vasculares durante la gestación. La diferente expresión morfológica depende de la severidad y del momento en que tuvo lugar la alteración vascular. La encefalomalacia multiquística, presente en nuestro primer caso, es la lesión más frecuente asociada al origen vascular en los GM en el último período de la gestación. La lesión del segundo caso es secundaria a necrosis isquémica de un territorio vascular bilateral, arteria cerebral posterior, poco frecuente en la literatura revisada. En el tercer caso, gemelo monocoriónico con coge-melo fallecido intraútero, el patrón de la lesión es difícil de explicar por etiología disruptiva vascular, sin embargo no hemos identificado otras probables causas. Ante el elevado riesgo neurológico de los GM, en todos los casos debe realizarse un seguimiento clínico y ecográfico.

O27. Maduración EEG en pretérminos sanos y con lesión neurosonográfica: análisis espectral

C. González-Campo^a, R. Castro-Conde^a, A. Jiménez-Sosa^b, M.A. Gómez-Culebras^c, E. Doménech-Martínez^a

^aServicio de Neonatología. ^bUnidad de Investigación. ^cServicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción. Los estudios EEG/polisonnográficos permiten reconocer patrones de maduración cerebral en RN sanos y comparativamente establecer comportamientos encefalopáticos en RN de riesgo. En los RN prematuros, los patrones encefalopáticos son difíciles de diferenciar de los patrones de inmadurez. El análisis espectral del EEG en el RN pretérmino muestra cambios específicos con la EPM y se espera que se modifiquen con la presencia de lesión estructural del SNC. **Objetivo.** 1. Establecer diferentes patrones madurativos en el análisis espectral EEG (frecuencia pico, poder espectral y percentil espectral al 95%) de los RN prematuros. 2. Comprobar diferencias en el análisis de las medidas espectrales EEG en los RN pretér-

mino con y sin patología del SNC comprobada por ecografía transfontanelar. **Pacientes y métodos.** La muestra se compuso de 97 RN pretérmino con EEG entre 25 y 35 semanas. El período de estudio abarcó de 1994 a 1998. Además, se incluyeron 10 RN a término sanos como grupo control. En todos los niños se practicó un examen neurológico, exploración neurosonográfica y registros EEG seriados. En éstos también se practicó un análisis visual y al mismo tiempo se realizó un análisis espectral de los datos EEG, que incluyó medidas de frecuencia pico, poder espectral medio y percentil espectral al 95%. **Resultados.** El valor de la frecuencia pico espectral aumentó con la EEG, fundamentalmente, a partir de las 29-30 semanas y tanto en sueño activo como lento, si bien se alcanzaron valores más altos en sueño activo. El poder espectral EEG medio aumentó significativamente con la edad gestacional (EG) teniendo un ascenso brusco a la edad de término. Los valores más altos en sueño activo para los RN en 29-35 semanas. El punto de corte espectral al 95% se eleva hasta la 31-32 semanas y después se mantiene constante hasta la 35-36 semanas con descenso ligero a la EG de término. Las cifras más altas de estas medidas espectrales se obtuvieron en el hemisferio izquierdo, en áreas sagitales y posteriores. La presencia de LEM determinó valores más bajos en cualquier grupo de edad, tanto de la frecuencia pico como del poder espectral medio y del percentil espectral al 95%, sin seguir ningún patrón específico en relación con la EG. **Conclusión.** El análisis espectral tiene un alto valor para predecir la EG, el estado de sueño, así como una alta sensibilidad para afectarse por la presencia de LEM.

O28 Análisis espectral EEG en recién nacidos prematuros sanos y con lesión neurosonográfica

C. González-Campo^a, R. Castro-Conde^a, A. Jiménez-Sosa^b, M.A. Gómez-Culebras^c, E. Doménech-Martínez^a

^a Servicio de Neonatología. Unidad de Investigación. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción. Los patrones específicos electroencefalograma (EEG) de sueño se modifican con la maduración del RN pretérmino hasta alcanzar la EPM de término. La disfunción cerebral en el RN prematuro puede manifestarse únicamente como alteraciones madurativas neurofisiológicas. Las energías espectrales definen claramente un patrón madurativo diferente para los distintos estados de sueño y de grupos de edad gestacional (EG). El análisis espectral del EEG en el RN pretérmino está además influenciado por la presencia de patología del SNC evidenciada por neurosonografía. **Objetivo.** 1. Establecer diferentes patrones madurativos en el análisis espectral EEG (energía espectral en el intervalo de frecuencia delta, theta, alfa y beta) de los RN prematuros. 2. Comprobar diferencias en el análisis de las medidas espectrales EEG en los RN pretérmino con y sin patología del SNC comprobada por neurosonografía. **Pacientes y**

métodos. La muestra se compuso de 97 RN pretérmino con EG entre 25 y 35 semanas. El período de estudio se realizó entre 1994 y 1998. Además, se incluyeron 10 RN a término sanos como grupo control. En todos los niños se practicó un examen neurológico, exploración neurosonográfica y registros EEG seriados. En éstos se practicó un análisis visual y al mismo tiempo se realizó un análisis espectral de los datos EEG que incluyó energía espectral en el intervalo de frecuencia delta, theta, alfa y beta. **Resultados.** Los RN prematuros de 33-34 semanas de EG, tanto en sueño lento como en sueño activo, tienen una mayor energía espectral en el intervalo de frecuencia delta, para descender a partir de las 35-36 semanas hasta la EPM de término. En los RN con LEM aumenta de las 33 a las 36 semanas de EG. Durante el sueño activo existe una energía espectral EEG en la banda de frecuencia delta más baja en todas las EG, sin embargo, los valores de frecuencia alfa y beta son significativamente más altos en sueño activo, sobre todo a partir de las 33-34 semanas de EG. Existen mayores energías espectrales totales en la banda de frecuencia delta en hemisferio derecho, pero en las bandas theta, alfa y beta lo son en el hemisferio izquierdo, sobre todo en áreas mediales, sagitales y posteriores a partir de las 31-32 semanas de EG. En presencia de LEM los valores de energía espectral EEG eran significativamente más bajos para todos los intervalos de frecuencia analizadas. **Conclusión.** El análisis espectral tiene un alto valor para predecir la EG, el estado de sueño, así como una alta sensibilidad para afectarse por la presencia de LEM.

O29. Alteraciones visuoperceptivas en pacientes con diplejía espástica

P. Abenia-Usón, A. Sans-Fitó, P. Póo-Arguelles, M. Maristany-Cucurella, E. Fernández-Álvarez

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

Objetivos. Presentar nuestra experiencia en alteración visuoperceptiva en pacientes con diplejía espástica (DE) secundaria a leucomalacia periventricular (LMV), y destacar las dificultades diagnósticas en el período preescolar, así como los datos útiles para su diagnóstico, realizando a la vez una revisión de la bibliografía. **Pacientes y métodos.** Presentamos 5 pacientes nacidos pretérmino afectados de DE y alteraciones de la visuopercepción como secuelas del daño cerebral. Tres de los pacientes han sido controlados durante un período de más de 10 años en el servicio. Presentamos su evolución clínica, hallazgos en neuroimagen y la evolución por las pruebas neuropsicológicas. Test: Mc Carthy, WISC-R, figura compleja de Rey, VMI y Peabody. Los otros dos pacientes se encuentran en período preescolar, en fase de sospecha clínica e inicio de valoración neuropsicológica. **Conclusiones.** 1. Es preciso un alto índice de sospecha de posibles alteraciones de la visuopercepción en los niños con DE dada la frecuente asociación de las mismas en pacien-

tes con LMV. La valoración detenida del desarrollo por el neuropediatra en la época preescolar aporta frecuentemente los primeros signos de alerta: alteraciones en el grafismo y dibujo espontáneo, alteraciones en el reconocimiento de figuras, no esperables contrastando con el nivel de desarrollo verbal del niño. 2. La RM puede ser de ayuda en la sospecha de estas alteraciones y existe una correlación entre la gravedad de las lesiones de LMV, como la disminución de la sustancia blanca peritrigonal o el adelgazamiento de la parte posterior del cuerpo calloso, y las alteraciones visuoperceptivas. 3. Junto al tratamiento oftalmológico que, con frecuencia, precisan estos niños, es necesario valorar estas alteraciones por la posibilidad de iniciar un cambio en la estrategia educativa, adecuado con su disfunción en tareas visuoperceptivas.

O30. Hallazgos por RM en la parálisis cerebral espástica

J. Ramos-Lizana, M.J. Belmonte-Martín, E. Cassinello-García

Unidad de Neurología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Torrecárdenas. Almería.

Objetivos. Estudiar los tipos de lesión encontrados en la resonancia magnética nuclear (RMN) en la parálisis cerebral (PC) y su correlación con el tipo de PC, la edad gestacional al nacer y la etiología. **Pacientes y métodos.** Se revisaron retrospectivamente todos los pacientes mayores a 1 año con el diagnóstico de PC atendidos en nuestra consulta de neurología pediátrica entre el año 1987 y el 1998. Se excluyeron los pacientes con PC atáxica o hipotónica y los casos debidos a lesiones producidas después del mes de vida. La RMN cerebral de cada paciente fue revisada por uno de los neuropediatras participantes a ciegas de los datos de la historia clínica. **Resultados.** 72 pacientes cumplieron los criterios de inclusión. El análisis de los mismos mostró los siguientes resultados (todas las asociaciones mencionadas fueron estadísticamente significativas con $p < 0,01$): 1. Patrones de lesión: los hallazgos en la RMN pudieron ser clasificados en uno de los siguientes patrones: lesión parasagital (7), encefalomalacia multiquística difusa (4), leucomalacia periventricular (LPV) (26), dilatación bilateral de los ventrículos laterales sin hiperseñal en sustancia blanca periventricular (5), lesiones bilaterales en ganglios basales (5), malformaciones (7), encefalomalacia multiquística focal (limitada a un área vascular) (4), lesiones unilaterales de hiperseñal en sustancia blanca (4) y dilatación unilateral de un ventrículo lateral con o sin atrofia cortical homolateral (3), malformaciones (7) y normal (7). 2. Correlación de los hallazgos con la edad gestacional y el tipo de PC: a) tetraplejía espástica: el 64% de los prematuros mostraron LPV. En los recién nacidos a término las lesiones fueron más variadas. b) Diplejía espástica: el 80% de los prematuros presentaron LPV y el 83% de los recién nacidos a término una RMN normal. c) Hemiplejía espástica: el 81% presentaron lesiones unilaterales. 3. Correlación con la etiología: el 73% de los casos de lesión parasagital

y encefalomalacia multiquística difusa fueron debidos a encefalopatía hipóxico-isquémica. **Conclusión.** Los hallazgos de la RMN en la PC muestran una buena correlación con la edad gestacional, el tipo de PC y la etiología.

O31. Hidrocefalia posthemorrágica. Tratamiento y evolución posterior

C. García-Sanz, P. Castro de Castro, M. Rupérez, B. Arias, C. Garzo-Fernández, J. Carreras

Sección de Neonatología. Servicios de Neuropediatría y de Neurocirugía. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La hidrocefalia posthemorrágica (HP) cada vez se observa con mayor frecuencia en las unidades de neonatología que atienden a prematuros, ya que la supervivencia de estos últimos es cada vez más alta. Hemos estudiado y controlado 21 neonatos diagnosticados recientemente de HP para valorar su pronóstico. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 21 neonatos nacidos a partir de 1993, afectados de hemorragia intracraneal y dilatación ventricular posterior; de ellos, 95,1% fueron pretérminos. Para su manejo se aplicó el protocolo de Volpe (1995). Todos los niños recibieron estimulación precoz y rehabilitación al alta, y fueron controlados en la consulta de neuropediatría por lo menos durante 1 año, se aplicaron los tests de Brunnet Lezinne y/o Denver para evaluar su desarrollo psicomotor. Los niños se clasificaron en cuatro grupos según su evolución: a) Sin afectación neurológica; b) Afectación neurológica leve; c) Afectación neurológica moderada con retraso mental y/o motor significativo, y d) Afectación neurológica severa intelectual y/o motora. **Resultados.** Un enfermo falleció a consecuencia de una hemorragia intracraneal e hidrocefalia aguda antes de poder recibir tratamiento. La evolución del resto de niños fue: control espontáneo en 6 casos (30%), sólo uno de ellos (16,6%) tuvo afectación neurológica severa con PCI. Control mediante punciones lumbares evacuadora en 5 enfermos (25%), 2 de ellos (40%) tuvieron una grave afectación neurológica con PCI. Tratamiento con fármacos en 2 casos (12%), uno se trató con acetazolamida y otro con urocina intraventricular. En ningún caso se logró controlar la hidrocefalia. Drenaje ventricular en 9 enfermos (45%); 2 de ellos (22%) se controlaron con drenaje externo exclusivo, 3 pacientes (33%) con derivación ventriculoperitoneal (DVP) y 4 (45%) con drenaje externo y posterior DVP. Su evolución fue poco satisfactoria, teniendo 6 enfermos (67%) con afectación neurológica importante (4 con PCI). **Conclusiones.** Los avances de la neonatología y neurocirugía han logrado que la gran mayoría de los niños afectados de HP sobrevivieran y se controle su hidrocefalia. Pero, sin embargo, no ha sido posible evitar la importante morbilidad neurológica, grave o moderada en el 50% de nuestros pacientes. Nuestra pequeña experiencia y los datos de la literatura sobre los recientes tratamientos con fibrinolíticos no parecen augurar significativas expectativas de mejora a corto plazo.

O32. Parálisis congénita del III par. Presentación de dos casos

M.A. Martínez-Granero, B. Flores, D. Quiñones^a, M. de Ceano, D. de Sotto, M.C. León, L. Moreno

Servicio de Pediatría. ^a Servicio de Radiología. Hospital La Zarzuela. Madrid.

Introducción. La parálisis congénita de III par es poco frecuente y de etiología incierta. Algunos casos se asocian a signos de afectación de tronco u otras anomalías neurológicas. Sin embargo, en la mayoría es una lesión aislada y el traumatismo perinatal al nervio periférico se considera el factor etiológico, aunque con frecuencia no existen antecedentes traumáticos. **Casos clínicos.** **Caso 1.** Recién nacido (RN) a término, fórceps por expulsivo prolongado, Apgar 6/8, pHc 7,17. Parálisis facial izquierda, oftalmoplejía derecha completa con midriasis arreactiva, hipertonia, irritabilidad, crisis sutiles y clónicas generalizadas. EEG: focalidad bitemporal. TC y RM: edema cerebral, hemorragia subdural bitemporal. PEAT: normales. La evolución muestra una desaparición progresiva de signos de encefalopatía. A los 14 meses persiste paresia de III par, pupila media arreactiva y ambliopía. **Caso 2.** RN a término. Fórceps por bradicardia fetal, Apgar 3/8/9, pHc 7,16. Parálisis del III par izquierdo e irritabilidad. Con la TC se observó: fractura temporal izquierda, hemorragia subdural temporoparietal derecha y cizura interhemisférica. PEAT: normales. Evolución: RM a los 7 meses normal. Con 15 meses persiste paresia de III par, pupila media arreactiva, sincinesias oculares y ambliopía. **Discusión.** En ambos casos existe el antecedente de hipoxia perinatal y traumatismo obstétrico. Las lesiones hemorrágicas subdurales y la fractura temporal confirman la gravedad del trauma. No se encontraron lesiones de tronco en la RM, ni alteraciones en los potenciales evocados troncoencefálicos. Por la localización anatómica del nervio, una neuropatía por compresión es improbable, y el mecanismo patogénico posiblemente sea la avulsión del nervio por deformación craneal durante el parto. Los signos de encefalopatía hipóxica mejoraron. Sin embargo, persiste la del III par y han aparecido complicaciones como ambliopía, reinervación y anomalía. **Conclusiones.** En nuestros casos el traumatismo perinatal parece ser un factor etiológico claro. La evolución neurológica global es favorable, a pesar de la hipoxia perinatal asociada, pero no así el pronóstico visual con persistencia de la paresia y desarrollo de ambliopía y sincinesias.

O33. Meningitis neonatal. Revisión de 31 casos

M.J. Mas^a, J. Campistol^a, M. Iriando^b, I. Lizárraga^b, J. Krauel^b

^a Servicio de Neuropediatría. ^b Servicio de Pediatría. Sección de Neonatología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Ll., Barcelona.

Objetivo. Conocer los agentes etiológicos más frecuentes de meningitis neonatal en nuestro medio, las características clínicas de los recién nacidos y su evolución posterior. **Pacientes y**

métodos. Estudio observacional descriptivo de los 31 casos de meningitis diagnosticados en nuestro servicio de neonatología desde 1988 hasta 1999. **Resultados y conclusiones.** Los gérmenes más frecuentes fueron *Streptococcus agalactiae* (46%), *Escherichia coli* (27%) y *Staphylococcus aureus* (8%). De los 31 pacientes, 17 eran varones (54,8%) y 14 mujeres (45,2%), 18 habiéndose nacido al término de la gestación (58%) y 13 fueron prematuros (42%). El 84% de pacientes tenían un peso adecuado a la edad gestacional y el 13% bajo; sólo un paciente (3%), afectado de una malformación cerebral con hidrocefalia severa, era de un peso elevado para su edad gestacional. En 9 pacientes había factores de riesgo de infección (29%), la fiebre materna era el más frecuente. El parto fue eutócico en 18 casos (58%), instrumentado en 5 (16%) y cesárea en 8 (26%). La sospecha de infección fue fundamentalmente clínico-analítica (84%), aunque en 4 casos (13%) se detectó exclusivamente por alteraciones analíticas; en el caso del paciente con malformación cerebral severa (3%), la sospecha fue sólo clínica. En 22 pacientes (71%) la infección se manifestó durante la primera semana de vida y, de ellos, en 12 (39%) antes de las 24 horas. El tratamiento se mantuvo durante 3 semanas en el 48% de los casos durante 10-15 días en el resto. En 21 de los 31 pacientes se repitió la punción lumbar a las 48-72 horas de iniciarse el tratamiento, en todas ellas el cultivo de LCR fue negativo. Aparecieron convulsiones en 14 casos (45%), hubo afectación de otros órganos en el 32,2% de los pacientes y 17 (55%) precisaron ventilación mecánica. Se realizó ecografía transfontanelar en 27 pacientes (87%) siendo anormal en 11 (35,5%). De entre estos pacientes se realizó TAC craneal en 7 y RM craneal en 2, siendo los hallazgos concordantes con los de la ecografía. La mortalidad total fue del 22,6%, 6 pacientes fallecieron en el período neonatal y uno a los 2 años y 1 mes afectado de una tetraparesia espástica severa. De los 24 pacientes restantes 14 han seguido controles clínicos periódicos, 5 fueron dados de alta a la edad de 6 años sin que presentaran ningún problema de desarrollo (16% del total de casos). De los 8 pacientes restantes, un paciente desarrolló hidrocefalia posthemorrágica que precisó la colocación de válvula de DVP, en la actualidad presenta un trastorno de conducta leve del tipo de déficit de atención, también manifestado en otros dos pacientes. Otro paciente desarrolló una afectación motora severa (tetraparesia) y un retraso cognitivo grave con epilepsia. Ninguno presenta déficit sensoriales. Los otros 4 pacientes, todos ellos menores de 5 años y sólo uno menor de 2, evolucionan favorablemente por el momento. Dejaron de acudir a las visitas de seguimiento 10 pacientes.

O34. Repercusión de la drogadicción materna en el neonato

M. Martí-Herrero, J.C. Cabrera-López, D. Reyes-Suárez, L. Toledo Bravo de Laguna, M. Castillo de Vera

Hospital Universitario Materno-Infantil. Las Palmas.

Introducción. Recientes estudios documentan que un número importante de gestantes consu-

men drogas, considerando que 1 de cada 10 neonatos están expuestos intraútero a estas sustancias. Los profesionales relacionados con este tema hemos de tener una participación activa para colaborar en la prevención, identificación y tratamiento del niño expuesto. *Pacientes y métodos.* Hemos revisado 215 recién nacidos cuyas madres habían consumido drogas durante la gestación, mediante el análisis de los parámetros del control del embarazo, datos del recién nacido, la presencia y características del síndrome de abstinencia y si además presentaban otra patología. Todo ello se relacionó con el tipo y modo de droga consumida, así como con las características del entorno social, siendo esto definitivo para el destino del recién nacido al alta. *Resultados.* Tasa de embarazos no controlados: 62,4%. Multiparidad: 68%. Tasa padre sin datos: 16,2%. Tasa nadie consumidor: 49%. Síndrome de abstinencia: 51,6% (34,8% llamativo). Duración media del síndrome de abstinencia: 7-12 días. Drogas consumidas: marihuana: 8,3%; cocaína/crack: 21,4%; heroína: 36,2%; varias: 11,4%; metadona: 22,7%; Tasa retirada del RN a la madre: 60,2%. Relación tipo droga/anomalías congénitas: cocaína: 31%; heroína: 49%; metadona: 20%; resto: 0%. Embarazo < 36 semanas: 23%. Partos distócicos: 20%. Peso < 2.500 g: 40% (de ellos, 8,1% < 1.500 g. Consumo próximo al parto: 26%. Patología respiratoria: 6%. Patología infecciosa: 16,7%. Patología neurológica: 5,1%. Anomalías congénitas: 8,8%. Relación tipo droga/síndrome de abstinencia: marihuana: 1%; cocaína/crack: 50%; heroína: 61%; varias: 93%; metadona: 100%. Relación tipo droga/síntomas neurológicos: cocaína: 45%; heroína: 31%; varias: 24%; resto: 0%. *Conclusiones.* La frecuencia de aparición del síndrome de abstinencia es similar a la referida en la literatura, así como la presentación de partos prematuros y el bajo peso al nacer en relación con la edad gestacional. Detectamos una tasa baja de sintomatología neurológica (excluyendo el síndrome de abstinencia) y un número igualmente bajo de anomalías congénitas. Las infecciones presentadas han sido las habituales en la población de riesgo (lúes, VIH, hepatitis B y C, herpes). Las drogas con más repercusión en el recién nacido fueron la heroína, la cocaína y la metadona. Los problemas médico-sociales que rodean a la madre adicta han condicionado una tasa alta de separación madre-hijo. Señalamos la conveniencia de determinar drogas de abuso en la orina a recién nacidos con signos clínicos típicos del síndrome de abstinencia, para no confundirlo con otra enfermedad neurológica.

O35. Parálisis braquial bilateral como manifestación de hemangioma cavernoso de médula espinal cervical

L. González Gutiérrez-Solana, M.L. Ruiz-Falcó, J.J. García-Peñas, C. Cubero-Sobrados, M. Prudencio, F. Cordobés-Tapia^a

Sección de Neurología. ^a Servicio de Neurocirugía. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Objetivos. Presentar una paciente de 2 meses de edad con clínica de parálisis braquial bilateral secundaria a malformación vascular medu-

lar, que debutó remediando la semiología de una parálisis braquial obstétrica (PBO). Se revisa retrospectivamente la historia clínica, los hallazgos de la RMN craneomedular, la evolución clínica y el tratamiento quirúrgico. *Caso clínico.* Lactante de 2 meses que ingresa por presentar parálisis braquial bilateral e irritabilidad. Un hermano suyo falleció a los 2 meses de vida por muerte súbita. El embarazo: gemelar, con diabetes gestacional e HTA. Parto a las 37 semanas de edad gestacional, cesárea por taquicardia fetal, presentación cefálica, primer gemelo, Apgar 7/9, reanimación tipo III. Peso al nacer de 2.190 g. A las 3 semanas de vida, la madre aprecia menor movilidad de brazo derecho con lateralización cefálica hacia la derecha. A los 2 meses y 2 días, después de la vacuna DTP + polio, también le aprecian disminución de movilidad en el brazo izquierdo e irritabilidad y llanto al mover ambos brazos. En la exploración neurológica a su ingreso, destacaba: actitud en rotación interna, aducción, extensión y puños cerrados en ambos miembros superiores, con escasa movilidad espontánea de los mismos y sin evidencia de alteraciones en miembros inferiores. La RMN craneomedular mostró una lesión focal intramedular hiperintensa en T₁ y predominantemente hipointensa en T₂ en relación con sangrado en fase subaguda precoz, que se extendía desde la unión bulbomedular hasta C6, con cavidad sirringomielia inferior a la lesión. Se realizó laminectomía C2-C7 con mielotomía, con evacuación del hematoma y extirpación del tejido rarefacto. El estudio anatomopatológico puso de manifiesto la presencia de un hemangioma cavernoso intramedular. Se constató una mejoría evidente en los miembros superiores en el postoperatorio inmediato. *Conclusiones.* 1. No todas las parálisis braquiales que se presentan en el período neonatal tienen un origen obstétrico. 2. Debemos sospechar que existe una patología estructural de médula espinal en niños con inicio diferido de la parálisis, curso progresivo y afectación bilateral. 3. En la actualidad, la RMN es la prueba elegida en la valoración etiológica de estos pacientes.

O36. Síndrome de Pitt-Rogers-Danks. A propósito de dos casos

J.C. Cabrera-López^a, M. Martí-Herrero^a, L. Toledo Bravo de Laguna^a, M. Fernández-Buriel^b, M.A. Orera^c

^a Neuropediatría. ^b Genética del Departamento de Pediatría. Hospital Materno-Infantil de Las Palmas. ^c Servicio de Bioquímica. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. El síndrome de Pitt-Rogers-Danks se caracteriza por un retraso del crecimiento intrauterino, retraso pondoestatural y mental, y un fenotipo facial peculiar. Fue descrito en 1984 por los autores citados. Se debe a una delección en la región del cromosoma 4p16, por lo que, actualmente, se considera una variante clínica del síndrome de Wolf-Hirschhorn. *Casos clínicos.* Presentamos dos nuevos casos, un varón y una hembra, de 4 años, primos hermanos por rama materna. Exponemos las características clínicas y evolutivas, así como los estu-

dios realizados: cariotipo, edad ósea, valoración cardiológica, determinación de la hormona de crecimiento, potenciales evocados, EEG, neuroimagen (TAC y RMN) y la detección de la microdelección por FISH. *Resultados.* El fenotipo fue similar en ambos casos: retraso pondoestatural y psicomotor, desproporción craneofacial con frente amplia y abombada, hipertelorismo, exoftalmos, boca de carpa, fisura palatina, pabellones auriculares anómalos, mamelón preauricular y criptorquidia e hipospadias en el varón. Además, ambos pacientes tuvieron convulsiones y cardiopatía asociada (coartación de aorta, ductus arterioso y ventrículo derecho de doble salida en el niño, y comunicación interauricular tipo *ostium secundum* en la niña). La niña fallece a los 4 años durante un estado convulsivo y sepsis. Los estudios realizados fueron normales excepto la valoración cardiológica, la edad ósea demorada y un déficit de la hormona de crecimiento. El varón presentaba un foco rolándico derecho en el EEG e hidrocefalia por estenosis del acueducto de Silvio en la neuroimagen. El estudio genético confirmó la microdelección en el varón (la niña había fallecido). *Conclusiones.* Señalar la baja incidencia del síndrome y apuntar que la sospecha clínica obliga al estudio genético específico mediante FISH ya que el cariotipo convencional es normal.

O37. Asociación de los síndromes de Joubert y Charge en una paciente

M.E. Mateos, E. López-Laso, R. Simón, F. Mateos, C. de Alba^a

Unidad de Neuropediatría. ^a Servicio de Neonatología. Departamento de Pediatría. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. Los síndromes de Joubert (episodios de hiperpnea y apnea, movimientos erráticos de los ojos, hipotonía, ataxia, retraso mental y disgenesia del vermis cerebeloso) y CHARGE (coloboma, malformación cardíaca, atresia de coanas, retardo del crecimiento y del desarrollo psicomotor, hipoplasia de genitales y anomalías auriculares) son infrecuentes. Describimos el caso de una niña que cumple los criterios diagnósticos de ambos síndromes, planteándonos que ambas entidades puedan ser un complejo malformativo común. *Caso clínico.* Recién nacida a término cuya exploración neonatal ponía de manifiesto: patrón respiratorio anormal con paroxismos de taquipnea alternando con pausas de apnea, pabellones auriculares displásicos, debilidad facial izquierda; y hemispasmo facial derecho, nistagmo horizontal pendular, hipotonía e hipoplasia de labios menores. La ecografía cerebral mostró un aumento del tamaño del IV ventrículo e hipoplasia del vermis cerebeloso; una RM, atrofia de pedúnculos cerebelosos e hipoplasia del cuerpo calloso. El examen oftalmológico mostró colobomas en ambos ojos. Una audiometría reveló hipoacusia. La ecocardiografía objetivó un ductus arterioso persistente y una comunicación interauricular. La paciente fue intervenida al mes de vida. La ecografía abdominal mostró ectasia pielocalicial renal bilateral. El cariotipo fue normal. Actualmente, con 6 meses de vida, presenta retraso psicomotor y ponderoestatu-

ral. **Conclusiones.** La asociación de dos síndromes malformativos infrecuentes hace sospechar que ambos puedan formar parte de un complejo malformativo común, sobre todo si la asociación se repite. Será la progresión en el conocimiento genético lo que nos permitirá dilucidar si se trata de una entidad única genéticamente con diferentes fenotipos o, por el contrario, entidades no relacionadas que se asocian por azar.

O38. Fenotipo cognitivo y conductual en el síndrome velocardiofacial

J. Artigas, I. Lorente, E. Gabau, C. Brun, R. Cabezas, M. Guitart

Unidad de trastornos cognitivo-conductuales de base genética. Servicio de Pediatría. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción y objetivos. El síndrome velocardiofacial (SVCF) tiene como sustrato genético molecular una deleción 22q. Con el mismo defecto genético se han descrito tres entidades con límites clínicos entre ellas poco definidos, ya que los síntomas se solapan. Los síndromes de deleción 22q incluyen: el síndrome de Di-George, el síndrome de anomalía conotruncal y facial, y el síndrome de Shprintzen o SVCF. La prevalencia de los tres síndromes se sitúa entre 1 por 3.000 a 4.000 para la población general. Los síntomas cardinales del SVCF son: facies típica, anomalías cardíacas, paladar hendido o insuficiencia velofaríngea y trastornos del aprendizaje. Se pretende ilustrar algunos aspectos del fenotipo conductual y cognitivo del SVCF, basado en el estudio de tres pacientes. **Casos clínicos.** Basándonos en los síntomas clínicos de tres pacientes sugestivos de SVCF, realizamos un estudio genético molecular que demostró la deleción 22q. Se estudió el perfil cognitivo mediante pruebas psicométricas específicas para cada caso. Fue recogido el perfil conductual de acuerdo con los informes escolares y la información facilitada por la familia. **Caso 1.** Niño de 2 a 10 meses con diagnóstico prenatal de comunicación interventricular y arco aórtico derecho. Remitido a estimulación precoz por hipotonía y con poca capacidad atencional. En las escalas de Bayley obtuvo un índice mental de 76 (límite). El lenguaje receptivo era apropiado para su edad, pero mostraba retraso en el lenguaje expresivo. **Caso 2.** Niña de 15 años, diagnosticada en el período neonatal de agenesia renal, arteria subclavia aberrante e incoordinación orofaríngea. En el desarrollo mostró facies típica, retraso de crecimiento, retraso de lenguaje, rinolalia y dificultades de aprendizaje que motivaron su asistencia a un colegio especial. A los 15 años desarrolló un brote esquizofrénico con ideas delirantes, alucinaciones visuales y auditivas, así como un lenguaje incoherente y aplanamiento afectivo. **Caso 3.** Niño de 10 años, diagnosticado de válvula tricúspide aórtica y estenosis pieloureteral. Desde los 4 años recibía tratamiento logopédico por rinolalia abierta y ausencia de fricación y explosividad condicionada por una insuficiencia velopalatina. En el estudio psicométrico mostró una inteligencia normal, pero con discalculia severa. **Conclusiones.** El SVCF

muestra un repertorio de disfunciones cognitivas que pueden motivar que el neuropediatra tenga que afrontar este diagnóstico. En el plano neurocognitivo son peculiares de este síndrome: los trastornos del lenguaje, trastorno de atención con hiperactividad, bajo nivel en matemáticas y brotes psicóticos.

O39. Espectro de mutaciones en la región codificante del gen MECP2 en una serie de pacientes españolas con el síndrome de Rett

J. Armstrong^a, M. Pineda^b, E. Gean^a, M. Pérez^a, P. Póo^b, J. Campistol^b, A. Vernet^b, E. Monrós^a

^a Sección de Genética. ^b Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Esplugues de Ll., Barcelona.

Introducción. El síndrome de Rett (RTT) es una enfermedad con herencia dominante ligada al cromosoma X. Afecta casi de forma exclusiva a niñas y se presenta de forma esporádica en el 99% de los casos. Recientemente, se han descrito mutaciones *de novo* en la región codificante del gen MECP2 (Xq28) en el 60% de las pacientes analizadas. **Objetivos.** Análisis mutacional de una primera serie de 31 niñas RTT españolas. **Metodología.** Búsqueda de mutaciones en los tres exones del gen MECP2 utilizando las técnicas de SSCP, heterodúplex y secuenciación. **Resultados.** Se ha detectado mutación en 19/31 (61%) de los pacientes analizadas (15 formas clásicas y 4 formas atípicas). En 17 pacientes se pudo confirmar el origen *de novo* de la mutación. También, se han realizado dos diagnósticos prenatales en los que se confirmó que el feto no presentaba la mutación de su hermana afectada. Se presentará y discutirá el espectro de mutaciones encontrado. **Conclusiones.** El análisis de mutaciones en la región codificante del gen MECP2 permite diagnosticar un 60% de las pacientes RTT. Las mutaciones se originan *de novo*, aunque no puede excluirse la presencia de mosaicismo germinal en alguno de los progenitores, lo cual podría dar lugar a casos familiares. Por este hecho, el diagnóstico prenatal está indicado en aquellos casos en que haya sido posible identificar la mutación en la paciente. En la actualidad, nuestra serie de pacientes se ha elevado a 106, gracias a la colaboración de neurólogos y neuropediatras de todo el país que nos han remitido muestras para su análisis.

O40. Perfil clínico de inicio del síndrome de Gilles de la Tourette

M. Nieto-Jiménez, A.M. Moreno, R. Candau, A. Correa, M. Nieto

Unidad de Neuropediatría. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivo. El diagnóstico del síndrome de Gilles de la Tourette (SGT) es esencialmente clínico y se basa en la presencia de tics crónicos de distintos tipos, motores y vocales, que pueden o no aparecer simultáneamente, de intensidad y expresión variable, y que aparecen antes de los

21 años, sin causa aparente. Se presenta el perfil clínico de inicio de 18 casos de SGT. **Pacientes y métodos.** Se han estudiado, retrospectivamente, 18 pacientes, 14 (77,7%) varones y 4 (22,2%) mujeres, con edades comprendidas entre los 7a 11m y los 25a 11m (X: 13 años 11 meses) diagnosticados de SGT de acuerdo con los criterios diagnósticos de la DSM-IV. Se han tenido en cuenta 20 variables clínicas. **Resultados.** En un 3,33% de los casos (n= 6) existen antecedentes pre y/o perinatales, de éstos un 33,3% (n= 2) presentan retraso en el área motora. En 4 casos (22,2%) se recogen antecedentes de alergia, y en 7 pacientes (38%) amigdalitis y/o adenoiditis de repetición. Existen antecedentes familiares de tics en el 33,3%. Todos los pacientes aquejan tics como motivo de consulta. La edad de aparición de los tics está comprendida entre 3 y 13 años. El tic de inicio es motor en el 94,4% y vocal (carraspeo) en el 5,5%. El parpadeo es la forma más frecuente de presentarse (38,8%), seguido de tics oculares (16,6%) y de cabeza (11,1%). En 3 casos (16,6%) los tics de inicio son tics motores complejos. Durante la evolución aparecen nuevos tics motores en diferentes localizaciones y tics vocales. Las localizaciones más frecuentes son: la boca (44,4%), el hombro, el párpado y la cabeza (38,8%), el cuello (33,3%). 12 casos (66,6%) presentan tics motores complejos. Los sonidos guturales están presentes en 10 casos (55,5%), son los tics vocales más frecuentes. La coprolalia está presente en 4 casos y la ecolalia en 3. La exploración clínica es normal en la mayoría de los casos (61,1%) y en un 22,2% se objetivan signos neurológicos inespecíficos. En los exámenes complementarios realizados se descartan otras causas. **Conclusiones.** 1. Mayor incidencia del SGT en el sexo masculino (77,7%). 2. Antecedentes familiares de tics presentes en el 33,3%. 3. El tic de inicio, en el 94,4% de los casos, es de tipo motor y es el parpadeo como forma de presentación más frecuente. 4. El tic vocal más frecuente son los sonidos guturales. 5. La coprolalia y la ecolalia son poco frecuentes en el niño y no constituyen datos fundamentales para el diagnóstico.

O41. Evaluación y tratamiento del síndrome de Gilles de la Tourette

M. Nieto-Jiménez, A.M. Moreno, R. Candau, A. Correa, M. Nieto

Unidad de Neuropediatría. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivo. El síndrome de Gilles de la Tourette (SGT) cursa con brotes y su evolución es difícil de prever y, por otra parte, su frecuente asociación a trastornos obsesivo-compulsivos, déficit de atención con hiperactividad y dificultades en los aprendizajes hace aún más difícil valorar su evolución. Presentamos la evaluación de la eficacia de los diferentes fármacos que utilizamos en el tratamiento de los SGT. **Pacientes y métodos.** Se han estudiado retrospectivamente 18 pacientes, 14 (77,7%) varones y 4 (22,2%) mujeres, con edades comprendidas entre los 7a 11m y los 25a 11m (X: 13a 11m) diagnosticados de SGT de acuerdo con los criterios diagnósticos de la DSM-IV. Se han tenido en cuenta 20 variables clínicas. Los fármacos estudiados

han sido: butirofenona (Haloperidol), proclorazepato (Nemactil), clonidina (Catapresan), pimozida (Orap), en 12 casos con monoterapia y en 6 con biterapia. **Resultados.** Un 22,2% de los casos presentan, antes del inicio de los tics, déficit de atención-hiperactividad, y el 44,4% muestran, con posterioridad al inicio de los tics, trastornos obsesivo-compulsivos, el 33,3% de los casos dificultades escolares, un 44,4% trastornos del sueño y un 27,7% trastornos de la conducta e interacción social. La evolución seguida entre 3a y 19a (X: 12a 5m) ha mostrado un curso fluctuante en todos los casos, con una mejoría clínica en 14 casos (77,7%). Con haloperidol se ha obtenido mejoría en 16 casos (70%), con Nemactil en 9 (50%) y con Orap en 5 (27,7%). Un caso, en el que fracasaron todos los fármacos, ha respondido al tratamiento con Majectil. La eficacia de otros tratamientos (Tiaprida, Risperdal, Catapresan) no ha sido probada. Nueve casos (50%) han presentado efectos adversos, los más frecuentes son: disminución del rendimiento escolar (33,3%), un aumento de peso (33,3%) y somnolencia (22,2%). Se retira la clonidina en 2 casos por no tolerancia, el Haloperidol en un caso por el desarrollo de discinesias tardías y el Risperdal por fenómenos de auto y heteroagresividad en un caso. Se duda si la mejoría evidenciada en la mayoría es consecuencia de la historia natural de la enfermedad o es respuesta al tratamiento. **Conclusiones.** 1. Se observa asociación frecuente del SGT con trastornos obsesivos compulsivos. 2. Curso fluctuante de la enfermedad. 3. Ser cautelosos en la valoración final. 4. El haloperidol se muestra como el fármaco más eficaz. 5. Cuando fracasan los fármacos habituales el Majectil es un posible tratamiento alternativo para los tics. 6. Apoyo psicológico y técnicas de modificación de conducta pueden ser necesarios por las importantes repercusiones psicosociales de los tics.

O42. ¿Existe la microcefalia familiar?

M. Tomás-Vila, P. García-Tamarit, A. García-Colino

Servicio de Pediatría. Hospital Francesc de Borja. Gandía, Valencia.

Objetivos. Estudiar si las microcefalias familiares tienen un patrón clínico definido que las diferencie de las microcefalias no familiares. **Pacientes y métodos.** Se definió la microcefalia como aquellos casos en que el perímetro cefálico era inferior a menos dos DE para la media de edad y sexo. Se consideró que la microcefalia era familiar cuando alguno de los dos progenitores presentaba una microcefalia. Si no fue posible medir el perímetro cefálico a los dos progenitores el caso se excluyó del estudio. Se midieron las siguientes variables: edad, sexo, peso, talla, grado de microcefalia, existencia de retraso mental o psicomotor; existencia de convulsiones, anomalías en la exploración neurológica, causa de consulta y diagnóstico etiológico. Se definió la microcefalia como sintomática cuando presentaba retraso y/o convulsiones, y/o alteraciones en la exploración neurológica. **Resultados.** Durante el período de tiempo estudiado, se identificaron 40 casos de

microcefalia. En un 45% de los casos la microcefalia se etiquetó como familiar, siendo la madre la portadora de la microcefalia en un 83% de los casos y el padre en un 17%. Comparando la microcefalia familiar con la no familiar la única variable en la que hemos encontrado una diferencia estadísticamente significativa es la existencia de una exploración neurológica alterada, que es más frecuente en las microcefalias no familiares. **Conclusión.** No hemos encontrado un perfil clínico definido en las microcefalias familiares a excepción de la existencia de una exploración neurológica alterada más frecuente en las microcefalias no familiares.

O43. Accidente isquémico transitorio en un paciente con hiperhomocisteinemia

A. Concheiro, A. Sans, M.J. Mas, M.A. Vilaseca^a, J. Campistol, E. Fernández-Álvarez

Servicio de Neuropediatría. Unidad Integrada Hospital Sant Joan de Déu-Hospital Clínic. ^a Servicio de Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Ll., Barcelona.

Introducción. Los accidentes vasculares cerebrales presentan una baja incidencia en la población joven (3-5% ictus en menores de 45 años). El estudio etiológico debe ser, sin embargo, más amplio que en los adultos. Entre los factores de riesgo existen ciertos trastornos metabólicos de transmisión hereditaria. Su detección precoz implicará adoptar medidas dietético-terapéuticas que disminuyan el riesgo de recidiva. Entre estos trastornos metabólicos se encuentra la hiperhomocisteinemia. **Caso clínico.** Varón de 17 años que presenta, durante una competición deportiva, un episodio de hemiparesia derecha y afasia motora (duración aproximada 30 minutos). Con un nivel de conciencia normal en todo momento. Antecedentes personales: discreto sobrepeso. Antecedentes familiares: HTA y AIT repetición. Exploración física: estado general conservado, buena coloración e hidratación. Auscultación cardiorrespiratoria: normal. Pulsos periféricos palpables. Palpación abdominal normal. SNC: hemiparesia y hemianestesia derechas y afasia motora sin otras alteraciones. A los 30 minutos la exploración neurológica es normal. Exploraciones complementarias: TAC craneal, ECG, analítica básica, radiografía de tórax y EEG, normales. La RMN craneal mostró imágenes de infarto agudo/subagudo en núcleos caudado y lenticular (putamen) y subcortical temporal izquierdos. El ECG y la angio-RMN fueron normales. La analítica con niveles de vitamina B₁₂ descendidos y de homocisteína moderadamente elevados (17,80 umol/l). El paciente y su padre son homocigotos para la mutación C677T de la enzima metilen-tetrahidrofolato-reductasa. Evolución: se establece tratamiento con vitamina B₁₂ y ácido fólico. El paciente se encuentra asintomático y sin nuevos episodios por el momento. **Conclusiones.** 1. La etiología de los trastornos isquémicos transitorios en la infancia y adolescencia es muy amplia. 2. El estudio de la hiperhomocisteinemia y de las mutaciones genéticas asociadas se hace obligado en un protocolo de ACV en la población

joven. 3. Las medidas dietético-terapéuticas mejoran el pronóstico y disminuyen el número de recurrencias.

O44. Repercusiones neurológicas de las variantes de la normalidad en el árbol vascular cerebral

P. Smeyers^a, F. Mulas^a, E. Millet^b, F. Menor^c, M.J. Esteban^c, J.A. Moreno^a, P. Barbero^a, M. Téllez^a

^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Electromiografía. ^cServicio de Radiodiagnóstico. Hospital Infantil. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

Objetivos. Las anomalías del árbol vascular cerebral no asociadas a otras malformaciones vasculares (aneurismas, fistulas, etc.) son consideradas como variantes de la normalidad y su frecuencia es desconocida, ya que probablemente muchas de ellas no son diagnosticadas debido a la ausencia de sintomatología neurológica. No obstante, estas variantes pueden comprometer otras estructuras cerebrales, fundamentalmente, nerviosas pudiendo entonces hacerse sintomáticas. **Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 3 años con múltiples variantes vasculares congénitas de la normalidad, que consultó por úlceras corneales de repetición y lesiones graves faciales de hemicara izquierda por rascado. Se estableció un diagnóstico sindrómico de hipoestesia en territorio de nervio trigémino izquierdo y se solicitó una exploración electromiográfica para el estudio del reflejo trigémino facial, el estudio de neuroimagen con RMN cerebral, angio-resonancia y arteriografía cerebral. **Resultados.** En la EMG se encontró una ausencia completa de conducción nerviosa a través del nervio trigémino izquierdo. La arteriografía cerebral confirmó múltiples variantes de la normalidad en territorios vasculares de la arteria carótida interna (ACI) derecha, ACI izquierda y arteria vertebral izquierda. Los hallazgos fueron más numerosos en los territorios izquierdos con elongación y formación de bucles en la arteria carótida interna izquierda y en su rama oftálmica, con la aparición de una ACI petrosa aberrante y un nacimiento anormal de la arteria occipital a partir de la ACI. **Conclusión.** Las variantes de la normalidad del árbol vascular cerebral pueden provocar síndromes neurológicos por compresión de estructuras nerviosas, especialmente en el territorio de pares craneales.

O45. El trastorno generalizado del desarrollo en las consultas de neuropediatría

M. Benac^a, M. Tomás^{b,c}, A. Moratal^d

^aHospital de Sagunto. ^bHospital de Gandía. ^cHospital de Denia. Generalitat Valenciana. ^dCentro de Estimulación Precoz de la Mancomunidad de la Safor. Valencia.

Introducción y objetivo. El autismo es un trastorno del desarrollo de inicio precoz y prevalencia elevada: entre 5/10.000 niños para el trastorno autista y 10-21/10.000 para el espectro autista. Nuestro estudio se centra en conocer la frecuen-

cia con que se detecta el autismo en la consulta neuropsiquiátrica de tres hospitales de la Comunidad Valenciana, así como las causas de consulta y procedencia de los pacientes. *Pacientes y métodos.* Se incluyen los pacientes diagnosticados, en los últimos 10 años, de trastorno generalizado del desarrollo (DSM-IV), incluyendo los trastornos generalizados del desarrollo no especificado. El diagnóstico se confirmó por un psicólogo/psiquiatra infantil. *Resultados.* Número de casos totales: 18 (16 varones/2 mujeres). Población de 0-14 años, total: 62.965. Prevalencia total: $18/62.965 = 2,7/10.000$ niños. N.º de casos H. Sagunto: 7. Prevalencia Sagunto: $7/22.186 = 3,1/10.000$ niños. N.º casos H. Denia: 4. Prevalencia Denia: $4/18.203 = 2,1/10.000$ niños. N.º casos H. Gandía: 7. Prevalencia de Gandía: $7/22.579 = 3,1/10.000$ niños. Las causas que motivaron la consulta fueron: retraso del lenguaje 7 (38,8%), trastornos de conducta 1 (5,5%), sospecha de autismo 6 (33,3%), sospecha de sordera 1 (5,5%), retraso psicomotor 1 (5,5%), otros (síndrome de West y esclerosis tuberosa). Patología neurológica asociada: síndrome de West y esclerosis tuberosa. La procedencia: psicólogo/psiquiatra en 8 casos (44,4%), pediatra en 6 (33,3%), ORL en 2 (11,1%) y de la propia consulta 2 (11,1%). *Conclusiones.* La prevalencia encontrada en nuestras consultas es menor de la esperada. La principal causa de consulta es el retraso del lenguaje. El psicólogo es quien más remite/detecta. La mayoría de los pacientes consultaron a la edad de 2-4 años, con una mayor frecuencia del sexo masculino.

O46. Disfunción neurocognitiva PASS del defecto de atención

F. Pérez-Álvarez, C. Timoneda-Gallart

Sección de Neuropediatría. Hospital ICS Dr. Josep Trueta. Girona.

Introducción. El trastorno por defecto de atención implica una disfunción neurocognitiva. *Objetivo.* Comprobar un patrón característico de procesamiento cognitivo PASS para un diagnóstico precoz y una intervención cognitiva eficaz según la teoría PASS. *Pacientes y métodos.* Se seleccionaron 80 pacientes de las consultas de neuropediatría, entre 6 y 12 años. Los criterios de inclusión fueron: inatención, 80 casos, e hiperactividad/impulsividad, 40 casos, según DSM-IV. Los criterios de exclusión: criterios de percatamiento fonológico para detectar dislexia. Grupo control de 300 integrantes, entre 5 y 12 años, siendo controlados los criterios de inclusión y exclusión mencionados. *Procedimiento.* Se administró el DN:CAS en lengua nativa para diagnosticar los procesamiento cognitivos PASS. Análisis de *cluster* en el grupo de estudio. Comparación de medias, según, la t-Student, entre grupo de estudio y grupo control. *Resultados.* Discriminación de un dendrograma con tres grupos, uno, el mayoritario, con planificación deficiente, otro, sin planificación deficiente pero con otros procesos deficientes, y el tercero, minoritario, sin ningún proceso cognitivo deficiente. La deficiencia cognitiva, comparando medias con el grupo control, fue estadísticamente significativa ($p = 0,001$). *Discusión y conclusiones.* Según el perfil PASS, una planificación

deficiente es un factor relevante. La planificación no es exactamente función ejecutiva. De las pruebas psicométricas existentes, al margen del DN:CAS, sólo la prueba Stroop valora el procesamiento PASS atención. Las pruebas PASS valoran la función neurocognitiva central independientemente del acto implicado en la prueba exploratoria. El patrón conductual está relacionado con la planificación deficiente, pero, también, con otras deficiencias cognitivas e, incluso, puede darse sin deficiencia cognitiva conocida.

O47. Disfunción neurocognitiva PASS en la dislexia

F. Pérez-Álvarez, C. Timoneda-Gallart

Sección de Neuropediatría. Hospital ICS Dr. Josep Trueta. Girona.

Introducción. Presentamos un estudio sobre dificultades de lectoescritura. *Objetivo.* Comprobar la existencia de un patrón característico de procesamiento cognitivo PASS para una intervención cognitiva eficaz según la teoría PASS de la inteligencia. *Pacientes y métodos.* Se seleccionaron 30 pacientes de las consultas de neuropediatría por problemas de aprendizaje en lectoescritura, aplicando pruebas de lectura de 'percatamiento fonológico' y prueba de escritura para detectar errores en la construcción secuencial de las palabras. Se excluyeron casos con problemas de aprendizaje no mediados por la lectoescritura. Se utilizó un grupo control de 300 escolares. Administración del DN:CAS en lengua nativa a ambos grupos, para diagnosticar los procesamiento cognitivos PASS. El grupo control fue validado mediante análisis factorial. Comparación de medias, según, la t-Student, entre el grupo de estudio y grupo control. *Resultados.* Los cuatro procesos fueron identificados en el grupo control. El grupo de estudio lo realizaba peor en procesamiento secuencial, pero no en el resto de procesamiento. Por otra parte, la puntuación media del grupo de estudio resultó ser inferior al grupo control ($p = 0,001$). *Discusión y conclusiones.* Existe un tipo de disléxico cuya disfunción neurológica central consiste en una alteración del procesamiento secuencial PASS, permaneciendo indemnes el resto de procesamiento. El diagnóstico PASS es de base patogénica en contraposición a otros diagnósticos que son de base semiológica. Otros estudios, con otra metodología, aportan conclusiones coincidentes con las aportadas en este trabajo.

O48. Utilización práctica de una base de datos interrogativa para el diagnóstico de un retraso psicomotor durante el primer año de vida

R. Vidal-Sanahuja^a, T. Pàmols-Ros^b, M. Pineda-Marfà^c, M.A. Vilaseca-Buscà^d

^a Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital de Terrassa. Terrassa. ^b Institut de Bioquímica Clínica. Barcelona. ^c Servicio de Neuropediatría. ^d Servicio de Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Ll., Barcelona.

Objetivo. Dadas las dificultades existentes en la

elaboración de un diagnóstico diferencial para el estudio de un retraso psicomotor manifestado durante el primer año de la vida, hemos diseñado una base de datos (BD) interrogativa que pueda facilitar al clínico la obtención del diagnóstico diferencial. *Material y métodos.* Mediante una revisión bibliográfica y utilizando el programa Access (Office 97 de Microsoft), se ha elaborado una BD con las diversas posibilidades etiológicas para este grupo de pacientes, resumiendo los aspectos clínicos, fisiopatológicos y diagnósticos en un campo 'memo'. Se han seleccionando para cada entidad los signos y síntomas más característicos de su debut, ya sea durante la etapa neonatal, o de lactante, junto a los exámenes complementarios principales y datos de neuroimagen. *Resultados.* En la BD se han recogido un total de 217 enfermedades o síndromes. A partir de una tabla con un total de 70 signos o síntomas diferentes, se han atribuido a cada entidad diagnóstica los más característicos de su debut clínico, obteniéndose 1.185 registros. Esta BD permite hasta tres interrogaciones sucesivas a partir de los signos o síntomas guía, antes de obtenerse el diagnóstico diferencial. Puede visualizarse el resultado en grupos semiológicos o metabólicos. Se realiza una demostración práctica con el programa mediante algunos casos problemáticos. *Conclusiones.* 1. La presentación de un diagnóstico diferencial en grupos semiológicos o metabólicos junto a la descripción de cada entidad, ofrece una visión panorámica y didáctica del resultado, que puede facilitar la labor al clínico en el estudio de cada caso. 2. Creemos que esta BD puede ser una herramienta útil en la planificación del estudio inicial de cada paciente, mejorando así el rendimiento diagnóstico.

O49. Encefalomielitis aguda diseminada. Presentación de siete casos

M. Guitet, J. Campistol, F.J. Cambra^a

Servicio de Neurología. ^a Servicio de Pediatría. Unidad Integrada de Pediatría Hospital Sant Joan de Déu-Clínic. Barcelona.

Introducción. La encefalomielitis aguda diseminada (EMAD) es una forma de encefalitis postinfecciosa de etiología diversa, que suele manifestarse después de un cuadro infeccioso. *Pacientes y métodos.* Se presenta la evolución clínica y la neuroimagen de 7 pacientes diagnosticados de EMAD. El diagnóstico se basó en la sintomatología y en los hallazgos en la resonancia magnética craneal (RM). *Resultados.* En nuestra serie, los síntomas más frecuentes al inicio fueron, la afectación del sensorio y las convulsiones. En todos los casos, excepto en uno, se detectó fiebre de 2-4 días antes de la aparición de la clínica neurológica. El examen del líquido cefalorraquídeo demostró una moderada pleocitosis (<100 cél/mm³) en 5 casos y una discreta hiperproteíorraquia en 4. El estudio de la PCR para el virus del herpes fue negativo en todos los pacientes. La RM fue anormal en todos los casos, demostrando áreas de hiperseñal en T₂ con una distribución multifocal y afectando preferentemente la sustancia blanca subcortical y el tronco del encéfalo. El

registro del electroencefalograma fue anormal en 6 pacientes (la observación más frecuente fue un enlentecimiento difuso y signos de compromiso del tronco cerebral). Se inició el tratamiento con altas dosis de corticoides en 3 pacientes y sólo un tratamiento sintomático en el resto. De estos, un paciente presentó una recaída que se trató con corticoterapia. El seguimiento clínico ha revelado una recuperación completa en 5 pacientes, de los cuales 4 habían recibido tratamiento con corticoides. De los 3 pacientes que sólo se trataron sintomáticamente 2 tienen secuelas (hemiparesia y epilepsia). **Conclusiones.** El diagnóstico de la EMAD es clínico-radiológica, una vez excluidas otras entidades. El tratamiento con corticoides parece ser el más eficaz, con un pronóstico relativamente bueno, especialmente en los casos que responden a la corticoterapia.

O50. ¿Puede la encefalomielitis aguda diseminada cursar de forma diferida?

B. Gener, C. Garaizar, C. Ruiz, J.M. Prats

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo, Vizcaya.

Introducción. La encefalomielitis aguda diseminada (EMAD) es una enfermedad desmielinizante del SNC que guarda relación con un cuadro infeccioso previo. La evolución clínica y los estudios de imagen permiten descartar otras enfermedades desmielinizantes de evolución más incierta, como la esclerosis múltiple. **Caso clínico.** Presentamos el caso de un niño de 5 años que a las 3 semanas de padecer una encefalitis por virus *Coxsackie*, debuta con somnolencia y signos piramidales bilaterales. La RM cerebral mostró lesiones nodulares en sustancia blanca, sin afectación de troncoencéfalo ni cerebelo. Se instauró tratamiento con metilprednisolona. La respuesta clínica fue espectacular a las 24 h y se suspendió el tratamiento a las 36 h. En LCR el índice de IgG y de bandas oligoclonales fue normal. A las 6 semanas el niño presentó un episodio autolimitado de 48 h, consistente en inestabilidad en la marcha y signos piramidales residuales en el contexto de un cuadro gastrointestinal inespecífico y remisión de las lesiones de la RM inicial. A los 15 días de permanecer clínicamente asintomático presentó un síndrome cerebeloso y dos lesiones en ambos hemisferios cerebelosos en la RM. Se instauró tratamiento con Metilprednisolona durante 5 días seguido de IGiv obteniendo una respuesta muy satisfactoria. No se detectaron bandas oligoclonales en el LCR. **Conclusiones.** La evolución de la EMAD de nuestro paciente es atípica. A pesar de la aparición de lesiones desmielinizantes de forma recurrente en diferentes áreas del sistema nervioso en un período superior al mes, el desencadenante infeccioso del proceso, la respuesta favorable a la corticoterapia y la persistencia de la normalidad del estudio inmunológico en LCR hace poco probable otro diagnóstico. Sin embargo, esta evolución oscilante sugiere una EMAD muy agresiva cuyo curso se interrumpió tras un primer ciclo corto de corticoides, precisando posteriormente un tratamiento combinado con IGiv y corticoides.

O51. Variabilidad de expresión clínica en la anomalía de Chiari tipo I

J.J. García-Peñas, L. González Gutiérrez-Solana, M.L. Ruiz-Falcó, C. Cubero-Sobrados, F. Nombela

Sección de Neurología 2. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Objetivos. Analizar la variabilidad de expresión clínica y la evolución natural de 20 pacientes diagnosticados de anomalía de Chiari tipo 1. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 20 pacientes menores de 18 años de edad, diagnosticados de anomalía de Chiari tipo 1, valorados en nuestro hospital entre enero de 1989 y enero de 2000. En todos los casos, se analizan: edad, sexo, motivo de consulta, semiología neurológica, hallazgos de neuroimagen y evolución. En todos los pacientes, se realizaron: RMN craneal y RMN de médula espinal (panmedular). **Resultados.** Los motivos de consulta fueron: valoración de neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) en 5 casos, estudio de crisis epilépticas en 5 casos,iringomielia en 4 casos, cefalea en 3 casos; escoliosis dorsal en 2 casos y síncope de esfuerzo en 1 caso. En 11 pacientes, la anomalía de Chiari 1 era el único hallazgo de neuroimagen. En 3 casos, se requirió tratamiento quirúrgico de la malformación (un paciente con síncope de esfuerzo recurrentes; un caso asociado a iringomielia con síndrome piramidal progresivo y un caso de NF-1 asociado a cavernoma occipital con sangrado e hipertensión intracraneal). **Conclusiones.** 1. En la gran mayoría de los casos, la anomalía de Chiari tipo I representó un hallazgo neurorradiológico casual. 2. Aunque suelen presentar una evolución clínica benigna o no progresiva; un 15% de nuestros pacientes requirieron cirugía descompresiva.

O52. Incontinencia pigmenti. Revisión de 25 casos

J.J. García-Peñas, L. González Gutiérrez-Solana, M.L. Ruiz-Falcó, C. Cubero-Sobrados, D. Puertas-Bordallo^a, A. Torrelo^b

Sección de Neurología-2. ^a Sección de Estrabología. ^b Servicio de Dermatología. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Objetivos. Conocer la incidencia real y el tipo de manifestaciones neurológicas en una serie de 25 niñas diagnosticadas de incontinencia pigmenti. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 25 niñas menores de 14 años de edad, valoradas en la consulta de Neurología de nuestro hospital entre enero de 1989 y enero de 2000 por presentar incontinencia pigmenti. En todos los casos se analizan: edad, semiología neurológica, manifestaciones no neurológicas (cutáneas, oculares, esqueléticas, dentales y viscerales) así como los hallazgos de neuroimagen. En todas las pacientes se realizaron: valoración oftalmológica, EEG y TAC craneal. En 10 pacientes se realizó RMN craneal. **Resultados.** Manifestaciones neurológicas presentes en 5 casos (20%), entre ellas: microcefalia (3 casos),

retraso psicomotor (3 casos), epilepsia (2 casos) y hemiparesia (1 caso). Afectación ocular en 8 casos (32%). Anomalías dentales en 9 casos (36%). Manifestaciones esqueléticas en 2 casos (8%). La neuroimagen evidenció alteraciones en 4 casos: hiperseñales en T2 en la sustancia blanca (2 casos), hemiatrofia cerebral (1 caso) y anomalía de migración neuronal (1 caso). **Conclusiones.** 1. La incontinencia pigmenti es una enfermedad neurocutánea con amplia variabilidad de expresión clínica. 2. Todos los casos que desarrollaron crisis epilépticas presentaron además retraso psicomotor y microcefalia. 3. Todas las pacientes que evidenciaban anomalías en los estudios de neuroimagen tenían manifestaciones neurológicas.

O53. Síndrome neurocutáneo complejo asociado a hemangiomas cutáneos y displasia cortical y cerebelosa ipsilateral

E. Cardo^a, M.A. Ruiz^b, J. Cabot^c, E. Alcalá^c, A. Figuerola^a, M. Usón^a, J. Burcet^a

^a Hospital de Sant Joan de Déu. ^b Hospital de Son Dureta. ^c Centro Joan Mezquida. Manacor, Islas Baleares.

Objetivo. Comunicar un caso de un posible síndrome neurocutáneo complejo con afectación severa y patrón de herencia autosómica dominante por rama materna. **Caso clínico.** Niña de 2 años y medio de edad con retraso del desarrollo psicomotor, epilepsia severa, hemiplejía derecha y signos cerebelosos (base ancha, titubeo, temblor). En los antecedentes familiares destaca la madre con hemangioma cavernoso en hombro derecho. En los antecedentes personales corresponde a una tercera gestación de 40 semanas bien controlada, parto eutócico y Apgar de 8/9. A los 55 días presenta convulsión local de hemisferio izquierdo de pocos minutos de duración. En la exploración el peso, talla y PC estaban por encima de 2 DE y se observan cuatro hemangioma cavernosos: dos a nivel temporal derecho en la distribución de la primera rama sensitiva del trigémino y dos en espalda, así como un nevus piloso en brazo derecho. A los tres meses comienza con espasmos de flexión que ceden con vigabatrina y valproato. La exploraciones complementarias: hemograma, ionograma, cultivos y bioquímica de LCR normales. Estudio metabólico normal. TAC y RM craneal normal. EEG muestra zonas irritativas en áreas posteriores derechas. A la edad de 2 años se hace más evidente la hemiparesia izquierda con la aparición de signos cerebelosos con ataxia, babeo y titubeo, motivos por lo que se repite la RM y la angiorresonancia que muestran displasia cortical frontoparietal más grave en el lado derecho, displasia cortical e hipoplasia de cerebelo derecho, y la presencia de un angioma venoso en tronco. **Conclusiones.** Nuestra paciente cumple las principales características del síndrome neurocutáneo complejo descrito por Pascual-Castroviejo en 1996. Sin embargo, las lesiones cutáneas no eran tan graves y los hallazgos de neuroimagen no fueron evidentes hasta después del año de vida. El predominio de este síndrome en el sexo femenino y los antecedentes familiares sugieren un posible origen genético.

O54. Adrenoleucodistrofia. Nuestra experiencia en 27 casos

J.M. López-Terradas^a, M.A. Márquez^b, Salcedo^b, T. Lloret^c, G.H. Pico^c

^a Hospital del Niño Jesús. Madrid. ^b Hospital Santa Bárbara. Ciudad Real. ^c Hospital General. Alicante.

^d Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca.

Objetivos. La adrenoleucodistrofia, aunque es la más frecuente de las leucodistrofias, es una enfermedad rara, por lo que el diagnóstico suele retrasarse hasta que los síntomas son evidentes, tarde para aplicar un tratamiento eficaz. El conocer sus manifestaciones ayudará al diagnóstico precoz y evitará su pronóstico mortal. **Pacientes y métodos.** La casuística la forman 27 casos, que corresponden a nueve familias. Todos los casos se estudiaron clínicamente y se clasificaron en distintos grupos de acuerdo con la edad de inicio, el tipo de afectación clínica y su estadio evolutivo. En cada caso, se practicó estudio bioquímico, en suero, células mononucleares y fibroblastos a todos los miembros de la familia para detectar enfermos asintomáticos. A todos los varones afectados se les realizó un estudio neurorradiológico, neurofisiológico y neuropsicológico. Se estudió la compatibilidad HLA en todos los casos y se practicó trasplante de médula ósea en dos casos. Se analizaron las mutaciones del ADN para buscar mujeres heterocigotas en tres familias y se practicó estudio prenatal en un caso. **Resultados.** Correspondieron a la forma cerebral infantil 9 casos, a la forma cerebral juvenil en 1 caso, insuficiencia suprarrenal aislada en 2 casos, enfermos asintomáticos en 4 casos y hembras heterocigotas en 11 casos. Los síntomas iniciales en las formas cerebrales fueron: desinhibición e hiperactividad en 2 casos, correspondiéndose con el comienzo de la desmielinización en zonas anteriores y pérdida de visión y disminución del rendimiento escolar en 7 casos, con comienzo en zonas posteriores. En 1 caso presintomático el comienzo fue en lóbulo temporal. **Conclusiones.** La adrenoleucodistrofia es una enfermedad rara de pronóstico mortal. El conocimiento de sus manifestaciones y el estudio familiar es imprescindible para tratarla con alguna posibilidad de éxito. El único tratamiento que se ha revelado eficaz es el trasplante de médula ósea en un medio hospitalario adecuado.

O55. Distonía de torsión idiopática generalizada (DYT1) en dos hermanos

Y. Tabuenca-Guitart, M. Galván-Mansó, S. Ruiz-Escusol, J.L. Peña^a, J. López-Pisón, M. Robledo^b

Sección de Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza. ^a Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario. Guadalajara. ^b Departamento de genética. Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. La distonía de torsión generalizada idiopática es la forma más grave y frecuente de las distonías hereditarias. Se caracteriza por la ausencia de otros déficits neurológicos y la normalidad de todos los exámenes complementarios. **Casos clínicos.** Presentamos dos hermanos afectados de distonía torsión primaria generalizada, en los cuales se ha estudiado el gen DYT1

(9q34) confirmándose la existencia de la delección GAG que es un marcador diagnóstico de la enfermedad. **Caso 1.** Varón de 20 años de edad, que a los 9 años inicia un cuadro de distonía en la mano derecha, principalmente de acción, afectándose posteriormente ambas extremidades superiores y el pie izquierdo. Se probó tratamiento, por orden de instauración, con levodopa, carbamazepina, trihexifenidil y tetracepam sin obtener respuesta. Todos los exámenes complementarios realizados fueron negativos: hemograma, bioquímica general, amonio, láctico, pirúvico, CPK, inmunoglobulinas, cobre, ceruloplasmina, aminoacidemia, aminoaciduria, cupruria, ácidos orgánicos en orina, cribado de mucopolisacáridos, EEG, EMG, TAC y RM. El estudio genético molecular demuestra la mutación DYT1 (9q34). **Caso 2.** Varón de 13 años, hermano del caso anterior. Presenta desde hace 10 meses discreta contractura muscular en flexión ventral de la muñeca izquierda con desviación cubital que cuesta vencer. El estudio molecular del gen DYT1 (9q34) mostró la mutación. **Conclusiones.** La distonía de torsión idiopática generalizada es un cuadro clínico poco frecuente en nuestro medio, cuyo diagnóstico se establecía por exclusión ante un cuadro clínico compatible y la normalidad de todos los exámenes complementarios. La identificación de la mutación del gen DYT1 establece, actualmente, el diagnóstico de certeza.

O56. Quistes aracnoideos intracraneales. Estudio de una serie de 35 casos

C.I. Gómez-Escalonilla^a, I. García-Morales^a, L. Galán-Dávila^a, M.J. Jiménez-Torres^b, F. Mateo-Beato^a, R. Simón-Heras^a, J. Valencia^c

^a Sección de Neuropediatría. ^b Servicio de Medicina Familiar y Comunitaria. ^c Sección de Neurocirugía Pediátrica. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. El quiste aracnoideo es una cavidad con un contenido similar al LCR, frecuentemente comunicado con el espacio subaracnoideo. Característicos de la edad pediátrica, representando el 1% de las lesiones ocupantes de espacio intracraneales. **Pacientes y métodos.** Se revisa una serie de 35 casos de quistes aracnoideos intracraneales congénitos en la edad pediátrica durante los años 1987-1999 seguidos en la sección de neuropediatría del Hospital 12 de Octubre. Los pacientes han sido estudiados con TAC craneal, RM craneal y ecografía transcraneal. **Resultados.** La presencia de un único quiste sucedió en un 85,71%, siendo la cisura de Silvio y la fosa posterior las localizaciones más frecuentes. La edad de diagnóstico sucedió durante el primer año en un 54,28%, y al nacer en un 25,71%. Había otras malformaciones del SNC en un 31,42%, destacando la agenesia del cuerpo calloso en un 45,45%. La clínica de presentación más frecuente fue la macrocefalia (31,42%) y las crisis comiciales (25,71%). El tratamiento quirúrgico más empleado fue la derivación quisto-peritoneal. **Conclusiones.** El quiste aracnoideo congénito se produce por una alteración en la embriogénesis del SNC, de ahí su asociación con otras malformaciones y la prevalencia en la edad pediátrica. La clínica más frecuente fue la macrocefalia, por el tamaño del quiste o por hidrocefalia asociada, y las crisis comiciales

secundarias a irritación cortical por presión. El manejo de las lesiones sintomáticas es quirúrgico, y es la derivación quisto-peritoneal la más empleada en nuestra serie, con una mejoría clínica en la mayoría de los casos.

O57. Estudio multicéntrico de la eficacia de Abacavir en combinación en el tratamiento de la encefalopatía VIH pediátrica

E. López-Laso, J.T. Ramos, C. Rodríguez, F.J. Sanz, M.I. de José^a, S. Marco^c, J. Saavedra, M.L. Navarro^b, M.L. Pérez-Jurado^c, P. Ferrer^d

Departamento de Pediatría. Hospital 12 de Octubre.

^a Hospital La Paz. ^b Hospital Gregorio Marañón.

^c Hospital Carlos III. ^d Departamento Médico Glaxo-Wellcome. Madrid.

Objetivos. Presentar la eficacia, seguridad y tolerancia de abacavir (inhibidor de retrotranscriptasa) en la encefalopatía VIH pediátrica. **Pacientes y métodos.** Estudio multicéntrico, realizado en cuatro hospitales terciarios de Madrid, de 14 niños entre 30 y 178 meses. Las valoraciones basales, a los 2 y 6 meses, incluyeron: carga vírica (CV) en plasma (0,2,6) y en LCR (0,2), TC craneal (0), evaluación clínica y neuropsicológica (0, 2, 6). Se administró abacavir en multiterapia (al menos dos fármacos nuevos incluyendo abacavir). **Resultados.** Dos pacientes se retiraron por exantema. Otros 11 han completado 6 meses de estudio. Basalmente la mediana de CV en plasma fue de 4,41 log; del LCR fue 2,91. Todos presentaron hallazgos compatibles con encefalopatía VIH en neuroimagen; la evaluación neuropsicológica mostró un CI medio de 84,2 y de 83,5 en mayores y menores de 6 años, respectivamente. A los 2 meses la mediana de CV en LCR fue indetectable en 9 de 12, y en el plasma fue de 2,64. La media del CI fue 92,6 y 95,5 para mayores y menores de 6 años, respectivamente ($p < 0,05$). A los 6 meses, 7 pacientes presentaron CV indetectable en plasma. La media del CI fue 82,6 y 111,7 para mayores y menores de 6 años, respectivamente ($p < 0,05$ para < 6 años). Respecto a la evaluación neurológica dos pacientes han conseguido marcha autónoma, presentando escasos cambios el resto. **Conclusión.** A los 2 y 6 meses se objetivaron descensos en la CV de LCR y plasma, junto con mejoría en la valoración psicológica a los 2 meses, que se mantiene a los 6 meses en los menores de 6 años.

O58. Complicaciones del tratamiento oncológico en el sistema nervioso central. Presentación de cinco casos

R.R. Jadraque, M. Floriach^a, C. Gómez-Escalonilla^a, J. Torres-Mohedas

Consulta de Neuropediatría. Hospital General de Móstoles. ^a Unidad de Neurología Infantil. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. En los últimos años ha mejorado la supervivencia de los niños con patología oncológica gracias a los avances en los tratamientos de quimioterapia y radioterapia, aunque paralelamente haya aumentado la toxicidad del tratamiento.

to en el tejido cerebral normal. Presentamos varios ejemplos de complicaciones en el SNC por toxicidad del tratamiento. *Casos clínicos. Caso 1.* Niña de 10 años que consultó por cefalea y parestias en hemicuerpo derecho con edema de papila. Fue diagnosticada de angioma arteriovenoso pial con trombosis del seno longitudinal superior y tratada con radiocirugía. Seis meses después presentó crisis focales por radionecrosis. *Caso 2.* Niña de 8 años diagnosticada de leucemia linfóide aguda, tratada con quimioterapia (Metroxate) en altas dosis iv. La paciente consultó por diplopía con edema de papila. Fue diagnosticado de leucoencefalopatía en relación con fármacos. *Caso 3.* Niño de 13 años con cefalea, vómitos y parálisis del VI par. Diagnosticado de germinoma pineal. Recibió radioterapia. A los 12 años del tratamiento presentó un meningioma anaplásico en el lóbulo temporal derecho, presumiblemente radioinducido. *Caso 4.* Niña de 13 años con ataxia de un año de evolución y diagnosticada de meduloblastoma cerebral y tratado con cirugía, quimioterapia y radioterapia. Doce años más tarde presentó un cuadro agudo de disfasia y vómitos, diagnosticándose de fibrosarcoma hemisférico, probablemente en relación con la radioterapia administrada. *Caso 5.* Niño de 10 años diagnosticado de meduloblastoma cerebral y tratado con cirugía, quimioterapia y radioterapia. A los 7 meses del tratamiento se encontró en una RM de control una trombosis venosa cerebral global que no había dado clínica. *Conclusión.* Entendiendo la fisiopatología y clínica de las complicaciones neurológicas de los tratamientos oncológicos tendremos la oportunidad de realizar un diagnóstico temprano, necesario para la instauración del tratamiento y el diagnóstico diferencial con un tumor recurrente, así como de mejorar la eficacia de los actuales protocolos de tratamiento.

O59. Criterios de la IHS y migraña en la edad pediátrica

M.A. Hernández-Latorre

Hospital de Nens. Barcelona.

Introducción. La migraña en la edad pediátrica presenta características propias que difieren de las del adulto. Muchos autores han constatado que diversas características de las mismas no se ajustan adecuadamente a los criterios propuestos por la IHS, por lo que esta clasificación pierde sensibilidad cuando se utiliza en la edad pediátrica. Aspectos tales como el número mínimo de crisis para establecer el diagnóstico, la duración de los episodios, la localización y la calidad del dolor, así como los factores acompañantes, merecen consideraciones especiales en la edad pediátrica. *Desarrollo y conclusiones.* Revisando a los diferentes autores que han publicado sus opiniones sobre la clasificación de la IHS aplicada a la migraña de la edad pediátrica, proponemos una serie de modificaciones en los criterios referentes al número y duración de las crisis, importancia de los factores familiares, localización e intensidad del dolor y factores acompañantes, estableciendo las siguientes conclusiones: 1. La clasificación de la IHS es una herramienta consensuada y válida para la clasificación de la cefalea y, en concreto, de la migraña. 2. Su aplicación para el diagnóstico

de la migraña en la edad pediátrica precisa ligeras modificaciones, manteniendo la estructura original, a fin de aumentar la sensibilidad en este grupo especial de población. 3. Reconocimiento de la coexistencia de cefaleas tensionales y migrañosas en el mismo paciente como entidades separadas, por lo que deben clasificarse como tales.

O60. Prevalencia de la migraña en la adolescencia. Resultados preliminares

R. Palencia, N. Higuera

Neuropediatría. Facultad de Medicina. Hospital Universitario. Valladolid.

Introducción. La cefalea en general, y en particular la migraña, es una patología de frecuente presentación en la práctica diaria. Las cifras de prevalencia encontradas en la literatura varían según la fuente consultada, en relación con factores tales como los criterios diagnósticos utilizados y la metodología empleada en la recogida de datos, oscilando las cifras publicadas entre límites tan diversos como 2,5-22%, siendo a veces difícil comparar los resultados, ya que se han usado criterios y métodos distintos. Con los criterios de Vahlquist, la prevalencia de la migraña en la población escolar de nuestro medio es del 7%; en una muestra de población universitaria en nuestro país, con los criterios de la IHS, se refiere una prevalencia del 7,58%, que en los estudiantes de medicina se eleva al 20,8%. *Objetivo.* El presente trabajo tiene como objeto conocer la prevalencia de la migraña en la población adolescente (12 a 18 años) de nuestro entorno, la ciudad de Valladolid. *Pacientes y métodos.* Participaron en el estudio 3.117 adolescentes, de los cuales 1.459 (46,7%) eran varones y 1.658 (53,19%) mujeres. Los datos se recogieron con ayuda de un cuestionario, cuya validez se había probado previamente tanto en población sana como en adolescentes que presentaban migraña, para comprobar su sensibilidad y especificidad. *Resultados.* El 41% de los encuestados presentaron cefalea en alguna ocasión; el 27,82% refieren haber tenido más de 5 episodios de cefalea. La cefalea migrañosa se presentó en el 3,3% de los encuestados cuando se utilizaron los criterios de la IHS, en el 8,53% con los de Vahlquist y en el 12,29% con los de Pinsky y Sommer. La prevalencia por sexo fue similar en el grupo de edad de 12 a 14 años (en cualquier criterio empleado), con predominio de las mujeres en el grupo entre 15 a 18 años. *Conclusiones.* La migraña es una patología de elevada prevalencia (aunque con amplias variaciones—entre el 3,3 y el 12,2%—según los criterios diagnósticos empleados) en la población adolescente.

O61. Experiencia de profilaxis con gabapentina en la migraña infantil

P. Smeyers, F. Mulas, J.A. Moreno, P. Barbero

Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

Objetivos. La cefalea constituye uno de los motivos principales de consulta al neuropediatra, especialmente entre los 7 y 14 años. La

indicación de tratamiento profiláctico depende de varios factores (frecuencia, intensidad, duración, síntomas acompañantes y repercusión en la actividad diaria). Se han empleado diversos fármacos como flunarizina, propranolol, ciproheptadina, valproato, carbamacepina, etc. Con el fin de determinar la eficacia y seguridad de la gabapentina en la migraña infantil, se inició un estudio piloto con 8 niños diagnosticados de migraña infantil y rebeldes a otros tratamientos profilácticos previos. *Pacientes y métodos.* Ocho niños (6 niñas y 2 niños) de al menos 12 años, excepto 1 de 9 años, enviados a la consulta de neuropediatría por cefalea, fueron estudiados mediante anamnesis detallada, bioquímica, hemograma, EEG y estudios de neuroimagen. Todos cumplían criterios de migraña de la International Headache Society, con una frecuencia de la menos una vez/semana. Todos recibieron dosis de entre 900-1.200 mg/día de gabapentina durante 3 o 6 meses y fueron evaluados al mes, tres meses, al mes de suspender el tratamiento y al año de suspender el tratamiento. *Resultados.* En todos los casos se observó al mes de iniciar el tratamiento una reducción del número de crisis de al menos del 75%, así como de la intensidad que fue menor, un alto porcentaje se mantuvo estable después de suspender el tratamiento. *Conclusión.* El tratamiento profiláctico con gabapentina en la migraña infantil puede ser una alternativa eficaz y segura para la reducción del número e intensidad de las crisis, especialmente en casos rebeldes a otros tratamientos.

O62. Hipotermia episódica recurrente

C. Ruiz, B. Gener, I. Aranzabal, C. Garaizar, J.M. Prats

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo, Vizcaya.

Introducción. Los episodios recurrentes de hipotermia constituyen trastornos infrecuentes, cuya patogénesis aún permanece desconocida, sin causa sistémica identificable ni lesión cerebral asociada. *Pacientes y métodos.* Describimos 4 pacientes de entre 3 y 9 años, que presentan episodios de hipotermia con una temperatura registrada menor de 35 °C, palidez marcada, ausencia de escalofríos, de frecuencia variable: de uno por semana hasta cada 2-3 meses, duración de horas o hasta de cuatro días. En la mitad de los casos se evidenció sudoración profusa, bradicardia e hipertensión arterial con tendencia al sueño profundo; tres de los pacientes referían cefalea o equivalentes migrañosos, con episodios de dolor abdominal, vómitos cíclicos, vértigo o hiperfagia. Todos ellos con antecedentes de migraña familiar. El examen neurológico y los estudios efectuados de función endocrina, EEG, TAC y RMN fueron normales, salvo un niño que presentó hidrocefalia congénita benigna compensada. Fueron tratados con ciproheptadina y/o flunarizina, sin mostrar mejoría, excepto en un caso que se resolvió espontáneamente. *Conclusiones.* No se encontró anomalía del SNC, a diferencia del síndrome de Shapiro, donde se describe agenesia del cuerpo calloso. Dado que estos pacientes padecen cefalea durante los episodios, o equi-

valentes migrañosos acompañantes y los antecedentes familiares de migraña, sugerimos, como otros autores, que este trastorno puede también ser un equivalente migrañoso.

O63. Cefaleas punzantes en la infancia

J. Artigas^a, A. Verdú^b, R. Candau^c, M. Pineda^d, J. Vaquerizo^e, I. Koenig^f

Grupo de Estudio de las Cefaleas de la SENP.^a Consorci Hospitalari Parc Taulí, Sabadell, Barcelona. ^b Hospital Virgen de la Salud, Toledo. ^c Hospitales Universitarios Virgen del Rocío, Sevilla. ^d Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Ll., Barcelona. ^e Hospital Materno-Infantil, Badajoz. ^f Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg, Alemania.

Introducción y objetivos. La clasificación de cefaleas de la IHS define una categoría llamada cefalea punzante idiopática. Esta entidad ha sido vagamente referida en algunas publicaciones. Respecto a la edad pediátrica, apenas ha sido tomada en consideración. Sin embargo, no es extraño que una cefalea en forma de pinchazos sea motivo de consulta. Se ha pretendido recoger de forma prospectiva una casuística que permita describir algunas características de las cefaleas en forma de pinchazos en la edad pediátrica. **Pacientes y métodos.** Se realizó un estudio multicéntrico entre cinco hospitales, mediante un protocolo de recogida de datos previamente diseñado. El responsable del estudio de cada centro rellenó el cuestionario con todos los pacientes que consultaban por cefaleas de breve duración. Únicamente se seleccionaron para este estudio las cefaleas que eran descritas como punzantes y con una duración inferior a 30 segundos. De este modo se pudieron analizar 13 pacientes. **Resultados.** Se observó un claro predominio en el sexo femenino: 9 de 13 (70%). Todos los pacientes excepto uno tenían edad comprendida entre los 9 y 14 años, con una media de 10,9 años. Existían antecedentes familiares de migraña en 7 casos (54%). El tiempo de evolución en el momento de la consulta oscilaba entre 2 meses y, 8 años. La localización era unilateral en 11 casos. La zona donde era referido el dolor se repartía entre: retroauricular periorbitaria frontal temporal occipital y parietoccipital. El tiempo de duración de la cefalea era predominante de 1 a 5 segundos. En todos los casos que se practicó EEG fue normal. La neuroimagen sólo se mostró alterada en una niña que tenía un quiste dermoide occipital no relacionado con la cefalea. Solamente dos pacientes recibieron tratamiento con indometacina. En uno de los casos se obtuvo una clara mejoría, el otro abandonó el tratamiento por mala tolerancia. En todos los demás casos hubo una mejoría espontánea o se mantuvieron los síntomas de forma muy esporádica. **Conclusiones.** Las cefaleas en forma de pinchazos no son extrañas en la infancia, sin embargo, posiblemente por su carácter benigno, se les ha prestado poca atención. En nuestros pacientes predominaba claramente el sexo femenino con edad entre los 9 y 14 años. La presente casuística pretende motivar el estudio de estos pacientes, para tratar de definir si existe como entidad sindrómica una cefalea punzante idiopática propia de la infancia.

O64. Cefaleas crónicas en niños menores de 5 años

J. Artigas^a, I. Koenig^b, A. Verdú^c, R. Candau^d, M. Pineda^e, J. Vaquerizo^f

Grupo de Estudio de las Cefaleas de la SENP.^a Consorci Hospitalari Parc Taulí, Sabadell, Barcelona. ^b Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg, Alemania. ^c Hospital Virgen de la Salud, Toledo. ^d Hospitales Universitarios Virgen del Rocío, Sevilla. ^e Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Ll., Barcelona. ^f Hospital Materno-Infantil, Badajoz.

Introducción. La cefalea en los niños menores de 5 años es un problema que genera gran ansiedad. Existen pocos estudios que describan las causas y características de este problema. La principal dificultad, con que se enfrenta el neuropediatra ante un niño pequeño con cefalea, recae en la poca habilidad comunicativa del niño para sus síntomas. **Objetivos.** Este estudio pretende mostrar los aspectos clínicos y etiológicos de la cefalea para este grupo de edad. Puesto que la causa más frecuente de cefalea crónica en el niño pequeño es la migraña se analizan los síntomas acompañantes más típicos de esta patología. **Pacientes y métodos.** Se realizó un estudio multicéntrico entre cinco hospitales, mediante un protocolo de recogida de datos previamente diseñado. El responsable del estudio de cada centro rellenó el cuestionario con todos los pacientes menores de 5 años cuyo motivo de consulta era una cefalea crónica. Se recogieron 38 cuestionarios. **Resultados.** Las edades de inicio de la cefalea se repartieron de este modo: 2 años, 14 pacientes; 3 años, 12 pacientes y 4 años, 12 pacientes. El tiempo medio de evolución osciló entre pocos días y 36 meses con una media de 8,6 meses. Los diagnósticos basados en la impresión clínica, fueron: migraña 29, cefalea tensional 8 e hipertensión endocraneal benigna en 1 caso. Los síntomas más frecuentes en los pacientes migrañosos fueron: interrupción del juego (62%), vómitos (58%), cambio en aspecto físico de la cara (55%), irritabilidad (48%), llanto (48%) y fobia (48%). Se practicó neuroimagen al 58% de los pacientes. Únicamente se hallaron alteraciones en un caso, que presentaba calcificaciones no relacionadas con la cefalea. **Conclusiones.** Las cefaleas pueden aparecer a edades muy tempranas. La migraña es la causa más frecuente de cefalea para este grupo de edad. Los síntomas de migraña difieren de los del niño mayor, por lo que sería necesario establecer unos criterios diagnósticos específicos para este grupo, basados en signos observables por el adulto en lugar de la descripción subjetiva de la cefalea. La baja incidencia de procesos expansivos hallada en nuestro estudio apoya la práctica selectiva de estudios por neuroimagen, sin dejar de tener un elevado índice de sospecha y manteniendo un razonable seguimiento clínico de los pacientes.

O65. Diagnóstico neurovegetativo en migrañas y cefaleas tensionales infantiles

I. Koenig, F. Ebinger, I. Hattler, D. Rating

Departamento de Neuropediatría. Univ-Kinderklinik Heidelberg. Heidelberg, Alemania.

Objetivos. En el adulto con cefaleas tensionales (CT) como migraña (M) se han descrito alteracio-

nes en la regulación neurovegetativa, sobre todo una hipofunción del sistema nervioso simpático. **Objetivo.** Analizar si estas alteraciones preexisten ya en la edad infantil. **Pacientes y métodos.** Forman la muestra 20 niños con M, 11 con CT y 11 para el grupo control (C), entre 10-14 años de edad, a quienes se realizaron las siguientes pruebas: fase de reposo, respiración rítmica (8,5 c/min), ortostasis activa y pasiva, presión manual (dinamómetro) y test de Valsalva. La monitorización se llevó a cabo con el Vagus 2000 (Sigma). **Resultados.** Se aplicó una W-Shapiro para la normalidad de las poblaciones y un t-Student para comparación de muestras. Tanto en los niños con M como con CT no se encontraron diferencias estadísticamente significativas con respecto a los controles ($p < 0,001$) en todas las pruebas realizadas. Pero es de remarcar, aunque sin significación estadística, una caída de la presión sistólica, diastólica y frecuencia cardíaca en algunos niños con CT durante la prueba de presión manual. **Conclusión.** La falta de diferencias entre los parámetros vegetativos de los niños con cefaleas con los del grupo control sugiere, que las alteraciones en la regulación neurovegetativa encontradas en el adulto con cefaleas se van desarrollando a lo largo de la carrera cefalálgica del paciente.

O66. Hipotonía neonatal de causa muscular

M. Floriach, A. Camacho-Salas, G. Parrilla, A. Cabello^a, R. Simón de las Heras, F. Mateos-Beato

Sección de Neurología Infantil. Servicio de Neurología. Sección de Neuropatología. Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Objetivos. La hipotonía neonatal es un motivo común de consulta neurológica. El objetivo del presente trabajo es exponer las diferentes causas musculares de hipotonía en el neonato, describir sus principales características clínicas y su historia natural; todo ello con el apoyo del examen histopatológico. **Pacientes y métodos.** Se revisaron 51 historias clínicas pertenecientes a neonatos hipotónicos con biopsia muscular patológica. En todos los casos se determinó la creatinfosfoquinasa sérica y todas las biopsias fueron examinadas en la sección de neuropatología. El período de seguimiento osciló entre 1 y 16 años. **Resultados.** La causa muscular más frecuente de hipotonía neonatal fue las miopatías congénitas específicas (25 de 51 casos), seguida de la distrofia muscular congénita (15 de 51 casos). La miopatía congénita específica más numerosa fue la desproporción congénita de tipos de fibras (10 de 25 casos). **Conclusiones.** Las miopatías congénitas específicas y las distrofias musculares congénitas son las causas más comunes de hipotonía de origen muscular en el neonato y es frecuente que se asocien a otras anomalías como contracturas articulares, malformaciones cerebrales y síndromes malformativos más complejos. La dificultad respiratoria no es infrecuente en las primeras semanas de vida, sobre todo en las formas más severas de hipotonía, y, en estos casos, suele ser grave; sin embargo, incluso aquellos neonatos que precisan asistencia ventilatoria, suelen evolucionar hacia la mejoría y adquirir, aunque la mayoría lo harán con retraso, la sedestación y la marcha autónoma.

O67. Distrofia muscular de Duchenne con delección de la región promotora del gen de la distrofina

A. Morant^{a,d}, F. Palau^b, F. Mayordomo^c, S. Hernández^d, F. Mulas^{a,d}

^a Servicio de Neuropediatría. ^b Servicio de Genética. ^c Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario La Fe. Valencia. ^d Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP). Valencia.

Objetivo. Presentar el caso de un niño afectado de una distrofia muscular progresiva cuyo estudio genético puso de manifiesto una delección de la región promotora del gen de la distrofina, incluyendo los exones del promotor muscular y del promotor cerebral. **Caso clínico.** Niño de 9 años que consultó a los 7 años por presentar 'desde siempre' torpeza motora, cansancio fácil y progresivo e imposibilidad de subir escaleras sin ayuda. No refieren antecedentes personales ni familiares de interés y su desarrollo psicomotor es normal. En el reconocimiento suestado general se halla conservado, con ausencia de focalidad neurológica; disminución generalizada de las masas musculares, de la fuerza y del tono muscular; hipertrofia gemelar; arreflexia en miembros inferiores; marcha con basculación de caderas, abdomen prominente y aumento de la base de sustentación. Gowers positivo. **Resultados.** Enzimas: GOT 171 (<42), GPT 250 (<45), LDH 1.898 (207-414), CPK 6.550(<190), CPKMB 412 (<25), aldolasa 51,75 (1,22-9,01). EMG: compatible con distrofia muscular progresiva. **Biopsia muscular** cambios miopáticos e inmunohistoquímicos compatibles con distrofia muscular, tipo Duchenne. Estudio genético de distrofinopatías: delección de los exones del promotor muscular (Pm) y del promotor cerebral (Pc) del gen distrofina. Valoración cardiológica: exploración física, electrocardiograma y ecocardiograma bidimensional/Doppler color dentro de la normalidad. **Conclusiones.** Las delecciones del exón Pm son poco frecuentes y los casos descritos se han asociado a formas de miocardiopatía dilatada ligada al X, con escasa o nula afectación del músculo esquelético. Esta delección impediría la correcta expresión de la distrofina en el músculo cardíaco, pero no en el músculo esquelético. Sin embargo, la falta del exón Pc podría influir en la expresión del gen en el músculo esquelético, lo que haría que el cuadro clínico fuera de una distrofia muscular tipo Duchenne.

O68. Distrofia muscular por déficit de gamma-sarcoglicano. Aportación de una nueva familia de etnia gitana

M.C. Garzo^a, F. Mateos^b, R. Simón^b, A. Cabello^b, P. Morales^b, P. Castro^a, A. Megías^a, A. Traba^c

^a Sección de Neurología Pediátrica. ^b Sección de Neurofisiología. HGU Gregorio Marañón. ^c Sección de Neurología Pediátrica. Servicio de Anatomía Patológica. Servicio de Inmunología. HGU 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. El término distrofia muscular fue introducido por Erb en 1891. Define un grupo de miopatías (Walton, 1961) progresivas, genéticamente determinadas, primarias y degenerativas.

Cada uno de los tipos conocidos tiene un patrón dependiendo de la progresión, el grupo de músculos afectados, su modo de herencia. Son cuadros clínicos con una patogénesis común, la inestabilidad de la membrana celular (inestabilidad sarcolemal) que lleva a una degeneración y a una necrosis de la fibra muscular (Mendell, 1995). El déficit de gamma-sarcoglicano DAG35 (LGMD 2C) fue descrito por Benamida en un grupo de pacientes tunecinos de ambos sexos con distrofia muscular autosómica recesiva severa de los niños (SCARMD), esto es, con fenotipo de distrofia muscular de Duchenne (DMD); luego él mismo ha descrito que la enfermedad es similar a la DMD en el 25% de los casos, menos grave en el 50% y similar a la DMB en el 25%. Noguchi observó que el gammasarcoglicano se codificaba en 13q12. Se ha llamado SCARMD tipo 1. Su déficit se denominó LGMD-2C. Se han descrito distintas mutaciones en el gen 13q12 que determinan la ausencia o reducción drástica de la cantidad de gammasarcoglicano y secundariamente la reducción de otras proteínas del complejo. Las mutaciones más frecuentes son: 1. Delta521-t. Fue descrita por primera vez en pacientes tunecinos y de otros países norteafricanos y posteriormente en Brasil, aunque en pacientes del mismo origen étnico que los anteriores. Recientemente se ha encontrado en países mediterráneos como Italia, España y Grecia. 2. C283Y. En 1986, Piccolo publica una serie de pacientes de raza gitana del oeste de Europa con fenotipo de DMD y con una mutación fundacional específica, la C283Y, que ha permitido datar la migración gitana en la India. 3. Delección de 73 pares de bases que produce un codon stop en el aminoácido 170, descrita en pacientes japoneses. Podría representar entre el 6 y 8% de todas las distrofias musculares. **Casos clínicos.** Consultan dos pacientes varones de 5 y 3 años, remitidos de la consulta de hepatología donde se les estaba estudiando por aumento de la GOT y GPT. Presentan trastorno de la marcha, hipertrofias musculares, importante aumento de la CPK, estudio neurofisiológico miopático. El estudio genético nos muestra normalidad en el gen de la DMD/B. Al hermano mayor, y dada la dificultad en un primer momento del estudio genético específico del gen de la gamma-sarcoglicanopatía, se decide hacer biopsia muscular, que nos muestra la alteración del gamma-sarcoglicanopatía. Posteriormente, se realiza el estudio genético en el Hospital 12 de Octubre. Al realizar el estudio familiar se han podido tipificar otros miembros de la familia que hace años habían sido diagnosticados de distrofia muscular como gamma-sarcoglicanopatías.

O69. Distrofia muscular por déficit de beta-sarcoglicano (LGMD2E) en un núcleo de población en Madrid

M.C. Garzo^a, R. Simón^b, F. Mateos^b, P. Castro^a, A. Lasa^c, M.P. Gallano^c, C. Diego^c, A. Cabello^b

^a Sección de Neurología Infantil. HGU Gregorio Marañón. Madrid. ^b Sección de Neurología Infantil y Anatomía Patológica. HGU 12 de Octubre. Madrid. ^c Sección de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Introducción. Con la aplicación de las técnicas de

biología molecular se han hecho grandes avances en la identificación de mutaciones genéticas responsables de varias de las enfermedades musculares hereditarias, se han descubierto nuevas mutaciones en el ADN mitocondrial o nuclear y se han diferenciado tipos de miopatías, tales como las distrofinopatías, que comprenden las distrofias musculares de Duchenne y Becker, las sarcoglicanopatías que comprenden algunas de las distrofias musculares de cinturas, las canalopatías que comprenden las parálisis periódicas y síndromes miotónicos, etc. El término distrofia muscular fue introducido por Erb (1891). Define un grupo de miopatías (Walton, 1961) progresivas, genéticamente determinadas, primarias, degenerativas. Cada uno de los tipos conocidos, tiene un patrón dependiendo de la progresión, el grupo de músculos afectados, su modo de herencia. Son cuadros clínicos con una patogénesis común, la inestabilidad de la membrana celular (inestabilidad sarcolemal) que lleva a una degeneración y a una necrosis de la fibra muscular (Mendell, 1995). El déficit de beta-sarcoglicano (DAG 43) o LGMD2E, codificada en el cromosoma 4q12 fue identificada simultáneamente por dos grupos de trabajo y con dos tipos de cuadros clínicos. El primero lo identificó en un grupo de pacientes Amish del sur de Indiana que le habían identificado como LGMD-2E (distrofia muscular de cinturas tipo 2E). La otra forma clínica presentaba un fenotipo mucho más grave, semejante a la DMD y se había denominado ARMD (distrofia muscular autosómica recesiva). Presentaban hipertrofias musculares y un gran aumento de la CPK. Se ha demostrado que estos pacientes presentan mutaciones que implicarían la presencia de un codon stop, y por tanto la interrupción de la síntesis de proteínas. **Casos clínicos.** Presentamos dos niños, varón y hembra, que consultan en dos hospitales de Madrid, donde se realiza el estudio neurofisiológico y anatomopatológico en sus respectivos hospitales; el estudio genético se envía a un centro de referencia de nuestro país (Barcelona), y son diagnosticados de una beta-sarcoglicanopatía. Hemos podido mostrar que la procedencia de ambos es de un pueblo de Madrid (área del Tajuña), que las familias en muchas generaciones son de este pueblo y que tienen un parentesco. Los padres de la niña son los que han trasladado su domicilio del pueblo, por lo que han consultado en distinto centro sanitario. **Conclusión.** Deseamos exponer que existe un nuevo núcleo familiar aparte de los descritos de beta-sarcoglicanopatía, sin que parezca tener relación con las otras familias aportadas en la literatura, en nuestro país.

O70. Neuropatía tomacular en la infancia. Estudio electrofisiológico, histopatológico y molecular en dos familias afectadas

J. Eirís-Puñal, F. Barros-Angueira^a, M. Vidal-Lijó^b, M. Torres-Colomer^b, E. Pintos-Martínez^c, A. Beiras-Iglesias^c, M. Castro-Gago

Servicio de Neuropediatría. ^a Servicio de Medicina Molecular. ^b Servicio de Electrofisiología Clínica. ^c Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. Santiago de Compostela.

Objetivo. Presentar los aspectos clínicos, electrofisiológicos, histopatológicos y moleculares

de dos casos índice correspondientes a dos familias con neuropatía tomácula (NT). *Introducción.* La NT es un proceso hereditario autos recesivo, ocasionando neuropatías recurrentes, ocasionalmente relacionadas con comprensión o traumatismo mínimo. Electrofisiológicamente corresponde a una polineuropatía sensitivomotora desmielinizante, evidenciable tanto en individuos clínicamente afectados como en portadores asintomáticos. A nivel histopatológico se caracteriza por engrosamientos mielínicos focales (tomáculas) y desmielinización segmentaria. La mayoría de los casos presentan una delección de 1,5 Mb a nivel 17p11,2. *Casos clínicos.* *Caso 1.* Niña de 10 años con un cuadro de 4 días de evolución consistente en sensación de adormecimiento e incapacidad para la dorsiflexión del pie derecho, sin antecedente traumático. Exploración: parálisis de ciático-poplíteo (CPE) derecho. *Caso 2.* Niña de 12 años, con una semana de evolución de incapacidad para la dorsiflexión del pie izquierdo; 20 días antes sufrió una leve torcedura del tobillo izquierdo, que no impidió la deambulaci3n. Exploraci3n: parálisis de CPE izquierdo y leve paresia de ciático-poplíteo interno izquierdo y CPE derecho. Ambos casos evolucionaron satisfactoriamente de forma espontánea y sin recurrencias tras 4 y 3 años de seguimiento, respectivamente. *Resultados.* Disminuci3n de las velocidades de conducci3n sensitivas y motoras en diversos nervios explorados, con bloqueo de conducci3n a nivel de cabeza peroneal y patr3n neurogénico en el m3sculo pedio, ambos ipsilaterales a la lesi3n. Biopsia de nervio sural del caso 1: desmielinizaci3n de axones de grueso calibre y redundancia mielínica con plegamientos intraxonales, sin tomáculas; caso 2: tomáculas típicas. Estudio molecular caso 1: delecci3n 17p12-p11 en el prop3sito, madre y dos tíos maternos; caso 2: delecci3n en el prop3sito, padre, abuelo y dos tíos paternos. *Conclusiones.* La NT es una afecci3n rara en la infancia que debe sospecharse ante la presentaci3n de una neuropatía periférica sin factor causal aparente. El estudio electrofisiológico y/o molecular debe de incluir a otros miembros de la familia para la detecci3n de portadores asintomáticos.

O71. Miositis eosinofílica. A propósito de un caso

J.L. Peña-Segura, I. Adrados-Razola, J.M. Jiménez-Bustos, M. Marco-Olloqui, A. Cabello-Fernández^a, J. López-Pis3n^b

Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Guadalajara. ^aDepartamento de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. ^bSecci3n de Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Introducci3n. La infiltraci3n eosinofílica del m3sculo esquelético es extraña, sin que exista en muchos casos un factor etiológico identificable, y tratándose de miositis eosinofílicas aisladas. Puede asociarse a infecciones parasitarias o a drogas, y puede ser manifestaci3n de raras condiciones sistémicas de hipereosinofílica como el síndrome mialgia-eosinofilia y el síndrome idiopático hipereosinofílico. Las mio-

patías eosinofílicas deben distinguirse de miopatías inflamatorias más comunes como polimiositis y dermatomiositis. *Objetivo.* Presentar un caso problema de miopatía eosinofílica identificada en un niño de 8 años a partir de una elevaci3n de transaminasas. *Caso clínico.* Niño de 8 años con discreta torpeza motora, desarrollo psicomotor y exploraci3n neurológica normales. En analítica destacaba elevaci3n de transaminasas (GOT 271, GPT 157 UI/l), eosinofilia (707 μ l) y CPK 7517 UI/l. Mioglobulinuria negativa. Serologías de cisticercosis, triquinosis, equinococo y toxoplasma negativas. Parásitos en heces negativos. Gammaglobulinas normales. Anticuerpos antim3sculo liso, antinucleares y anti-KLM negativos. Estudio cardiológico normal. Padre, madre y dos hermanos: analítica normal. Biopsia muscular: miopatía inflamatoria con abundantes eosinófilos, sin evidencia de parásitos ni de alteraci3n de las proteínas de membrana; inmunohistoquímica (distrofina, 4 sarcoglicanos y merosina) con resultados normales. Un año después permanece asintomático, manteniendo elevadas las enzimas musculares en todos los controles, con cifras de CPK entre 3.065 y 9.616 UI/l, y eosinofilia oscilando entre 634 y 1026 μ l. *Conclusiones.* Pensamos que se trata de una polimiositis eosinofílica, con interrogantes en cuanto a etiopatogenia, manejo y evoluci3n. Se plantean si son necesarios otros exámenes complementarios, tratamiento corticoide, y la normalizaci3n de enzimas musculares.

O72. Encefalopatía epiléptica infantil precoz secundaria a disgenesia cortical. Tratamiento quirúrgico en período neonatal

A. Verdú, M.R. Cazorla, V. Félix, J. Hernández^a, M.J. Herguido^a, M.C. Nodal^b, J.C. Moreno^c, E. Zambrano, M.J. Rinc3n, J. Cobas, D. Márquez, P. Sánchez, A. de Ureta

Unidad de Neuropediatría. Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría. ^aServicio de Neurocirugía. ^bServicio de Neurofisiología Clínica. ^cServicio de Ginecología. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Introducci3n. La encefalopatía epiléptica infantil precoz (EEIP) es un síndrome que aparece en el período neonatal y se caracteriza por crisis intratables de tipo espasmos tónicos y unilaterales tónicas, con un patr3n intercrítico salva-supresi3n en vigilia y sueño. Se asocia a malformaciones cerebrales sobre todo displasias corticales, tanto difusas como focales, aunque en algunos casos la anormalidad cerebral no es identificable. Presentamos un ejemplo de EEIP asociado a hemimegalencefalia intervenido quirúrgicamente. *Caso clínico.* Niña, tercera hija de padres sanos, en la cual, por ecografía obstétrica a las 26 semanas de gestaci3n, se visualizó dilataci3n del ventrículo lateral derecho y una masa en la línea media. Este hallazgo se confirmó con una RM fetal (28 semanas) apreciando una asimetría hemisférica y contenido graso de la tumoraci3n. Nació de parto no complicado, a término, con buena motilidad y reactividad, destacando un perímetro cefálico de 38 cm (>p90), fontanela muy amplia y mancha hipocrómica en regi3n frontal. El segundo día de vida comenzó con crisis cada vez más frecuentes, sutiles, tónicas y

clónicas, resistentes a la medicaci3n. El EEG mostró patr3n salva-supresi3n en hemisferio derecho y estatus eléctrico focal parietal derecho. En la RM cerebral se encontró complejo malformativo: hemimegalencefalia derecha, asociada a colpocefalia de ventrículo lateral derecho, disgenesia del cuerpo calloso y lipoma interhemisférico. A los 27 días de vida, ante la persistencia de las crisis y el inicio de espasmos tónicos, se realizó una intervenci3n mediante hemisferectomía funcional derecha. Tras la cirugía mejoró el nivel de conciencia y después de 7 días sin crisis, reaparecen, de tipo clónico el hemicuerpo izquierdo, pero en menor frecuencia y con buen control farmacológico. El EEG evidenció franca mejoría con desaparici3n del trazado salvassupresi3n y actividad paroxística sobre hemisferio derecho. *Conclusiones.* La hemimegalencefalia es una anomalía compleja frecuentemente relacionada con la EEIP. Las crisis que presenta son refractarias, sin embargo en un 85% de los casos se ha descrito su control después del tratamiento quirúrgico. Nuestro caso demuestra la eficacia de la cirugía en etapa muy precoz, que proponemos para este síndrome epiléptico.

O73. Seguimiento de la epilepsia infantil tratada con topiramato. Resultados a corto plazo

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

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo, Vizcaya.

Introducci3n. La epilepsia infantil es resistente al tratamiento farmacológico en un porcentaje variable, lo que ha motivado la aparici3n de diferentes fármacos. *Objetivo.* Estudiar la eficacia del tratamiento con topiramato (TPM) en la práctica diaria de una consulta de neuropediatría. *Pacientes y métodos.* Estudio retrospectivo de todos los pacientes tratados con topiramato en la consulta externa hospitalaria. Las medidas del efecto fueron dos: 1. Reducci3n de crisis: >50% con respecto a la frecuencia basal (control parcial), y control total de las mismas, y 2. Duraci3n del tratamiento con el fármaco, estudiado por el método de Kaplan-Meier. *Resultados.* Estudiamos 31 tratamientos con topiramato en un total de 29 niños. La etiología de los síndromes epilépticos fue: epilepsia idiopática (0,3%), epilepsia criptogénica (58%), y epilepsia sintomática (43%). Comprobamos una reducci3n >50% de la frecuencia mensual basal de crisis tras los primeros 3 meses de tratamiento en el 54%, manteniéndose ésta en el 33,3% de los casos a los 18 meses. El control total de las crisis fue inicialmente a los 3 meses del 19%, manteniéndose en el 12,5% a los 12 meses. La probabilidad de mantener el tratamiento con el topiramato durante 6 meses fue del 80%, y durante 12 meses del 49%. La duraci3n media del tratamiento fue de 7,9 meses (intervalo: 1-29 meses). Se suspendió el topiramato en 9 pacientes (29%). *Conclusi3n.* La epilepsia infantil rebelde a todo tipo de tratamiento, con topiramato como terapia aña-dida, consigue una respuesta parcial y total dependiente de la duraci3n del seguimiento.

O74. Gabapentina en monoterapia en adolescentes con crisis parciales (estudio MONET)

J.L. Herranz, K. Verger^a, C. Morralla^a, J.M. Sol^a, G. Hernández^a, Grupo colaborativo español

Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. ^a Departamento I+D. Laboratorios Parke-Davis. Barcelona.

Objetivos. Valorar la eficacia y la tolerabilidad de la gabapentina (GBP, Neurontin®) en monoterapia en las condiciones asistenciales reales. **Pacientes y métodos.** Estudio abierto de pacientes de 12 a 20 años de edad con crisis parciales, refractarias o con nuevo diagnóstico, en los que se administra GBP en monoterapia durante 6 meses. Se valora la eficacia mediante la reducción de la frecuencia mensual de crisis en >50% y en >75%, y el porcentaje de pacientes libre de crisis, y la tolerabilidad con la detección de los efectos adversos, anotándose también las modificaciones de los ítems de la escala de calidad de vida QOLIE-10. Los pacientes son valorados a los 1,3 y 6 meses de tratamiento con GBP. **Resultados.** Se han incluido 52 pacientes (32 varones) con una frecuencia media de 12 crisis/mes, 20 de ellos con resistencia terapéutica previa y 32 con nuevo diagnóstico, a los que se ha administrado GBP (dosis media inicial 1085 mg/día). La frecuencia mensual de crisis se redujo >50% en el 79% y >75% en el 71% de casos, desapareciendo en el 60% de casos, recibiendo el 72% de los pacientes <1.800 mg/día de GBP al finalizar el estudio. Los resultados fueron mejores en los pacientes nuevos que con resistencia terapéutica previa: supresión de crisis en 78,13 vs 35,0% ($p=0,002$); reducción de >75% de la frecuencia de crisis en 81,25 vs 55,0% ($p=0,042$) y reducción de >50% de la frecuencia de crisis en 93,75 vs 55,0% de casos ($p=0,001$), respectivamente. Se detectaron efectos adversos en 7 pacientes (13,5%), pero no motivaron la supresión de la GBP en ningún caso. Simultáneamente se apreció una mejoría en todos los ítems en la valoración subjetiva de la calidad de vida. **Conclusión.** La gabapentina en monoterapia es un fármaco eficaz y muy bien tolerado en adolescentes y en adultos jóvenes con epilepsias parciales, cuando se utiliza en las condiciones habituales de la práctica clínica diaria.

O75. Influencia de gabapentina sobre el sueño infantil

J.R. Valdizán, M. Bernal, Y. Lasiera, C. Morralla^a, G. Hernández^a

Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Miguel Servet. Zaragoza. ^a Departamento I+D. Laboratorios Parke-Davis. Barcelona.

Introducción. La gabapentina (GBP) es uno de los antiepilepticos de última generación, con actividad antiepileptica similar a los clásicos, pero con menos efectos secundarios, que afectan la calidad de vida de los pacientes, en donde el sueño es uno de los parámetros más importantes y fáciles de alterar. Se desconocen los efectos de la GBP sobre el sueño infantil, aun-

que en jóvenes sanos se muestra un incremento de las fases más lentas III-IV, asociado al de la serotonina total. **Objetivos.** Evaluar el efecto de la GBP en el polisomnograma nocturno (PSGn) en niños con epilepsia parcial secundariamente generalizada. **Pacientes y Métodos.** Ocho niños y cuatro niñas (8 a 12 años) con, al menos, 2 crisis parciales secundariamente generalizadas presentadas en el sueño durante la madrugada, fueron tratados con GBP en monoterapia (1.200-1.600 mg/día). Se les practicaron dos registros nocturnos, el primero antes del tratamiento con GBP y el segundo a los 6 meses. **Resultados.** Tras el tratamiento, el estudio del sueño nocturno muestra una significativa reducción de la latencia de sueño, incremento de las fases más lentas en el segundo y tercer ciclo, reducción de la vigilia intrasueño y del índice de quietud. En cuanto a la seguridad, ninguno de los niños presentó efectos secundarios. **Conclusión.** El efecto serotoninérgico de la GBP durante la vigilia puede desencadenar factores de sueño que aumenten las fases lentas, mejorando la calidad de sueño.

O76. Repercusión psicosocial de la epilepsia como enfermedad crónica infantil

A. Rodríguez-Sacristán, S. Brunstein, A. Márquez, I. Ramos, M.D. Lluch

Sección de Neurología. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Objetivo. Nos planteamos en el estudio evaluar las repercusiones psicosociales de la enfermedad crónica en la infancia y su impacto sobre la vida del niño, así como las diferencias entre los síntomas psicológicos observados en la epilepsia y otros procesos crónicos en la edad pediátrica. **Pacientes y métodos.** Estudiaremos una muestra de 50 niños, de edades comprendidas entre 5 y 14 años, aquejados de enfermedades crónicas, siendo en el 32% epilépticos y el resto diagnosticados de otros procesos crónicos. El grupo control está formado por 30 niños sanos. Para la evaluación de la sintomatología psicosocial hemos utilizado el cuestionario de detección de dificultades para padres SDQ de Goodman con el cual valoramos las siguientes áreas: las habilidades prosociales, la conducta, la relación con los compañeros, el grado de hiperactividad, los aspectos emocionales, el total de dificultades psicológicas y la repercusión de estos problemas sobre la vida del niño. El tratamiento informático se ha realizado con el programa EPIinfo 6, mediante las pruebas estadísticas pertinentes. **Resultados.** Al comparar el grupo de enfermos crónicos con el grupo control encontramos diferencias estadísticamente significativas respecto a las alteraciones de conducta, a la relación con los compañeros, al de hiperactividad, al total de dificultades psicológicas y a la repercusión de las mismas sobre la vida del niño. En la comparación entre el grupo de niños epilépticos y el de niños sanos encontramos una significación estadística en las alteraciones de la conducta, el grado de hiperactividad y en las repercusiones psicológicas sobre la vida del niño. No encontramos diferencias significativas entre el grupo de epilépticos y el resto enfermedades crónicas, aun-

que en los niños obesos predominaban las alteraciones emocionales, los problemas con compañeros y en la epilepsia infantil las alteraciones de conducta e hiperactividad. Los niños epilépticos mostraron una puntuación adecuada en habilidades prosociales; en los ítems de alteraciones emocionales un 45% obtuvo una puntuación superior a la normalidad. En cuanto a los ítems de relación con compañeros y los de total de dificultades obtuvieron un 33% y 56% respectivamente. **Conclusiones.** No se encontraron diferencias significativas entre el grupo de niños epilépticos y el del resto de enfermedades crónicas, aunque destacaron en puntuación sobre ellos en alteraciones de conducta e hiperactividad, obteniendo el grupo de niños obesos más alteraciones emocionales y de relación con sus compañeros. Los niños epilépticos tienen más alteraciones de conducta, mayor grado de hiperactividad y más repercusión de los síntomas psicológicos sobre sus vidas que la población general. Los niños con enfermedades crónicas tienen más alteraciones de conducta, peor relación con sus compañeros, mayor grado de hiperactividad y mayor cantidad de dificultades psicológicas, que influyen de forma más importante en sus vidas que la población general,

O77. Epilepsia mioclónica progresiva como manifestación de una forma tardía de síndrome de Alpers

M. Galván-Manso, Y. Tabuenca, P. Medrano, S. Ruiz-Escusol, M. Muñoz-Albillos^a, J. López-Pisón

Sección de UCIP y Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza. ^a Servicio Pediatría. Hospital Obispo Polanco. Teruel.

Introducción. La polidistrofia cerebral progresiva o síndrome de Alpers es un cuadro clinicopatológico, sin marcador biológico específico, caracterizado por afectación principalmente de la sustancia gris cerebral y manifestado clínicamente por grave encefalopatía rápidamente progresiva con convulsiones intratables, habitualmente un componente mioclónico. El cuadro clínico típico se inicia, tras un período neonatal normal durante los 2 primeros años de vida. **Caso clínico.** Niño que tras discretas dificultades escolares previas, comenzó con epilepsia a los 10 años y presentó, a los 11 años, una brusca descompensación con convulsiones intratables y grave deterioro neurológico con tetraparesia espástica-distónica, ausencia de funciones visuales y mínimo contacto social a la voz o estímulos táctiles. Como antecedentes, destacaba un hermano previamente normal que falleció a los 7 años de edad en el curso de un estado convulsivo. Las biopsias de piel y músculo mostraron aumento del número, y tamaño de las mitocondrias. El estudio de la cadena respiratoria en músculo mostró un déficit parcial de la actividad citocromo C oxidasa. La TAC evidenció a los 4 años una intensa atrofia cortical generalizada. **Conclusiones.** El presente caso cumple los criterios de síndrome de Alpers establecidos por Adams y Lyon en 1996. Creemos que en el contexto de un síndrome de Alpers deben valorarse las alteraciones ultraestructurales de las

mitocondrias en piel y músculo, el déficit parcial de la actividad enzimática del complejo IV de la cadena respiratoria. Destacamos la presentación tardía de un síndrome de Alpers, situación escasamente recogida en la literatura.

O78. Conducta adaptativa en el síndrome de Angelman. Relación con la gravedad de la epilepsia y el fenotipo físico y conductual

J. Artigas, C. Brun, I. Lorente, E. Gabau, M. Guitart, S.P. Mansilla

Unidad de Trastornos Cognitivo-Conductuales de base genética. Servicio de Pediatría. Corporació Sanitaria Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Objetivos. La conducta adaptativa (CA) define el conjunto de habilidades motoras, de comunicación y de hábitos de vida personal y comunitaria con las que un individuo establece relación con su entorno. El presente trabajo tiene como objetivos: 1. Estudiar el perfil de CA en un grupo de pacientes con síndrome de Angelman (SA). 2. Averiguar la relación entre la CA y otros aspectos clínicos de los pacientes con SA. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 30 pacientes diagnosticados de SA, cuya edad media era de 8 años y 6 meses. El estudio molecular mostró: 23 casos con delección 15q11-q13, 3 casos con disomía uniparental y 4 casos con estudio molecular normal y diagnóstico clínico de SA. Todos los pacientes fueron valorados por un psicólogo, un neuropediatra y un genetista clínico. Los datos recogidos fueron, CA, fenotipo físico, fenotipo conductual y gravedad de la epilepsia. Para obtener dicha información se utilizaron el test ICAP (Inventario para la Planificación de Servicios y Programación Individual) y un cuestionario de datos clínicos previamente diseñado. **Resultados.** Los resultados mostraron un perfil de CA específico. Las escalas del ICAP puntuaron de mejor a peor en este orden: 1. Vida personal; 2. Habilidades motoras; 3. Vida comunitaria, y 4. Social y comunicación. Se obtuvo una fuerte correlación inversa entre el grado de severidad de la epilepsia y el nivel de CA. Algunos aspectos del fenotipo conductual también mostraron correlación con la CA. **Conclusiones.** Estos resultados contribuyen a mejorar el conocimiento sobre la CA en el SA. El conocimiento precoz de la severidad de los problemas de CA puede contribuir a mejorar la información sobre el pronóstico y necesidades asistenciales de los niños con el SA.

COMUNICACIONES EN VÍDEO

V1. Eficacia del tratamiento temprano con dextrometorfano y benzoato sódico en la forma clásica neonatal de hiperglicinemia no cetósica. A propósito de un caso

A. García-Pérez, A. Martín-Ancel, J. Pareja-Grande, M.J. García-Muñoz^a

Fundación Hospital Alcorcón. ^a Centro Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma. Madrid.

Introducción. La hiperglicinemia no cetósica (HNC) es un error congénito de la degradación

de la glicina. Se diagnostica por una relación de glicina plasma/LCR >0,08. La mayor parte de casos corresponden a la forma clásica neonatal que debuta en los primeros días de vida con letargia, hipotonía, mioclonías, convulsiones, apneas y con frecuencia de muerte. Los que sobreviven suelen desarrollar epilepsia rebelde-hipsarritmia y retraso mental profundo. Se han descrito formas transitorias y de mejor pronóstico, inicialmente indistinguibles del fenotipo neonatal clásico, y que bioquímicamente se normalizan entre 1-9 meses. No existe un tratamiento efectivo, pero se han ensayado terapias que disminuyen los niveles de glicina (benzoato) y bloquean su efecto excitatorio en los receptores NMDA glutamatergicos (dextrometorfano). **Caso clínico.** RN de 36 semanas EG, primer gemelar, Apgar 9/10. Ingres a las pocas horas antes de iniciar ingesta, por hipotonía, estupor y mirada perdida. No se evidenciaron mioclonías ni posibles episodios críticos, aunque si hipo y salvas de respiración superficial los primeros días. El estudio metabólico al cuarto día mostró glicina en LCR 141 $\mu\text{mol/l}$ (N 6,66 $\pm$ 2,66), en plasma 731 (N 213 $\pm$ 80) y en orina 3.480 (N 711 $\pm$ 437), con una relación plasma/LCR 5,2. Los ácidos orgánicos fueron normales. La RM cerebral y la angio-RM no evidenciaron alteraciones. El EEG al cuarto día mostró un *tracé alternant* continuo. Se inició terapia al 13º día con benzoato y dextrometorfano en dosis ascendentes, y se registró un cambio en el estado de alerta y fijación ocular en sólo tres días, junto a un EEG vigilia/sueño normal para la edad. La glicina en plasma se normalizó a los dos meses, y en LCR se redujo considerablemente, aunque la ratio plasma/LCR se ha mantenido alta. Actualmente el paciente tiene 9 meses, nunca ha convulsionado, sigue con dextrometorfano (500 mg/kg/d), benzoato sódico (7 mg/kg/d) y leche exenta de glicina; su tono muscular es prácticamente normal y su desarrollo psicomotor corresponde a 6 meses.

V2. Mioclonos nocturnos benignos del neonato

A.C. Rodríguez-Barrionuevo, M.A. Rodríguez-Vives, M.P. Delgado-Marqués, E. Bauzanos-Poley, M.D. Mora-Ramírez, J. Martínez-Antón

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

Objetivos. El mioclonos nocturno benigno del neonato (MNB) descrito por Coulter y Allen (1982) y sistematizado por Resnick (1986) se caracteriza por sacudidas mioclónicas focales, multifocales o bilaterales, aisladas o repetitivas, rítmicas o arrítmicas, que afecta a los miembros, tronco y cabeza. Las sacudidas pueden emigrar de un lado a otro del cuerpo y solo se manifiestan durante el sueño, desapareciendo al despertar. Las sacudidas afectan fundamentalmente a las partes distales de los miembros, son muy frecuentes apareciendo cada 1-5 segundos, en salvas de mioclonos repetitivo y rítmico que suelen durar minutos, pero en ocasiones pueden durar horas, lo que se puede confundir con un estado de mal epiléptico. No

se activan por los estímulos sensitivos. Los episodios se inician en los primeros días de la vida o durante las primeras semanas, y desaparecen hacia los 2-3 meses, aunque pueden durar hasta los 6 meses. Ocurren en el sueño NREM, y raramente durante la fase REM. Tanto el EEG interictal como el ictal son normales. El diagnóstico diferencial con las crisis neonatales se realiza mediante la monitorización vídeo-EEG-poligrafía. El pronóstico es favorable. **Pacientes y métodos.** Durante los dos últimos años hemos tenido la oportunidad de analizar, mediante vídeo y EEG, las características clínicas de 4 pacientes con MNB. **Resultados.** La edad de inicio del mioclonos estuvo entre el segundo y el quinto día de vida, siempre durante el sueño. Todos nuestros pacientes han nacido a término y ninguno presentaba anomalías perinatales. Las mioclonías han sido focales y multifocales, repetitivas y en muchas ocasiones rítmicas. Los trazados EEG interictales han sido siempre normales y en 2 pacientes se pudo obtener trazados letales que fueron normales. Ninguno de los pacientes tomó tratamiento y las mioclonías desaparecieron de forma espontánea entre los 2 y 3 meses de la vida. A dos pacientes se le practicó una ecografía cerebral y a los otros dos una TC craneal. El tiempo de seguimiento ha sido de 9 meses a 2 años, sin encontrar ningún tipo de anomalía neurológica en su evolución. **Conclusiones.** 1. Destacamos la naturaleza benigna de las MNB. 2. El reconocimiento del proceso puede evitar la realización de exámenes complementarios y tratamiento innecesarios. 3. El vídeo y el EEG concomitantes es el método más fidedigno para el diagnóstico.

V3. Hiperecplexia en el período neonatal

J. Eirís-Puñal, I. Martínez-Soto, M. Peleteiro^a, M. Castro-Gago

Servicio de Neuropediatría y Neonatología. ^aServicio de Electrofisiología Clínica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. Santiago de Compostela.

Introducción. La hiperecplexia o enfermedad del sobresalto es una entidad infrecuente que puede manifestarse antes del nacimiento y se caracteriza por una exagerada respuesta de sobresalto, en general tras estímulos somatosensoriales, en forma de clonías breves o crisis de hipertonia generalizada que pueden conducir a apnea, cianosis y muerte súbita. Existen formas esporádicas o con herencia autosómica dominante, identificándose en algún caso con mutaciones a nivel 5q. La evolución es variable y las crisis mejoran o desaparecen bajo tratamiento con clonacepán, pudiendo ser eficaces también la vigabatrina o piracetán. **Caso clínico.** Niña de padres sanos que ingresa a las 29 horas de vida para estudio por convulsiones. Desde las primeras horas de vida presenta movimientos bruscos de las extremidades, especialmente al tocarla o ante ruidos, así como dos crisis tónicas con cianosis. Al ingreso, se reproducen dichos movimientos ante estímulos sonoros y especialmente al percutir sobre el dorso de la nariz, espontáneamente y en especial ante la estimulación repetitiva 4-5 golpes suaves en

la nariz. Se desencadena hipertensión generalizada con trismus facial, cianosis y descenso en la saturación de oxígeno, yugulándose la crisis al efectuar una maniobra de hiperflexión axial y de extremidades inferiores. El registro vídeo-EEG no mostró actividad paroxística durante los episodios. En el momento de su última evaluación (7 meses) y bajo tratamiento con clonacepán desde las 36 horas de vida ha experimentado una mejoría significativa, presentando crisis tónicas esporádicas, en general autolimitadas y controlables con la maniobra de hiperflexión. **Conclusiones.** 1. La hipereplexia neonatal debe ser considerada ante crisis hipertónicas y/o mioclónicas asociadas a estímulos. 2. La respuesta a la percusión de la pirámide nasal y el cese de las crisis hipertónicas ante la maniobra de hiperflexión son hechos característicos. 3. El tratamiento con clonacepam es eficaz y debe indicarse de forma precoz. 4. Su conocimiento evitará falsos diagnósticos de epilepsia, así como la iatrogenia derivada del uso inadecuado de fármacos anti-epilépticos.

V4. Leucodistrofia y déficit de biotina. Presentación de un caso

M.D. Mora, M.P. Delgado, S. Oliva, A.C. Rodríguez, J. Martínez

Sección de Neurología Infantil. Hospital Materno Infantil. Málaga.

Objetivo. Presentar el caso clínico de un paciente con crisis polimorfas, deterioro neurológico con leucodistrofia como hallazgo radiológico más llamativo, secundario a déficit de biotinidasa. **Caso clínico.** Paciente varón de 1 mes y 24 días, que presenta crisis convulsivas desde el mes de vida, caracterizadas por clonías palpebrales y de miembros superiores. En los días previos presentó crisis polimorfas. Antecedentes personales y familiares: sin datos patológicos. En la exploración presentó disminución de la motilidad espontánea con hipotonía generalizada de predominio axial y proximal con actitud en libro abierto. Somnolencia alternando con fases de irritabilidad. Hiperreflexia generalizada con clonus plantar. Reacciones primarias disminuidas. Lactato en plasma 35 mg/dl; pirúvico 1,3 mg/dl; amonio 116 µg/dl. Beta hidroxibutirato 1,8 mg/dl. El EEG interictal de vigilia mostró: actividad de base lentificada, descargas de ondas lentas y puntas lentas en región frontotemporal izquierda y bioccipital. A la semana existía una moderada lentificación de la actividad de base con descargas de ondas lentas y agudas en región temporal izquierda, y breves periodos de atenuación paroxística del voltaje. EMG y ENG: compatible con neuropatía desmielinizante de predominio proximal. TC craneal con marcada atenuación de la materia blanca, de predominio frontal. RM craneal con aumento de espesor de la sustancia blanca de los lóbulos frontales que aparece marcadamente hipointensa en T₁ y densidad protónica, e hiperintensa en T₂. El estudio metabólico mostró un déficit de biotinidasa. Las crisis se controlaron parcialmente con PB y VGB, y desaparecieron con biotina oral en dosis de 40 mg/día, mejorando de forma

progresiva la hipotonía y el nivel de alerta. **Conclusiones.** Queremos llamar la atención sobre la manifestación del déficit de biotinidasa con leucodistrofia, así como comunicar la evolución favorable –con desaparición de las crisis, recuperación del desarrollo psicomotor y la desaparición de la leucodistrofia– con el tratamiento etiológico.

V5. Estado epiléptico no convulsivo asociado a cromosoma 20 en anillo

A. Gil-Nagel, L. Rayón-Ballesteros, M.P. Gómez-Sánchez, B. Rubio-Gribble^a, J. Bernar-Solano^b

Servicio de Neurología. ^aUnidad de Genética Médica. ^bUnidad de Pediatría. Hospital Ruber Internacional. Madrid.

Objetivos. Estudio de la incidencia y la clínica de epilepsia asociada con cromosoma 20 en anillo en pacientes con estado epiléptico no convulsivo recurrente. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron cinco niños consecutivos con estado epiléptico no convulsivo recurrente, confirmado mediante vídeo-EEG. Se realizó un estudio citogenético en linfocitos de sangre periférica, estudio neuropsicológico, bioquímica y resonancia magnética cerebral en cada enfermo. **Resultados.** Se identificó una niña de 10 años con cromosoma 20 en anillo (46 XX r(20)(p13q13)[42]/46 XX). Su desarrollo psicomotor fue normal. La paciente a la edad de 6 años comenzó a presentar crisis parciales complejas prolongadas diarias, de 20 minutos a 3 horas de duración. Las crisis se caracterizaban por alteración fluctuante de la conciencia, a veces con clonías palpebrales y postura tónica. En la exploración física no presentaba malformaciones ni rasgos dismórficos. El EEG crítico mostró descargas prolongadas de punta-onda frontal bilateral. En el período intercrítico se observaron ondas lentas mezcladas con puntas, en regiones frontales, con actividad de fondo normal. El estudio neuropsicológico, RM craneal, bioquímica, ecografía abdominal y ECG fueron normales. Las crisis persistieron a pesar del tratamiento con diversos fármacos anti-epilépticos. **Conclusiones.** El cromosoma 20 en anillo es una causa común de estado epiléptico no convulsivo recurrente. El cuadro clínico se caracteriza por: 1. Crisis prolongadas con alteración parcial del nivel de conciencia, inicio y fin difícil de determinar, y mal control con la medicación anti-epiléptica. 2. Ausencia de malformaciones viscerales y rasgos dismórficos. 3. Patrón EEG con punta-onda frontal y ondas lentas asociadas con puntas. Estudio financiado en parte por Fundación Obra Social Caja de Madrid.

V6. Coreoatetosis paroxística cinesigénica

E. Zuazo, M.M. Lertxundi, A. Pérez

Servicio de Pediatría. Hospital de Zumárraga. Gipuzkoa.

La coreoatetosis paroxística cinesigénica (CPC) es una entidad relativamente extraña definida por Kertesz en 1967. Consiste en breves ata-

ques de movimientos distónicos desencadenados por el movimiento brusco. Es más frecuente en varones (4:1), de herencia autosómica dominante; hay casos esporádicos y secundarios. No se conoce su fisiopatología, aunque parece que pueda ser debida a una alteración de canales iónicos. El tratamiento con anti-epilépticos, en concreto la carbamazepina, es eficaz. Presentamos el vídeo de un caso que creemos que cumple los criterios diagnósticos. **Caso clínico.** Varón de 16 años. Antecedente de asma moderado, sin otros de interés. Un hermano EPBI. Varios miembros de la familia padecen migraña. Comienza con episodios bruscos de distonía-coreoatetosis generalizados, uni o bilaterales, a los nueve años. Se desencadenan por el movimiento (incorporarse o agacharse). Refiere sensación prodrómica imprecisa, son breves, de menos de un minuto de duración. No hay alteración de la conciencia pero sí, ocasionalmente, del lenguaje. Cada episodio se sigue de un período refractario variable. El tratamiento con carbamazepina en dosis bajas ha sido útil de modo que no presenta crisis mientras toma la medicación.

V7. Distonía de torsión. Presentación atípica de un caso con la mutación DYT1

F. Carratalá^a, M. Moya^a, E. Fernández-Álvarez^b, F. Palau^c

^aServicio de Pediatría. Hospital Universitario de San Juan. Alicante. ^bServicio de Neuropediatría. Consorcio Hospital Sant Joan de Déu-Clinic. Barcelona. ^cUnidad de Genética Clínica. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

Introducción. La distonía de torsión (DT) es uno de los trastornos distónicos que se puede expresar de forma más grave. Está relacionada con la presencia de un gen marcador (DYT1) en el cromosoma 9 (9q34) cuya baja penetrancia (51-68%) hace que sus formas de presentación sean muy amplias y de difícil identificación en la edad pediátrica, debutando como incapacidades motoras finas (escritura, causa más frecuente de consulta por los padres). Presentamos el caso de un paciente que debuta con dificultad para la escritura que empeora progresivamente y que llega a implicar al cuello con movimientos distónicos paroxísticos. **Caso clínico.** Varón de 8 años remitido para valoración por dificultad en la escritura. Ningún progenitor se encuentra afectado de trastornos distónicos. Ausencia de antecedentes prenatales y perinatales. Hitos del desarrollo normales. Rendimiento escolar adecuado hasta el momento de aparición de la distonía, ya que la incapacidad de desarrollar las tareas escolares provoca una baja autoestima acompañada de rasgos distímicos que conducen al fracaso escolar. La escritura con la mano derecha es deficiente y necesita de la colaboración de la de la otra mano para obtener una caligrafía legible (ver vídeo). Después de ocho meses la distonía se ha extendido al cuello provocando una rotación izquierda de la cabeza seguida de una lateropulsión derecha de la misma. Este movimiento puede ser espontáneo, o se puede provocar indicando al paciente que efectúe una manipulación de un objeto con la mano derecha. La instauración de trata-

miento con L-dopa no produce ningún efecto beneficioso. El estudio de neuroimagen, neurofisiológico y cribado metabólico es normal. El estudio de genética molecular muestra la presencia del gen DYT1. **Conclusiones.** Se trata de un caso de presentación en el miembro superior, al contrario de la descripción clásica en la que el inicio se produce con la oposición anómala de uno de los pies. Esta forma de presentación entraría en conflicto con la publicación previa de que las formas que expresan la presencia del gen DYT1 debutan siempre en el miembro inferior.

V8. Ptosis congénita unilateral asociado a fenómeno de Marcus Gunn

C.I. Gómez-Escalonilla, M.J. Jiménez-Torres^a, L. Galán-Dávila, I. García-Morales, R. Simón-Heras

Sección Neuropediatría. ^a Servicio Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La ptosis congénita unilateral es un signo clínico infrecuente, pudiendo estar asociado a patología estructural troncoencefálica o afectación neuromuscular. El fenómeno de Marcus Gunn es una sincinesia del músculo elevador del párpado superior unido a diversos movimientos mandibulares. **Objetivo.** Describir un caso de ptosis congénita unilateral asociado a un fenómeno de Marcus Gunn. **Caso clínico.** Niña de 3 días, sin antecedentes personales o familiares de interés, que presenta desde el nacimiento una ptosis severa en el ojo izquierdo. Cuando realiza movimientos de chupeteo se observa una retracción sincrónica del párpado superior ptótico. No presentaba otros datos exploratorios de interés. El estudio de neuroimagen con RM craneal no mostró anomalías. **Conclusiones.** La ptosis congénita unilateral es un signo clínico asociado a múltiples patologías, bien por afectación de SNC como del SNP. La asociación con el fenómeno de Marcus Gunn ocurre en un 5-13%. Este suceso, al parecer, es secundario a una innervación aberrante del músculo elevador del párpado superior, a nivel troncoencefálico, por axones procedentes del núcleo motor del trigémino.

V9. Síndrome de Moebius

M. Floriach, M.I. Pintor-Trevejo, M. Castro, F. Alonso-Frech, C. Orbea^a, R. Simón de las Heras

Sección de Neurología Infantil. Servicio de Neurología. ^a Sección de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción y objetivo. El síndrome de Moebius consiste en una diplegia facial asociada a una parálisis de ambos nervios abducens. El objetivo de la exposición es mostrar las imágenes de una recién nacida que se caracterizó por carecer totalmente de expresión facial y presentar un grave estrabismo convergente bilateral. Se realizó una grabación audiovisual de la recién nacida durante un episodio de llanto intenso. **Caso clínico.** La paciente mostraba una cara inexpressiva

(cara de máscara), incluso durante el llanto. Las parálisis facial y oculomotora se asociaron a la afectación de otros nervios craneales que clínicamente se manifestaron con incapacidad para la deglución y en una hemiatrofia lingual; otras malformaciones asociadas fueron microretrognatia, fisura palatina medial y artrogriposis. El estudio de neuroimagen objetivó una displasia cortical occipital bilateral, el estudio electromiográfico facial no evocó actividad muscular y la biopsia de músculo fue inespecífica. La paciente presentó graves problemas respiratorios, siendo necesaria la intubación endotraqueal en los primeros días de vida, la imposibilidad para la alimentación obligó a realizar una gastrostomía endoscópica percutánea. **Conclusiones.** La combinación de la parálisis facial bilateral y de ambos nervios motores oculares externos define al síndrome de Moebius. Ocasionalmente pueden estar afectados otros nervios craneales motores, especialmente los pares bajos y no es rara su asociación con otras malformaciones congénitas como el pie equino varo, la microrretrognatia, la artrogriposis o la ausencia del músculo pectoral (síndrome de Poland); sin embargo, no se han encontrado referencias bibliográficas de su asociación con los trastornos de la migración neuronal.

COMUNICACIONES PÓSTER

P1. Enfermedad de Menkes

M. Ley-Martos, J. Fornell-Forcades, S. Cánovas-Delgado, G. Díaz-Vega, A.M. Moreno-Vázquez

Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. HU Puerta del Mar. Cádiz.

Introducción. La enfermedad de Menkes es una rara enfermedad ligada a X producida por una deficiencia en los mecanismos de absorción y transporte del cobre. Se calcula una incidencia de 1/35.000-254.000 RN vivos. Clínicamente se caracteriza por una rápida degeneración del SNC que produce la muerte hacia los 3 años de vida, alteraciones óseas, de las faneras y de los vasos sanguíneos entre otros. Se ha localizado el gen defectuoso a nivel de Xq13,3. Existe una forma alélica menos grave denominada síndrome del cuerno occipital. **Casos clínicos.** Presentamos tres casos de una fratria de cuatro miembros (tres varones afectados y una hermana sana). El primero de ellos debutó con una hemorragia intracraneal en el período perinatal. Presentaba una cara poco expresiva, hipotonía marcada, retraso psicomotor severo y crisis refractarias a tratamiento. Falleció a los 2 años y medio por complicaciones respiratorias. El segundo caso presentó, al mes de vida, episodios de hipotermia. Falleció a los 2 meses de muerte súbita. El tercero es enviado, a los 3 meses de vida, para un estudio de retraso psicomotor, hipotonía y crisis parciales simples con participación hemifacial. Presentaba ya un pelo frágil y quebradizo, escasa expresividad facial y nulo contacto con el medio. Los niveles de cobre sérico y ceruloplasmina fueron muy bajos y en la RMN se apreciaban signos de atrofia y tortuosidad en los vasos cerebrales. Es tratado con sales de cobre (histi-

dinato cúprico) parenteral y anticomieles y se consigue restablecer los niveles séricos de cobre y control parcial de las crisis. No se ha conseguido detener el deterioro neurológico. **Conclusión.** Enfatizamos en la necesidad de un diagnóstico precoz, ya que la terapia sustitutiva con sales de cobre sólo ha sido parcialmente eficaz, en caso de inicio muy precoz, quedando la evolución posterior en manos de las complicaciones asociadas al cuadro.

P2. CATCH 22: una posible causa de parálisis facial congénita

J. Eirís-Puñal, F. Barros^a, M. Fuster^b, M. Torres-Colomer^c, A. Viso^d, M. Castro-Gago

Departamento de Pediatría. ^a Servicio de Medicina Molecular. ^b Servicio de Cardiología Pediátrica. ^c Servicio de Electrofisiología Clínica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. ^d Departamento de Pediatría. Hospital Cristal Piñor. Orense.

Objetivo. Presentar tres casos en los que la parálisis facial congénita completa constituye un hallazgo relevante entre otras malformaciones, y en los que se ha demostrado una delección 22q11. **Introducción.** La parálisis facial unilateral congénita (PFUC) puede ser secundaria a traumatismo obstétrico, malposición fetal intrauterina o trastornos genéticos como el síndrome de Treacher Collins, entre otros. Una delección a nivel 22q11 se ha mostrado como una anomalía genética de expresión clínica heterogénea, asociada a trastornos, como el síndrome de DiGeorge, síndrome velocardiofacial, facies asimétrica con el llanto, malformaciones cardíacas conotruncuales o asociación CHARGE. Se ha propuesto el acrónimo CATCH 22 para englobar este amplio espectro malformativo, relacionable con un síndrome de genes contiguos. Así como la parálisis facial parcial debida a hipoplasia del músculo oris constituye un hallazgo clínico relativamente frecuente, la forma completa no está suficientemente reconocida como integrante de esta misma entidad. **Casos clínicos.** **Caso 1.** Niño de 8 meses con PFUC izquierda, coartación de aorta y CIA intervenidas en período neonatal inmediato. No otras anomalías óseas ni renales. La TAC craneal resultó normal. El EMG mostró: ausencia de actividad de inserción y de actividad voluntaria en orbicular del párpado y frontal izquierdo. Desarrollo psicomotor normal. **Caso 2.** Niña de 3 meses con PFUC derecha. Como malformaciones asociadas presentaba: CIA *ostium secundum*, estenosis pelviureteral y duplicidad uretero-pielo-calicial izquierdas y ensanchamiento metafísico en huesos de antebrazos y piernas. El EMG mostró: potenciales de amplitud disminuida y patrón blink reflex compatible con afectación facial periférica. Desarrollo psicomotor normal. **Caso 3.** Niña de 20 días con antecedente obstétrico de amniocentesis normal y parto inducido por oligoamnios y placenta pequeña. Presenta PFUC derecha, ptosis palpebral izquierda, parálisis del VI par derecho y cofosis derecha. RM cerebral: atrofia de hemisferio cerebeloso y pedúnculo cerebeloso inferior derechos y atrofia de pedúnculo cerebral izquierdo. A nivel cardíaco se observó una displasia de la válvula aórtica. Angio-RM, EEG y fondo de ojo normales. **Resultados.** El estudio genético-molecular CATCH 22 pone de manifiesto en los

tres casos una delección a nivel 22q11, con ausencia de contribución alélica paterna. **Conclusiones.** La PFUC puede indicar la existencia de otras malformaciones asociadas, tanto a nivel cardíaco, nefrourológico o esquelético. En su investigación etiológica debe incluirse la posibilidad de un síndrome CATCH 22.

P3. Parálisis oculomotora adquirida en el adolescente

F. Gómez-Gosálvez, P. Escrivá, F. Clemente, A. Sala, A. Rubio, C. Pérez, F. Menor, J. Carbonell

Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy, Alicante. Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital La Fe. Valencia.

Introducción. Los tres pares craneales oculomotores controlan los movimientos extraoculares de forma sincronizada. Su disfunción, bien congénita o adquirida, provoca diplopía y se asocia a muchos cuadros que afectan al tronco del encéfalo, a los nervios, a la unión neuromuscular o a los músculos. De entre la etiología adquirida destacan los traumatismos craneoencefálicos, la migraña oftalmopléjica, las neoplasias del tronco del encéfalo, la miastenia gravis, la trombosis del seno cavernoso, las enfermedades desmielinizantes (esclerosis múltiple), etc. **Objetivo.** Llamar la atención de la estrecha relación entre la aparición brusca de una parálisis oculomotora y la existencia de una patología orgánica intracraneal. **Casos clínicos.** Se estudian, de forma retrospectiva, las tres adolescentes que presentaron, como motivo de consulta, una diplopía en el año 1999 en nuestra consulta externa de neuropediatría. En cada paciente se valora edad de inicio de los síntomas, sexo, antecedentes personales (traumatismos, infecciones), clínica de debut, tiempo de evolución hasta el diagnóstico, examen neurooftalmológico, signos de HTIC, neuroimagen (RMN craneal), diagnóstico, tratamiento empleado y evolución clínica. **Resultados.** Se diagnosticaron tres mujeres de 11, 12 y 16 años con clínica inicial de diplopía (y ptosis palpebral unilateral en la más mayor). El tiempo medio de evolución hasta el diagnóstico fue de 7 meses. El examen neurooftalmológico reveló una parálisis de recto externo unilateral en todas las pacientes, sin otros signos de HTIC. La RMN craneal fue patológica en los tres casos si bien el diagnóstico definitivo anatomopatológico no coincidió con la presunción diagnóstica inicial por neuroimagen. Los diagnósticos definitivos fueron de esclerosis múltiple con forma de manifestación pseudotumoral de tronco, pineoblastoma y craneofaringioma. Tras el tratamiento corticoideo en el primer caso y el neuroquirúrgico en los otros dos casos, permanecen en la actualidad con una diplopía menos intensa como secuela. **Conclusiones.** Antecualquier paciente pediátrico que presenta de forma súbita una parálisis oculomotora sin antecedente traumático o infeccioso o acompañamiento migrañoso, debe de provocar sospecha la posibilidad de una patología orgánica intracraneal no benigna. Predominan los tumores primarios infratentoriales de troncoencéfalo, enfermedades desmielinizantes (esclerosis

múltiple) y malformaciones vasculares. Atendiendo a estos hechos, sugerimos la pronta realización de técnicas de neuroimagen (principalmente RMN) para definir lo antes posible una etiología y actuar terapéuticamente.

P4. Pseudotumor cerebral. Forma de presentación de esclerosis múltiple en la infancia

F. Gómez-Gosálvez, P. Escrivá, A. Sala, A. Rubio, F. Clemente, C. Pérez, F. Menor^a, J. Carbonell

Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy, Alicante. ^a Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital La Fe. Valencia.

Introducción. La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad inflamatoria, autoinmune y desmielinizante crónica del SNC, que se presenta en edades inferiores a 15 años en un 3-5% del total de casos. El diagnóstico se basa en la clínica, aunque la neuroimagen es fundamental en la confirmación y en el seguimiento de esta enfermedad. Clínicamente se expresa con una sintomatología neurológica variada con curso en brotes o progresiva. **Objetivo.** Mostrar una forma de presentación inicial de EM en la adolescencia a modo de pseudotumor de troncoencéfalo, algo bastante infrecuente. **Caso clínico.** Mujer de 11 años que acude por diplopía de 2 meses de evolución sin clínica de HTIC ni otra sintomatología acompañante. El examen neurooftalmológico revela una parálisis del recto externo izquierdo. La RMN craneal inicial indicó sospecha de glioma de tronco. Previo a la radioterapia se realiza corticoterapia iv, cediendo casi por completo la sintomatología. La segunda RMN mostró la regresión casi total de las imágenes iniciales y otras lesiones desmielinizantes focales a otros niveles, que llevan a la sospecha diagnóstica de EM. Tres meses después presentó brote radiológico y no clínico, permaneciendo al año del debut con una secuela de diplopía leve. **Conclusiones.** La variadas formas de presentación inicial más frecuente, descrita en menores de 15 años son alteraciones sensitivomotoras (hemiparesia), oculares (neuritis óptica), disfunciones troncoencefálicas (parálisis oculomotoras) o cerebelosas (ataxia). Pocos casos vienen referidos como imagen pseudotumoral a nivel de troncoencéfalo. La progresión de la EM no depende de la edad de inicio ni de la gravedad de la sintomatología inicial, es la RMN el arma diagnóstica fundamental en el diagnóstico inicial y en el seguimiento de este tipo de pacientes.

P5. Malformación de Dandy-Walker asociada a tetrasomía 9p, una rara cromosomopatía

M.R. Cazorla, A. Verdú, V. Félix, E. Zambrano, J. Cobas, M.J. Rincón, P. Sánchez, D. Márquez, A. de Ureta

Unidad de Neuropediatría. Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Introducción. La malformación de Dandy-Walker se caracteriza por agenesia parcial o

completa del vermis, una expansión diverticular de un gran cuarto ventrículo dilatado e hidrocefalia que se suele desarrollar durante el primer año de vida. La mayoría de los casos son esporádicos y en pocos se han encontrado anomalías cromosómicas. Presentamos un caso de malformación de Dandy-Walker asociada a una alteración cromosómica poco usual. **Caso clínico.** Niña de padres sanos, no consanguíneos, nacida de parto eutócico a las 39 semanas de gestación, en la que, tras objetivar crecimiento intrauterino retardado y ventriculomegalia, se realizó amniocentesis y se presentó en el estudio citogenético un cariotipo 46 XX (50%)/47 XX + idic (9p) (pter-p13::q13-pter) debido a un cromosoma extra isodicéntrico del brazo corto del par 9. Este mosaico, pero con el porcentaje de células normales menor (25%), se confirmó en la funiculocentesis. En la exploración se apreció biometría compatible con CIR armónico, facies peculiar con trigonocefalia y fontanela anterior normotensa, microsomía hemifacial izquierda, raíz nasal ancha de punta bulbosa, boca con comisuras invertidas y micrognatia. En los exámenes complementarios se encontraron hidrocefalia triventricular y malformación de Dandy-Walker, ectasia piélica bilateral, CIV perimembranosa, ojo izquierdo con escasa pigmentación retiniana e hipoplasia de miembro inferior izquierdo. A los 9 meses de vida se realizó una derivación quiste-peritoneal con un buen funcionamiento hasta el momento actual. Su desarrollo psicomotor, sin embargo, manifiesta un retraso psicomotor global. **Conclusiones.** El síndrome de Dandy-Walker se ha relacionado con anomalías cromosómicas, tanto numéricas (trisomías y monosomías) como reordenamientos cromosómicos, y a trastornos monogénicos generalmente recesivos (síndrome oro-facio-digital, Pliace y de Meckel-Gruber). Hasta ahora se han descrito 31 casos de tetrasomía 9p, los cuales presentan anomalías del SNC asociadas, y tan sólo en uno de los casos aparece descrita de forma explícita la malformación de Dandy-Walker.

P6. Quistes de la cisura coroidea: posible papel patogénico

I. Aranzabal^a, C. Ruiz, B. Gener, C. Garaizar, J.M. Prats

Servicio de Neurología. Hospital de Basurto. Bilbao. ^a Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo, Vizcaya.

Introducción. Los quistes de la cisura coroidea se han asociado a varias enfermedades neurológicas, aunque se discute su papel patogénico ya que con frecuencia se consideraron hallazgos casuales. **Casos clínicos.** **Caso 1.** Niño de 3 años que consulta por dos crisis generalizadas tónico-clónicas, con un año de margen entre las mismas, con un foco de sufrimiento témporo-parietal izquierdo en el EEG. La TAC mostró un quiste de la cisura coroidea izquierda de 1,5×1 cm de diámetro. El paciente ha permanecido asintomático durante un año de seguimiento sin tratamiento. **Caso 2.** Niña de 13 años que acude por migrañas vertebrobasilares, con EEG en vigilia y tras privación de sueño normal; en la RMN se objetivó un pequeño quiste de la cisura coroidea

derecha. En ambos casos una prueba de imagen repetida seis meses después no mostró cambios. **Conclusiones.** El término quiste de la cisura coroidea es un término radiológico que hace referencia a la localización de una estructura quística en una zona anatómica localizada entre la fimbria del hipocampo y el diencéfalo. Histológicamente podrían corresponder a quistes aracnoideos o a quistes de los plexos coroides. La confusión radica en la utilización indistinta de ambos términos sin confirmación histológica, ya que dado el carácter benigno de estas lesiones se carece de series con estudios anatomopatológicos. El segundo tema de debate es el posible papel patogénico del quiste. Nuestros casos exponen su existencia tanto como hallazgo casual (caso 2), así como su muy probable relación de causa-efecto (caso 1). En nuestra opinión su carácter patogénico podría estar relacionado con el tamaño y con su capacidad para comprimir estructuras vecinas, independientemente de su origen histológico.

P7. Anomalías vasculares extracerebrales en la neurofibromatosis tipo 1

M.A. Martínez-Granero, M. Miralles^a, M.J. Cilleruelo, M. Velasco, E. Consuegra, P. Gómez de Quero, L. Moreno

Servicio de Pediatría. ^a Servicio de Radiología. Hospital La Zarzuela. Madrid.

Introducción. Las anomalías vasculares extracerebrales son una complicación rara de la neurofibromatosis tipo 1 (NF-1), que habitualmente se presenta como HTA, e incluyen la estenosis de la aorta abdominal o de sus ramas y los aneurismas arteriales. Presentamos un caso de NF-1 con HTA severa secundaria a estenosis de aorta abdominal y de ambas arterias renales. **Caso clínico.** Niña de 11 años con NF-1 e HTA (150/100) de hallazgo casual, clínicamente asintomática. En la exploración física se observan numerosas manchas café con leche, sopro abdominal y lumbar intenso, resto de exploración sin hallazgos. Exploración completa: función renal normal; catecolaminas y/o normales; ácido vanilmandélico(o): 4,1 mg/24 h (VN: 0,8-3,0); actividad renina plasmática: 57,1 ng/ml/h (VN: 0,2-2,3); ACE: 57,1 U/L (VN: 18-55); ecografía abdominal normal; gammagrafía MIBG normal; RM abdominal con gadolinio: estenosis de aorta abdominal con ausencia de visualización de arterias renales; TC helicoidal con contraste: estenosis de aorta abdominal de 5 cm de longitud y 0,5 cm de diámetro, arterias renalesestenóticas e hipoplásicas. La arteriografía confirma los hallazgos. Evolución: no se logró controlar con tratamiento médico, se desestimó la angioplastia por la extensión de las lesiones y finalmente fue intervenida quirúrgicamente en otro centro, con un buen control posterior. **Discusión.** Las anomalías vasculares extracerebrales afectan aproximadamente a un 2% de los pacientes con NF-1, e incluyen la coartación aórtica, sobre todo abdominal, estenosis u oclusión de las arterias mesentéricas y renales y los aneurismas arteriales. La más frecuente es la estenosis de las arterias renales, que se asocia a coartación de aorta en un 25%. La HTA se presenta en un 1,5-2,5% de las NF-1 y puede deberse a coarta-

ción aórtica, estenosis renal (la causa más frecuente en niños) o feocromocitoma (más frecuente en adultos). **Conclusiones.** Es necesario el control periódico de la tensión arterial, al menos anual, en los niños con NF-1. En caso de HTA se deben investigar las posibles anomalías vasculares renales o aórticas, incluyendo un estudio angiográfico abdominal.

P8. Seguimiento neuropsicológico y sociológico durante tres años de seis niños nacidos de embarazo múltiple

L. Ayllón, J. Sierra, E.R. Jiménez, G. Charriel, A. Losada, C. Machuca

Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

Introducción. Los embarazos y partos múltiples por encima de tres fetos son todavía un hecho excepcional pero en aumento desde la creciente manipulación de la fecundidad, por ello son escasas las comunicaciones y publicaciones sobre el desarrollo madurativo de estos niños y su impacto en la familia. Presentamos el seguimiento madurativo neurológico, psicológico y sociológico durante los tres primeros años de vida de seis niños supervivientes de un embarazo múltiple de ocho fetos, tras cesárea electiva ante el fallecimiento de un feto entre las 24-26 semanas y un segundo feto a las 30 semanas. **Pacientes y métodos.** 1. Valoración de los datos perinatólogos: peso, Apgar, tipo de reanimación, respiratorio, ventilación mecánica, FiO₂, infecciones nosocomiales, hematológico, transfusiones, nutrición parenteral y SNG, días de ingreso UCIN y total. 2. Exploración neurológica (A. Thomas y Saint Anne Dargassies), a los 3, 6, 9, 12, 18, 24 meses y 3 años, valorando los signos de alarma y eco-transfontanelar fueron normales, salvo en el caso 2 y en el caso 4, con discreta hipotonía global que desapareció a los 12 meses. 3. Valoración psicológica (escala BAY y Ley de Desarrollo Infantil; BSIA): Escala mental y psicomotricidad a los 3 años. Escala de McCarthy. **Resultados y conclusiones.** 1. Los controles neurológico, p. craneal y eco-transfontanelar fueron normales, salvo en el caso 2 y en el caso 4, con discreta hipotonía global que desapareció a los 12 meses. 2. El retraso de índice de desarrollo madurativo motor (caso 4), estuvo relacionado. Peso al nacer, patología perinatal y tiempo de ingreso. 3. A pesar de las dificultades que implica crianza de seis niños, todos los casos se han igualando y normalizando tras un programa global de estimulación temprana y específica (casos 2 y 4). 4. A pesar de lo excepcional del caso, la buena evolución de los seis casos indica un buen control ginecológico, pediátrico y familiar, así como los buenos resultados de un programa familiar de apoyo y seguimiento.

P9. Trombosis venosas cerebrales internas por resistencia a la proteína C activada

E.R. Jiménez, J. Sierra, G. Charriel, L. Ayllón, E. López^a, R. Estefanía^a

Servicio de Pediatría. Unidad de Neuropediatría. ^a Servicio de Radiología. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

Introducción. La trombosis venosa cerebral

neonatal es una causa infraestimada de crisis convulsiva, los senos venosos duros son los más frecuentemente afectados y están en relación con infecciones del SNC. El sistema venoso profundo también puede estar implicado, de manera aislada o asociada, a la trombosis venosa de los senos duros. La trombosis venosa profunda aislada puede estar en condicionada por estados de deshidratación, hipercoagulabilidad sanguínea, o idiopática; la presencia de infartos hemorrágicos en hemisferios profundos bilaterales por progresión retrógrada de procesos trombóticos condiciona el pronóstico, planteándose el diagnóstico diferencial con la hemorragia intraventricular y leucomalacia periventricular. **Caso clínico.** Presentamos a un recién nacido (RN) de 3 días de vida, sin antecedentes pre-conatales de interés, que después del alta hospitalaria presenta hemiconías derechas. La exploración general y neurológica fueron normales, y de todas las pruebas complementarias realizadas sólo se detectó una hemorragia retiniana importante en el ojo derecho. Ante la sospecha de lesión en SNC se le practicaron pruebas de neuroimagen: TAC: imágenes hiperdensas tubulares convexidad izquierda (signo del cordón), localización anatómica de plexos coroides, venas cerebrales internas, tálamo-caudadas, basílares, vena de Galeno y seno recto. RMN: imagen hiperintensa profunda periventricular, vena de Galeno, seno recto y venas meníngeas convexidad izquierda (vena de Labbé). Angio-RMN: ausencia de flujo de dichas estructuras. En un estudio posterior hematológico se detecta trastornos de hipercoagulabilidad sanguínea (resistencia a la proteína C activada). **Conclusión.** Actualmente, con 18 meses de edad se muestra asintomático con desarrollo psicomotor normal. La ausencia de infarto hemorrágico de nuestro caso explicaría la buena evolución.

P10. Síndromes miasténicos congénitos

E.R. Jiménez, J. Sierra, C. Gaya, G. Charriel, L. Ayllón, M.D. Gutiérrez

Servicio de Pediatría. Unidad de Neuropediatría. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

Introducción. Los síndromes miasténicos congénitos constituyen un grupo de trastornos de la transmisión neuromuscular condicionados genéticamente, de origen no inmunológico infrecuente y de pronóstico variable; algunos son sensibles a los anticolinesterásicos. Las diferentes entidades descritas se clasifican según el fallo en el mecanismo de la transmisión neuromuscular (déficit de vesículas de acetilcolina, de receptores, canal lento, etc.) y presentan una clínica variable: oftalmoparesia y trastornos de la deglución en el neonato, episodios de cansancio tras el ejercicio e incluso insuficiencia respiratoria grave. Para el diagnóstico es preciso un estudio in vitro con microelectrodos en la placa (potenciales en miniatura) y un estudio morfo-métrico (microscopía electrónica). **Caso clínico.** Presentamos un niño de 7 años sin antecedentes familiares de interés que consultó por ptosis bilateral fluctuante y voz ronca y apagada que le impedía la escolarización normal. Fue estudiado a los 9 meses de edad por ptosis bilateral y llanto

débil desde el nacimiento; los exámenes complementarios entonces realizados (incluidos EMG y biopsia muscular) fueron normales. La exploración neurológica sólo demostraba una ptosis bilateral que obligaba al niño a la hiperextensión del cuello para mirar. Se practicó EMG con estimulación repetitiva (facial y orbitaria de párpados) apareciendo una respuesta decreciente. Los estudios inmunológicos fueron negativos. La prueba con neostigmina IM obtuvo una mejoría evidente de la sintomatología a los 10 minutos. **Conclusión.** Actualmente, después de tres años de tratamiento, se muestra asintomático.

P11. Diagnóstico de la miastenia gravis neonatal transitoria a la cabecera del enfermo

F. García-Muñoz, M. Gresa-Muñoz, D. Reyes-Suárez, C. Santana-Reyes, A. García-Alix

Servicio de Neonatología. Departamento de Pediatría. Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción. El diagnóstico de la miastenia gravis en el período neonatal es un hecho infrecuente. Los antecedentes familiares y el examen clínico deben orientar a la realización de un test farmacológico anticolinesterasa, mediante el cual se consiguen cambios en la expresión facial y la conducta del paciente que permiten establecer finalmente el diagnóstico. Este tipo de iconografía no es frecuente en la literatura. **Caso clínico.** Madre de 26 años (GAV 202) diagnosticada de miastenia gravis 4 años antes, RNT, AEG. A las 20 horas de vida inicia debilidad progresiva con escasa movilidad espontánea, hipotonía axial, llanto débil, pobre succión, diplegia facial y ptosis bilateral. Se ensayó un test diagnóstico con sulfato de neostigmina. Veinte minutos más tarde la expresión facial de la niña cambió y reaparecieron los surcos normales, una abertura completa de los ojos y un incremento significativo de la intensidad del llanto. Se instauró un tratamiento continuado objetivándose mejoría progresiva, pudiendo retirar la medicación a los 18 días. El alta transcurrió sin otras incidencias. **Discusión y conclusiones.** La miastenia gravis se caracteriza por una debilidad muscular provocada por la actividad y que se alivia en reposo. Apenas un 2% de los pacientes son diagnosticados en el período neonatal. El cuadro clínico aparece aproximadamente en el 20% de los hijos de madres con miastenia y se desarrolla en las primeras 24 horas de vida. Los hallazgos neurológicos más frecuentes incluyen debilidad generalizada e hipotonía, alteraciones en la succión y la deglución, llanto y movimientos respiratorios débiles y diplegia facial. Los signos oculares son infrecuentes con ptosis palpebral tan sólo en el 15% de los casos y alteraciones oculomotoras en menos del 10%. El diagnóstico se basa fundamentalmente en la observación clínica. Los antecedentes anteriormente mencionados junto con el cuadro clínico referido deben conducir a la realización de un test farmacológico anticolinesterasa y observación de la respuesta del paciente. A pesar de la rareza de su presentación en el período neonatal, puede llevarse a

cabo un rápido diagnóstico de la miastenia gravis mediante dicho test, teniendo en cuenta los hallazgos clínicos referidos. Si bien con las medidas de soporte vital disponibles en la actualidad la mortalidad es excepcional, es necesario un diagnóstico lo más precoz posible para evitar accidentes y riesgos innecesarios para el paciente. La sintomatología suele remitir durante el primer mes, aunque se han descrito casos de curso prolongado.

P12. Quiste aracnoideo espinal intradural asociado a síndrome de Noonan

C.I. Gómez-Escalonilla, M.J. Giménez-Torres^a, I. García-Morales, L. Galán-Dávila, M. Floriach, F. Mateo-Beato

Sección Neuropediatría. Servicio de Medicina Familiar. ^a Servicio de Comunitaria. Hospital 12 de Octubre. Madrid

Introducción. Los quistes aracnoideos espinales intradurales son colecciones de líquido de aspecto similar al LCR, producidos por una alteración en las trabéculas aracnoideas. El síndrome de Noonan (SN) es un cuadro polimalformativo, hereditario autosómico dominante, con variable penetrancia y expresividad, con un fenotipo muy similar al síndrome de Turner. **Objetivos.** Se describe a una niña con síndrome de Noonan que presenta un quiste aracnoideo espinal intradural asociado a escoliosis progresiva y datos de compresión medular. **Caso clínico.** Niña de 4 años de edad sin antecedentes de interés, que consulta por un retraso estatuoponderal. En la exploración física destacan rasgos polimalformativos compatibles con síndrome de Noonan, escoliosis progresiva torácica y alteraciones miccionales. Antes se solicita una RM medular y se objetiva un quiste aracnoideo intradural desde el segmento D4 a D11 con compromiso medular, precisando por ello una derivación quisto-peritoneal. **Conclusiones.** Los quistes aracnoideos espinales intradurales son colecciones de líquido producidos por una alteración en las trabéculas aracnoideas. El síndrome de Noonan es un cuadro polimalformativo, con un fenotipo muy similar al síndrome de Turner, que está relacionado con una alteración en la elastina de los tejidos, favoreciendo la aparición de quistes aracnoideos. Los quistes aracnoideos son una causa muy infrecuente de compresión medular. Aunque esta asociación no ha sido descrita previamente, pensamos que ante un paciente con síndrome de Noonan y clínica de compresión medular y/o escoliosis progresiva debemos descartar un quiste aracnoideo espinal.

P13. Teratoma intracraneal congénito

F. García-Muñoz, M. Gresa-Muñoz, C. Santana-Reyes, D. Reyes-Suárez, A. García-Alix

Servicio de Neonatología. Departamento de Pediatría. Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción. Los tumores cerebrales congénitos de presentación en el período neonatal son

muy infrecuentes. El teratoma intracraneal es el más común y se caracteriza por la pérdida casi completa de las estructuras anatómicas cerebrales. La gran mayoría de los diagnósticos se llevan a cabo postmortem. Presentamos un recién nacido prematuro con esta rara tumoración con el objeto de facilitar su reconocimiento pre y posnatal. **Caso clínico.** Antecedentes: madre de 35 años GAV 422. Gestación controlada. Diagnóstico prenatal de hidrocefalia. Parto a las 34 semanas mediante cesárea tras intento fallido de descompresión por punción intraventricular. Apgar 3/4/7. Exploración física PRN 4.230 g, PC 56,5 cm (>p90). Deformación cefálica importante secundaria a extrema macrocefalia, con consistencia blanda y deprecible a la palpación. Estructuras faciales normales, salvo discretos edemas palpebrales. Leve distrés respiratorio. ACP normal. Edemas periféricos. Sin otros hallazgos relevantes. Se realizaron las siguientes pruebas complementarias: ecografía y TAC cerebral: gran masa sólida supratentorial con múltiples arcos quísticos y calcificaciones extendiéndose a ambos hemisferios y con gran distorsión de la línea media. Tabla ósea craneal marcadamente adelgazada. Tratamiento y evolución: se administraron medidas de confort, falleciendo el paciente a las 22 horas de vida. Examen *post mortem*: teratoma inmaduro intracraneal con hidrocefalia secundaria y congestión visceral generalizada. **Conclusiones.** El diagnóstico del teratoma intracraneal congénito puede sospecharse cuando la ecografía prenatal muestra marcada distorsión de la arquitectura cerebral por una masa ecogénica con áreas multiquísticas. Dado que la tumoración distorsiona marcadamente las estructuras y cavidades cerebrales, la descompresión para permitir el parto vaginal rara vez es posible. Tras el nacimiento, la presencia de gran macrocefalia con hallazgos en la ecografía o TAC de masa que infiltra la línea media, tronco y hemisferios, con hidrocefalia extrema, permite la sospecha diagnóstica *pre mortem*, al ser las imágenes muy diferentes de las observadas en otros tumores y hamartomas, que nacen de la línea media cerebral tanto supra o infratentorialmente.

P14. El Hospital dels Folls. Valencia, 1409

M.T. Ferrando-Lucas

Grupo de Estudio de la Historia de la Neuropediatría Española. Madrid.

El domingo 24 de febrero de 1409 el religioso Juan Gilaberto Jofré, en su camino hacia la iglesia de Nuestra Señora de los Desamparados a donde se dirige a predicar, encuentra a un grupo de gente que persigue, insulta y maltrata a un deficiente mental. Profundamente impresionado dedica parte de su homilía a insistir en la necesidad de crear una Casa que acoga a este tipo de enfermos (*insanos*). A la salida de la iglesia uno de los feligreses, Lorenzo Salom se ofrece para ayudarlo en su proyecto, contacta con otros comerciantes y forman una cofradía que impulse la creación del centro. Martín el Humano, en marzo de 1410 sanciona los estatutos de la cofradía '... por ser obra de misericordia y muy pía atender a los que tienen de ello

necesidad no solamente corporal, por atrofia, debilidad, falta de miembros o enfermedad y más aún si es mental... pensando en esto, diez ciudadanos de Valencia... y el Papa Benedicto XIII, en mayo del mismo año, otorga una bula que autoriza la construcción del Hospital de los Santos Mártires Inocentes. La organización de este hospital se basa en el tratamiento moral y terapia ocupacional, lo que supone una absoluta revolución en el trato al enfermo mental, en un momento en que las tendencias que dominan son las de demonología. Se cree que el Padre Jofré se inspiró en los métodos de tratamiento de estos enfermos en los países del Islam, que conoció en su labor de rescate de prisioneros de guerra y esclavos propia de la Orden de la Merced a la que pertenecía. Por primera vez, se le quita las cadenas a los enfermos mentales y son libres de circular por el hospital. Su modelo inspirará, entre otros, al Hospital Real y General de Nuestra Señora de Gracia de la Ciudad de Zaragoza. Siglos más tarde, Philippe Pinel habla del Hospital de Zaragoza como un modelo a seguir y a su vez suprime las cadenas de los enfermos mentales en Bicêtre, 1793 y en La Salpêtrière, 1795. El pionero en el trato humanitario a los enfermos mentales en Europa, el Hospital dels Folls o de los Inocentes, como se le conocía, contaba en agosto de 1442 con 60 pacientes. En él se crea por primera vez un departamento para niños deficientes. Mi agradecimiento al Doctor Ferrando Albelda por su desvelo para localizar la bibliografía en distintas Bibliotecas de la ciudad de Valencia.

P15. Encefalopatía hipóxico-isquémica neonatal. Valor pronóstico del electroencefalograma

A. Martínez-Bermejo, C. Roche, V. López-Martín, J. Arcas, A. Tendero, I. Pascual-Castroviejo

Servicio de Neuropediatría. Hospital La Paz. Universidad Autónoma. Madrid.

Objetivo. La encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI) constituye todavía una entidad frecuente en el período neonatal y que se identifica por hechos muy característicos tanto clínicos como biológicos. La posibilidad de aparición de secuelas neurológicas ha hecho necesario el establecimiento de criterios médicos que ayuden a asentar un pronóstico neurológico. A pesar de los recientes avances en tests biológicos y de imagen, el electroencefalograma (EEG) continúa teniendo gran relevancia. En este trabajo exponemos nuestra experiencia al establecer una correlación entre el tipo de EEG y la evolución clínica posterior. **Pacientes y métodos.** Se estudian de forma prospectiva 134 neonatos a término con EHI y que sobrevivieron al período neonatal, y se analiza la evolución clínica en relación con el trazado EEG intercrítico que presentaron en el período neonatal. Se realizó un mínimo de dos registros EEG. En 14 casos se evidenció modificaciones sobre el primer trazado, y se eligió sólo el primero para establecer el seguimiento. Todos los casos fueron seguidos un mínimo de 2 años. La evolución neurológica quedó establecida en cinco categorías (normal, alteración leve, mo-

derada y muerte posnatal). **Resultados.** Se observaron ocho categorías de EEG. En 15 casos con trazado *burst-suppression*, 1 falleció, 11 casos presentaron alteraciones graves y 3 casos moderadas. En ocho casos con trazado hipoactivo plano, presentaron alteraciones graves 5 pacientes, moderadas 1 y evolución normal 2. Ocho casos con trazado multifocal presentaron: afectación grave 1 caso, moderada 3, leve 1 y normal 3. En 26 neonatos con trazado focal, 6 evolucionaron con secuelas graves, 5 moderadas, 2 leves y 13 mostraron una evolución normal. En 10 casos con EEG de bajo voltaje, 3 casos mostraron secuelas leves y 7 fueron normales. Trazado identificado, observado en 9 neonatos, evolucionaron normal excepto 2 casos con secuelas leves. La evolución de 4 neonatos con actividad de ondas agudas hipervoltadas fue normal. Finalmente, de 54 casos con trazado normal, 7 mostraron secuelas graves-moderadas, 3 leves y en 44 su evolución fue normal. **Conclusiones.** La presencia de un patrón focal y multifocal impide establecer un pronóstico seguro. Los neonatos con trazados EEG normales, de baja amplitud, lentificados y con ondas agudas hipervoltadas permiten establecer un buen pronóstico evolutivo.

P16. Infarto isquémico neonatal: territorio vascular implicado y manifestaciones neurológicas

A. Martínez-Bermejo, M.C. Roche, V. López-Martín, J. Arcas, A. Tendero, J. Pérez-Rodríguez

Servicio de Neurología Infantil. Hospital la Paz. Madrid.

Objetivo. Presentar los casos detectados en nuestro hospital desde el año 1984 de neonatos con infarto cerebral isquémico, el territorio vascular más frecuentemente afectado en ellos, sus manifestaciones clínicas neurológicas y los hallazgos encontrados en su electroencefalograma (EEG) en ese período neonatal. **Pacientes y métodos.** Se revisan las historias de 20 pacientes (18 recién nacidos a término y 2 prematuros de peso inferior a 1.500 g) que fueron diagnosticados de infarto isquémico en el período neonatal. Se excluyen los casos de infarto secundarios a meningitis neonatal y los casos de infarto venoso y/o hemorrágico. Tras clasificarlos por etiología y territorio vascular, implicado, intentamos ver la correlación de la extensión del daño encefálico con la sintomatología en el período agudo y los hallazgos EEG en la proximidad del evento. **Resultados.** Por orden de frecuencia, las causas fueron: idiopática en 9 casos (45%), cardiopatía cianógena en 8 casos (40%); en casos aislados lo fue la policitemia, una sepsis grave, glucogenosis tipo 1 y, posible, el cese de latidos fetales intraparto. El territorio vascular más habitual fue el de la arteria cerebral media (ACM), con predominio de la del lado izquierdo: rama principal en 5 casos, rama anterior en 4 casos (3 la izquierda), rama posterior en 6 casos (5 la izquierda), con afectación de sólo ramas corticales de esta última en otro caso. En 2 casos los infartos fueron múltiples y sólo en uno de ellos se afectó al territorio de la arteria cerebral anterior (ACA).

Territorio frontera fue la zona de infarto en 2 casos, uno frontoparietal izquierdo y otro parietoccipital bilateral. La clínica inicial más habitual fue la crisis neonatal, en un total de 15 pacientes; clínica menor, como hipotonía o hipoactividad, se observó en 2 casos y una detección casual en 3 casos. Un EEG focal (foco irritativo o de ondas lentas hipervoltadas) y/o crítico se registró en 8 pacientes, con disminución del voltaje en algún caso, EEG hipovoltado y/o lentificado del lado afecto se observó en 2 casos; en 7 casos no hubo alteraciones mayores reseñables y en 3 casos no se realizó o se hizo el registro tardíamente. 4 de las 5 crisis EEG fueron registradas ipsilateralmente al territorio vascular afectado, pero en un caso fue contralateral. No hemos encontrado una mayor incidencia de uno u otro tipo de alteración en el EEG según la extensión o el territorio del evento isquémico. **Conclusiones.** El bajo número de casos de infarto isquémico neonatal en nuestro hospital corrobora que es una patología poco habitual. Hubo una mayor incidencia de causa o desconocida, seguida de la cardiopatía cianógena. El territorio más habitualmente afectado es el de la ACM, con más frecuencia en el lado izquierdo. La sintomatología que con más frecuencia alerta es la presentación de crisis neonatales, pero no es raro que sea nuli o pauci sintomático. Con los registros EEG básicos encontramos alteraciones sugestivas aproximadamente en la mitad de los casos, de las cuales debemos reseñar la presencia de focalidad o un trazado hipovoltado.

P17. Trastorno de déficit de atención con hiperactividad e hipomelanosis de Ito

A. Fernández-Jaén, ^a B. Calleja-Pérez

Servicio de Neurología Infantil. ^aServicio de Pediatría. Hospital San Rafael. Madrid.

Objetivos. Mostrar a la hipomelanosis de Ito como una causa de síndrome disatencional y describir los hallazgos clínicos y radiológicos de dos hermanos diagnosticados de trastorno de déficit de atención con hiperactividad (THDA), afectados de hipomelanosis de Ito. **Casos clínicos.** Dos hermanos varones de 5 y 11 años, respectivamente, son controlados por cuadro disatencional y, en menor medida, inquietud motriz. Ambos hermanos presentaban gran déficit atencional que repercutía en su rendimiento escolar. El hermano menor mostraba también inquietud e impulsividad. En la exploración, ambos hermanos mostraban facies tosca, labios gruesos, pelo rudo y espeso, y lesión hipocrómica extensa en tronco, de predominio derecho, parcheado. Se realizó estudio EEG, que mostró trazado normal en ambos. El estudio genético reveló un cariotipo 46XY. La RMN cerebral realizada al niño de 11 años mostraba alteraciones de señal en sustancia blanca, locales, en regiones periatricales, sin extensión a la superficie ventricular. Se completó el estudio mediante valoración psicométrica y conductual. El niño de 5 años presenta un CI medio bajo, con nivel atencional muy por debajo de la media. El hermano mayor presenta un CI medio, con dispersión atencional. **Conclusiones.** La hipomelanosis de Ito es un tras-

torno neurocutáneo asociado frecuentemente a epilepsia y retraso mental. Aportamos dos casos que reflejan la posibilidad de manifestarse de forma exclusiva como un síndrome de déficit de atención e hiperactividad.

P18. Neurotuberculosis. Afectación neurológica con efecto masa

A. Fernández-Jaén, A.M. Pascual^a, J. Alarcón, E. Álvarez-Fernández^b, M.J. González^b

Servicio de Neurología Infantil. ^aServicio de Neurocirugía. ^bServicio de Anatomía Patológica. ^cServicio de Pediatría. Hospital San Rafael. Madrid.

Objetivos. Describir un caso infrecuente de neurotuberculosis en forma de lesión malálica focal con efecto masa y aumento de tamaño en pocos meses, así como los hallazgos clínicos, evolutivos, analíticos y radiológicos de un paciente con neurotuberculosis. **Caso clínico.** Paciente de 5 años de edad que desde los 4 años presenta crisis parciales complejas refractarias al tratamiento. En un primer estudio mediante RMN se observa lesión malálica temporo-parieto-occipital izquierda con afectación de ganglios basales y cápsula externa. Angio-RMN normal. RMN cerebral 5 meses después muestra un aumento de la lesión con gran efecto masa, captación intensa con gadolinio. Se interviene quirúrgicamente. El estudio anatomopatológico muestra inflamación crónica granulomatosa epiteloide en campos caseificante. Los cultivos para *M. tuberculosis*, el estudio mediante PCR, ADA en LCR resultaron negativos. La niña presentó un PPD negativo (en tratamiento con corticoides). La madre mostró induración de 20 mm tras inyección de tuberculina. Se mantuvo el tratamiento antiepiléptico y se instauró un tratamiento tuberculostático. **Conclusiones.** La infección por *M. tuberculosis* es una causa infrecuente de lesión focal extensa en el SNC. El efecto masa tampoco es un hallazgo habitual en la neurotuberculosis. Sin embargo, debemos excluir esta posibilidad ante este tipo de hallazgo clínico o neurorradiológico.

P19. Síndrome de Mohr-Tranebjaerg: ¿etiología mitocondrial? Estudio evolutivo de un caso

A. Fernández-Jaén, J. Alarcón, J. Arcas^b, G. Fontán^b, J.A. García^a

Servicio de Neurología Infantil. ^aServicio de Radiología. Hospital San Rafael. ^bServicio de Neurología Infantil. Servicio de Genética. Hospital La Paz. Madrid.

Objetivos. Incluir el síndrome de Mohr-Tranebjaerg (síndrome de sordera-distonía) como un tipo nuevo de patología mitocondrial, así como describir los hallazgos clínicos, evolutivos, analíticos y radiológicos de un paciente con DFN. **Caso clínico.** Paciente de 12 años de edad controlado desde los 15 meses de edad por presentar agammaglobulinemia ligada al cromosoma X. A los 2 años de edad muestra un estancamiento en el lenguaje. El estudio mediante PEAT refleja la existencia de hi-

poacusia neurosensorial bilateral severa. Desde los 5 años muestra distonía generalizada con un empeoramiento progresivo. Hasta la edad actual ha presentado numerosas *tormentas* distónicas, precisando diversos ingresos e instauración de politerapia espasmolítica. Diagnóstico genética molecular positivo para síndrome de sordera-distonía. Tanto los estudios analíticos iniciales como los radiológicos no mostraban ninguna alteración. Con 11 años de edad se realiza un nuevo control analítico y radiológico que muestran una curva de sobrecarga oral de glucosa patológica. RMN cerebral: atrofia generalizada, alteración de señal bilateral y simétrica en ganglios de la base. Espectroscopia cerebral normal. Biopsia muscular y estudio de cadena respiratoria mitocondrial normal PEV normales; ERG respuesta anormal. **Conclusiones.** El síndrome de Mohr-Tranebjaerg es un síndrome de probable etiología mitocondrial. Resulta de la mutación de la proteína DDP, cuya función es desconocida. Esta proteína es muy similar a la Tim8p, perteneciente al espacio intermembrana mitocondrial.

P20. Neurofibromatosis tipo 1 y angiomiolipoma renal

G. Cruz-Guerrero, I. Correa-Ruiz, P. Guerrero-Cabezas, R. Espino-Aguilar, A. Andrés-Martín, E. Sánchez-Martínez

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Valme. Sevilla.

Caso clínico. Niño de 6 años remitido para estudio por mostrar parestesias en calcetín y numerosas manchas café con leche. De los antecedentes familiares destacaron consanguinidad de 20 grado entre los padres, el padre presentaba dos manchas café con leche y dos tíos paternos con lesiones similares. En la exploración física destacaba la presencia de pecas axilares e inguinales e incontables manchas café con leche, distribuidas por toda la superficie corporal, y palpación en región dorsolumbar derecha de nódulo de pequeño tamaño doloroso. Entre los exámenes complementarios destacó la normalidad del fondo de ojo y la presencia en el examen neurorradiológico (TAC, RMN) de la formación gliomatosa en quiasma óptico, lesiones hamartomatosas en protuberancia y quiste perineural de Tarlov en raíz D12. En ECO abdominal se informó de la presencia de una imagen hiperecogénica en parénquima renal izquierdo compatible con angiomiolipoma. **Discusión y conclusiones.** La asociación de neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) y angiomiolipoma renal es excepcional. En la literatura revisada sólo encontramos un caso publicado por el departamento de urología, servicios de Monte Sinaí, Centro Hospitalario de Elmhurst, Nueva York, en el que se asocia NF-1, angiomiolipoma y tumor carcinóide primario de mesenterio. Recientemente, se ha publicado en nuestro país (Servicio de Neuropediatría del Hospital Universitario La Paz, Madrid) la asociación de NF-1 e hipoplasia de arteria carótida interna. En nuestro caso destacan la corta edad del paciente, la rápida evolución de la sintomatología cutánea y los llamativos hallazgos neurorradiológicos junto a la existencia de la lesión renal.

P21. Quiste aracnoideo supraselar

A. González-Meneses, A. Donaire-Pedraza, M.J. Sánchez-Álvarez, M.L. Anguita, M. Rufo-Campos

Unidad de Neurología Infantil. Servicio de Radiología. Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción y caso clínico. Presentamos el caso de una paciente de 9 años seguida en la Unidad de Neurología Infantil del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla, por crisis convulsivas, y que presenta una imagen en TAC y RMN compatible con quiste aracnoideo supraselar. Presentación del caso. Niña de 9 años con antecedentes personales de parto pretérmino (6.º mes), microsoma (1.200 g), sepsis neonatal y comunicaciones interventriculares e interauriculares transitorias y obesidad desde los dos años de edad. Paroxismos de mirada fija con movimientos ocasionales de estremecimiento desde los 3 años, 15-20 veces al día casi diariamente, sin respuesta inicial al valproato. Actualmente muestra un leve retraso del habla y respuestas anómalas a las preguntas, crisis ocasionales de caída al suelo con clonías del hemicuerpo derecho de pocos segundos de duración. Estrabismo convergente no paralítico con déficit refractivo, hipertelorismo, raíz nasal ancha y paladar ojival. Hipotonía global e hiperextensibilidad, reflejos musculares profundos apagados, y plantares en extensión. También presenta una moderada pérdida de fuerza en miembros izquierdos, coordinación y marcha normales. Talla y perímetro craneal normales. Crisis bien controladas con Lamictal. EEG con foco lento temporal posterior derecho en ocasiones, con controles normales. En la TAC y RMN se aprecia una formación quística a nivel supraselar que comprime el mesencéfalo y lo desplaza hacia atrás, de 1,5 cm de diámetro aproximado que ha crecido levemente de tamaño en los controles sucesivos. **Conclusiones.** Los quistes aracnoideos supraselares son infrecuentes hallazgos de las técnicas de neuroimagen. No se ha demostrado una buena correlación entre las crisis y la presencia de la malformación, ni de su exéresis quirúrgica con un mejor control crítico. Un gran aumento de tamaño o hipertensión intracraneal son las principales indicaciones quirúrgicas. Nuestra paciente está siendo controlada por neurocirugía ante la posibilidad de una intervención.

P22. Síndrome de Angelman. Estudio analítico de ocho casos

A. González-Meneses, D.I. Martos, L. Ruiz del Portal, R. Candau, M. Rufo-Campos, A. Correa, G. Rodríguez-Criado, M.T. Vargas, M.C. Fernández-Novoa, M. Nieto-Barrera

Sección de Neuropediatría y Unidad de Dismorfología. Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Unidad de Genética. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Objetivos. Se presentan 8 casos de síndrome de Angelman diagnosticados clínicamente y genéti-

camente en las consultas de neuropediatría, analizando fenotipo y genotipo. **Material y métodos.** Se estudiaron retrospectivamente 68 variables clínicas en 8 pacientes diagnosticados de síndrome de Angelman según los criterios clínicos de consenso. Refrendado por una delección en la región 15q11-13 detectada por hibridación in situ con fluoresceína (FISH) en 7 de ellos (uno de los cuales presentaba una inversión a nivel de la heterocromatina constitutiva de uno de los cromosomas 9), y por reacción en cadena de la polimerasa (PCR) de metilación en un caso. Se valoró el desarrollo psiconeurológico, las crisis epilépticas (EEG y clínica) y la neuroimagen (TAC, RMN). No están incluidos aquellos con clínica sugestiva, pero con estudios genéticos normales. **Resultados.** 4 pacientes son varones y 4 mujeres con edades entre los 7,3 y los 20,1 años; 2 pacientes padecen retraso psicomotor profundo, 4 severo y 2 medio. Todos presentan crisis epilépticas con un patrón EEG basal lento sugestivo en 8 y un EEG de punta-onda lenta similar al del síndrome de Lennox-Gastaut en 4 pacientes. Clínicamente destaca la ausencia casi total del lenguaje y episodios de risa inmotivada, deambulación media a los 2,7 años y estudios de neuroimagen sin anomalías significativas. El paciente diagnosticado por PCR presenta una clínica más leve. **Conclusiones.** El diagnóstico del síndrome de Angelman se formula clínicamente y se confirma genéticamente, y es la prueba de FISH la más positiva con frecuencia. El EEG es una importante ayuda diagnóstica preliminar. Los casos con fenotipo clínico pero prueba genética negativa son de difícil ubicación.

P23. Tumores de los plexos coroideos. Revisión de cinco casos

I. Pintor-Trejejo, M. Castro, M. Floriach, F. Alonso-Frech, J. Hinojosa, F. Mateos

Servicio de Neuropediatría. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. Los tumores de los plexos coroideos son neoplasias poco frecuentes que ocurren principalmente en la primera infancia. Su localización más habitual son los ventrículos laterales. Se presentan como macrocefalia, acompañada o no de otros datos de hipertensión intracraneal y se asocian a hidrocefalia en el momento del diagnóstico. **Objetivos.** Analizar la forma de comienzo de los tumores de los plexos coroideos en la infancia. **Pacientes y métodos.** Revisamos los casos de tumores de los plexos coroideos diagnosticados en el Servicio de Neurología y Neurocirugía Pediátrica durante el período comprendido entre 1984 y 1999. **Resultados.** Se revisaron 5 casos (3 niños y 2 niñas), con edades comprendidas entre los 2 meses y medio y los 20 meses. La forma de presentación clínica fue de hipertensión intracraneal (vómitos, alteraciones del carácter, trastorno de la marcha, parálisis del 60 par unilateral o bilateral) en 3 casos, macrocefalia en 1 caso y retraso motor en otro. Todos los pacientes fueron estudiados por TAC y/o RM. Se localizaron en los ventrículos laterales en

todos los casos. La hidrocefalia estaba presente en cuatro de los cinco pacientes. La resección quirúrgica fue completa en 4 casos e incompleta en 1. El diagnóstico anatomopatológico fue papiloma de los plexos coroideos en 4 casos y carcinoma de los plexos coroideos en otro caso. Dos pacientes fallecieron en el postoperatorio inmediato y el resto, con una media de seguimiento de 4,3 años, 2 permanecen asintomáticos y uno presenta una leve paresia en MII. **Conclusiones.** 1. La mayoría de los tumores de los plexos coroideos ocurren en los dos primeros años de la vida. 2. La macrocefalia, forma de presentación clásica de los tumores de los plexos coroideos, no siempre aparece, como ocurrió en tres de nuestros cinco casos. 3. Los tumores de los plexos coroideos pueden debutar como un cuadro de hipertensión intracraneal aguda sin macrocefalia previa.

P24. Estado no convulsivo parcial complejo y cromosoma 20 en anillo. A propósito de un caso

A. García-Pérez, J. Pareja-Grande, L. Izquierdo-López, B. Bonet-Serra, M. Bueno-Campaña

Fundación Hospital Alcorcón. Madrid.

Introducción. El estado epiléptico parcial complejo (EIPC) es extraño en la niñez y suele ser de etiología imprecisa (salvo en encefalitis). Se caracteriza por distintos grados de alteración de la conciencia y/o comportamiento anormal, junto a una actividad paroxística casi continua en el EEG, que inicialmente puede ser focal pero al evolucionar se hace difusa y difícilmente diferenciable del estado de ausencia. El cromosoma 20 en anillo es también un defecto cromosómico extraño y la epilepsia constituye su rasgo clínico principal. Se han descrito sus características electroencefalográficas, orientativas en el diagnóstico dentro de los EIPC: 1. Descargas sincronas de ondas lentas de elevado voltaje con o sin puntas acompañantes, predominantemente en áreas frontales; 2. A veces con cambios en la frecuencia cada varios segundos; 3. Actividad continua durante largo tiempo; y 4. Difusión rápida haciéndose generalizada. Clínicamente, esta actividad epiléptica se corresponde con frecuentes estados confusionales prolongados de minutos a horas e incluso días, a veces con componente motor breve (automatismos, movimientos versivos, mioclonías), y convulsiones generalizadas en algunos casos; y suele ser refractaria a los antiepilépticos. En los pacientes afectados la disfunción intelectual se correlaciona con el porcentaje de cromosomas 20 en anillo, pero no así la severidad y refractariedad de la actividad crítica. **Caso clínico.** Paciente de 13 años remitida desde el centro de salud mental por inmadurez, despistes y ciertas veces con respuestas inapropiadas. La exploración neurológica con hiperventilación fue normal, el CI:70 por Matrices Raven y la puntuación en el cuestionario de hiperactividad de Conners >+2DE. Se le practica EEG que muestra descargas continuas generalizadas de predominio frontal, de ondas lentas hipervoltadas alternando con complejos de punta-onda. Tras dos intentos fallidos con

fenitoína y ácido valproico iv la actividad epiléptica cedió con clonacepán iv. Se le instaura tratamiento oral con ácido valproico y Tegretol manteniendo descargas bifrontales y sincronas de ondas agudas y complejos punta-onda muy frecuentes. El cambio a carbamacepina y vigabatrina empeoró la situación, por lo que finalmente se deja con ácido valproico y topiramato. La RM cerebral fue normal, y dada la gravedad de las descargas, se le practicó estudio metabólico con aminoácidos, ácidos orgánicos, estudio de LCR con bandas, oligoclonales y anticuerpos antisarampión, y un primer cariotipo con estudio de 15 metafases que fue normal. Finalmente, un segundo estudio genético de 58 metafases mostró en seis de ellas el cromosoma 20 en anillo (10%). Actualmente, la actividad epiléptica es más intermitente y focalizada a nivel frontal, aunque todavía bastante activa, y clínicamente han desaparecidos los despistes. Una psicometría reciente por matrices de Raven ha mostrado un CI de 90.

P25. Apraxia oculomotora congénita. Presentación de cuatro casos

J.M. Ramos-Fernández, F.M. Oliete-García, A. Manquillo-Esteban, M.T. de Santos-Moreno, A. Barrio-Nicolás

Centro Neurológico Infantil. Madrid.

Introducción. La apraxia oculomotora congénita (AOC) es una disfunción del movimiento conjugado ocular que imposibilita el movimiento sacádico voluntario, generalmente en el plano horizontal, que el niño aprende a compensar mediante giro cefálico. Se han descrito anomalías neuroanatómicas asociadas y es un signo presente en enfermedades genéticas como la enfermedad de Gaucher y el síndrome Joubert. Se han analizado casos familiares aunque la mayoría de los descritos son esporádicos. **Objetivos.** Describir la evolución y las peculiaridades de 4 casos de AOC para aportar conocimientos de nuestra experiencia en esta extraña entidad. **Casos clínicos.** Estudio descriptivo de casos clínicos y evaluación retrospectiva de la evolución, sexo, historia perinatal, edad en el momento del diagnóstico, tiempo de seguimiento, alteraciones neuroanatómicas por estudio de RM, desarrollo psicomotor e integración escolar y social conseguida. **Resultados.** Se trata de 4 pacientes, 3 varones y 1 mujer, nacidos a término (2 partos eutócicos, 1 cesárea y 1 parto prolongado). Fueron diagnosticados a los 2 años, 5 meses, 4 meses y 13 meses, respectivamente. El caso 1 con diagnóstico de síndrome de Wiedemann-Beckwith (SWB) e hipoglucemia neonatal precoz. El tiempo de seguimiento mínimo fue de 4 años. La RM cerebral fue normal en los casos 2, 3 y 4, y mostraba una moderada ventriculomegalia tri-ventricular junto a atrofia córtico-subcortical y pontina en el caso 1. La evolución de la apraxia ocular fue hacia la mejoría, si bien no hubo recuperación completa en ninguno de los casos seguidos. El desarrollo neurológico fue normal en 2 casos (2 y 3), algo retrasado en 1 caso con marcha liberada a los 17 meses (caso 4) (estos niños fueron escolarizados normalmente) y retraso franco en el caso 1 (SWB) en que fue

preciso escolarización especial. El desarrollo del lenguaje fue prácticamente normal en 2 casos (2 y 3) y retrasado en el caso 1. El caso 4, a la edad de 6 años mostraba disalias múltiples y dispraxias manipulativas. **Conclusiones.** Los casos con AOC aislada y sin alteraciones en la neuroimagen tienen una evolución neurológica favorable y permiten al niño realizar una vida normal. En el caso del SWB la evolución fue la esperada para este síndrome. En todos los casos la apraxia ocular mejoró con el tiempo comportándose como un trastorno madurativo.

P26. Parálisis recurrente del III par

S. Hernández-Muela, M. Aleu Pérez-Gramunt, J.C. Alba-Marín, V. Martínez-Sanjuan

Servicio de Neuropediatría. Sección de Neuropediatría. Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital General Universitario de Valencia. Valencia.

Objetivo. Aportamos un caso de parálisis recurrente del III par, revisando lo descrito en la literatura, para incidir en su sospecha clínica y diagnóstico de certeza. **Introducción.** En la literatura se describe, frecuentemente, la parálisis recurrente del V par como una entidad benigna, de curso fluctuante y etiopatogenia probablemente inmunitaria, más frecuente en niñas, indolora, unilateral y de duración variable. Nosotros aportamos un caso de parálisis recurrente del III par, de no tan frecuente descripción, cuestionándonos si su origen, fisiopatología, clínica y pronóstico son análogos a los descritos en los casos referidos al VI par. **Caso clínico.** Niña remitida a los 4 años de edad, tras haber presentado dos episodios de ptosis palpebral recurrentes coincidentes con IRS, el primero a los 9 meses de edad. Antecedentes: embarazo a término sin patología. Parto eutócico no instrumentado. Peso neonatal 3.000 g; Apgar 9/10. Desarrollo psicomotor normal. Antecedentes familiares: padre migraña. Exploración física: peso, talla y PC en p50. Exploración por aparatos normal. Parálisis III par derecho: ptosis, exoforia y midriasis con respuesta lenta a la acomodación y la luz. Resto de pares craneales y exploración neurológica normal. Exploraciones complementarias-analíticas: hemograma y bioquímica normales. Serología: virus neurológicos negativos. Estudio oftalmológico y ORL: normal. RM cerebral y angio-RM, normales. Electrofisiología: EMG normal. Evolución: ha presentado cinco episodios de parálisis, asociados cuatro de ellos a IRS y el último a cefalea, que se resolvieron de forma espontánea. **Conclusión.** Se expone el caso clínico, su evolución, estudio, diagnóstico diferencial y el diagnóstico de certeza.

P27. Distrofia miotónica de Steinert congénita

M.J. Sánchez-Álvarez, A. González-Meneses, L. Ruiz del Portal, M. Rufo-Campos, G. Rodríguez-Criado

Unidad de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivos. Revisar los aspectos clínicos de

esta enfermedad. **Casos clínicos.** Desarrollar dos casos, diagnosticados en nuestro servicio, genéticamente y comparar nuestros datos con la bibliografía. **Caso 1.** Mujer nacida a término, diagnosticada a los 4 años de edad, normosoma, amenaza de parto prematuro, cesárea por sufrimiento fetal, hipotonía dificultad succión y deglución como características del período neonatal. Actualmente microcefalia, retraso madurativo, hipotonía axial e hipertonía distal, pies zambos. En el EMG presenta descargas miotónicas y en la RMN atrofia cortical y dilatación ventricular. **Caso 2.** Diagnosticado perinatalmente, con madre asintomática portadora del gen de la ES, con un tío materno sintomático. Se trata de una hembra pretérmino, normosoma, embarazo con escasos movimientos perceptivos, cesárea por sufrimiento fetal, polihidramnios y reanimación en sala de partos. Ausencia de escasez de movimientos, cefalohematomas, labio superior en V invertida, hipoplasia de temporales, cataratas, hipotonía generalizada con fenómeno miotónico en las 24 primeras horas de vida. En el EMG potenciales de acción de unidad motora polifásicos. Es éxitus a los 2 meses de vida por fallo multiorgánico secundario a neumonía, tan sólo permaneció extubada 11 días. **Conclusiones.** La herencia es anticipatoria, en el 94% de los pacientes la madre es la que transmite la enfermedad. Es poco característico encontrar fenómeno miotónico antes de los 5 años de edad, aunque en nuestro primer caso está presente en el período de recién nacido. Las alteraciones del EMG son extrañas en el niño, no suelen aparecer hasta los 12-18 meses. En nuestro caso 2 ya están presentes en el período de lactante. Actualmente se describen atrofia cerebral y dilatación ventricular en la neuroimagen de estos pacientes. La evolución de la forma congénita grave es hacia la muerte en los primeros meses, los que sobreviven tras una mejoría evolucionan a una forma grave a partir de los 2-3 años.

P28. Quistes aracnoideos primarios simples

M.J. Sánchez-Álvarez, M. Rufo-Campos

Unidad de Neuropediatría. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivos. Revisar los aspectos clínicos de los pacientes diagnosticados de esta patología y compararlos con la bibliografía. **Pacientes y métodos.** Se han recogido un total de 16 pacientes afectados de quistes aracnoideos primarios simples. De 32 variables analizadas, se ha realizado un estudio estadístico de diferentes resultados mediante el programa RSIGMA de bioestadística médica. **Resultados.** El 75% son varones. Las edades estaban comprendidas entre recién nacidos y niños de 12 años. El parto fue por cesárea en el 25%. La clínica por la que se inicia el estudio y donde se diagnosticó el quiste fue en un 31,25% macrocefalia, el 25% por crisis convulsivas, el 18,75% retraso psicomotor, el 6,25% por cefaleas, y el 18,75% fueron descubiertos casualmente. El 37,5% presentaron crisis convulsivas en su evolución posterior. El 31,25%

tuvieron un EEG patológico. La localización más frecuente fue supraselar (87,5%) y fue el lóbulo temporal izquierdo (37,5%) el más afectado. Las anomalías más frecuentemente asociadas fue la agenesia del cuerpo calloso (18,75%). El 18,75% fue intervenido de una derivación quistoperitoneal y el 31,25% recibió tratamiento antiepiléptico. **Conclusiones.** El diagnóstico de quiste aracnoideo se ha hecho más frecuente desde el empleo de los nuevos estudios de diagnóstico por imagen. Son más usuales en varones, y la clínica de presentación habitual suele ser la presencia de microcefalia. Aunque las convulsiones son poco frecuentes en nuestra serie el 37,5% presentaron algún tipo de crisis. La localización más frecuente es la supratentorial temporal izquierda. No es necesaria la intervención quirúrgica sino es que aparecen complicaciones como crecimiento del quiste o ruptura del mismo.

P29. Revisión epidemiológica, clínica, diagnóstica y terapéutica del síndrome de Guillain-Barré

M.J. Sánchez-Álvarez, S. Camacho-Lobillo, M. Nieto-Barrera

Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil. Hospitales Universitarios. Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivos. Revisar los aspectos epidemiológicos, clínicos, diagnósticos, y terapéuticos y compararlos con los datos bibliográficos actuales. **Pacientes y métodos.** Se han revisado 27 casos de esta entidad diagnosticados durante un período de 15 años. Se han recogido 20 variables y se han analizado mediante un programa bioestadístico. **Resultados.** El 44% fueron mujeres, la edad media de presentación fue 5,4 años. En el 62,4% presentaron antecedentes de infección. El tiempo medio desde la infección hasta la presentación de la clínica fue de 15,2 días. El período de invasión medio fue de 12,44 días. El período de estado medio fue de 8,3 días. La localización inicial fue en el 81,4% en MMII, En el 92% la progresión fue caudo cefálica. La progresión se limitó a miembros inferiores en un 40% y hubo afectación bulbar en el 22,2%. Los síntomas encontrados con más frecuencia fueron la impotencia funcional 96,2%, las alteraciones sensitivas 26%, la afectación bulbar 40%, la afectación del sistema nervioso autónomo 25,9%. El 8% se presentaron como forma clínica de Miller Fisher. En la exploración el 100% tuvo disminución de los RMP, 29,6% palpación muscular dolorosa, 25,9% dermografismo. El tiempo de recuperación fue de media 97 días. En todos los casos en los que se realizó punción lumbar se encontró disociación albúmino-citológica. En el EMG realizado se encontró una neuropatía sensitivo motora desmielinizante aguda. El tratamiento instaurado varió según el año de diagnóstico no habiéndose encontrado diferencias en cuanto a la evolución tanto en el tipo de medicamento empleado como en el período evolutivo en que se instauró. **Conclusiones.** La afectación sensitiva fue frecuente. Sólo el 18% de los casos se ingresó en UCI-P, aunque en el 40% hubo afectación

bulbar siendo los oculomotores los más afectados. Se curaron sin secuelas la mayoría en un período de tiempo largo, uno de los pacientes presentó encefalopatía secundaria a PCR, dos de ellos se cronificaron y un caso recidivó.

P30. Ataxia de inicio brusco en la infancia como expresión de un melanoma leptomeníngeo

A. González-Meneses, M. Rufo-Campos, J.D. López-Castilla, J.A. Soult-Rubio, M. Muñoz-Sáez, F. Díaz-Fernández

Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción. El melanoma leptomeníngeo es uno de los tumores más extraños en niños, con una incidencia menor del 1%. Sólo unos 50 casos probados por autopsia han sido descritos tras la primera descripción de Virchow en 1859. Aportamos el caso de un niño afectado de un melanoma leptomeníngeo que debutó de forma brusca con una ataxia aguda. **Caso clínico.** Varón de 7 años de edad, que tres días antes de su ingreso presentó de forma brusca trastornos en la marcha, aumento de la base de sustentación, lateralización atáxica hacia la izquierda y disartria. Dos meses antes, presentó un episodio de cefaleas matinales, fotofobia, debilidad de miembros y vómitos, siendo diagnosticado de hipertensión intracraneal benigna y migraña compleja. El examen neurológico muestra disminución de los movimientos oculares verticales, pupilas que reaccionan a la luz en posición media, signo de Froment, paresia de miembro superior izquierdo, aumento de la base de sustentación, signo de Romberg positivo, reflejos musculares profundos presentes, exaltados, y Babinski positivo. La TAC craneal mostró una moderada dilatación del sistema ventricular sin lesión ocupante de espacio. La RMN puso en evidencia un edema cerebral. Se instaura terapia antiedema, mejorando la sintomatología y desapareciendo el edema en la neuroimagen. Se realiza un estudio del LCR donde no se encuentran células neoplásicas. A los 11 días, inicia un estado de mal epiléptico, y se ingresa en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátrica. Una TAC craneal muestra una marcada dilatación del sistema ventricular, por lo que se instaura un *shunt* externo. Continúa con crisis parciales complejas y pérdida progresiva de conciencia. Se propone biopsia cerebral que es rechazada por los padres. El paciente fallece dos meses más tarde. El examen macroscópico *post mortem* mostró una pigmentación ennegrecida en duramadre y parénquima cerebral. El examen histológico reveló un melanoma maligno típico con expansión a los espacios subaracnoideos de células tumorales e infiltración del espacio de Virchow-Robin. **Conclusiones.** Pensamos que se trata de un caso excepcional por la rareza de la naturaleza tumoral, con un curso fatal, y por la dificultad diagnóstica cuando no existen lesiones cutáneas (melanosis neurocutánea). El diagnóstico se complica cuando, como en el presente caso, los métodos de diagnóstico por imagen no muestran lesión ocupante de espacio, y no se encuentran células tumorales en el LCR.

P31. Alteración displásica quística en el síndrome de Aicardi

D. Martos-Martínez, M.J. Carbonero-Celis, M. Fernández-Elías, M. Rufo-Campos

Servicio de Neuropediatría. H.I.U. Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción. Los quistes de los plexos coroideos son generalmente pequeños y un hallazgo relativamente común en las necropsias, siendo excepcional que muestre algún tipo de síntomas. Se presenta uno de estos casos que se inició con hidrocefalia y un síndrome de Aicardi. **Caso clínico.** Recién nacida de primera gestación a término, que cursa sin patología. Peso al nacer de 2.000 g. Desarrollo psicomotor normal hasta su ingreso. A los tres meses es estudiada por aumento progresivo del perímetro cefálico. Examen neurológico: macrocefalia, fontanelas amplias, no hipertensas, con dehiscencia de suturas y aumento de la red venosa epicraneal. Reflejos musculares profundos vivos. Sostén cefálico, sonrisa afectiva y persecución ocular. Pruebas complementarias: ecografía cerebral que muestra una dilatación ventricular derecha con una imagen sospechosa de coágulo en su interior, tercer ventrículo grande y elevado, hipoplasia de cuerpo calloso e hidrocefalia asimétrica. TAC craneal: hidrocefalia asimétrica y agenesia del cuerpo calloso. RMN cerebral: hidrocefalia asimétrica. Posible proceso expansivo en el ventrículo lateral derecho. Hipoplasia del cuerpo calloso. Estudio oftalmológico: cicatrices retinianas y en coroides. La escintigrafía de los plexos coroideos resultó normal. Cariotipo: 46 XX. **Evolución.** A los cuatro meses presenta espasmos en flexión y un trazado hipsarrítmico que es tratado inicialmente con vigabatrina. Al mes siguiente se interviene quirúrgicamente, extirpándose una masa intraventricular que obstruye el agujero de Monro, y cuyo estudio anatomopatológico demostró un quiste simple de plexos coroideos. Actualmente, con 4 años, presenta crisis parciales, retraso psicomotor y un déficit motor izquierdo. En la TAC y RMN aparece un agrandamiento asimétrico de los ventrículos laterales. **Conclusiones.** El síndrome de Aicardi es un trastorno dominante ligado al cromosoma X, caracterizado por la presencia de cuerpo calloso, espasmos infantiles, retraso psicomotor, anomalías vertebrales y lagunas coriorretinianas. No son excepcionales las alteraciones displásicas, que cuando son marcadas pueden retrasar el diagnóstico del síndrome.

P32. Síndrome de Parry-Romberg con epilepsia asociada: descripción de un caso

D. Martos-Martínez, M.J. Sánchez, L. Ruiz del Portal, R. Candau, A. Correa, M. Nieto

Servicio de Neuropediatría. H.I.U. Virgen del Rocío, Sevilla.

Objetivo. Se muestra un caso de síndrome de Parry-Romberg (hemiatrofia facial progresiva) asociado a lesiones cerebrales y síntomas neurológicos, para conocer, dada la extrema rareza de la enfermedad, los hallazgos clínicos y los

exámenes complementarios, tanto funcionales (EEG, SPECT) como estructurales (TAC, RMN) que llevan al diagnóstico. **Caso clínico.** Anamnesis y exploración de un varón de 6 años de edad que desde los 2 años presenta crisis parciales motoras que afectan al miembro superior derecho (MSD) con parálisis posterior del mismo. A la vez aparecen trastornos de conducta del tipo de hiperactividad y agresividad. A los 3 años estas crisis se hemigenalizan secundariamente de forma prolongada, dando lugar a un estado de mal unilateral, y se produce una paresia derecha posterior. También, desde los 2 años, aparece una lesión lineal en región frontal izquierda, que se extiende por canto interno hasta el ala nasal. La piel está deprimida y pigmentada a nivel frontal y acrómica y brillante en ala nasal. **Exámenes complementarios.** Analítica básica, amoniemia, carnitina, serología de Borrelia, ANA y fondo de ojo normal. Biopsia cutánea: esclerodermia localizada. EEG normales. La TAC craneal muestra hígroma o hematoma subdural crónico de la convexidad izquierda. RMN: imagen hipertensa parietocipital izquierda que podría corresponder a un hígroma postraumático. **Evolución.** A los 3 años se interviene quirúrgicamente de la lesión interpretada como hígroma. Posteriormente reaparecen crisis similares. En la TAC se observan calcificaciones parietocipitales izquierdas y en RMN atrofia de hemisferio izquierdo de predominio occipital. La angio-RMN fue normal. En SPECT cerebral marcada hipoperfusión temporal izquierda. **Conclusiones.** El síndrome de Parry-Romberg se asocia a lesiones cerebrales ipsilaterales y manifestaciones neurológicas. Actualmente se sugiere que este síndrome podría ser incluido dentro de las enfermedades neurocutáneas, cuyo sustrato neurológico consistiría en una alteración de la vascularización cerebral, existiendo diferentes hipótesis etiológicas (malformación vascular, inmunológica, traumática, alteraciones vasomotoras, hereditaria, virus lento).

P33. Enfermedad de Niemann Pick C

L. Martos-Martínez, L. Ruiz del Portal, F. Gayoso, M. Pérez, E. Plaza, M. Nieto

Hospital Infantil Virgen del Rocío, Sevilla.

Objetivos. La enfermedad de Niemann Pick tipo C es una enfermedad neurovisceral de depósito de lípidos que se hereda con carácter autosómico recesivo. El acúmulo lipídico a nivel lisosomal es de colesterol no esterificado, a causa de las lipoproteínas de baja densidad, que provocan un almacenamiento de colesterol no esterificado en los lisosomas debido a una falta de estimulación de la aciltransferasa CoA del colesterol, que lo esterifica. Se expresa por diferentes fenotipos. Presentamos un caso y consideramos la bibliografía para posibilidades terapéuticas. **Caso clínico.** Cuadro de síndrome regresivo que debuta a los 12 meses con antecedentes de ictericia colostática neonatal. Lo encuadramos en una forma intermedia entre la neonatal y la juvenil que debuta en la edad escolar. La clínica ha sido de regresión rápida motora e intelectual con aparición tardía de mioclonías y actualmente síndrome piramidal,

oftalmoplejía, desconexión inconstante del medio y dificultades respiratorias y para la alimentación. En el estudio de linfocitos vacuolados y de médula ósea aparecen los linfocitos e histiocitos cargados de vacuolas lipídicas en el citoplasma. El estudio realizado en el Instituto de Bioquímica de Barcelona, revela una severa perturbación del metabolismo del colesterol, con déficit parcial de esfingomielinasa. El estudio genético para intentar detectar la mutación cartografiada en el cromosoma 18q11-q12 está en curso. **Resultados.** No hemos iniciado tratamiento con dicta con lovastatina ni con el dimetilsulfóxido tras considerar los estudios desalentadores publicados, ya que actuaría mejorando la actividad de la esfingomielinasa y estaría más indicado en los tipos A y B, y mejoraría solamente los niveles plasmáticos y hepáticos. Nuestro caso ha cursado con cifras de colesterol plasmático siempre en los límites normales, y nos hemos limitado a realizar controles y dieta. No hemos practicado biopsia hepática. **Conclusiones.** Se ha planteado por algunos autores suecos la posibilidad de que una proteína producida por el gen mutante, similar a las integradas en la homeostasis y regulación del colesterol tales como la 3-hidroxi-3 metilglutaril-coenzima A y recientemente se ha establecido un defecto peroxisomal junto a la afectación lisosomal, lo que se entiende por la ya conocida relación entre los peroxisomas y la homeostasis del colesterol. La rápida evolución del cuadro y cursar con cifras normales de colesterol plasmático, la edad de presentación del cuadro y de las mioclonías son algunas características atípicas.

P34. Heterogeneidad clínica del complejo de la esclerosis tuberosa

L. Martos-Martínez, L. Ruiz del Portal, M. Rufo-Campos, R. Candau, A. Correa, M. Nieto

Sección de Neuropediatría. Hospital infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivos. Presentar dos casos de síndromes neurocutáneos atípicos con características de esclerosis tuberosa según los criterios diagnósticos de Gómez y Roach y anomalías vasculares más características de otros síndromes fundamentalmente los que presentan lesiones angiomatosas. **Casos clínicos.** Caso 1. Una adolescente diagnosticada de complejo de la esclerosis tuberosa (CET) con lesiones dérmicas características del tipo de angiofibromas, manchas acrómicas, túberes corticales y nódulos subependimarios. También presentaba crisis epilépticas diversas con predominio de las unilaterales y un retraso mental profundo junto a un déficit motor izquierdo. Se aprecian, en la neuroimagen, lesiones de túbér del tipo *gyral core*, los nódulos subependimarios calcificados, quistes aracnoideos. Nos llama la atención las lesiones del hemisferio derecho con disgenesia de la totalidad del hemisferio y las calcificaciones en la región occipital que recuerdan a un angioma leptomeníngeo. Esta imagen, al principio, nos hizo pensar en las alteraciones vasculares de tipo aneurismático o disgenesia de vasos cerebrales raramente descritos en éste complejo

sindrómico. **Caso 2.** Paciente de sexo femenino diagnosticada de fibromatosis encefalocráneo-cutánea con características clínicas mixtas con angiofibromas faciales, placa fibrosa frontal, neurofibroma en mentón y, manchas acrómicas. Asimismo presenta crisis epilépticas y déficit motor unilaterales. En la neuroimagen, se aprecian lesiones características de CET y lesiones compatibles con angioma leptomeníngeo. La angiorresonancia no aporta datos definitivos, aunque muestra alteraciones en la red vascular cerebral, pero no hemos querido realizar arteriografía. **Conclusiones.** Presentamos dos casos con lesiones de hamartomatosis, cuyo mecanismo de producción se realiza mediante alteración del gen inhibidor del crecimiento tumoral. Todos siguen una HAD y las características de una malformación vascular del mismo tipo que la del síndrome de Sturge-Weber, anomalía vascular congénita no hereditaria. En ocasiones, ciertos casos en los que participan diferentes hojas embrionarias, como el ectodermo y mesodermo de estos casos. La semejanza al angioma leptomeníngeo podría hacerlos pensar en casos aislados, pero la revisión de la literatura con descripciones de hemimegalencefalia y megalencefalia local en CET y otros casos de lipomatosis encefalocráneo-cutánea, nos hacen considerar la existencia de cuadros mixtos explicables por la variabilidad y heterogeneidad de éstos cuadros o por la existencia de más de una mutación en un mismo enfermo

P35. Forma de debut neurológico de la linfohistiocitosis hemofagocítica

M.C. García-Koerner, M.J. Mas, J. Campistol, T. Agut, J. Estella, I. Alcorta

Servicio de Neuropediatría. ^a Unidad de Lactantes. Unidad Integrada Hospital Sant Joan de Déu-Clinic. ^b Servicio de Oncohematología. Hospital Sant Joan de Déu. Universidad de Barcelona. Barcelona.

Introducción. La linfohistiocitosis hemofagocítica (LHH) es una enfermedad con una alta mortalidad que se caracteriza por fiebre pancitopenia, trastornos en la coagulación, disfunción hepática y proliferación de histiocitos y hemofagocitos en la médula ósea, nódulos linfáticos, bazo e hígado. La LHH primaria es un trastorno de herencia AR que afecta a niños en los primeros meses de vida; la forma secundaria se asocia con un episodio infeccioso generalmente viral pero, también se ha descrito por infecciones bacterianas, fúngicas, parasitarias, etc. Una encefalopatía progresiva puede desarrollarse en niños con la forma primaria o secundaria de la LHH con síntomas que incluyen irritabilidad, trastornos de conciencia, convulsiones, ataxia, nistagmus, alteraciones visuales y signos de aumento de la presión intracraneal. La afectación del SNC se observa en el 75% de los pacientes durante la enfermedad, pero los casos con debut neurológico son poco frecuentes. **Objetivo.** Presentar un paciente con LHH que debuta con un cuadro de encefalitis. **Caso clínico.** Paciente de 8 meses de vida, sexo masculino que ingresa con un cuadro de 48 horas de evolución, caracterizado por irritabilidad y episodios de nistagmus inter-

mitente. En el examen físico se constata irritabilidad, movimientos oculares rápidos, horizontales y movimientos sacádicos hacia arriba de ambos ojos, sin otros signos patológicos. El niño no presenta antecedentes perinatólogicos ni patológicos de importancia. Se realiza un laboratorio básico: ecografía cerebral, fondo de ojo y EEG todo dentro de la normalidad. Se decide realizar PL para descartar un proceso infeccioso del SNC. En la PL se observa un aumento de las proteínas 150 mg/dl (VN: 15-40 mg/dl) con 125 células (100% mononucleares). Se interpreta el cuadro como una encefalitis viral. La PCR para herpes fue negativa. Los días siguientes el niño continúa irritable y presenta picos febriles diarios. Al quinto día presenta crisis convulsiva focalizada en miembro superior derecho. En el examen comienza a ser evidente una hepatoesplenomegalia. Se repite la ecografía cerebral y se realiza la TAC craneal con unos resultados normales. A partir del sexto día la hepatoesplenomegalia se hace más evidente, el niño manifiesta palidez de piel y, mucosas. Se solicita un control hematológico y se observa pancitopenia (Hto 24%, Hb 8,3 g, leuc: 1.800, 59% linfocitos, 36% neutrofilos y plaquetas 10.000). Se realiza punción biopsia de médula ósea y se detectan hemofagocitos, con lo que se diagnostica la LHH. **Conclusión.** La LHH enfermedad poco frecuente (incidencia de 1-2/1.000.000 niños menores de 15 años) puede debutar con un cuadro de encefalopatía, por lo que debería ser tenida en cuenta como diagnóstico diferencial, sobre todo en niños menores de 2 años de vida con encefalitis aguda sin una etiología clara y con un curso progresivo con compromiso sistémico.

P36. Infección congénita sintomática por citomegalovirus en niños nacidos de madres con inmunidad preexistente: dos casos clínicos

I. Llana, L.S. de León, J. Torres, J.C. Tejedor, R. Jadraque

Servicio de Neonatología. Consulta de Neuropediatría. Hospital de Móstoles. Madrid.

Introducción. La infección congénita por citomegalovirus (CMV) es una causa importante de PCI, sordera, retraso mental y epilepsia en la infancia. La enfermedad neonatal clínicamente aparente está relacionada con la infección primaria materna durante el embarazo. Puede haber recurrencia o reactivación vírica durante la gestación con una posible transmisión al feto, sin embargo en estos casos raras veces el feto y el recién nacido presentan síntomas clínicos. Presentamos dos casos de infección congénita por CMV con síntomas en el período neonatal y secuelas neurológicas tras una probada infección materna recurrente. **Caso 1.** Recién nacido (RN) varón. AF y AP: madre de 33 años secundigesta. Oligoamnios al quinto mes de embarazo, parto a las 37 semanas. Apgar 9/9. Peso 2.270 g (<P10), talla en P10, perímetro cefálico 30 cm (<P10). EF: microcefalia, retrognatia, petequias faciales. Hepatomegalia a 4 cm, hipertonia e hiperexcitabilidad. PC: hemograma normal con 145.000 plaquetas. Bioquímica con aumento de transaminasas, coagu-

lación normal. Fondo de ojo normal, cariotipo normal. LCR normal. Ecografía cerebral: hiperecogenicidades periventriculares. TC: calcificaciones periventriculares e intraparenquimatosas parietocapitales. RM: retraso de la mielinización, lisencefalia en márgenes de la cisura de Silvio. Cultivo CMV orina positivo. Título de virus muy alto. Serologías maternas: primer embarazo IgG CMV positiva. Segundo embarazo: IgG positiva, IgM negativa en los tres trimestres del embarazo. Evolución: a los dos meses de vida ya se objetiva sordera neurosensorial bilateral. Comienza a andar con apoyo a los 2 años, lenguaje nulo. La excreción de virus en orina fue positiva hasta los 26 meses. Actualmente tiene 4 años y presenta además una monoparesia izquierda con retracción aquílea en tratamiento con toxina botulínica. **Caso 2.** RN mujer. AF y AP: madre 33 años secundigesta. Embarazo normal. Cesárea a las 41 semanas por presentación de cara. Apgar 9/10, peso de 2.820 g (P10-25); talla en P25 y perímetro cefálico de 35 cm (P50-75). Asintomática los 5 primeros días de vida presenta al sexto día fiebre, decaimiento, deposiciones sanguinolentas y vómitos. EF normal y EN muestra: hipertoniá de musculatura cervical con tendencia a opistótonos. Reflejos exaltados. PC: hemograma normal con trombopenia (84.000 pl/mm³). LCR normal, fondo de ojo normal, cultivo de CMV en orina y en saliva positivos IgM CMV positivo débil. Ecografía cerebral: calcificaciones en ambos tálamos. RM: desmielinización de sustancia blanca supratentorial con distribución bilateral difusa. Serologías maternas: IgG positiva e IgM negativa en los tres trimestres del embarazo. **Evolución.** A partir de los 4 meses se establece un cuadro de PCI (forma tetraparética) con retraso mental y epilepsia refractaria a tratamiento. Ha niño ha precisado valproato, fenobarbital, clobazam y fenitoína. El perímetro cefálico a los 7 meses ya está por debajo del P3 y presenta sordera neurosensorial bilateral severa. **Conclusiones.** La existencia de una serología positiva frente a CMV en una madre embarazada no da una protección completa al feto, como hemos visto en nuestros dos casos. Debe sospecharse infección neonatal a pesar de no existir seroconversión materna. La infección recurrente, puedo dar la misma sintomatología que la primoinfección.

P37. Enfermedad de Hirschsprung asociada a síndrome de Ondina

L.M. Fernández, M.I. García Mérida^a, S. López Mendoza^a, J.J. Guzmán^b, M.R. Armas^a, R. Duque^a

^a Departamento de Pediatría. ^b Neurofisiología. Hospital Nuestra Sra. de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.

Objetivo. Presentar un caso clínico de un recién nacido con enfermedad de Hirschsprung asociada al síndrome de Ondina. **Caso clínico.** Recién nacido (RN) varón de 32 semanas de edad gestacional que ingresa por prematuridad. Es el segundo embarazo de una madre de 28 años con un aborto previo y útero bicórneo que precisó cerclaje. Parto mediante cesárea por

presentación podálica. Apgar 6/9. No existían antecedentes familiares de interés. En el examen físico destaca disminución de la actividad espontánea y reflejos arcaicos no óptimos, con el resto de la exploración física normal. Tras su ingreso en UCIN requiere ventilación mecánica por episodios de apnea. En repetidas ocasiones se intentó la desconexión del ventilador lo que no fue posible debido a la reaparición de apneas de forma episódica. El retraso en la evacuación de meconio junto a una mala tolerancia a la alimentación, distensión abdominal y a los hallazgos radiológicos condujeron a la sospecha de enfermedad de Hirschsprung, que se confirmó por la ausencia de células ganglionares de todo el colon. El estudio polisomnográfico de sueño realizado con intubación orotraqueal y administración de presión positiva continua, que se desconectó en dos ocasiones, puso de manifiesto un descenso brusco de los niveles de O₂, incremento de los niveles de CO₂, disminución de la frecuencia respiratoria y cianosis generalizada, que revirtieron tras la reinstalación de la presión positiva. El estudio de catecolaminas en orina, enolasa neuronal específica y la ecografía renal y hepática fueron normales. En el estudio de los potenciales auditivos del tronco cerebral no se obtuvo una respuesta adecuada y el examen ocular fue normal. La TAC cerebral mostró un ensanchamiento de surcos y cisuras corticales. El paciente fue intervenido al mes de vida practicándose una colostomía y a los 6 meses se realizó una traqueotomía. El paciente falleció posteriormente a consecuencia de una complicación respiratoria. **Conclusiones.** El síndrome de Ondina es una entidad poco frecuente debida a una ausencia de respuesta del centro respiratorio a la hipoxemia e hipercapnia. Se ha descrito su asociación con la enfermedad de Hirschsprung y el neuroblastoma. En el megacolon agangliónico es más frecuente en aquellos casos de afectación de segmento largo. También se ha observado sordera neurosensorial y disfunción del ganglio ciliar.

P38. Síndrome diencefálico

M. Castro López, I. Pintor-Trevejo, M. Floriach, F. Alonso-Frech, F. Mateos

Unidad de Neurología Infantil. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. El síndrome diencefálico fue descrito en 1950 por Russell y Silver en niños que presentaban fallo de crecimiento, desnutrición con ingesta calórica adecuada, síntomas y signos neurológicos asociados a tumores en el eje hipotálamo-hipofisario. **Caso clínico.** Niña de 7 meses de edad en estudio por presentar desde los meses estancamiento ponderal y vómitos ocasionales. En la exploración presenta peso y perímetro craneal <P3 con talla normal, importante desnutrición con pérdida de masa muscular generalizada y escaso panículo adiposo. Está alerta, activa con hiperreflexia generalizada y nistagmo de fijación en todas las direcciones de predominio en ojo derecho. **Exploraciones complementarias.** Hemograma y bioquímica normales. El estudio de malabsorción intestinal incluida la biopsia son normales,

así como el estudio hormonal. Calorimetría: porcentaje de gasto basal 139%. Estudio oftalmológico: atrofia óptica derecha. Ecografía abdominal y cerebral normales. La RMN muestra tumoración cerebral que afecta a hipotálamo, tercer ventrículo extendiéndose hacia el tronco del encéfalo. **Evolución.** Se extirpó parcialmente la tumoración que dependía del nervio óptico derecho con el posterior diagnóstico anatomopatológico de astrocitoma pilocítico. La paciente en la actualidad presenta insuficiencia global del eje hipotálamo-hipofisario precisando tratamiento hormonal sustitutivo y mejoría de su estado nutricional. **Conclusiones.** Ante un lactante con desnutrición e ingesta calórica adecuada, aun en ausencia de síntomas neurológicos y con ecografía cerebral normal, debemos pensar en la posibilidad de que exista un tumor de hipotálamo-vía óptica (con mayor frecuencia un glioma) como responsable del cuadro.

P39. Importancia del seguimiento oftalmológico en la neurofibromatosis tipo 1

M. Rupérez, C. Garzo, C.G. Sanz, M.S. Antona, P. Castro, M.A. Cantalejo^a, C. Benito

Sección de Neuropediatría. ^a Sección de Oncohematología. ^b Sección de Neuroradiología. Departamento de Pediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) es debida a un trastorno de la diferenciación y migración de la cresta neural en las primeras fases de la embriogénesis. Su herencia es autosómica dominante, con un 98% de penetrancia y alto grado de variabilidad fenotípica. Afecta a 1/3.000 individuos. Es una enfermedad multisistémica, con importante tendencia a la formación de neoplasias, y es el glioma del nervio óptico (GNO) el tumor observado con más frecuencia. **Caso clínico.** Niña lactante de 6 meses de edad, sin antecedentes personales a destacar, que es remitida para estudio al presentar alteraciones cutáneas. El padre presentaba manchas café con leche, pero no había sido estudiado. En la exploración destacaba actitud cifótica, manchas café con leche en no >20 y pecas axilares. No había focalidad neurológica y su maduración era acorde a su edad cronológica. **Resultados.** En el diagnóstico, la ecografía abdominal, electroencefalograma, serie ósea, potenciales evocados auditivos de tronco, potenciales evocados visuales y el estudio cardiológico fueron normales. La RMN cerebral realizada a los 15 meses de edad demuestra integridad del nervio óptico y quiasma; hamartomas en base del encéfalo (Tabla). La paciente se mostró asintomática hasta los 48 meses de edad, en que consulta por asimetría entre hendiduras palpebrales de 10 días de evolución. Destacaba exoftalmo derecho, disminución progresiva de la agudeza visual y borramiento papilar derecho en el fondo de ojo. La RMN mostraba un posible glioma óptico derecho que se extendía desde el polo posterior del globo ocular hasta pocos milímetros de la unión con el quiasma. El PEV derecho estaba alterado. **Conclusiones.** Una vez realizado el diagnóstico

de la enfermedad, y a pesar del exhaustivo seguimiento llevado a cabo, la RMN demuestra la presencia de una masa que afecta el nervio óptico derecho, bien delimitada con señal $T_{1/2}$ intermedias y captación uniforme del medio de contraste que parece evocar la presencia de un glioma pilocítico de nervio óptico.

P40. Caso atípico de neuropatía aguda sensitivomotora axonal y desmielinizante (AMSAN), mostrándose en el comienzo como parálisis facial bilateral y disautonomía

M.C. Garzo^a, A. Traba^b, A. Megías^a, P. Castro^a, E. Zamora^a, M.J. González^c, M.D. Gurbindo^d

Sección de Neurología Pediátrica. Sección de Neurofisiología. Sección de Infecciosas. Sección de Inmunopediatría. H.G.U. Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. En el s. XIX se publicaron varios casos de una parálisis ascendente aguda. En 1916 Guillain, Barré y Strohl definieron claramente esta entidad, como una entidad con alteraciones motoras, arreflexia, mínimo déficit sensitivo, incremento de las proteínas del LCR, con ausencia de células y mal pronóstico. Poco tiempo después científicos franceses observaron el componente inflamatorio. En los doce últimos años se ha venido identificando el síndrome de Guillain-Barré (SGB) como un trastorno inmunológico por los hallazgos obtenidos en las investigaciones y por la analogía existente entre la neuritis alérgica experimental y dicho síndrome. Actualmente el diagnóstico debe basarse en la clínica, el LCR, las variaciones electrofisiológicas y cambios patológicos (criterios diagnósticos del NINCDS. Instituto Nacional de Neurología para las Interrupciones y Desórdenes de la Comunicación) de EE.UU. El espectro clínico: 1. Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda (AIDP). 2. Neuropatía axonal sensitivo-motora aguda (AMSAN). 3. Neuropatía motor-axonal aguda (AMAN). 4. Síndrome de Miller Fisher. **Caso clínico.** Paciente de 12 años de edad, inmigrante sudamericano, que hace seis años acude a urgencias por un cuadro progresivo de una semana consistente en paresia facial hecho bilateral. Posteriormente, aparece afectación de la sensibilidad trigeminal izquierda y dificultad en la deglución y fonación. El nivel de conciencia era normal, así como el resto de la exploración neurológica. A la paciente se le detecta hipertensión y enrojecimiento cutáneo intermitente. El inicio fue coincidente con un cuadro diarreico de tres días de evolución y febrícula. La analítica sanguínea y el estudio de imagen cerebral fueron normales. Se recogieron muestras para el estudio de una posible intoxicación botulínica, infección por *Campylobacter jejuni* o *Borrelia burgdorferi* entre otros, dando este último resultados positivos. El estudio neurofisiológico a las 36 horas del ingreso nos proporcionó el diagnóstico de polirradiculoneuritis sensitivomotora, axonal y desmielinizante. Se realizó su traslado a la unidad de cuidados intensivos. La punción lumbar mostró un LCR normal. Se comenzó el

tratamiento con inmunoglobulinas. El cuadro progresó durante 12 días, con aparición de debilidad distal de EE, desaparición de ROT y una muy importante alteración de la sudoración y descamación de la piel de los dedos. Desde entonces la mejoría ha sido progresiva. **Conclusiones.** Describimos un nuevo caso, con esta presentación poco frecuente y excepcional en la infancia, del SGB. Mostramos una revisión de la literatura sobre este tema.

P41. Paraplejía adquirida no traumática en el recién nacido

R. Arteaga, I. Martínez, I. de las Cuevas, J.L. Herranz

Neuropediatría. Hospital Universitario M. Valdecilla. Santander.

En el recién nacido puede considerarse excepcional la paraplejía aguda secundaria a la cateterización de la arteria umbilical, condicionada por un infarto puntual en la médula espinal, debido a un émbolo o a un trombo en la arteria de Adamkiewicz, o al efecto vascular o tóxico de algunos fármacos cuando se administran a través del catéter umbilical. **Caso clínico.** Recién nacido tras 25 semanas de gestación, con peso de 675 g, Apgar 2-3-6 y leve distrés respiratorio, en el que se canaliza la arteria umbilical el primer día de vida. Se apreció, a las 2 semanas, una paresia de la extremidad inferior derecha, con evolución posterior a una paraparesia flácida con subluxación de la cadera derecha y luxación de la cadera izquierda, vejiga neurogénica y afectación del esfínter anal. Se detecta que los recién nacidos pretérmino o con bajo peso, en los que se proceda a una colocación alta del catéter umbilical tienen un riesgo especial de que se produzca una paraplejía, orientando a la misma el cambio de colocación de la piel en las extremidades inferiores. Para evitar esta grave e irreversible secuela neurológica debe evitarse la cateterización de los vasos umbilicales y seleccionar los vasos periféricos.

P42. Estudio de la función renal en niños afectados de mitocondriales

M.R. Duque Fernández, V. García Nieto, M. Pineda, M.T. García-Silva^a, P. Briones^b, S. López, M.R. Armas

Unidades de Neurología y Nefrología Pediátricas. Hospital Ntra. Sra. de la Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. ^a Servicio de Neuropediatría. Hospital San Juan de Dios. Barcelona. ^b Unidad de E. Mitocondriales. Hospital 12 de Octubre. Madrid. ^c Instituto de Bioquímica Clínica. Barcelona.

Las citopatías mitocondriales (CM) son un grupo de enfermedades secundarias a un fallo del metabolismo energético mitocondrial, que afectan al músculo y al SNC e incluyen anomalías de otros órganos. A nivel renal, la más común es el síndrome de Fanconi. Pocos estudios de la función renal se han realizado en niños con CM sin tubulopatía proximal establecida. **Pacientes.** Se han estudiado 9 niños diagnosticados de diferentes déficit de la cadena respiratoria mi-

tocondrial y otras CM. Ninguno presentaba datos compatibles con enfermedad renal, síndrome de Fanconi o acidosis metabólica. Las variables estudiadas se compararon con un grupo de controles sanos (C). **Resultados.** Se observaron anomalías funcionales en tres pacientes: hipermagnesuria (1), hipoamoniuria (1), hipercalcemia, hipermagnesuria e incapacidad para reducir el pH tras furosemida (1). Globalmente, no se observaron diferencias en relación con C en la eliminación urinaria de NAG ni en la osmolaridad urinaria máxima obtenida tras estímulo con DDAVP. Los niveles de cloremia fueron más elevados que los de C ($104,9 \pm 2,3$ vs $101,7 \pm 3,6$ mEq/l, $p < 0,05$) y los de creatinina más reducidos ($0,36 \pm 0,10$ vs $0,46 \pm 0,11$ mg/dl, $p < 0,01$). Aunque las diferencias no fueron significativas en relación a C, se comprobó una mayor excreción de hidrogeniones (H^+) tras el estímulo de acetazolamida ($102,0 \pm 69,0$ vs $82,8 \pm 33,9$ μ Eq/mn/ $1,73$ m²) y una pCO_2 urinaria más elevada tras estímulo de acetazolamida ($102,6 \pm 21,5$ vs $87,5 \pm 13,8$ mmHg). Se observó una correlación directa de H^+ tanto con los niveles del complejo II ($r = 0,91$, $n = 6$; $p < 0,05$) como con los de la citrato sintasa ($r = 0,96$; $n = 5$, $p < 0,05$). **Conclusiones.** En pacientes con CM sin tubulopatía proximal, la función renal es básicamente adecuada. Aparentemente, los ductos colectores renales, de estos pacientes, están sometidos a una sobrecarga ácida que es mayor cuando los niveles del complejo II y de la citrato sintasa son más elevados. Los niveles reducidos de creatinina podrían ser debidos a una situación de hiperfiltración glomerular o a la existencia de una menor masa muscular.

P43. Curvatura de cabeza y tronco en el paciente neurológico durante la época de lactancia

F. Carratalá, M. Juste, J. de Dios

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. Alicante.

Introducción. La persistencia de la curvatura de cabeza y tronco (ICT) hacia un lado en la posición de supino en la época de lactancia, una vez descartada la presencia de trastornos malformativos, lesiones perinatales y elicitación de reflejos fisiológicos, es un fenómeno frecuente y poco referenciado en la literatura, que lleva al diagnóstico diferencial de procesos con pronóstico grave hasta que conocemos su evolución a la mejoría. Sin embargo, no existen estudios que relacionen este trastorno del tono en los primeros meses de vida y su evolución en etapas posteriores, probablemente por la dificultad en la cuantificación de esta curvatura. **Objetivo.** Nos planteamos el desarrollo de una técnica de observación que nos permita detectar y evaluar la presencia de esta curvatura y su posterior evolución. **Pacientes y métodos.** Estudio observacional en 12 pacientes (8 niños y 4 niñas) en los que tras descartar la presencia de trastornos malformativos congénitos o perinatales, se detecta una actitud de ICT mantenida siempre en el mismo sentido. El estudio se realiza sobre fotogramas de vídeo que se obtienen después de un minuto de videograbación, cuando el paciente

lleva al menos cinco minutos en posición de supino y con movimientos generales normales y ausencia de llanto. Se elige el fotograma en el que la ICT es más evidente. Se trazan tres ejes perpendiculares a las líneas interocular, intermamilar y la que une las flexuras más altas de ambas caderas. Se mide la desviación en grados del eje de la cabeza sobre el del tronco (eje CT) y del tronco sobre el de la pelvis (eje TP). Se toma nota del sentido de la curvatura. **Resultados.** De los 12 pacientes estudiados con una edad media de 2,75 meses (1-5), en 10 (83,3%) se detectó una curvatura con concavidad izquierda, una paciente la presentó con concavidad derecha, y otro paciente no llegó a presentar una ICT superior a un grado en ninguno de los ejes ($\chi^2 = 10,67$; $p = 0,0011$). La inclinación media del CT fue de 16,6° (9-30) y la del TP de 9,14° (0-18). En el seguimiento, un paciente ha presentado manifestaciones convulsivas debidas a proceso metabólico en estudio, dos pacientes se han normalizado a los 2 meses y han sido dados de alta, y cinco han presentado mejoría del cuadro a los dos meses de la revisión. **Comentario.** La ICT mantenida espontánea del lactante parece estar influida por el desarrollo madurativo del sujeto, patológico o no, y depurada su técnica de detección puede ser una herramienta de diagnóstico y seguimiento eficaz para el estudio de la actitud postural del lactante.

P44. Acidemia propiónica. Aportación de dos casos

A. Iceta, S. Berrade, M.E. Yoldi, P.M. Olorón, I. Nadal

Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Introducción. La acidemia propiónica (AP) es un error innato del metabolismo, de herencia AR, causada por un déficit de la enzima propionil CoA carboxilasa (PCC). Existen tres formas de presentación: aguda neonatal, intermitente y lentamente progresiva. Presentamos dos casos neonatales y su evolución clínica. **Caso 1.** Neonato de 24 días que ingresa por vómitos y estancamiento ponderal. Primer hijo de padres sanos no consanguíneos. Tras descartar una patología digestiva, se inicia un estudio y tratamiento dietético de EIM. Se produce inmediatamente un empeoramiento clínico con grave acidosis y trastornos hidroelectrolíticos, crisis convulsivas, cuadro compatible con acrodermatitis likey pancitopenia severa. Paulatinamente, la niña se estabiliza clínica y metabólicamente, permaneciendo con gran afectación neurológica hasta su fallecimiento a los 19 meses de edad. **Caso 2.** RN de 20 días que ingresa por estancamiento ponderal, rechazo de ingesta, marcada somnolencia y hematuria microscópica. La analítica al ingresar muestra hiperamonemia y anión gap elevado sin acidosis. Se instaura tratamiento dietético y se inicia estudio metabólico, que confirma una acidemia propiónica. La evolución es satisfactoria, y presenta en la actualidad, a los 12 meses, un buen control metabólico, curva ponderal adecuada y desarrollo psicomotor normal. Ambos casos se diagnostican mediante la determinación de ácidos orgánicos en la orina por cromatografía de gases y del déficit de la enzima PCC

en cultivo de fibroblastos. **Comentamos.** Insistimos en la importancia de un diagnóstico precoz de los EIM que permita una pronta instauración del tratamiento, con la consiguiente disminución de las secuelas neurológicas y mejoría del pronóstico vital.

P45. Gangliosidosis GM1. Aportación de dos casos

S. Berrade, A. Iceta, M.E. Yoldi, I. Mondela, S. Valverde

Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona

Introducción. La gangliosidosis GM1 es una enfermedad de depósito (esfingolipidosis), de herencia AR, debida al déficit de la enzima lisosomal B-galactosidasa ácida. **Caso 1.** Lactante de 2 meses remitida desde otro hospital por hipotonía, hepatoesplenomegalia y retraso ponderal. Primer hijo de unos padres sanos, consanguíneos en tercer grado. El embarazo y el parto cursaron con normalidad. El estudio de la serie ósea y medulograma es compatible con enfermedad de depósito, y la valoración de enzimas en fibroblastos manifiesta una actividad deficiente de B-galactosidasa. Tras un progresivo deterioro clínico, con ceguera y encefalopatía espástica, fallece a los 18 meses de edad. **Caso 2.** Recién nacido (RN) de 11 días que ingresa procedente de otro hospital por un cuadro de diarrea severa, edemas generalizados e hipoproteínemia. Es un primer hijo de padres sanos, consanguíneos. No refieren enfermedades importantes en la familia. Embarazo no controlado y parto mediante cesárea urgente por SF. La diarrea evoluciona de forma tórpida, mejorando únicamente con nutrición parenteral. A los dos meses de edad se objetiva hepatoesplenomegalia, pancitopenia y rasgos faciales hurlerianos. El estudio de biopsia intestinal, medulograma y cultivo de fibroblastos confirma el diagnóstico de GM1. **Conclusiones.** En niños con antecedentes familiares de consanguinidad debemos realizar un seguimiento estrecho ante cualquier síntoma, ya que puede ser la primera manifestación de un error innato del metabolismo. Ante la sospecha de una enfermedad hereditaria, hacer hincapié en anamnesis familiar. En nuestro caso, pudimos establecer el parentesco existente entre los dos pacientes con una anamnesis dirigida.

P46. Esclerosis múltiple pediátrica

S. Berrade, J.I. Carrero^a, I.G. Gurtubay^a, M.E. Yoldi, G. Morales^a

Sección de Neuropediatría. ^a Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Objetivos. Revisión de pacientes diagnosticados de esclerosis múltiple (EM) antes de los 16 años entre 1989 y 1997. **Pacientes y métodos.** De los cinco casos seleccionados, siguiendo los criterios de Poser (1983), se valoró: edad, sexo, síntomas de inicio, tiempo de diagnóstico, exploraciones complementarias, tratamiento y evolución. **Resultados.** La edad de inicio osciló entre los 4 y 15 años. Los síntomas de comienzo

fueron los trastornos visuales y la paresia de extremidades. El tiempo de diagnóstico estuvo en función de la sospecha clínica inicial: oscilando desde 45 días, para el caso más antiguo, hasta una semana para el más reciente. En todos los casos se realizó neuroimagen, potenciales multimodales y estudio de LCR. Los cinco pacientes recibieron tratamiento con corticoides en la fase aguda. Dos permanecen asintomáticos tras un único brote, uno evoluciona de forma remitente-recurrente y dos de forma crónico-progresiva. **Conclusiones.** 1. La incidencia en pediatría es escasa, aunque debe tenerse en cuenta como diagnóstico diferencial ante un cuadro neurológico sugestivo de la misma. 2. Su diagnóstico requiere de una sospecha clínica y una observación prolongada para constatar los brotes y/o demostración clínico-radiológica de lesiones diseminadas del SNC. 3. El estudio de PE y RMN son las técnicas de mayor ayuda diagnóstica. 4. Los PEV son una técnica sensible para la detección de anomalías subclínicas.

P47. Dos casos de esclerosis múltiple progresiva de comienzo en la edad pediátrica

A. Iceta, I.G. Gurtubay^a, J.I. Carrero^a, M.E. Yoldi, G. Morales^a

Sección de Neuropediatría. ^a Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Introducción. La frecuencia de la esclerosis múltiple (EM) de inicio en la edad pediátrica, oscila, según las diferentes series, entre 0,5-10% de toda la EM, y todavía son más extrañas las formas de evolución primariamente progresivas. **Pacientes y métodos.** Revisamos los cinco casos de EM infantil diagnosticados en los últimos 10 años, encontrando dos EM primariamente progresivas, de inicio a los 8 y 14 años, en dos niñas previamente sanas. **Resultados.** La clínica inicial fue de síndrome cerebeloso progresivo, y espasticidad con síndrome piramidal respectivamente. Los potenciales evocados, así como la TAC/RMN estaban alterados desde el inicio. En un caso el estudio de LCR fue normal y solo 3 años después aparecieron bandas monoclonales. La evolución fue tórpida, con recuperaciones parciales y frecuentes recaídas, y se han añadido, en los 9 y 8 años que llevamos de seguimiento, múltiples déficits. Actualmente su EDSS es de 9 y 9,5. **Conclusión.** La EM primariamente progresiva, aunque infrecuente, debe ser considerada en edades pediátricas, y deben ser descartadas múltiples patologías que pueden remedarla.

P48. Hidrosiringomielia. A propósito de tres casos diagnosticados casualmente

P. Roselló, J. Balaguer, M.L. Castelló, M. Andrés

Unidad de Neuropediatría. Hospital Clínic Universitari. Valencia.

La siringomielia es la formación de una cavidad en la médula espinal, más frecuente en segmentos cervicales y lumbares. Existe una relación de origen incierto con la malformación de Chiari tipo I, y otras malformaciones estructurales como

la escoliosis. Infrecuente en menores de 15 años. Diagnóstico por RMN. Actitud terapéutica según sintomatología. La hidromielia es la dilatación del canal central medular, en la práctica indistinguible. Presentamos tres casos de sirin-gohidromielia hallados casualmente. *Caso 1.* Mujer adolescente de 13 años con acúfenos bilaterales, cefalea frontal y sensación de inestabilidad. AP: sobrepeso. La exploración clínica resultó normal. ECG, ecocardiografía, EEG y audiometría también normal. RMN: cavidad hidrosiringomielia septada desde T₂ hasta cono medular. Actitud expectante. *Caso 2.* Varón adolescente de 14 años con cifoescoliosis, tratado con corsé de Milwaukee. Se plantea una corrección quirúrgica por empeoramiento. RMN preoperatoria: malformación Chiari tipo I y cavidad sirin-gomielia desde C2 hasta cono medular. Protusión discal foraminal izquierda L5-S1. Exploración: cifoescoliosis con gran cifosis derecha, aumento de base de sustentación y ROT en MMII exaltados. EMG, ENG y potenciales evocados en MMII normales. Se interviene drenando la cavidad intramedular. *Caso 3.* Niña de 4 años en seguimiento por mácula café con leche en la zona lumbar de 9,5x6 cm de diámetro. En su evolución hiperpigmentación desigual (nevus melanocítico compuesto) y aparición de 2 nuevas manchas café con leche. Exploración normal salvo lesiones cutáneas y zona de vello circular en T7-T8. *Conclusiones.* Grandes cavidades sirin-gohidromielias pueden pasar desapercibidas por ser prácticamente asintomáticas. La realización de una RMN es de interés ante una escoliosis.

P49. Neuropatía hereditaria sensitivomotora. Presentación de una familia

J. Balaguer, P. Roselló, M. Andrés, M.L. Castelló

Unidad de Neuropediatría del Hospital Clínico Universitario. Valencia.

Introducción. Las neuropatías hereditarias sensitivomotoras (NHSM) constituyen un grupo heterogéneo de neuropatías. La debilidad de las extremidades, la deformidad de los pies y la pérdida de sensibilidad las caracterizan. *Caso clínico.* Varón de 17 meses de etnia gitana que había iniciado la deambulación un mes antes. Antecedentes personales: G1P1AO. Gestación no controlada. Madre de 17 años. RNAT AEG. Ingresó en el centro neonatal por tremor. Pruebas complementarias normales. Diagnóstico: tremor benigno del RN. Desaparición progresiva del tremor. Se realizó un seguimiento hasta los 6 meses en que deja de acudir. Los antecedentes familiares: padres consanguíneos, varios familiares con cojera, deformidades en pies y cifoescoliosis. Exploración neurológica: deambulación inestable. Cifosis dorsal discreta. Estrabismo convergente. Disminución de masa muscular en gemelos, hipotonía, pie plano e hiporreflexia osteotendinosa. Desarrollo psicomotor y resto de exploración por aparatos resultó normal. Pruebas complementarias: hemograma, química hemática, enzimas, TAC craneal y FO fueron normales. Electroneurografía: polineuropatía mixta, axonal y desmielinizante, con afectación motora y sensitiva. Negativa de la familia para proseguir el estudio. *Discusión.* Existen diferentes patro-

nes de herencia para las NHSM. Producen distinto grado de discapacidad. Diagnóstico por la clínica y la ENG. Tratamiento paliativo. Los estudios moleculares han mostrado gran heterogeneidad genética. Actualmente, su clasificación sigue abierta. Se ha descrito una nueva NHSM en el cromosoma 8q24, denominada LOM. Descubierta en gitanos búlgaros. Se han comunicado nuevos casos en familias gitanas muy distantes. La familia de nuestro estudio podría estar afectada por esta variante, sería necesaria una confirmación genética. Encontramos de interés este caso por la posible relación con la variante recientemente descrita.

P50. Tumores cerebrales neonatales. A propósito de tres casos

F. Alonso-Frech, I. Pintor-Trejejo, R. Simón, M. Castro, F. Mateos, M. Floriach

Sección de Neurología Infantil. Hospital Doce de Octubre. Madrid.

Introducción. Se consideran tumores neonatales los ocurridos en los dos primeros meses de vida. Algunos autores distinguen entre tumores congénitos definidos, probables y posibles según su clínica al nacer, durante la primera semana o en los dos primeros meses respectivamente. Las series revisadas coinciden en señalar que los tumores neonatales presentan algunas características diferenciales con los que ocurren en la infancia posterior como: la localización predominantemente supratentorial, la alta incidencia de hidrocefalia y la clínica de presentación inespecífica. Histológicamente predominan los teratomas seguidos de los astrocitomas. La ecografía es el método diagnóstico fundamental. Nos proponemos revisar las características de nuestros tumores neonatales. *Pacientes.* Se revisaron los tumores cerebrales en niños menores de 2 meses, diagnosticados entre 1984-1999. *Resultados.* Se diagnosticaron 3 casos, dos mediante ecografía intraútero. La clínica de presentación fue en uno de ellos de hidrocefalia con severa depresión neurológica, focalidad, crisis y rápido deterioro. Los otros dos casos nacieron asintomáticos, desarrollando crisis en la primera semana. La localización de la masa fue en todos supratentorial y la histología definitiva fue de dos teratomas y un oligodendroglioma. *Conclusiones.* Los tres tumores neonatales (congénitos) estudiados, presentan características similares a los de series más numerosas de tumores neonatales, pero la incidencia de crisis en nuestros casos es mayor. Un diagnóstico muy precoz (intraútero) podría posibilitar una mejor categorización y diferenciación de los tumores congénitos.

P51. Estado de mal mioclónico como forma de inicio de la epilepsia mioclónica juvenil

I. González-Nieto, M. Rufo-Campos, D. Martos-Martínez, C. Torres, L. Ruiz del Portal

Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

Introducción. La epilepsia mioclónica juvenil (EMJ) es el síndrome epiléptico más representa-

tivo de la adolescencia, y se caracteriza por la presencia de mioclonías bilaterales, generalmente simétricas, aisladas o repetidas, y con una mayor expresividad en extremidades superiores. No hay pérdida de conciencia, y suelen desencadenarse al despertar, y están favorecidas por la privación de sueño. *Objetivo.* Mostrar la rara ocurrencia de un niño diagnosticado finalmente de EMJ, que se inicia con la presencia de un estado de mal mioclónico. *Caso clínico.* Varón de 10 años de edad, sin antecedentes personales de interés, que al levantarse una mañana, la hermana observa que camino del colegio muestra una disminución del nivel de conciencia e inestabilidad en la marcha. Este estado permanece durante todo el día, y se añade, en las siguientes 24 horas, obnubilación, y continuas mioclonías arrítmicas generalizadas de predominio en la cabeza y en los miembros superiores. Durante los últimos 10 meses, refirieron los padres episodios similares al descrito, de varias horas de duración y que ceden de forma espontánea. Al llegar al hospital, el paciente presenta un estado estuporoso con respuestas variables y lentas a los estímulos verbales, mioclonías parcelares de cabezas y cuatro miembros con una ritmicidad de 2-3 episodios por minuto, con normalidad en el resto del examen neurológico. El examen físico general no mostró anomalías. Un primer registro EEG detecta la presencia de puntas y polipuntas generalizadas de expresión bilateral y sincronas durante todo el trazado. Un segundo registro, realizado a los 2 días, mostró anomalías paroxísticas ocasionales de expresión generalizada, y se silencia la situación de estatus. La neuroimagen no mostró patología. Tratado con ácido valproico, se encuentra asintomático en la actualidad. *Conclusiones.* Si las EMJ son vistas con más frecuencias en neurólogos que tratan los adolescentes y no suelen ser numerosas en los hospitales pediátricos, su raro debut como estado de mal debe ser considerado cuando, como en el presente caso, se presente un niño mayor con un estado estuporoso, mioclonías y con una normalidad neurológica. La excelente respuesta al valproico y la presencia de un EEG característico, confirmarán el resultado.

P52. Atrofia muscular espinal distal. A propósito de un caso

I. González, A. González, J. Jiménez, L. Ruiz del Portal, J. Núñez, P. Chaparro, I. Chinchón, M. Nieto

H.U. Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivo. Comentar el caso de un niño diagnosticado de atrofia muscular espinal distal y plantear su difícil diagnóstico diferencial con NHSM. *Caso clínico.* Niño de 9 años en estudio por debilidad en MMII, con caídas frecuentes, detectado desde los 10 meses y con un curso lentamente progresivo. Actualmente presenta atrofia distal de MMSS y MMII (patas de cigüeña); ROT abolidos en MMII, en MMSS bicipital conservados. El paciente no muestra afectación sensitiva. Pies cavos bilateral. Paresia de predominio distal en extremidades. Marcha con *steppage* y basculación pélvica. En las pruebas complementarias destaca el estudio neurofisiológico que revela afectación neuró-

gena severa en actividad, sugestiva de neuropatía (compatible con AMED). Anatomía patológica: nervio sural, sin alteraciones. Músculo tibial anterior: atrofia neurógena de larga evolución. **Resultados.** Tras descartar otros diagnósticos (neuropatías, miopatías) nos planteamos el diagnóstico diferencial AMED/NHSM: 1. Criterios diagnósticos AMED (Harding y Thomas, 1980): atrofia muscular distal predominante en MMII, y sin anomalías sensitivas. Concordancia EMG y patológica que evidencian la afectación de células del asta anterior. Al menos 18 m libre de afectación sensitiva. En el estudio genético se ven casos con HAD ligados al cromosoma 12q (tipo II) y al cromosoma 7p (tipo V). 2. NHSM: afectación sensitiva (más acusada en el tipo I). VCM disminuida un 50% de la normal en el tipo I y normal o ligeramente baja en el tipo II. Potenciales sensitivos muy bajos o abolidos en el tipo I y II. En la biopsia de nervio se observan bulbos de cebolla en el tipo I. Según el estudio genético se han clasificado: el tipo I: AD: 1A(7p), 1B(1q) AR: 4.^a(8q), 4B(11q), 4C(5q), Lom(8q); ligada a X. El tipo II: AD: 2A(1p), 2B(3q), 2D(7p). **Conclusiones.** La distinción sólo por la clínica es difícil, ya que muchos casos de NHSM II no tienen afectación sensitiva, por lo tanto son la biopsia y el estudio neurofisiológico los que en este caso apoyan el diagnóstico de AMED, principalmente la VCS, VCM y potenciales sensitivos normales. Queda pendiente del estudio genético.

P53. Síndrome de West en paciente con hiperglicinemia no cetósica

R. Palencia, N. Higuera

Neuropediatría. Facultad de Medicina. Hospital Universitario. Valladolid.

Objetivo. Aportar el caso de un paciente afectada de una hiperglicemia no cetósica, que en su evolución presenta un síndrome de West. **Caso clínico.** Varón, primer hijo de padres jóvenes, no consanguíneos. El embarazo y parto fueron normales, ingresando a las 12 horas de vida por un cuadro de hiperexcitabilidad, hipotonía, sacudidas (clonías) de extremidades y ausencia de reflejos primitivos. En sangre se detecta una acidosis que hace sospechar una encefalopatía metabólica. Hacia los tres meses comienza con crisis de espasmos en flexión, con persistencia en los meses siguientes pese tratamiento con VGB y luego TPM (además de benzoato sódico), mostrando una afectación muy importante del desarrollo motor (no sostén cefálico a los 10 meses) con situación de vida vegetativa. Estudios complementarios: el EEG muestra, en el período neonatal, un trazado de descarga supresión con apariencia de hipsarritmia a los 3 m. La cromatografía de aminoácidos evidencia una hiperglicinemia con los siguientes valores glicina en suero (valores de referencia: 11-319 $\mu\text{mol/L}$ 1.365 $\mu\text{mol/L}$ (3 días), 522 $\mu\text{mol/L}$ (3 meses), 177 (4 m); glicina en orina (575-3.328 $\mu\text{mol/L}$). 45.256 $\mu\text{mol/L}$ (3 días), 19.044 (3 m), 4.472 $\mu\text{mol/L}$ (4 m); LCR (1-16 $\mu\text{mol/L}$): 209 $\mu\text{mol/L}$, 134 $\mu\text{mol/L}$ y 93 $\mu\text{mol/L}$ (3 días, 3 m y 4 m, respectivamente), con cociente

LCR/plasma de 0,153 (3 días), 0,256 (3 m) y 0,525 a los 4 m). La RM evidencia una deficiente mielinización de la sustancia blanca con una hipoplasia de cuerpo calloso. **Conclusiones.** La hiperglicinemia no cetósica es una rara afección que se origina por una deficiencia del complejo mitocondrial que interviene en el metabolismo de la glicina, pudiendo mostrarse con diversas variantes; la que presenta este paciente, de inicio precoz, suele originar el fallecimiento en momentos cercanos al nacimiento o en los primeros meses, entonces el paciente muestra una encefalopatía epiléptica muy severa, como sucede en este caso, con crisis en forma de espasmos y EEG de hipsarritmia (síndrome de West). Aunque no existe una terapia eficaz y se intente una reducción de los niveles de glicina mediante la combinación de una restricción dietética junto con la administración de benzoato sódico, son muy pobres los resultados por lo que el pronóstico es infausto.

P54. Esquisencefalia asociada a porencefalia en una niña con infección congénita por citomegalovirus

M. Tomás-Vila^a, P. García-Tamarit^a, A. Colino-García^a, P. Torregrosa-Pascual^b, P. Martínez-Salinas^b

^aServicio de Pediatría. Hospital Francesc de Borja de Gandía. Gandía, Valencia. ^bServicio de Radiodiagnóstico. Hospital La Marina Alta. Denia, Alicante.

Introducción. Presentamos un caso de una niña de 8 meses que asocia una porencefalia con una esquiscefalia, en la que se ha documentado una infección por citomegalovirus, probablemente congénita. **Caso clínico.** Se trata de una niña, cuyos padres consultan a la edad de 8 meses por haber observado una disminución de la movilidad de miembro superior izquierdo. En la exploración clínica se apreció una hemiparesia izquierda. En la RMN se observa área de encefalomalacia frontoparietal derecha y en el hemisferio izquierdo se apreció una esquiscefalia de labios cerrados. El estudio de las estructuras vasculares puso de manifiesto un adelgazamiento e hipodesarrollo de la arteria cerebral media. A la edad de 11 meses se aísla en cultivo celular citomegalovirus en la orina. En el estudio serológico la IgG anticitomegalovirus resultó positiva y la IgM negativa. **Discusión.** El citomegalovirus ha sido considerado como el principal agente infeccioso implicado en la etiología de diferentes trastornos de la migración neuronal. Se ha estudiado que el citomegalovirus produce una vasculitis que ocasiona caídas en la perfusión con lesiones encefalomalacias secundarias. El hecho de que nuestra paciente muestre una arteria cerebral media hipoplásica con la izquierda normal, se podría explicar por una recanalización posterior de la arteria cerebral, y nos indicaría que la lesión causante de la esquiscefalia es más antigua dando tiempo a que se recanalice, mientras que la obstrucción de la cerebral media derecha, causante de la porencefalia, es más reciente no dando tiempo a que se haya recanalizado.

P55. Hiperecplexia neonatal esporádica: estudio clínico y electromiográfico

A. Calvo, G. de Blas^a, J. Fernández-Lorente^a, I. Regidor^a, J.M. Aparicio-Meix

Servicio de Pediatría. ^aNeurofisiología. Hospital Ramón y Cajal. Madrid

Introducción. La hiperecplexia o enfermedad del sobresalto se hereda de forma autosómico-dominante, aunque existen formas esporádicas que pueden representar mutaciones nuevas. El defecto genético se ha localizado en el brazo largo del cromosoma 5 (5q 33-q35), y se debe a diversas mutaciones del gen GLRA1, en el exón 6, que codifica la subunidad alfa-1 del receptor de la glicina. La glicina es un cotransmisor que se une a un receptor adyacente al del glutamato y facilita la neurotransmisión excitadora. La enfermedad tiene dos formas clínicas, con distinto grado de penetrancia: la forma severa se caracteriza por hipertonía neonatal que desaparece durante el sueño y se desencadena ante mínimos estímulos, tales como el tocar el dorso de la nariz. En ocasiones puede ser letal por apnea prolongada. La hipertonía va disminuyendo con la edad, evolutivamente aparecen mioclonías nocturnas, y sobresaltos consistentes en episodios bruscos de hipertonía, con pérdida del control postural, que provocan la caída al suelo del paciente, sin pérdida de conocimiento la flexión forzada de la cabeza y las piernas sobre el tronco suprime la hipertonía y en los casos de apnea controla los episodios. La forma menor se manifiesta por sobresaltos excesivos exclusivamente. Tanto el EEG en vigilia como durante el sueño suele ser normales, aunque en algunos casos se evidencia depresión del voltaje. Los estudios electromiográficos pueden ser normales, algunos autores al estimular el nervio mediano y peroneo describen la aparición de la respuesta C debido a un origen cortical de la respuesta de sobresalto; otros consideran el origen de esta respuesta en la región bulbopontina. En el LCR el GABA puede estar disminuido. El diagnóstico diferencial hay que hacerlo con la parálisis cerebral espástica, la epilepsia mioclónica benigna refleja del lactante, epilepsia del sobresalto y la artrogriposis. El tratamiento de elección es el clonacepán y en ocasiones se puede utilizar ácido valproico, 5-hidroxitriptofano o piracetán. **Caso clínico.** Lactante de 3 meses con antecedentes de embarazo y parto normales, psiquismo normal y antecedentes familiares sin interés. Desde el nacimiento presenta hipertonía generalizada, que se exacerba ante pequeños estímulos (ruidos, baño, al tocar el dorso de la nariz) y desaparece con el sueño. Durante los dos primeros meses presentaba los brazos flexionados y en pronación, y ante estímulos extendía las cuatro extremidades y la cabeza durante unos minutos. En la exploración se observa discreta disminución de la motilidad espontánea con cierta resistencia a la motilidad pasiva. Hipertonía generalizada que se acentúa durante la exploración y sobre todo al estimular el dorso de la nariz. La bioquímica basal, las pruebas neurometabólicas y las pterinas en sangre, orina y LCR fueron normales. En el LCR hay aumento del 5-hidroxiindolacético y triptofano. Los EEG en vigilia y sueño fueron normales. La RM craneal fue normal. El estudio neurofisiológico: al estimular el nervio mediano izquierdo se obtiene un poten-

cial evocado de latencia y amplitud normales, onda F constante y de latencia normal. Ausencia de respuesta C. Reflejo de sobresalto: estimulación mecánica del ala de la nariz y registro de actividad EMG en músculos orbicular de los ojos, masetero, esternocleidomastoideo y extensor de la muñeca. Se obtiene una respuesta reproducible ante estímulos repetidos, sin habituación y con un patrón de activación compatible con un origen bulbopontino de la respuesta. Los PESS son normales. Se inició tratamiento con clonacepam. A los 8 meses ha disminuido la hipertonia, persistiendo el estímulo del dorso de la nariz. **Conclusión.** El diagnóstico clínico y neurofisiológico de esta rara entidad nosológica permite establecer un correcto diagnóstico diferencial y a su vez prescribir un tratamiento paliativo, que en ocasiones puede incluso prevenir un desenlace fatal por hipertonia y apnea prolongada.

P56. Ausencia parcial de sacro y cromosomopatía. A propósito de dos casos

A. Cánovas-Martínez, S. Pons-Morales, A. Sanchis-Calvo, G. Pi-Castán, S. Peris-Cancio
Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia.

Objetivo. Se describe una nueva cromosomopatía, cromosoma en anillo, que provoca múltiples malformaciones incluida la ausencia parcial de sacro. **Casos clínicos.** *Caso 1.* Niña de 25 meses afecta de microcefalia y retraso ponderoestatural prenatal con anomalías de piel (nevus que afecta a frente cuello y espalda, angiomas y manchas acromicas generalizadas) y fosita sacra con ausencia de sacro, a nivel de S3. La paciente tiene un desarrollo psíquico retrasado, pero muestra un desarrollo motor normal, caminando a su edad, la RMN de columna con enclavamiento de filum. El cariotipo muestra un anillo en el cromosoma 7. Los cariotipos paternos son normales. *Caso 2.* Niña de 4 meses de edad con microcefalia y ausencia de sacro a nivel de S3. Su desarrollo psicomotor es normal a esta edad. En el cariotipo se encuentra un cromosoma en anillo, sin poder definir en estos momentos de que cromosoma se trata. El cariotipo de la madre parece estar afectado. No tiene afectación cutánea. **Conclusiones.** El cromosoma en anillo parece ser una alteración citogenética muy extraña, con publicación de doce casos hasta este momento. Especulamos con la posibilidad de que la ausencia de sacro se deba a una pérdida cromosómica tras la formación del anillo y ésta de lugar a los problemas neurológicos caudales y rostrales. En los doce casos de cromosoma en anillo del C7, los que tenían afectación de la región 7q terminal mostraban afectación caudal, por lo tanto nuestra teoría puede ser la explicación de estas malformaciones en estos pacientes.

P57. Epilepsia focal y gabapentina: nuestra experiencia

A. Cánovas-Martínez, S. Pons-Morales, G. Villanueva-Barco, M.J. Juan-Martínez^a, S. Peris-Cancio

Hospital Universitario Dr. Peset. ^aHospital de la Ribera. Alcira, Valencia.

Objetivo. Conocer la respuesta a la gabapentina

de las epilepsias focales lesionales e idiopáticas. **Pacientes y métodos.** Desde enero a julio de 1999, se incluyen todos los pacientes que, por falta de respuesta a otros fármacos, iniciaron un tratamiento con gabapentina. Se realizaron controles a los tres, seis y nueve meses. Se midió la respuesta en disminución de crisis en un 25, 50, 75 y 100%, efectos secundarios y estado de bienestar. **Resultados.** Incluimos 31 pacientes, 20 hombres y 11 mujeres, con edad media de 6 años (1-13), 24 con más de un fármaco antes del tratamiento. Los diagnósticos fueron: lesionales en seis casos (tres esclerosis mesiales, dos hamartomas de tuber cinereum y una porencefalia mínima) e idiopáticas o criptogenéticas en el resto. La dosis media fue de 1.200 mg (900-3.600), introduciéndose en una semana (cada dos días). La respuesta fue muy buena (>50% de disminución de crisis) en 17 (54,8%), 9 (29%) con desaparición total; buena (25-50% disminución de crisis) en 3 (9,6%), regular en 6 (19,4%) y mala en 5 (16%). Los efectos secundarios fueron una cierta somnolencia al principio de la administración del fármaco y en ocasiones una alteración mínima del comportamiento si había una respuesta muy eficaz. Se observó un bienestar mayor con este tratamiento en un 75%. **Conclusiones.** La gabapentina se debe incluir como fármaco de elección en el tratamiento de las epilepsias focales, actualmente incluso como fármaco inicial. No existen problemas por aumentar las dosis en menos de una semana, ya que los efectos secundarios son mínimos.

P58. Enolasa neuroespecífica y proteína S-100 como marcadores de daño neurológico en el sufrimiento fetal agudo

R. García-Puig, J. Campistol, C. Valls^b, I. Ferrer^b, J. Krauel

Sección de Neonatología. ^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de LL., Barcelona.

Objetivo. Valorar la utilidad de la enolasa neuroespecífica (NSE) y la proteína S-100 (S-100) como marcador de daño neurológico en neonatos afectados de asfixia aguda perinatal. **Pacientes y métodos.** Determinación en sangre de NSE y S-100 a las 72 horas de vida a 21 recién nacidos EG≥37s con criterios de asfixia neonatal (3/4: pHAU< 7,10 Apgar 1< 4, Apgar 5< 7, IPPV>1 mn) a partir de febrero de 1998. Al año de vida se aplicó el test de Bailey, y se calcularon los índices de desarrollo mental (IDM) y de desarrollo psicomotor (IDP). **Resultados.** Sujetos: se rechazaron 9 por edad <1 año, 3 por éxitus y 1 por muestra sanguínea en mal estado. Niveles suero: NSE= 15,87 (±6,3), S-100= 6,54 (±7,7). IDM/IDP >80: 2 casos, 50-80: 2 casos, < 50: 3 casos. Estadística: correlación de Pearson significativa (p< 0,05) entre los niveles de S-100 e IDM/IDP, no siendo así con los niveles de NSE. La correlación de Pearson entre niveles de NSE y S-100 era estadísticamente significativa (p= 0,03). **Conclusiones.** La S-100 en plasma parece ser un buen marcador de secuelas neurológicas. La NSE al verse alterada por la hemólisis pierde su valor en neonatos con extracciones dificultosas, aunque en el resto de casos podría ser un marcador de utilidad.

P59. Hemorragia cerebelosa en el neonato

M. Gudiño, J. Campistol, P. Póo, M. Iriondo

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

Introducción. Las hemorragias cerebelosas (HC) han sido observadas en el 5 a 10% de las autopsias neonatales. En el presente trabajo presentamos nuestra casuística. **Objetivos.** Determinar el número de pacientes con HC, realizar un estudio descriptivo y analizar su evolución. **Resultados.** Se encontraron 6 pacientes entre 1984 y 1999 (3 niños y 3 niñas), 5 producto de primer embarazo, 4 obtenidos vía vaginal, en 2 utilizaron fórceps y uno vacuum extractor, 2 fueron cesáreas. Cuatro presentaron sintomatología durante las primeras 48 horas de vida, uno al cuarto día y un caso a los 25 días y que presentó la enfermedad hemorrágica del recién nacido (EHRN). Aquellos que debutaron en la primera semana presentaron: depresión neurológica, hipotonía, crisis convulsiva e inestabilidad respiratoria. El que debutó a los 25 días presentó irritabilidad, signos de hipertensión endocraneana y depresión neurológica. En 5 casos la ecografía transfontanelar (ECOTF) fue útil en el diagnóstico. En 6 casos la TAC confirmó el diagnóstico y en 3 casos se realizó resonancia magnética (RM) cerebral, la angio-RM no detectó malformaciones. En 2 casos presentaron hidrocefalia, 1 precisó derivación ventriculoperitoneal, 3 casos presentaron dilatación ventricular transitoria. El paciente con EHRN mostró alteraciones de coagulación, en 3 casos los estudios metabólicos fueron negativos y en 5 recibieron tratamiento conservador y uno neuroquirúrgico. La evolución está caracterizada por la presencia de retraso psicomotor (RPM) con signos cerebelosos leves. En la edad escolar se aprecia la presencia de trastornos de aprendizaje con CI bajo y problemas de lectoescritura, un caso presenta epilepsia controlada con 2 fármacos. **Conclusiones.** La mayoría de las HC se presentaron en neonatos producto de partos distócicos. Una fue secundaria a EHRN. La ECOTF es útil en el diagnóstico, la mayoría fueron manejados con medidas conservadoras. La evolución posterior es con RPM, epilepsia, déficit cognitivos con problemas escolares y signos cerebelosos.

P60. Trombosis de senos venosos cerebrales a propósito de cinco casos diagnosticados en el período neonatal

L. López-Gómez, P. Castro, A.B. Bernardo, M.G. San-Miguel, A. Megías

Servicio de Neuropediatría. H.G.U. Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. En el neonato, la trombosis de los senos venosos cerebrales es difícil de reconocer clínicamente y se asocia a una mala evolución neurológica y de pronóstico vital. En realidad parece tener un resultado incierto. El diagnóstico debe hacerse mediante estudios de imagen (ecografía y RMN cerebral). **Objetivo.** Evaluar la utilidad diagnóstica de la clínica, ecografía y RMN en fase venosa, relacionarla con la enfermedad y analizar la

utilidad de la antiagregación. *Casos clínicos.* Se realiza el diagnóstico de trombosis de senos venosos en cinco pacientes en la unidad de neonatología de nuestro hospital, varones a término y de peso acorde con la edad gestacional. *Caso 1.* RNT remitido desde otro hospital, diagnosticado de SHI y crisis convulsivas reflejas. *Caso 2.* RNT que ingresa a las pocas horas de vida, con un diagnóstico de sepsis a *Klebsiella*. *Caso 3.* RNT que ingresa desde urgencias de nuestro hospital a los cinco días de vida, con crisis convulsivas. Ecografía cerebral: HIV; EEG: patrón irritativo. En estos casos se realiza RMN por evolución clínica adversa e inesperada, con alteración en la neuroconducta, crisis convulsivas y cambios ecográficos respecto a los controles previos (casos 1 y 2): hipercogenicidad, y en el tercer caso se observa un abombamiento de la fontanela anterior y un aumento del perímetro craneal con normalidad en el tamaño ventricular. *Caso 4.* RNT remitido desde otro hospital con sepsis clínica, con hipertensión pulmonar. RMN por craneostenosis parcial. Ecografías seriadas normales. *Caso 5.* RNT que ingresa por SAM y sepsis por *Listeria*. Preciso soporte vital mediante ECMO. RMN de forma protocolaria tras ECMO. Ecografías seriadas normales. Tras el diagnóstico se inicia antiagregación con Aspirina y control de RMN una semana después. Ninguno de ellos falleció ni desarrolló infartos venosos secundarios, viéndose resolución parcial del trombo en todos ellos. Se ha seguido un control clínico en la consulta de neuropediatría. *Conclusiones.* 1. En todo RN con empeoramiento súbito e inesperado debe sospecharse trombosis de senos venoso cerebrales. 2. La ecografía puede revelar, en la trombosis venosa profunda, una hipercogenicidad talámica. 3. Reconocida de forma precoz y establecida la antiagregación, la evolución más desfavorable se relaciona con la encefalopatía hipóxico-isquémica.

P61. Tratamiento fibrinolítico intraventricular en la hidrocefalia posthemorrágica del prematuro

B. Pérez, A. Noguera, J. Campistol^a, M. Thió, I. Lizárraga, A. Fernández, J. Costa^b

Sección de Neonatología. Unidad Integrada de Pediatría. ^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Neurocirugía. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Ll., Barcelona.

Objetivos. 1. Estudiar la seguridad de los fibrinolíticos en la hidrocefalia posthemorrágica (HPH) del prematuro; 2. Conocer la incidencia de derivación ventriculoperitoneales (DVP) tras este tratamiento, y 3. Conocer la evolución neurológica a largo plazo. *Pacientes y métodos.* Estudio descriptivo de 9 prematuros (25 a 32 semanas de edad gestacional) con hemorragia intraventricular (HIV) que han recibido SK o rTPA en los años 1995-1999. Criterios ecográficos: presencia de coágulos y grado de dilatación (índice ventricular). Dos pacientes tenían HIV grado IV, cuatro pacientes grado III y tres pacientes grado II. En ocho pacientes se instauró reservorio subcutáneo,

en un caso se realizaron punciones ventriculares para la administración de rTPA. En 1995-97, seis prematuros recibieron de tres a seis dosis de 25.000 UI de SK en infusión continua. En 1998-99 tres casos recibieron de dos a cinco dosis de 0,5 a 1 mg de rTPA en bolus cada 24 horas. Se realizaron ecografías transfontanales cada 24 horas durante el tratamiento y según evolución posterior. *Resultados.* 1. No hubo casos de hemorragia aguda. 2. Complicaciones: infección en tres pacientes con DVE, una fístula cutánea de LCR por reservorio y una obstrucción de DVE. 3. Reducción de los coágulos en siete de ocho pacientes. 4. Resolución de la hidrocefalia en dos pacientes (HIV II y III, tratados con rTPA y SK sin necesidad de tratamientos posteriores y seguimiento de uno y cuatro años, respectivamente). 5. Un éxito por complicaciones no imputables a la HPH. 6. Requirieron DVP seis pacientes de ocho supervivientes. 7. Tras seguimiento medio de 24 meses: desarrollo psicomotor normal en tres pacientes y secuelas neurológicas en cinco (severidad relacionada con el grado de HIV). *Conclusiones.* 1. Con la terapia fibrinolítica los coágulos tienden a desaparecer, pero sólo el 25% de ellos evolucionan favorablemente sin necesidad de DVP. 2. El reservorio crea mucho menos riesgo de complicaciones infecciosas que el sistema de DVE. 3. La necesidad de DVP tiene relación con el grado de HIV y no con los días de vida al iniciar el tratamiento, ni con la resolución de los coágulos. 4. Son necesarios más estudios prospectivos que evalúen la eficacia de esta terapéutica.

P62. Resonancia magnética en niños con parálisis cerebral discinética de probable origen perinatal

M. Guitet, P. Abenia, P. Póo

Servicio de Neurología. Unidad Integrada. Hospital Sant Joan de Déu-Clínica. Barcelona.

Introducción. La parálisis cerebral discinética (PCD) se relaciona con factores perinatales en un elevado porcentaje de casos. Los avances en técnicas de neuroimagen, especialmente la resonancia magnética (RM), han permitido un mejor conocimiento de la fisiopatología y un diagnóstico precoz de las lesiones. **Objetivo.** Analizar los antecedentes del grupo de pacientes con PCD de probable origen perinatal y correlacionar los hallazgos con las lesiones en la RM. *Pacientes y métodos.* Estudio retrospectivo de 34 pacientes con PCD y edad gestacional >37 semanas, que tenían realizada RM y visitados en el servicio de neurología del HSJD. *Resultados.* Los factores perinatales son la causa más frecuente (20 casos), y son los principales antecedentes: el sufrimiento fetal (18 casos), la hiperbilirrubinemia (un caso) y la sepsis (un caso). Del grupo de pacientes con el antecedente de sufrimiento 13 presentaron clínica de encefalopatía hipóxico-isquémica (convulsiones en nueve casos y hipotonía y letargia en el resto). Los cinco pacientes sin antecedentes de clínica neurológica puntuaron un test de Apgar al minuto de 3 o menos y requirieron reanima-

ción profunda al nacer. La RM está alterada en 17 casos y es normal en tres (uno de estos corresponde al paciente con hiperbilirrubinemia). La lesión es uniforme en todos los casos. Se evidencian áreas de hiperseñal en T₂ en ambos núcleos tálamos (seis casos), nervio putamen (4), tálamo y putamen (1), tálamos y pálido (2), tálamos y lenticular (3) y lenticular (1). En cinco casos se observa la misma lesión en T₁ en forma de hiposeñal, en un caso en forma de hiperseñal (igual que en T₂). *Conclusiones.* El sufrimiento agudo al final del parto y la necesidad de reanimación profunda, pueden dejar como secuela una PCD, a pesar de no haber presentado manifestaciones neurológicas en el período neonatal. Los pacientes con PCD y antecedentes de sufrimiento fetal presentan en la RM un patrón típico de lesión cerebral, apareciendo los núcleos tálamo y putámen como las zonas más vulnerables.

P63. Imágenes de resonancia magnética cerebral en una cohorte de niños prematuros. Resultados preliminares y perspectivas de futuro en el estudio de lesiones en la sustancia blanca cerebral con RM-difusión tensor

M.J. Miranda^{a,b}, P. Born^b, M.R. Wiegell^b, B. Peitersen^a, H. Lou^c

^aDepartamento de Pediatría. ^bDepartamento de Resonancia Magnética. Hospital Universitario Hvidovre Hospita. ^cInstituto Kennedy. Copenhague. Dinamarca

Objetivos. Evaluar una nueva técnica de resonancia magnética (RM) RM-difusión tensor, en cuanto a: 1. Identificación de las estructuras de la sustancia blanca cerebral que pueden ser visualizadas, con este tipo de imágenes, en niños prematuros y recién nacidos. 2. En el futuro: identificar lesiones en la sustancia blanca cerebral en niños prematuros, tan pronto como sea posible en el período neonatal. Este trabajo es una pequeña parte de un proyecto de investigación científica mayor, en el que se ha hecho un estudio prospectivo y comparativo de RM y ecografía cerebrales en una cohorte de niños prematuros durante dos años. Este estudio también incluye el valor predictivo de todas estas técnicas en cuanto al desarrollo psicomotor a largo plazo. La hipótesis de base, compartida por otros autores y basada en estudios clínicos, de RM e histológicos, es que los niños prematuros pueden sufrir lesiones sutiles y/o difusas (no císticas) en la sustancia blanca cerebral, que hasta ahora no ha sido posible diagnosticar con los métodos de estudio tradicionales (por ejemplo, ecografía). *Métodos. Método RM- Difusión tensor:* En total se realizaron 48 exploraciones de RM en 28 niños prematuros con una edad gestacional entre 26 y 32 semanas y en 20 niños de 32 semanas a término. Cinco adultos voluntarios se examinaron como controles. Imágenes de RM codificadas en colores se calcularon según la dirección de la *difusión tensor* en el espacio y en ellas se realizó la identificación de ciertas estructuras elegidas de la sustancia blanca cerebral central. *Resultados.* Estructuras como la cápsula interna,

externa, cuerpo calloso y radiación óptica se identifican claramente a pesar de que, en la mayoría de estos niños, estas estructuras no están mielinizadas o sólo lo están parcialmente. **Conclusiones.** La RM-difusión tensor es una técnica nueva de RM que potencialmente puede identificar, en el período neonatal, lesiones en la sustancia blanca cerebral en niños prematuros. Estudios futuros son necesarios para valorar la utilidad clínica de esta técnica en cuanto al pronóstico neuropsicológico a largo plazo de estos niños.

P64. Derivación ventricular en prematuros ≤ 1.500 g con hidrocefalia posthemorrágica. Experiencia de 10 años

B. Pérez-Dueñas, E. Maciá, M. Thió, I. Lizarraga, X. Krauel, J. Campistol^a, J.M. Costa^b, E. Claramunt^b

Sección de Neonatología. Unidad Integrada de Pediatría. ^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Neurocirugía. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Ll., Barcelona.

Objetivos. Conocer la incidencia de la colocación de la válvula de derivación ventricular (VDV) en los prematuros de ≤ 1.500 g de peso con hidrocefalia posthemorrágica (HPH). Evaluar la evolución clínica y las complicaciones de este tratamiento hasta los dos años de edad. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de todos los neonatos de ≤ 1.500 g de peso ingresados en nuestra unidad neonatal, que han precisado colocación de VDV por HPH, entre los años 1988-1998. Se recogen datos referentes al tratamiento previo instaurado, tipo de VDV y edad de la colocación, complicaciones secundarias durante el ingreso neonatal, complicaciones postalta y hasta los dos años de edad. **Resultados.** Han ingresado 498 prematuros de ≤ 1.500 g entre los años 1988-1998. El 26,7% presentan hemorragia intraventricular (133 casos), un 8,2% presentan HPH (41 casos) y en 17 casos se instaura VDV (41% de las HPH). En todos estos casos con VDV se realiza un tratamiento previo: punciones lumbares evacuadoras (12), diuréticos (8), derivación ventricular externa (10), estreptocinasa (6) y rTPA intraventricular (1). Se instauran un total de 30 VDV, 21 de ellas durante el ingreso neonatal (edad media 59 días (intervalo 20d-156d), peso 1.826 g (intervalo 980 g-3.340 g)). Las complicaciones posteriores más frecuentes durante el ingreso neonatal son: obstrucción valvular (5), infección (5), requiriendo seis recambios valvulares durante el mismo ingreso. En la evolución postalta y hasta los dos años de edad cuatro casos presentan complicaciones valvulares, requiriendo un total de siete recambios. Del total de pacientes con VIDV se produce un éxito en los dos primeros años de vida. **Conclusiones.** La incidencia de VDV en los prematuros ≤ 1.500 g con HPH es del 41,4%. En todos los casos se instaura un tratamiento previo. El índice de complicaciones está significativamente relacionado con el menor peso al instaurar la VDV. La mortalidad global de los pacientes con VDV en los primeros dos años de vida es del 5,9%.

P65. Acondroplasia: desarrollo psico-neuroevolutivo y atención integral desde el nacimiento hasta la edad escolar

A. Rodríguez-Sacristán, M.M. Romero-Pérez, I. Palma-Fuentes, J.A. Conejero-Casares^a, A. Márquez-Luque, I. Ramos-Sánchez

Unidad de Maduración. Servicio de Pediatría. ^aServicio de Rehabilitación. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Objetivos. La acondroplasia es la displasia ósea más frecuente. La prevalencia oscila entre 1/15.000-1/40.000 nacidos vivos. Se caracteriza por baja talla, macrocefalia y acortamiento de miembros, debidos a un defecto en el crecimiento endocondral del hueso. **Objetivo.** Evaluar el desarrollo somático, psicomotor y la atención integral de un grupo de niños afectados de acondroplasia. **Pacientes y métodos.** Se estudian 10 niños con acondroplasia seguidos en nuestra unidad de maduración. Se analizan datos epidemiológicos, somatométricos, evolución clínica y desarrollo psico-neuroevolutivo. La muestra está compuesta por 5 varones y 5 mujeres. La edad media al último control fue de 3 años 8 meses (19 meses-6 años). El 70% fueron recién nacidos a término de peso adecuado. Todos los niños precisaron ingreso en el período neonatal para estudio de sus características fenotípicas, presentando patología perinatal tan sólo un niño. La relación peso/talla y el PC se mantienen en el P50 al nacer, a los 3, 12, 24 meses y a los 5 años. El ritmo de las adquisiciones motoras en los dos primeros años se encuentra enlentecido debido a la macrocefalia, hipotonía axial, hiperlaxitud articular y configuración ósea que presentan con control cefálico a una media de 5 meses, sedestación: 9 meses, deambulación: 17 meses. El desplazamiento independiente previo a la marcha se realiza a una edad media de 9,5 meses siguiendo un patrón de volteo y arrastre en el 80% de los niños y gateo en el 20%. A pesar del leve retraso madurativo en el control postural, el 80% presenta un cociente de desarrollo psicomotor global normal en los dos primeros años, con una media de CD a los 6,24 meses y 5 años de 95, 100 y 100. El 50% de los niños presenta trastornos del lenguaje (4 trastornos articulatorios y 1 retraso madurativo) precisando tratamiento de logopedia, el 20% hipoacusia de transmisión y el 50% de la serie trastornos del sueño (apnea obstructiva en un caso). Toda esta patología está condicionada en gran medida por la asociación de una base de craneal corta, aplanamiento de la raíz nasal junto a catarros de vías altas de repetición, lo que produce una disminución de la vía aérea superior. Las alteraciones neurológicas que pueden presentar los niños con acondroplasia son secundarias a la hidrocefalia, la estenosis del foramen magnum y la estenosis del canal medular (más frecuente en el adulto). En nuestra serie dos niños presentaban ventriculomegalia. En el servicio de rehabilitación infantil se realiza la atención precoz de las deformidades vertebrales (cifosis toracolumbar, estenosis del canal raquídeo, estenosis del foramen magnum) y de miembros (incurvación de la tibia, genu varo, genu valgo, flexo de codo), lo que permite la prevención de las alteraciones neurológicas secundarias a la

compresión medular, no presente en ninguno de nuestros casos. **Conclusiones.** 1. En nuestra serie la adquisición del control postural se encuentra enlentecida, y el cociente de desarrollo global es normal en los dos primeros años. 2. Un porcentaje importante presentan alteraciones del lenguaje y del sueño. 3. Ningún niño presenta alteraciones neurológicas. 4. Es importante la atención integral a estos niños por un equipo multidisciplinar.

P66. Leucoencefalopatía y megalencefalía con formación de quistes. Aportación de un nuevo caso portador de un fenotipo Bannayan-Zonana like

M.A. Grimalt^a, A. Ruiz-Gómez^a, J.M. Román^a, A. Martín^b, A. Ribes^c

^aServicio de Pediatría y Neuropediatría. ^bServicio de Dermatología Infantil. Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca. ^cInstitut Bioquímica Clínica. Barcelona.

Objetivo. Aportar un nuevo caso de leucoencefalopatía y megalencefalía con formación quística subcortical frontoparietal derecha de presentación en el primer año de vida. Se describen los hallazgos neurológicos y madurativos del caso, así como la asociación de una aciduria orgánica dicarboxílica detectada en un episodio de stress metabólico infeccioso y un fenotipo sugerente de Bannayan-Zonana like. **Caso clínico.** Varón de 2 años de edad con megalencefalía progresiva asociada a una afectación de la sustancia blanca hemisférica con formación quística frontoparietal derecha, que presentó a los 8 meses un episodio de hipoglucemia con un perfil de ácidos grasos plasmáticos y aciduria dicarboxílica sugerente de déficit en LCHAD, que no se confirmó en el cultivo de fibroblastos. A esa edad el PC estaba en percentil 90 y presentaba un leve retardo madurativo de predominio motor axial. El estudio de RMN craneal mostró la presencia de una leuco-distrofia difusa simétrica supratentorial. En el control de RMN, a los dos años, se demostró la aparición de una formación quística subcortical de localización frontoparietal. A pesar de los importantes hallazgos en la neuroimagen el niño solo a presentado un retardo en la deambulación y en el lenguaje expresivo sin la presencia de ataxia o convulsiones. En la actualidad los hallazgos de la RMN se mantienen similares y el PC está en 4DE. Los estudios bioquímicos descartaron otras causas de leucodistrofia.

P67. Distrofia muscular Emery-Dreifuss autosómica dominante. Análisis clínico y genético

J. Colomer^a, C. Iturriaga^a, A. Puche^b, G. Bonne^c

^aServicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Ll., Barcelona. ^bServicio de Neuropediatría. Virgen de la Arrixaca. Murcia. ^cINSERM UR523-Institut de Myologie. Paris.

Introducción. La distrofia muscular de Emery-Dreifuss (DMEDAD) se caracteriza por la presencia de contracturas, debilidad muscular

y trastornos de la conducción cardíaca. En la actualidad se han descrito dos tipos de herencia. La forma dominante, presenta un fenotipo variable; el gen conocido como LMNA, se localiza en la región 1q11-q23 (Bonne 1999) y codifica para dos proteínas o laminas A y C situadas en la membrana interna nuclear. Presentamos una familia con tres miembros afectados, cuya clínica y genética, confirman el diagnóstico de una DMEDAD. *Casos clínicos.* Las dos pacientes, de sexo femenino y edades respectivas de 11 y 14 años, consultaron por la existencia de contracturas a nivel de codos, marcha de puntillas de forma asimétrica y discreta debilidad para subir escaleras. Su madre actualmente en silla de ruedas es portadora de un marcapaso cardíaco. Ambas pacientes mostraron valores alterados de CK sérica alrededor de 1.000 UI/l, y el patrón electromiográfico es de carácter miógeno en ambas. Los estudios cardiológicos no evidenciaron en ninguna de ellas trastornos de la conducción cardíaca. La biopsia muscular confirmó la presencia de un patrón distrófico discreto con normalidad inmunohistoquímica y en el blot de la distrofina, merosina, complejo sarcoglicano y emerina. Los estudios genéticos confirmaron la mutación en el exon 7 (R453W), en el gen LMNA. *Conclusiones.* Creemos que el cuadro clínico junto a la alteración genética, permite afirmar el diagnóstico de DMEDAD. Se analizan las diversas fenotipos, su relación con los diferentes complejos proteicos nucleares, así como la conducta terapéutica. Estudio efectuado con el soporte de 'La Marató de TV3' N.º 982610

P68. Hiperecplexia frente a epilepsias reflejas

F.M. Oliete-García, J.M. Ramos, A. Manquillo, M.T. Santos-García, A. Barrio-Nicolás

Centro Neurológico Infantil. Madrid.

Objetivo. Describir el cuadro clínico de una paciente que cuenta con 12 años en la actualidad y que hasta el momento en que consultó en nuestro centro estaba diagnosticada de hiperecplexia. Se realiza una revisión de esta entidad y se plantean diversas cuestiones a discusión. *Caso clínico.* La historia clínica se remonta al período de lactancia; es en el cuarto mes de vida cuando se descubre la existencia de descargas que se producían en forma de salvas y que semiológicamente se caracterizaban por hipertonicidad global de predominio axial. Eran más frecuentes durante el sueño. Estos espasmos en extensión se desencadenaban en clara relación con estímulos sonoros sorprendentes. El desarrollo madurativo estuvo globalmente retrasado. Todos los estudios practicados fueron normales (RM del SNC, screening metabólico, estudio genético). Únicamente en un registro EEG, practicado a los tres meses, se refiere la existencia de descargas generalizadas de punta onda. No se refieren antecedentes ante/perinatales de interés; peso del recién nacido 3.500 g. El paciente no precisó ingreso en el servicio de neonatología. En el momento de consultar en nuestro centro presentaba crisis de rigidez tanto axial como de extremidades que se desencadenaban con los estímulos sonoros y provocaban una caída al suelo. Estos episodios

han sido refractarios al tratamiento con clonazepam y clobazam. También se ensayó el tratamiento con ácido valproico sin resultados. Todos los registros que aportaban los padres, hasta la fecha de la primera consulta, eran normales. *Resultados.* Se comprobó en los primeros registros la ausencia de grafoelementos paroxísticos. En el estudio poligráfico de sueño se recogieron descargas de puntas y polipuntas-onda en regiones frontales en la fase superficial de ensueño. Se instauró tratamiento con carbamazepina asociado a clobazán con buenos resultados. *Conclusiones.* 1. ¿Tenemos bien definida la enfermedad del sobresalto o hiperecplexia? 2. ¿Es una entidad aislada o se trata de una epilepsia refleja que posteriormente se evidencia como tal? 3. ¿Los fármacos aconsejables para este proceso son los idóneos, o debemos plantear otras alternativas? El cuadro clínico descrito, catalogado siempre como hiperecplexia, ha resultado ser una epilepsia mioclónica, con un correlato EEG, que hasta la actualidad ha mejorado de forma evidente con tratamiento de carbamazepina y clobazam.

P69. Estudio de 1.731 niños menores de 4 años derivados en 1999 por posibles trastornos en su desarrollo

C. Bugié^a, M.A. Rubert^b

^aDAPSI Centro Desarrollo Infantil y Atención Precoz. Sant Cugat del Vallés. ^bUnió de Centres d'Atenció Precoç de Catalunya (UCAP). Barcelona.

Objetivo. Estudiar la población menor de 4 años derivada a centros de desarrollo infantil y atención precoz (CDIAP) de la UCAP en 1999. *Pacientes y métodos.* Se recibieron 1.731 niños. Las variables consideradas fueron: procedencia derivación, motivo de consulta y diagnóstico funcional. Se establecieron cuatro grupos por edad de derivación. *Resultados.* Por edades: 0 a 24 meses: 24%; 13 a 24 m: 14%; 25 a 36 m: 28%; 37 y 48 m 34%. Procedencia de las consultas: sanidad: 51%; educación: 35%; servicios sociales: 10%. El sistema sanitario deriva un 82% de los niños de primer año, 68% de los de segundo año, 41% del tercero y 31% de los de cuarto año. A partir de los 2 años la detección y derivación se realiza principalmente desde educación: 45 y 57% en tercer y cuarto año. Motivo de la consulta: retraso/trastorno del lenguaje: 32%; retraso/trastorno motor: 16%. En el primer año el trastorno motor es el motivo más frecuente (38%), en el tercer y cuarto año retraso/trastorno del lenguaje (46 y 51%) y trastorno de la conducta (8 y 6%). Diagnóstico: trastorno del lenguaje: 21%; trastorno de la motricidad: 14%; retraso evolutivo: 13%; trastornos emocionales: 13%; TGD: 6%; trastorno de la conducta: 6%. Diagnóstico más frecuente en el primer año: trastorno motor (30%); en el segundo: retraso evolutivo y trastorno motor (ambos 18%), y en el tercero y cuarto: trastorno del lenguaje (31%). *Conclusiones.* Alta derivación sanitaria en el primer y segundo año de vida, asociada a síndromes malformativos, cromosomopatías, trastorno de la motricidad y factores pre-perinatales de alto riesgo. Menor detección sanitaria en alteraciones de la comunicación y de la conducta. Posterior detección por la red educativa.

P70. Agenesia del cuerpo calloso en uno de dos gemelos unicigotos. Un experimento de la naturaleza

R. Coronado^a, M. Roig, A. Macaya

Unidad de Neurología Infantil. Hospitals Vall d'Hebron. Barcelona. ^aHospital de Palamós. Girona.

Introducción. Los gemelos unicigotos han constituido una excelente fuente de información científica para ayudarnos a comprender hasta que punto es la genética o el ambiente el responsable del fenotipo, la patología o la conducta de los humanos. En las extrañas ocasiones en que uno de los dos padece una malformación del SNC, su estudio nos permite comprender las consecuencias que aquella pueda llegar a tener. *Caso clínico.* Se trata de un paciente de sexo masculino, que en la actualidad tiene 15 años. Fue diagnosticado a través de RM de agenesia parcial del cuerpo calloso con ausencia de *rostrum* y *esplenium* sin otras alteraciones en SNC. Además presentaba CIV subaórtica y estenosis subaórtica. En su seguimiento se puso de manifiesto un retraso de la talla que siguió la curva de -3 DE, una microcefalia con un PC que creció justo debajo de -2 DE, un CI de 94, trastorno de aprendizaje y trastorno por déficit de atención. Su hermano gemelo, con un estudio HLA que resultó idéntico, está sano. No presenta ninguna malformación de SNC, ha crecido con una talla y un PC alrededor de la media, su CI es de 101 y no ha tenido ningún problema de rendimiento escolar. *Discusión.* Se analiza como nuestro caso pone de manifiesto que la agenesia de cuerpo calloso puede tener unas consecuencias difíciles de diferenciar de la normalidad o de ser atribuidas a la malformación. También discutimos si las inferencias que se realizan a partir de casos aislados de gemelos unicigotos pueden tener valor para la población general.

P71. Efectos del tratamiento antirretroviral altamente eficaz sobre la encefalopatía progresiva asociada al virus de inmunodeficiencia humana. Experiencia en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona

M. Gudiño, C. Fortuny, P. Póo

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

Introducción. Es frecuente la afectación del sistema nervioso central (SNC) en niños y adultos infectados por el virus de inmunodeficiencia humana (VIH). La forma clínica más grave y característica de afectación neurológica es la encefalopatía progresiva asociada al VIH (EPAVIH). *Objetivos.* Determinar el número de pacientes afectados de EPAVIH y evaluar la respuesta al tratamiento antirretroviral altamente efectivo (TARVAE). Desde 1985 se han identificado 33 pacientes infectados por VIH, 16 de ellos han presentado una encefalopatía asociada al VIH y de éstos 7 una EPAVIH, 4 niñas y 3 niños con edad promedio de 3 años. En 6 fueron producto de transmisión vertical, en 5 las madres desconocían su estado de infectada al momento del diagnóstico. Todos habían presentado grados variables de retraso psicomotor y presencia de signos pirami-

dales, 6 presentaron alteración en los estudios de neuroimágenes. Todos han mejorado con el TARVAE pasando de una encefalopatía progresiva a una estática. **Conclusiones.** 20% de los pacientes infectados VIH presentaron una EPAVIH. La EPAVIH es más frecuente en hijos de madres que desconocían su estado de infección. El TARVAE ha mejorado el pronóstico de los pacientes con infección HIV, evitando que aparezca la EPAVIH en los que no la tienen, deteniendo la progresión y haciendo que se comporten como una encefalopatía estática aquellos que la tuvieron

P72. Síndrome de Rett confirmado, en un varón

P. Póo^a, J. Armstrong^b, E. Monrós^b

^a Servicio de Neuropediatría. ^b Sección de Genética. Unidad Integrada Hospital Sant Joan de Déu-Hospital Clínic. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Esplugues de Ll., Barcelona.

Introducción. Si el síndrome de Rett (SR) ocurre en varones ha sido una cuestión no resuelta hasta la actualidad, porque no existían medios para demostrarlo. Con el descubrimiento de las mutaciones del gen MECP2 (Xq28), relacionado con el SR, actualmente es posible confirmar el diagnóstico. **Caso clínico.** Varón, fruto de cuarto embarazo. No consanguinidad. Parto a término, eutócico. Desarrollo psicomotor normal hasta los 12 meses. A partir de esta edad presenta un cuadro regresivo con pérdida del habla, manteniendo buen contacto ocular, e hiperactividad (no constan otros datos hasta los 7 años que consulta por autismo y convulsiones). Exploración: perímetro craneal 2DE, fenotipo normal. Estereotipias de frotarse las manos, movimientos de protusión y succión lingual y bruxismo. Episodios de pausa respiratoria prolongada con cianosis peribucal y distensión abdominal que terminan con pérdida de conciencia, seguidos de hiperventilación. Estas crisis se repetían en número de 60-70/día. EEG:

trazado lento y desorganizado, sin paroxismos. Apneas prolongadas. RM normal. Cariotipo 46, XY. Los estudios de metabolopatías resultaron normales. En la actualidad tiene 12 años, y las crisis anóxicas están controladas con neurolépticos. Este paciente cumple, como mínimo 8 criterios de los 9 necesarios para el diagnóstico de SR por lo se realizó el estudio de mutaciones en la región codificante del gen MECP2, responsable del SR. Se utilizaron las técnicas de SSCP, heterodúplex y secuenciación, y se evidenció la mutación 398G-A en el gen MECP2, que no había sido descrita previamente. La mutación produce el cambio R133H en la proteína. **Conclusiones.** El SR clásico se ha descrito solamente en niñas. Se han publicados al menos 10 casos en varones, basándose en criterios clínicos, pero en ningún caso con estudio de ADN que confirme el diagnóstico. Consideramos de interés clínico y científico este hallazgo, ya que puede ayudar a definir mejor el fenotipo del síndrome.

ÍNDICE DE AUTORES

Abenia-Usón, P 661, 692
 Adrados-Razola, I 672
 Agut, T 685
 Alarcón, J 681
 Alba-Marín, JC 683
 Alcalá, E 667
 Alcorta, I 685
 Alcover-Bloch, E 655
 Aleu Pérez-Gramunt, M 683
 Alonso-Frech, F 676, 682, 686, 689
 Álvarez-Fernández, E 681
 Andrés, M 688, 689
 Andrés-Martín, A 681
 Anguita, ML 681
 Antona, MS 686
 Aparicio-Meix, JM 690
 Aranzabal, I 669, 677
 Arcas, J 656, 680, 681
 Arias, B 662
 Arizcun-Pineda, J 658
 Armas, MR 686, 687
 Armstrong, J 664, 695
 Arroyo-Carrera, I 660
 Arteaga, R 687
 Artigas, J 653, 664, 670, 674
 Artuch, R 653
 Ayllón, L 653, 678
 Badia, J 653
 Balaguer, J 688, 689
 Barbero, P 665, 669
 Barrio-Nicolás, A 682, 694
 Barros-Angueira, F 671,
 Bauzano-Poley, E 674
 Beiras-Iglesias, A 671
 Belmonte-Martín, MJ 661
 Benac, M 665
 Benito, C 686
 Bernal, M 673
 Bernar-Solano, J 675
 Bernardo, AB 691
 Berrade, S 688
 Blanco, D 658
 Bonet-Serra, B 682
 Bonne, G 693
 Born, P 692
 Briones, P 687

Brun, C 664, 674
 Brunstein, S 655, 673
 Bueno-Campaña, M 682
 Bugié, C 653, 694
 Burcet, J 657, 667
 Cabello, A 670, 671, 672
 Cabezas, R 664
 Cabot, J 667
 Cabrera-López, JC 662, 663
 Calvo, A 690
 Calleja-Pérez, B 680
 Camacho-Salas, A 670
 Camacho-Lobillo, S 683
 Cambra, FJ 666
 Campistol, J 653, 655, 662, 664,
 665, 666, 685, 691, 692
 Campos-Castelló, J 658
 Candau, R 664, 670, 681, 684, 685
 Cánovas-Delgado, S 676
 Cánovas-Martínez, A 691
 Cantalejo, MA 686
 Carbonell, J 677
 Carbonero-Celis, MJ 684
 Cardo, E 653, 657, 667
 Carratalá, F 654, 675, 687
 Carreras, J 662
 Carrero, JI 688
 Carretero-Díaz, V 660
 Casanueva, L 659
 Cassinello-García, E 661
 Castelló, ML 688, 689
 Castillo de Vera, M 662
 Castro López, M 659, 676, 682, 686,
 689
 Castro de Castro, P 658, 662, 671,
 686, 687, 691
 Castro-Conde, R 660, 661
 Castro-Gago, M 671, 674, 676
 Cazorla, MR 672, 677
 Chaparro, P 689
 Charriel, G 653, 678
 Chinchón, I 689
 Cilleruelo, MJ 678
 Clemente, F 677
 Cobas, J 672, 677
 Colino-García, A 690
 Colomer, J 693
 Collado-Díaz, A 658

Concheiro, A 665
 Conejero-Casares, JA 693
 Conill, J 655
 Consuegra, E 678
 Cordobés-Tapia, F 663
 Corona-Martínez, M 653
 Coronado, R 694
 Correa, A 664, 681, 684, 685
 Correa-Ruiz, I 681
 Costa, J 692
 Cruz-Guerrero, G 681
 Cubero-Sobrados, C 663, 667
 De Alba, C 663
 De Blas, G 690
 De Ceano, M 662
 De Dios, J 687
 De José, MI 668
 De la Cruz, J 658, 659
 De las Cuevas, I 687
 De León, LS 685
 De Santos-Moreno, MT 682
 De Sotto, D 662
 De Ureta, A 672, 677
 Delgado-Marqués, MP 674, 675
 Díez-Vega, G 676
 Díaz-Fernández, F 684
 Diego, C 671
 Doménech-Martínez, E 660, 661
 Domínguez, N 659
 Donaire-Pedraza, A 681
 Duque-Fernández, MR 686, 687
 Durán-Feliubadaló, C 653
 Ebinger, F 670
 Eirís-Puñal, J 674, 671, 676
 Equipo NAREcuador, 658
 Equipo Pluridisciplinar CRL 659
 Escrivá, P 677
 Espino-Aguilar, R 681
 Esteban, MJ 665
 Esteban-Calvo, JC 656
 Estefanía, R 678
 Estella, J 685
 Félix, V 672, 677
 Fernández, A 692
 Fernández, LM 686
 Fernández-Álvarez, E 661, 665, 675
 Fernández-Burriel, M 663
 Fernández-Elías, M 684

Fernández-Jaén, A 680, 681
 Fernández-Lorente, J 690
 Ferrando-Lucas, MT 658, 659, 679
 Fernández-Novoa, MC 681
 Ferraz, S 660
 Ferrer, I 691
 Ferrer, P 668
 Ferreres-Piñas, JC 653
 Figueras, J 654
 Figuerola, A 657, 667
 Flores, B 662
 Floriach, M 668, 670, 676, 679, 682,
 686, 689
 Fontán, G 681
 Fornell-Forcades, J 676
 Fortuny, C 694
 Fuster, M 676
 Gabau, E 664, 674
 Galán-Dávila, L 668, 676, 679
 Galván-Manso, M 657, 668, 673
 Gallano, MP 671
 Garaizar, C 667, 669, 672, 677
 García, JA 681
 García-Alix, A 656, 679
 García-Colino, A 665
 García-García, MJ 660
 García-Koerner, MC 685
 García-Mérida, MI 686
 García-Morales, I 668, 676, 679
 García-Muñoz, F 656, 679
 García-Muñoz, MJ 674
 García-Nieto, V 687
 García-Peñas, JJ 663, 667
 García-Pérez, A 674, 682
 García-Puig, R 691
 García-Sanz, C 658, 662
 García-Silva, MT 687
 García-Tamarit, P 665, 690
 Garzo-Fernández, MC 658, 662,
 671, 686, 687
 Gaya, C 653, 678
 Gayoso, F 684
 Gean, E 664
 Gener, B 667, 669, 677
 Gil-Nagel, A 675
 Giménez-Torres, MJ 679
 Gómez de Quero, P 678
 Gómez-Culebras, MA 660, 661

- Gómez-Escalonilla, CI 668, 676, 679
 Gómez-Gosálvez, F 677
 Gómez-Sánchez, MP 675
 González, A 689
 González, C 655
 González, I 689
 González, MJ 681, 687
 González-Campo, C 660, 661
 González de Dios, J 654
 González Gutiérrez-Solana, L 663, 667
 González-Meneses, A 656, 681, 683, 684
 González-Nieto, I 689
 Gresa-Muñoz, M 656, 679
 Grimalt, MA 693
 Gudiño, M 691, 694
 Guerrero-Cabezas, P 681
 Guitart, M 664, 674
 Guitet, M 666, 692
 Gurbindo, MD 687
 Gurtubay, IG 688
 Gutiérrez, MD 678
 Guzmán, JJ 686
 Hattler, I 670
 Herguido, MJ 672
 Hernández, G 673
 Hernández, J 672
 Hernández, S 671
 Hernández-Latorre, MA 669
 Hernández-Muela, S 683
 Herranz, JL 673, 687
 Higuera, N 669, 690
 Hinojosa, J 682
 Iceta, A 688
 Iriondo, M 653, 655, 662, 691
 Iturriaga, C 693
 Izquierdo-López, L 682
 Jadraque, RR 668, 685
 Jiménez, ER 653, 678
 Jiménez, J 689
 Jiménez-Bustos, JM 672
 Jiménez-Sosa, A 660, 661
 Jiménez-Torres, MJ 668, 676
 Juan-Martínez, MJ 691
 Juste, M 687
 Koenig, I 670
 Krauel, J 662, 691
 Lasa, A 671
 Lasiera, Y 673
 León, MC 662
 Lertxundi, MM 675
 Ley-Martos, M 676
 Lizarraga, I 662, 692
 Llana, I 685
 Lloret, T 668
 Lluch, MD 655, 657, 673
 López, A 657
 López, E 678
 López, M 658
 López-Castilla, JD 684
 López-Gómez, L 691
 López-Lafuente, A 660
 López-Laso, E 663, 668
 López-Martín, V 656, 680
 López-Mendoza, S 686, 687
 López-Pisón, J 657, 660, 668, 672, 673
 López-Rodríguez, MJ 660
 López-Terradas, JM 668
 Lorente-Hurtado, I 653, 664, 674
 Losada, A 678
 Lou, H 692
 Luelmo, J 653
 Macaya, A 694
 Machuca, C 678
 Manquillo-Esteban, A 682, 694
 Mansilla, SP 674
 Marco, S 668
 Marco-Olloqui, M 672
 Marco-Tello, A 657, 660
 Maristany-Cucurella, M 661
 Márquez, A 655, 658, 668, 673, 693
 Márquez, D 672, 677
 Martí-Herrero, M 662, 663
 Martín, A 693
 Martín, MP 660
 Martín-Ancel, A 674
 Martín-Martínez, C 653
 Martínez, I 687
 Martínez-Antón, J 674, 675
 Martínez-Bermejo, A 656, 680
 Martínez-González, MJ 672
 Martínez-Granero, MA 662, 678
 Martínez-Salinas, P 690
 Martínez-Sanjuan, V 683
 Martínez-Soto, I 674
 Martos, DI 681
 Martos-Martínez, D 684, 689
 Martos-Martínez, L 684, 685
 Mas, MJ 662, 665, 685
 Mateos, F 658, 659, 663, 668, 670, 671, 679, 682, 686, 689
 Mateos, ME 663
 Mateos-Mateos, R 658
 Mayordomo, F 671
 Medina, MC 658, 659
 Medrano-Marina, P 657, 673
 Megías, A 671, 687, 691
 Menor, F 665, 677
 Merchante, C 653
 Millet, E 665
 Miralles, M 659, 678
 Miranda, MJ 692
 Molinero, A 654
 Molinero, C 654
 Mondela, I 688
 Monrós, E 664, 695
 Mora-Ramírez, MD 674, 675
 Moral, MT 659
 Morales, G 688
 Morales, P 671
 Morant, A 671
 Moratal, A 665
 Moreno, AM 664
 Moreno, JA 665, 669
 Moreno, JC 672
 Moreno, L 662, 678
 Moreno-Vázquez, AM 676
 Morralla, C 673
 Moya, M 654, 675
 Mulas, F 665, 669, 671
 Muñoz, MC 659
 Muñoz-Albillos, M 673
 Muñoz-Sáez, M 684
 Nadal, I 688
 Navarro, ML 668
 Nieto-Barrera, M 664, 681, 683, 684, 685, 689
 Nieto-Jiménez, M 664
 Nodal, MC 672
 Noguera, A 692
 Nombela, F 667
 Núñez, J 689
 Oliete-García, FM 682, 694
 Oliva, S 675
 Olorón, PM 688
 Orbea, C 676
 Orera, MA 663
 Palau, F 671, 675
 Palencia, R 669, 690
 Palma-Fuentes, I 693
 Pallás, CR 658, 659
 Pàmpols-Ros, T 666
 Pareja-Grande, J 674, 682
 Parrilla, G 670
 Pascual, AM 681
 Pascual-Castroviejo, I 656, 680
 Peitersen, B 692
 Peleteiro, M 674
 Peña-Segura, JL 668, 672
 Pérez, A 675
 Pérez, C 677
 Pérez, J 660
 Pérez, M 664, 684
 Pérez-Álvarez, F 666
 Pérez-Dueñas, B 692, 693
 Pérez-Jurado, ML 668
 Pérez-Rodríguez, J 680
 Peris-Cancio, S 691
 Pi-Castán, G 691
 Picó, GH 668
 Pineda, M 664, 666, 670, 687
 Pintor-Trejevo, I 676, 682, 686, 689
 Pintos-Martínez, E 671
 Plaza, E 684
 Pons-Morales, S 691
 Póo, P 653, 661, 664, 691, 692, 694, 695
 Prats, JM 667, 669, 672, 677
 Prudencio, M 663
 Puche, A 693
 Puertas-Bordallo, D 667
 Quiñones, D 662
 Ramos, I 655, 658, 673
 Ramos, JT 668
 Ramos-Lizana, J 661
 Ramos-Fernández, JM 682, 694
 Ramos-Sánchez, I 693
 Rangel-Pineda, C 656
 Rating, D 670
 Rayón-Ballesteros, L 675
 Rebaje-Moisés, V 657, 660
 Regidor, I 690
 Reyes-Suárez, D 656, 662, 679
 Ribes, A 653, 693
 Rincón, MJ 672, 677
 Robledo, M 668
 Roche, C 656, 680
 Rodríguez, C 668
 Rodríguez-Barrionuevo, AC 674, 675
 Rodríguez-Sacristán, A 673, 693
 Rodríguez-Vives, MA 674
 Rodríguez-Criado, G 681, 683
 Roig, M 694
 Roldán, S 657
 Román, JM 693
 Romero-Pérez, MM 693
 Roncero-Maillón, M 660
 Roselló, P 688, 689
 Rubert, MA 694
 Rubio, A 677
 Rubio-Gribble, B 675
 Rufo-Campos, M 656, 681, 683, 684, 685, 689
 Ruiz, C 667, 669, 677
 Ruiz, MA 667
 Ruiz del Portal, L 681, 683, 684, 685, 689
 Ruiz-Escusol, S 657, 668, 673
 Ruiz-Falcó, ML 663, 667
 Ruiz-Gómez, A 693
 Rul-lan, G 657
 Rupérez, M 658, 662, 686
 Saavedra, J 668
 Sacristán, A 655
 Sáenz, C 657
 Sala, A 677
 Salcedo 668
 San Miguel, MG 658, 691
 Sánchez, P 672, 677
 Sánchez-Álvarez, MJ 681, 683, 684
 Sánchez-Martínez, E 681
 Sanchís-Calvo, A 691
 Sanmartí, F 655
 Sans, A 661, 665
 Santana-Reyes, C 656, 679
 Santano, M 657
 Santos-García, MT 694
 Sanz, CG 686
 Sanz, FJ 668
 Sierra, J 653, 678
 Sierra, M 658
 Simón de las Heras, R 658, 659, 663, 668, 670, 671, 676, 689
 Smeyers, P 665, 669
 Sol, JM 673
 Soult-Rubio, JA 684
 Tabuenca-Guitart, Y 657, 668, 673
 Tejedor, JC 685
 Téllez, M 665
 Tendero, A 656, 680
 Thió, M 692
 Timoneda-Gallart, C 666
 Toledo Bravo de Laguna, L 662, 663
 Tomás-Vila, M 665, 690
 Torregrosa-Pascual, P 690
 Torrelo, A 667
 Torres, C 689
 Torres, J 685
 Torres-Colomer, M 671, 676
 Torres-Mohedas, J 668
 Tortajada-Giménez, L 653
 Traba, A 671, 687
 Usón, M 657, 667
 Valdizán, JR 673
 Valencia, J 668
 Valverde, S 688
 Valle-Trapero, M 658
 Valls, C 691
 Vaquerizo, J 670
 Vargas, MT 681
 Velasco, M 678
 Verdú, A 670, 672, 677
 Verger, K 673
 Vernet, A 664
 Vidal-Lijó, M 671
 Vidal-Sanahuja, R 666
 Vilaseca, MA 653, 665, 666
 Villanueva-Barco, G 691
 Viso, A 676
 Wiegell, MR 692
 Yoldi, ME 688
 Zambrano, E 672, 677
 Zamora, E 687
 Zuazo, E 675