

XXXIV REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. III REUNIÓN IBÉRICA DE NEUROPEDIATRÍA (I) *Bilbao, 28-29 de mayo de 2009*

Comunicaciones orales I: epilepsia

01.

ESTRIDOR LARÍNGEO COMO COMPLICACIÓN POTENCIALMENTE GRAVE DE LA ESTIMULACIÓN VAGAL EN EL TRATAMIENTO DE UNA EPILEPSIA REFRACTARIA

Abeledo A^a, Clarós A^c, Pineda M^a, González V^a, Sanmartí X^{a,b}

^aServicio de Neurología. ^bUnidad de Epilepsia. ^cServicio de
Otorrinolaringología. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona.

Objetivo. Descripción de un caso de estridor laríngeo acompañante a la acción de un estimulador del nervio vago (VNS) en el tratamiento de una epilepsia refractaria. **Caso clínico.** Niña de 6 años de edad afecta de una paquigiria bilateral, que le desencadena una epilepsia farmacorresistente. Tras la implantación del VNS izquierdo presenta ronquera, tos y disfagia a líquidos, ya resueltos. Se realizan aumentos progresivos de la intensidad, a razón de 0,25 mA semanales. Al llegar a 1,50 mA la madre refiere la aparición de un estridor, que se acompaña de cianosis peribucal, coincidente con el tiempo de activación programado del VNS (30 s cada 5 min). Se documenta mediante pulsioximetría bajadas de saturación hasta el 85%. Se realiza estudio por videolaringoscopia directa, bajo sedación, a diferentes intensidades de estímulo. Se evidencia aducción de cuerda vocal izquierda, y parcialmente la derecha, con contracción rítmica de las mismas, con intensidades superiores a 0,75 mA, afectando el flujo aéreo y desencadenando desaturación y aumento del trabajo respiratorio. **Conclusión.** La aparición de efectos adversos en la terapia con VNS es habitual, sin embargo la presentación de contracciones tónicas de las cuerdas vocales durante su activación es infrecuente y no ha sido estudiada en niños. Creemos necesario extender la recomendación de estudio de movilidad de cuerdas vocales pre y postimplantación del VNS también a la población infantil.

02.

RIESGO DE RECURRENCIA TRAS LA SUPRESIÓN DEL TRATAMIENTO ANTIEPILEPTICO EN NIÑOS

Aguirre Rodríguez FJ, Aguilera López P,

Ramos Lizana J, Casinillo García E

Hospital Torrecárdenas. Almería.

Objetivo. Estudiar el riesgo de recurrencia tras la supresión del tratamiento antiepileptico en niños. **Pacientes y métodos.** Todos los niños menores de 14 años con dos o más crisis epilépticas no provocadas y separadas al menos 24 horas atendidos en nuestra unidad entre 1994 y 2004 fueron incluidos y seguidos prospectivamente. **Resultados.** Se incluyeron 353 niños con dos o más crisis epilépticas no provocadas. 238 entraron en remisión y se les propuso retirar la medicación. 216 aceptaron. El tiempo medio libre de crisis antes de la supresión fue de 2,2 años. La estimación de Kaplan-Meier del riesgo de recurrencia fue del 23% a los dos años (IC 95% = 17-29) y del 28% a los 5 años (IC 95% = 22-34). En el análisis uni

multivariable utilizando el modelo de riesgos proporcionales de Cox, la etiología sintomática remota, varios tipos de crisis y una historia previa de crisis febriles o de convulsiones neonatales se asociaron con un aumento significativo del riesgo de recurrencia. El riesgo de recurrencia a los dos años fue del 17% (IC 95% = 11-23) para las epilepsias idiopáticas/criptogénicas y del 41% (IC 95% = 28-54) para las sintomáticas remotas. Por síndromes, el riesgo fue: síndrome de West (0%), epilepsia rolándica benigna (10%), epilepsia sin crisis inequívocamente parciales o generalizadas (11%), crisis infantiles benignas (13%), epilepsia-absencia infantil (16%), epilepsias parciales criptogénicas (20%), epilepsias parciales sintomáticas (45%), epilepsias generalizadas sintomáticas (54%). **Conclusión.** El riesgo de recurrencia tras la supresión del tratamiento antiepileptico en niños es bajo. La etiología y el diagnóstico sindrómico son los principales factores predictores.

03.

USO DE LEVETIRACETAM EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE EPILEPSIA CON PUNTA ONDA CONTINUA EN SUEÑO LENTO

Cantarín V, García-Peñas JJ, Ruiz-Falcó ML,

Gutiérrez-Solana LG, Duat A, López-Marín L

Sección de Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Describir el perfil de eficacia y seguridad del levetiracetam (LEV) en niños con epilepsia con punta onda continua en sueño lento (EPOCS) refractaria. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 31 pacientes consecutivos con EPOCS refractaria, con edades entre 22 meses y 17 años, tratados con LEV en terapia añadida entre enero de 2002 y diciembre de 2008. La dosis final de LEV osciló entre 50-100 mg/kg/día. En todos los casos se analizan: respuesta clinicoelectroencefalográfica, perfil neurocognitivo evolutivo y posibles efectos adversos. **Resultados.** Un 58% de los pacientes tratados mostraron una reducción mayor o igual al 50% de reducción de la frecuencia global de crisis, incluyendo un 32% que quedaron libres de crisis. Un 68,7% de los pacientes presentaron mejoría significativa del patrón de EEG, incluyendo un 48,3% en que se normalizó totalmente el trazado de sueño. Un 32% mostraron una mejoría significativa en conducta y atención. Los efectos adversos se presentaron en el 38,7% de los tratados, obligando a suspender el LEV en tan sólo tres casos. **Conclusiones.** El LEV es una alternativa eficaz y segura como terapia añadida al tratamiento de la EPOCS en pacientes pediátricos. El empleo de dosis altas de LEV se relaciona con un aumento de 12 veces la aparición de efectos adversos. Las etiologías criptogénicas parecen tener una mejor respuesta desde el punto de vista clínico. La remisión del patrón electroencefalográfico no siempre se correlaciona con un completo control de las crisis y viceversa. El LEV puede tener un efecto positivo sobre el estado neuropsicológico del paciente.

04.

EPILEPSY SURGERY OUTCOME IN CHILDREN DEPENDS ON UNDERLYING PATHOLOGY

Ferreira J^a, Romero C^b, Canas N^a, Correia J^b, Leal A^c, Cabral P^a, for the Epilepsy Surgery Group, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

^a Neurology Department. ^b Neurosurgery Department. Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. ^c Neurophysiology Department. Centro Hospitalar Psiquiátrico. Lisboa.

Introduction. Several studies have shown that the efficacy of epilepsy surgery in children is influenced by the underlying pathology/epileptic syndrome. **Aim.** To evaluate the effectiveness of epilepsy surgery in paediatric patients with refractory epilepsy. **Patients and methods.** We reviewed the clinical files of all patients under age 18 operated between 1995 and 2008 ($n = 59$). Telephonic follow-up was obtained in 51. Demographic characteristics of epilepsy, surgical outcome (Engel classification) and satisfaction level of caregivers were related to pathology, epileptic syndrome and type of surgery. **Results.** 67 surgeries were performed. Cortical dysplasia was the commonest pathology ($n = 15$; 73% Engel Ia; satisfaction 93%), with surgical results not depending on their location, Mesial temporal sclerosis ($n = 10$; 60% Engel Ia; satisfaction 100%) was the commonest pathology above 10. Dysembryoplastic neuroepithelial tumours ($n = 8$) and gangliogliomas ($n = 3$) obtained the best surgical results (100% Engel Ia). For other conditions (cavernomas, gliomas, tuberous sclerosis, cysts) lesionectomy ($n = 9$; 56% Engel Ia) or exeresis of epileptogenic cortex ($n = 3$; 67% Engel IIIa) were performed. Hemispherectomy ($n = 3$) and corpus callosotomy ($n = 8$) were performed in more severe epileptic syndromes (Lennox-Gastaut syndrome, extensive neuronal migration defects, Sturge-Weber syndrome). These were associated to worse surgical outcomes (> 50% seizure-reduction in 83%, satisfaction 67%). **Conclusions.** Our results confirm that the efficacy of paediatric epilepsy surgery mainly depends on the underlying pathology or epileptic syndrome. Their knowledge is essential for a better management of expectations regarding this therapy.

05.

PERFIL DE EFICACIA Y SEGURIDAD DEL LEVETIRACETAM INTRAVENOSO EN EL TRATAMIENTO DE LAS CRISIS AGUDAS REPETITIVAS Y DEL ESTATUS EPILÉPTICO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES

García-Peñas JJ, Duat A, López-Marín L, Cantarín V, Ruiz-Falcó ML, Gutiérrez-Solana LG

Sección de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Describir el perfil de eficacia y seguridad del levetiracetam (LEV) intravenoso en el tratamiento de las crisis agudas repetitivas y del estatus epiléptico refractario en niños y adolescentes. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 35 pacientes pediátricos, tratados con LEV intravenoso, con edades comprendidas entre 14 días y 18 años. En todos los casos, se analizan: datos demográficos, patología neurológica asociada, indicación de uso de LEV intravenoso, dosis administrada, control de crisis (eficacia) y posibles efectos adversos (tolerabilidad). No se utilizó bolo intravenoso, pero en los 29 últimos pacientes que tratamos hemos usado una dosis de ataque de 30 mg/kg (dosis máxima: 1.500 mg). En todos los pacientes se infundió LEV intravenoso durante 10-15 min. La frecuencia de administración fue cada 8-12 h. **Resultados.** El LEV intravenoso se usó para tratar crisis agudas repetitivas en 25 casos y para tratar estatus epiléptico refractario en 10 pacientes. La dosis media administrada fue de 50,75 mg/kg/día. Todos los pacientes habían recibido tratamiento previo anticonvulsionante parenteral con diazepam, midazolam, fenitoína, valproato y/o fenobarbital. En 30 pacientes (85%) existía una etiología sintomática definida.

Veinticinco pacientes (71%) se etiquetaron como respondedores, al mostrar más de un 50% de reducción en la frecuencia global de crisis, incluyendo 13 pacientes (37%) que quedaron totalmente libres de crisis. Diecisiete pacientes (48%) presentaron efectos adversos, siendo la somnolencia el más frecuente (40%). **Conclusiones.** El LEV intravenoso puede ser una alternativa eficaz y segura para el tratamiento del estatus epiléptico refractario y de las crisis agudas repetitivas en el niño.

06.

TRATAMIENTO CON LEVETIRACETAM EN NIÑOS CON EPILEPSIA MIOCLÓNICA

López-Marín L, García-Peñas JJ, Duat A, Cantarín V, Ruiz-Falcó ML, Gutiérrez-Solana LG

Sección de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Describir el perfil de eficacia y seguridad del levetiracetam (LEV) en el tratamiento de la epilepsia mioclónica infantil, tanto en monoterapia como en terapia añadida. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 40 pacientes pediátricos con epilepsia mioclónica (edad media: 7 años; rango de edad: 6 meses-18 años) tratados con LEV durante al menos 6 meses. La epilepsia mioclónica se clasificó como idiopática en 7 pacientes (18%), como criptogénica en 13 (32%) y como sintomática en 20 (50%). Diez casos (25%) evolucionaron como síndrome de epilepsia mioclónica progresiva. **Resultados.** En 30 pacientes se utilizó LEV como terapia añadida y en los 10 restantes como monoterapia de inicio. Un total de 32 pacientes (80%) presentaron más de un 50% de reducción en la frecuencia global de crisis (72% para terapia añadida y 90% para monoterapia), incluyendo 11 casos (27%) que quedaron libres de crisis (16% para terapia añadida y 60% para monoterapia). Diez pacientes (25%) presentaron efectos adversos durante el tratamiento (26% para terapia añadida y 20% para monoterapia), siendo la somnolencia el más frecuente (22%). Los efectos adversos obligaron a suspender el tratamiento en tan sólo 3 casos (7%), debido a irritabilidad y trastorno de sueño. **Conclusiones.** El LEV es una alternativa terapéutica eficaz y segura en lactantes, niños y adolescentes con epilepsia mioclónica, tanto en monoterapia como en terapia añadida. Algunos pacientes que sólo experimentaron una respuesta parcial en dosis de 50-60 mg/kg/día quedaron totalmente libres de crisis al alcanzar dosis finales de 100 mg/kg/día.

07.

CORRELACIÓN ENTRE EPILEPSIA Y CROMOSOMOPATÍAS EN NUESTRO HOSPITAL: ESTUDIO DESCRIPTIVO

Rodrigo M, Duat A, López-Marín L, Gutiérrez-Solana LG, García-Peñas JJ, Ruiz-Falcó ML

Sección de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Describir la asociación entre las distintas cromosomopatías detectadas en nuestro medio con el fenotipo clínico y electroencefalográfico de epilepsia. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de historias clínicas de 40 pacientes consecutivos valorados en nuestro hospital con diagnóstico de cromosomopatía y epilepsia. Se analizaron sexo, edad de inicio de la epilepsia, tipos de crisis, patrón electroencefalográfico, neuroimagen, patología comórbida y variables relacionadas con el tratamiento antiepiléptico. **Resultados.** Se describen 18 mujeres y 22 varones con 18 cromosomopatías diferentes asociadas a epilepsia. La edad de inicio de la epilepsia oscila entre 6 días de vida y 10 años. Presentan todo tipo de crisis y diversidad de patrones electroencefalográficos. Veinticuatro pacientes presentan dismorfias y todos los niños tenían retraso mental con o sin alteración del comportamiento. Existe gran variabilidad de respuesta al tratamiento, con refractariedad de la epilepsia en 8 pa-

cientes. Las cromosomopatías más frecuentes fueron los síndromes de Down, Angelman, X frágil e inversión-duplicación del cromosoma 15. **Conclusiones.** Las cromosomopatías revisadas presentan distintos fenotipos clínicos, desde síndromes polimalformativos a casos con ausencia de rasgos dismórficos, siendo común en todas ellas el retraso mental con o sin alteración del comportamiento. Las alteraciones electroencefalográficas son ampliamente variables, desde alteraciones focales con baja persistencia a trazados de encefalopatía epiléptica. Aunque existe gran heterogeneidad, encontramos patrones electroencefalográficos característicos que en ocasiones suponen el signo guía para orientar el diagnóstico de determinadas cromosomopatías, como inversión-duplicación del cromosoma 15 y cromosoma 20 en anillo. La refractariedad de la epilepsia parece estar determinada por el tipo de cromosomopatía.

08.

NUESTRA EXPERIENCIA EN EPILEPSIA: ESTADO DE MAL ELÉCTRICO DURANTE EL SUEÑO Y PET CEREBRAL

Serrano N^a, Setoain X^b, Gutiérrez A^a, Sanmartí FX^a

^a Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Barcelona. ^b Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Clínic. Barcelona.

Objetivo. Mostrar los hallazgos con PET, video-EEG críticos e intercríticos, tratamiento y evolución clínica de tres pacientes afectos de epilepsia con estado de mal eléctrico durante el sueño. **Casos clínicos.** Caso 1: niño que inicia crisis epilépticas con 4 años, dos años después se evidencia deterioro cognitivo y alteración de la conducta; los EEG intercríticos presentan paroxismos en región frontal derecha y un patrón POCS (punta onda continua durante el sueño). El PET en fase activa muestra un área de hipermetabolismo frontal derecho con normalización posterior. Caso 2: niño de tres años que comienza con crisis epilépticas junto con deterioro cognitivo y alteración de la conducta; en los EEG intercríticos presenta paroxismos frecuentes en hemisferio izquierdo y un patrón de POCS en la polisomnografía. El PET en fase activa muestra hipometabolismo frontoorbitario y temporoparietooccipital izquierdo; en un estudio a los seis meses el PET es normal. Caso 3: niño de 23 meses que inicia crisis epilépticas, regresión cognitiva y alteración de la conducta; el EEG intercrítico muestra paroxismos sobre todo en el área temporal derecha, y la polisomnografía nocturna, un patrón de POCS del hemisferio derecho. El PET en fase activa muestra hipermetabolismo frontotemporal derecho. **Conclusiones.** En nuestra experiencia se evidencian alteraciones en la fase activa de la enfermedad que coinciden con el foco epileptógeno en los tres pacientes y normalización del PET tras mejoría clínica y desaparición del patrón POCS. Este estudio contribuye a un mejor conocimiento de esta patología, dadas las escasas referencias de la literatura.

Comunicaciones orales II: trastornos del movimiento

09.

DISTONÍA MIOCLÓNICA: UNA DISCINESIA DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO

Amado A, Blanco MO, Cobelas MC, Calviño JA, Antelo J
Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Introducción. La distonía mioclónica es un trastorno caracterizado por contracciones musculares involuntarias sostenidas (continuas con un patrón repetitivo) que generan torsión o adquisición de posturas anormales; unidas a espasmos musculares involuntarios arrítmicos con origen en el sistema nervioso central. Existen dos formas: una esporádica y otra hereditaria con herencia autosómica do-

minante, con una característica buena respuesta al alcohol. Es típica la distonía de cuello y hombros, y las mioclonías en músculos distales desencadenadas por diferentes estímulos. La principal mutación identificada es la que afecta al *e-sarcoglicano* (*SGCE*). Se presenta un caso de distonía mioclónica familiar. **Caso clínico.** Paciente de 14 años con historia familiar de distonía mioclónica (padre y tres tíos paternos). Presentó un desarrollo psicomotor normal con problemas en el rendimiento escolar. Desarrolló un cuadro clínico caracterizado por actividad mioclónica con el movimiento intencional, teniendo que adoptar una postura rígida para tratar de evitar la sacudida. Sin manifestaciones en el tren inferior. Pendiente de estudio genético del gen *SGCE*. **Conclusiones.** La distonía mioclónica es una entidad de difícil diagnóstico debido a su frecuente confusión con otras discinesias, llegando a representar tan sólo el 3% de todos los síndromes distónicos en algunas series. La positividad del estudio genético para el gen *SGCE* tiene implicaciones pronósticas, ya que implica una aparición más precoz de la clínica, junto con una sintomatología más grave.

010.

SÍNDROMES PERIÓDICOS INFANTILES: ESTUDIO CLÍNICO Y GENÉTICO

Boronat S^a, Cuenca-León E^a, Corominas R^a,
Cormand B^b, Roig M^a, Macaya A^a

^a Servicio de Neurología Infantil. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

^b Departamento de Genética. Universitat de Barcelona. Barcelona

Objetivo. Estudio genético de 9 pacientes afectos de síndromes periódicos infantiles precursores de migraña. **Pacientes y métodos.** Se analizaron 4 pacientes con vértigo paroxístico benigno (VPB), 4 con torticollis paroxístico benigno del lactante (BPTI) y uno con hipotermia episódica espontánea e hiperhidrosis (ESSH). El patrón clínico más frecuente reflejó la evolución de BPTI a VPB y más adelante a migraña con o sin aura, migraña hemipléjica o tipo basilar. Se procedió a análisis mutacional de los genes relacionados con formas monogénicas de migraña: *SCN1A*, *CACNA1A* y *ATP1A2*. **Resultados.** Se hallaron dos mutaciones en el gen *CACNA1A* en dos de los casos. Una paciente con ESSH fue portadora de la mutación p.P1138A, mientras que un paciente con BPTI y posterior evolución a migraña hemipléjica fue portador de la mutación p.Y1245C. Ambas mutaciones fueron consideradas patogénicas en función de su ausencia en 200 cromosomas de control, posición conservada en genes ortólogos de especies inferiores y estudios funcionales efectuados tras expresar el canal iónico mutado y detectar ganancia de función en los análisis de electrofisiología celular por técnica de *patch-clamp*. **Conclusiones.** Nuestros resultados aportan pruebas de que los fenotipos BPTI y ESSH se hallan relacionados con la migraña hereditaria y describen por primera vez una base genética, relacionada con las canalopatías, en ambos trastornos.

011.

TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO EN LAS CROMOSOMOPATÍAS ESTRUCTURALES

Cáceres-Marzal C^a, Vaquerizo-Madrid J^a, Bartolomé S^b, Galán E^c

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Neuropsicología.

^c Unidad de Genética. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.

Introducción. Los trastornos del movimiento en la infancia, cuya prevalencia no está bien determinada en la actualidad, pueden clasificarse en tres grandes grupos: síndromes rigidohipocinéticos, discinesias y otros (estereotipias, sincinesias...). Según su etiología pueden considerarse como primarios y secundarios a patologías concretas o formando parte de un síndrome bien definido. **Pacientes y métodos.** Presentamos un grupo reducido de pacientes diag-

nosticados de anomalías cromosómicas crípticas en los que el trastorno del movimiento forma parte importante de su cortejo sintomático: tetrasomía 15q11-q13 asociada a estereotipias como fenómeno compulsivo desencadenante de crisis epilépticas autoinducidas, microdeleción 4p16.3 con estereotipias manuales complejas, microdeleción 18q22 con temblor postural y sincinesias, microdeleción 22q13.3 con estereotipia única, microdeleción 7q11.23 con estereotipias múltiples, microdeleción 614q14 con estereotipias múltiples, trisomía parcial 22q11.2 con estereotipia de aleteo y microdeleción 515q22 con corea no progresiva. Aunque no considerados como trastornos del movimiento describimos también a un paciente con una microdeleción 5p y movimientos del recién nacido inadecuados. **Conclusiones.** Los trastornos del movimiento son frecuentes en los síndromes de microdeleción. En algunos de estos síndromes existen estereotipias bien identificadas (síndrome de Smith-Magenis, síndrome de Angelman), pero en la mayoría de ellos no están bien definidas, sobre todo por el escaso número de pacientes descritos. Creemos que se deben incluir los trastornos del movimiento cuando están asociados a rasgos dismórficos y/o afectación cognitivo-conductual en la sospecha diagnóstica de anomalías cromosómicas estructurales, e identificar bien el trastorno del movimiento para poder aproximarnos a una posible correlación genotipo-fenotipo en un futuro.

O12.

COREA EN LA INFANCIA

Muñoz Cabello B, Fernández Fernández MA, Madruga Garrido M, Mateos Checa R, Blanco Martínez B, Rufo Campos M
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivos. Describir las características clínicas principales de pacientes con corea, su etiología y la respuesta a tratamiento. Destacar la importancia del reconocimiento de este síntoma en la búsqueda de la etiología. **Pacientes y métodos.** Revisión de historias clínicas de pacientes con corea de diferente etiología en los años 2005-2008. Presentamos 8 pacientes pediátricos que muestran la corea como principal signo clínico. La corea fue el síntoma inicial en un 50% de ellos, siendo la edad media de comienzo la adolescencia o los primeros meses de la vida. La etiología es diferente en todos los pacientes: discinesia paroxística cinesigénica, corea benigno familiar, vasculitis por varicela, encefalitis herpética, secundarias a una enfermedad por anticoagulante lúpico, tumor..., y el resto desconocidos. Una anamnesis detallada junto con la neuroimagen fueron claves para el diagnóstico etiológico en los casos referidos. La respuesta al tratamiento sintomático con neurolepticos fue favorable en casi todos los casos, no siendo preciso tratamiento prolongado. Uno de ellos requirieron tratamiento con oxcarbacepina, y dos, con gammaglobulina y corticoides. **Conclusiones.** Una buena anamnesis y examen físico son necesarios para la orientación diagnóstica de corea, siendo en ocasiones difícil encontrar su etiología a pesar de la realización de pruebas específicas. No siempre requieren tratamiento cónico para su control, lo que evita efectos secundarios extrapiramidales a largo plazo.

O13.

MUTACIÓN EN EL GEN *TITF-1* COMO CAUSA DE COREA NO PROGRESIVA

Fons C^a, Gacio S^a, Rizzu P^b, García A^a, Campistol J^a, Fernández-Álvarez E^a

^a Departamento de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

^b Departamento de Genética Clínica. VU Medisch Centrum. Amsterdam.

Introducción. La corea benigna familiar (CBF) se caracteriza por corea no progresiva, de inicio precoz. Recientemente, mutaciones

en el gen *TITF-1* se han relacionado con CBF, hipotiroidismo y problemas respiratorios. Presentamos una niña afecta de un grave trastorno de la marcha, corea, hipotiroidismo subclínico, confirmando-se una mutación en el gen *TITF-1*. **Caso clínico.** Niña de 4 años de edad controlada por retraso motor y trastorno de la marcha. No deterioro neurológico ni convulsiones. Antecedentes familiares: sin interés. Antecedentes personales: sepsis-meningitis meningocócica a los 3 meses, con evolución favorable. Neumonía e infecciones de vías altas el primer año de vida. Hipotiroidismo en tratamiento hormonal sustitutivo. Perímetro cefálico: +3 DE. Leve hipotonía global. Marcha inestable con aumento de base de sustentación, necesidad de apoyos y caída con gran facilidad. Movimientos coreicos en extremidades. Nivel cognitivo normal. Estudios complementarios: colesterol, triglicéridos, cribado metabólico en sangre y orina, actividad biotinidasa, CDG, vitamina E, alfafetoproteína, inmunidad, neurotransmisores LCR y glucorraquia, VCN/EMG, estudio oftalmológico: normales. TSH: elevada, T4L: normal. RM cerebral: mínima hiperintensidad periventricular posterior izquierda en T₂ y FLAIR, inespecífica y que no explica la clínica de la paciente. Evolución y tratamiento: ante la sospecha de corea benigna asociada a hipotiroidismo se solicita estudio del gen *TITF-1* confirmando-se una mutación c.463+1G>A patógena. Ensayo terapéutico con levodopa (100/25). Dosis actual: 9 mg/kg/día. Respuesta favorable. **Conclusiones.** Hasta donde nosotros conocemos, este es el primer caso comunicado en España. Deberíamos sospechar esta entidad ante la asociación de corea, hipotiroidismo y trastornos respiratorios. El estudio genético permite confirmar el diagnóstico.

O14.

DISCINESIA PAROXÍSTICA INDUCIDA POR EL EJERCICIO ASOCIADA A NEUROGLUCOPENIA Y MUTACIÓN EN *SLC2A1*

Macaya A^a, Urbizu A^a, Cuenca-León E^a, Del Toro M^a, Conill J^b, Roig M^a

^a Grupo de Investigación en Neurología Infantil. ^b Servicio de Neurofisiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Objetivo. Estudio clínico y genético de dos gemelos monocigóticos con discinesia paroxística inducida por el ejercicio y epilepsia generalizada con ausencias. **Casos clínicos.** A la edad de 5 años ambos hermanos iniciaron episodios breves y diarios de distonía y coreoatetosis desencadenados por el ejercicio prolongado, pero que mejoraban rápidamente con la ingesta de bebidas isotónicas o zumos. El interrogatorio dirigido detectó asimismo síntomas sugestivos de crisis de ausencia, confirmadas por el hallazgo de descargas de punta-onda generalizada de 3 Hz en el EEG y que mejoraron con etosuximida. A los 9 años ambos hermanos presentaban trastorno de aprendizaje. Los cocientes de glucosa LCR/plasma fueron de 0,4 y 0,37. Se procedió al análisis mutacional del gen *SLC2A1*, responsable del déficit del transportador de glucosa (GLUT1) mediante amplificación y secuenciación de 10 exones del gen y sus regiones flanqueantes. Ambos pacientes presentaban la mutación *de novo* c.G493A en el exón 4, que produce la sustitución aminoacídica pVal165Ile. La mutación, en una posición altamente conservada en la evolución, no se halló en 200 cromosomas de la población general española. Su patogenicidad se ve reforzada por la reducción del transporte de glucosa observada por otros autores en el estudio funcional de una mutación idéntica en el parólogo GLUT2. **Conclusiones.** Se describe una nueva mutación en *SLC1A2* causante de discinesia paroxística inducida por el ejercicio. El hallazgo confirma y extiende recientes publicaciones que sugieren que el déficit de GLUT1 debe ser considerado en el diagnóstico diferencial de los síndromes de discinesia paroxística y epilepsia.

015.**ONANISMO EN LA INFANCIA TEMPRANA: UN TRASTORNO PAROXÍSTICO INFRADIAGNOSTICADO**

Álvarez Bascones E^a, Aga Aguirre M^b, Martínez González S^c,
Martínez González MJ^a, García Ribes A^a, Prats Viñas JM^a

^aUnidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.

^bCentro de Salud de Repelega-Portugalete. Bizkaia. ^cCentro de Salud de Kueto-Sestao. Bizkaia.

Introducción. El onanismo o masturbación infantil es un comportamiento normal común. En los lactantes y preescolares puede ser difícil de reconocer debido a la ausencia de manipulación genital y a la aparición de movimientos y posturas inusuales durante los episodios. Por ello, puede diagnosticarse erróneamente de convulsiones, dolor abdominal o trastornos de movimiento. El objetivo es describir las características clínicas de la masturbación infantil, así como valorar la aportación del vídeo al diagnóstico. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo de 12 casos diagnosticados de onanismo en la infancia temprana en consultas de Neuropediatría. **Resultados.** La edad media de presentación fue de 14,9 meses (rango: 7-48 meses), siendo el 75% niñas. Fueron derivados a Neuropediatría por sospecha de convulsión ($n = 8$) y trastornos del movimiento ($n = 4$). Los episodios ocurrían sentados y/o en decúbito supino, y generalmente consistían en hipertonia generalizada con hiperextensión de extremidades inferiores y movimientos pélvicos estereotipados. Asociaban enrojecimiento facial, sudoración y sonidos guturales. La frecuencia era diaria y la duración variable, cediendo característicamente con la distracción. No existía alteración de conciencia y la exploración neurológica era normal. Se realizó electroencefalograma ($n = 7$) y TAC craneal ($n = 1$), con resultado de normalidad. La confirmación diagnóstica se obtuvo tras la visualización de un vídeo aportado por la familia. **Conclusiones.** La masturbación infantil es un trastorno probablemente infradiagnosticado. Es importante su consideración en el diagnóstico diferencial de epilepsia y otros trastornos paroxísticos en la infancia temprana para evitar la realización de pruebas y tratamientos innecesarios. La visualización de un vídeo del evento es fundamental para confirmar el diagnóstico.

016.**DISTONÍA MIOCLÓNICA: CARACTERÍSTICAS TEMPRANAS EVOLUTIVAS EN UNA PACIENTE CON MUTACIÓN DE NOVO EN EL GEN ϵ -SARCOGLICANO**

Núñez MT, Patiño A, Narbona J

Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Introducción. La distonía mioclónica, autosómica dominante, por mutación en el gen del ϵ -sarcoglicano, aparece con penetrancia variable debido a *imprinting* en el cromosoma heredado de la madre. **Caso clínico.** Niña que acude a los 28 meses porque, desde los 6 meses, presenta actitud distónica de la extremidad inferior derecha y primer y segundo dedos de la mano derecha. Caminaba desde el año, requiriendo apoyo por distonía en extensión-abducción de cadera y extensión de rodilla; continuaba con distonía distal de extremidades superiores. Dificil control postural, por mioclonías de acción-intención axiales y en extremidades superiores, arrítmicas y erráticas. Desarrollo cognitivo, lingüístico y social, normal. El estudio neurofisiológico confirma la fisiopatología subcortical de las mioclonías. RM cerebral, normal. Estudios neurometabólicos, negativos. La secuenciación directa de los exones del gen *SGCE* (7q21) confirma el diagnóstico de distonía mioclónica, identificando una mutación puntual *de novo* en el lugar aceptor de procesamiento del intrón 5 en posición 663 (c.663-2G; IVS5-2A>G), situado en un lugar de procesamiento altamente conservado; la mutación no se detectó en 300 cromosomas normales de control. Con trihexifenidilo (hasta 15 mg/día) y ácido valproico (25 mg/kg/día) se produce una

mejoría espectacular, al normalizarse la marcha y desaparecer las mioclonías de acción, permaneciendo asintomática a la edad actual de 4 años y 10 meses. Ambos progenitores asintomáticos, no hermanos y ningún antecedente en el árbol familiar. **Conclusiones.** La distonía mioclónica, escasamente invalidante a largo plazo, suele comenzar en los dos primeros años; su reconocimiento precisa un buen análisis semiológico. Aportamos un paciente con mutación novel en *SGCE* y excelente respuesta terapéutica inicial.

017.**ALTERACIÓN PRECOZ DE LA MOTRICIDAD OCULAR: APRAXIA CONGÉNITA DE COGAN O ESTEREOTIPIA**

Real Terrón R, Ramírez Arenas M, Vaquerizo-Madrid J

Unidad de Neuropediatría. Hospital Materno Infantil de Badajoz. SES.

Centro Capacitas-Policlínica de Neurociencias de Badajoz.

Introducción. En la apraxia oculomotora existe un retraso en el inicio de los movimientos oculares, siendo necesarias varias sacudidas de los ojos para conseguir la fijación en la posición deseada. La apraxia oculomotora congénita es un diagnóstico difícil durante las etapas tempranas, pudiendo confundirse con los movimientos oculares característicos de los lactantes con agudeza visual deprimida o amaurosis. Después, el arrastre ocular típico de la apraxia oculomotora se hace más evidente, con una cadencia pseudorrítmica, esencial para la sospecha diagnóstica. La experiencia del clínico es fundamental. Además, con el movimiento ya establecido, es difícil distinguir la apraxia oculomotora de ciertas rutinas motoras estereotipadas. **Casos clínicos.** Presentamos seis pacientes diagnosticados de apraxia oculomotora que presentan una actividad estereotipada común (anomalía oculomaneja). Motivo de consulta: nistagmo (3 casos), amaurosis (2 casos) y apraxia oculomotora (1 caso). Signos propios de trastorno del espectro autista (TEA) en 2 casos. **Conclusiones.** En los pacientes con TEA abundan las estereotipias y, entre ellas, la anomalía oculomaneja. En muchos casos ésta pasa inadvertida o es mal interpretada. Se presenta una muestra cuyo interés reside en identificar y alertar precozmente sobre la apraxia oculomotora congénita y la relación con la anomalía oculomaneja. En cuatro de los casos no hay otros signos de alerta de TEA. Cuando esa estereotipia se asocia a apraxia oculomotora nos preguntamos si en realidad ésta última se trata de una conducta estereotipada más, de presentación atípica.

018.**SÍNDROME DE LAS PIERNAS INQUIETAS: CLAVES DIAGNÓSTICAS DE LA HISTORIA FAMILIAR Y SOLAPAMIENTO CLÍNICO**

Real Terrón R, Vaquerizo-Madrid J,

Ramírez Arenas M, Cáceres Marzal C

Unidad de Neuropediatría. Hospital Materno Infantil.

Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.

Introducción. El síndrome de las piernas inquietas (SPI) se caracteriza por una sensación desagradable en los miembros con necesidad compulsiva para moverlos. Suele manifestarse en reposo e interfiere con el sueño. Afecta al 2% de la población de 8 a 17 años, aunque el 25% comienza antes. La historia familiar está presente en el 60% de los SPI primarios. El SPI secundario tiene un origen diverso (déficit férrico, neuropatía periférica, psicofármacos). Existe una relación con el trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH). El diagnóstico es fundamentalmente clínico. **Casos clínicos.** Se presenta una familia con más de 20 miembros afectados. Se atendió inicialmente a un niño de 2 años, remitido por episodios dudosos de espasmos de miembros superiores. Durante la entrevista se aprecian movimientos periódicos de las piernas en la madre y en el

niño, que posteriormente se constatan en otros familiares de primera y segunda generación y que, durante el sueño, aumentan significativamente. Se registran los movimientos mediante vídeo en cada uno de los familiares y se realiza una evaluación de los criterios clínicos para TDAH en niños y adultos (*ADHD Rating Scale-IV*, inventario de Hallowell y Ratey, y criterios de Utah WURS). Exploración física sin hallazgos. *Conclusiones.* El SPI infantil está infradiagnosticado debido al solapamiento con otros procesos como el TDAH, la inadecuada interpretación del comportamiento motor durante el sueño y la despreocupación familiar, que han aceptado algunos síntomas como cotidianos. Consideramos importante comunicar experiencias como ésta, por la escasa información de que se dispone.

Comunicaciones orales III: metabolismo

O19.

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I CON CLÍNICA SILENTE: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

Alonso X^a, Campistol J^a, Vilaseca MA^b, Colomer J^a, Ribes A^c

^a Departamento de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. ^b Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo. Hospital Sant Joan de Déu. CIBERER. Instituto de Salud Carlos III.

^c Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínic-CSIC. CIBERER. ISCIII. Barcelona.

Introducción. La aciduria glutárica tipo I es un trastorno metabólico, con herencia autosómica recesiva, debido al defecto de la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa, que causa un acúmulo de ácido glutárico y 3-hidroxiglutarico en fluidos biológicos. En la mayoría de casos se presenta en forma de crisis encefalopáticas después de un cuadro febril y/o inmunizaciones y/o macrocefalia. **Objetivos.** Describir los hallazgos clínicos, bioquímicos y radiológicos de dos pacientes con aciduria glutárica y fenotipo leve. Resaltar la importancia del tratamiento dietético preventivo y del diagnóstico en casos atípicos de la enfermedad. **Casos clínicos.** Estudio descriptivo de dos pacientes diagnosticados de aciduria glutárica tipo I, hallazgos bioquímicos y radiológicos. Se describen dos pacientes afectados de aciduria glutárica tipo I, cuyo motivo de consulta inicial fue retraso psicomotor global. Ninguno de los dos presentaba macrocefalia, ni había sufrido ninguna descompensación encefalopática previa. En ambos se detectó una elevada excreción de ácido 3-hidroxiglutarico en orina y posteriormente se instauró el tratamiento dietético y la suplementación con carnitina y riboflavina. **Conclusiones.** En todo paciente con retraso psicomotor e hipotonía sin causa determinada se debe analizar el perfil de ácidos orgánicos, más aún si existe macrocefalia o movimientos anormales. Considerando la aciduria glutárica tipo I una alteración metabólica potencialmente tratable (como prevención de un deterioro neurológico mayor), es importante conocer la amplia heterogeneidad clínica de esta enfermedad. Tener en cuenta que en el fenotipo bajo excretor el ácido glutárico en orina puede ser normal.

O20.

DISFUNCIÓN NEUROLÓGICA INDUCIDA POR BILIRRUBINA. ¿REAPARECE DE NUEVO?

Campistol J^a, Gálvez H^a, García Cazorla A^a, Málaga I^a, Iriondo M^b, Cusí V^c

^a Servicio de Neurología. ^b Sección de Neonatología. ^c Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El término 'kernicterus' se aplicó inicialmente a la tinción amarilla de los ganglios basales en estudios necrópsicos; en

la actualidad se considera un término impreciso y se habla más de encefalopatía por bilirrubina o de disfunción neurológica inducida por la bilirrubina. Clínicamente, la toxicidad por hiperbilirrubinemia puede ser reversible y no dar manifestaciones o que éstas sean muy sutiles y aparezcan tardíamente como defectos atencionales, auditivos e incluso una mínima torpeza motora, o bien manifestar la clínica neurológica más o menos florida con afectación motora, neurosensorial y de movimientos oculares. **Pacientes y métodos.** Serie de 7 pacientes con encefalopatía por bilirrubina y diferentes grados de afectación neurológica, atendidos en los últimos 10 años en el servicio. Sólo falleció un paciente en período neonatal con hiperbilirrubinemia, sepsis y fallo multiorgánico. **Resultados.** Todos presentaron clínica neonatal, la neuroimagen permitió demostrar las lesiones en el núcleo pálido y orientar el cuadro. Las causas etiológicas de la hiperbilirrubinemia fueron muy variadas. La hiperintensidad de la secuencia T₁ en el núcleo pálido es un hallazgo común en los primeros días tras la elevación de la bilirrubina no conjugada. Todos los pacientes presentaron manifestaciones clínicas en período neonatal y secuelas neurológicas más o menos graves en los seis supervivientes que se intentan correlacionar con los demás parámetros bioquímicos, clínicos, de neuroimagen y neurofisiológicos. **Conclusiones.** Hemos observado un incremento de las observaciones de disfunción neurológica inducida por la bilirrubina y nos planteamos conocer las causas de esta situación. La mayor supervivencia de los grandes prematuros, el aumento de la población inmigrante y la posibilidad del diagnóstico por neuroimagen contribuyen a este incremento. Continúa siendo un reto para el neonatólogo y el neuropediatra evitar su presentación y minimizar los efectos de la toxicidad por bilirrubina en el período neonatal.

O21.

RESPUESTA A LA SUPLEMENTACIÓN CON ANÁLOGOS DE LA CREATINA EN PACIENTES CON DEFECTOS DEL TRASPORTADOR DE CREATINA

Campistol J^a, Fons C^a, Arias A^b, Póo P^a, Pineda M^a, López-Sala A^a, Mas A^a, Ribes MA^b, Artuch R^a

^a Servicio de Neuropediatría. Unidad de Enfermedades Neurometabólicas. Hospital Sant Joan de Déu. ^b Institut de Bioquímica Clínica. Barcelona.

Introducción. El tratamiento con monohidrato de creatina o con L-arginina no ha demostrado eficacia en los pacientes con defectos del transportador de creatina (CRTR-D). Otra opción terapéutica propuesta es incrementar la creatina cerebral mediante el uso de análogos lipofílicos de creatina (CEE) que pueden atravesar mejor la barrera hematoencefálica sin precisar del CRTR-D. Habíamos logrado en cultivo de fibroblastos de estos pacientes un incremento de la creatina con CEE. Pretendemos evaluar la respuesta clínica a la terapia con CEE en un grupo de cuatro pacientes con diagnóstico de CRTR-D. **Pacientes y métodos.** Suplementación con CEE en dosis de 0,4 g/kg/día durante un año. La eficacia del tratamiento fue evaluada clínicamente, con pruebas neuropsicológicas, bioquímicas y analizando los cambios en el pico de creatina en la RM con espectroscopia. **Resultados.** Las crisis epilépticas no se modificaron durante el tratamiento. Tampoco observamos cambios clínicos. La escala adaptativa de Vineland no mostró cambios en comunicación, hábitos de la vida diaria, socialización o en los ítems motores. No se observaron cambios ni aumento de señal en el pico de creatina en la HMS. Se interrumpió el tratamiento con CEE una vez cumplido el período de tratamiento. **Conclusiones.** Después de un año de suplementación con CEE, no evidenciamos cambios favorables en los pacientes con CRTR-D. La falta de eficacia del CEE puede ser atribuida quizás a la acidez gástrica o a la inactivación por las esterases en plasma. Debemos seguir investigando nuevas opciones de tratamiento para este grupo de enfermedades.

022.

**DEFICIENCIA DE TIROXINA
HIDROXILASA: UN NUEVO CASO**

Domingo-Jiménez R^a, Puche Mira A^a, Serrano M^b,
Valera-Parraga P^a, Artuch S^b, Casas-Fernández C^a

^aSección de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

Murcia. ^bUnidad de Metabolopatías. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La tiroxina hidroxilasa es la enzima limitante en la biosíntesis de catecolaminas, en especial de dopamina. Se hereda de forma autosómica recesiva. Su deficiencia esta asociada a un amplio espectro fenotípico, desde moderada distonía que responde a dopamina hasta cuadros graves de parkinsonismo en lactantes, con o sin encefalopatía progresiva, y que no siempre responde a dopamina. **Caso clínico.** Lactante de 8 meses con hipotonía, adinamia e involución motora de instauración progresiva, sin movimientos oculares anormales. Exploración: hipotonía e hipocinesia simétricas de predominio axial, hiperreflexia, pares craneales normales, cara expresiva y práctica ausencia de otros movimientos voluntarios. Antecedentes familiares: padres no consanguíneos, dos abortos previos. Antecedentes perinatales normales. Exámenes complementarios: analítica general, metabólico basal, EEG, EMG-NG, RM modular: normales. RM cerebral con signos de atrofia leve generalizada. Neurotransmisores en LCR: homovanílico bajo, resto normal. Estudio genético del gen *TH*: mutación R233H en homocigosis. Se inició tratamiento con levodopa/carbidopa, en dosis lentamente ascendentes, actualmente 3 mg/kg/día, aunque aún no se ha encontrado la dosis óptima. Evolución: ha mejorado pero no se ha normalizado la movilidad espontánea, tiene distonía, ha comenzado a progresar desarrollo motor. Se observa fluctuación inter e intradiaria de su sintomatología. **Conclusiones.** El caso presentado es una forma grave de parkinsonismo infantil, que está respondiendo a la terapia con L-dopamina. La mutación R233H fue comunicada por primera vez por van den Heuvel en 1998 en pacientes holandeses, que también presentaban formas graves. Resaltamos la necesidad del estudio de neurotransmisores en LCR en pacientes con espectro clínico compatible con deficiencia de tiroxina hidroxilasa.

023.

**GUANOSINE TRIPHOSPHATE-CYCLOHYDROLASE
DEFICIENCY: REPORT OF A FAMILY WITH ATYPICAL
CLINICAL PRESENTATION**

Duarte S^a, Calado E^a, Nogueira C^b,
Gaspar P^b, Azevedo L^c, Vilarinho L^b

^aServicio de Neuropediatría. Hospital D. Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central. EPE. ^bCentro de Genética Médica. INSA. Porto.

^cIPATIMUP. Porto, Portugal.

Aim. GTP-cyclohydrolase (GTPCH) deficiency is an autosomal dominant disorder with variable expression, clinically characterised by levodopa responsive, diurnally fluctuating dystonia and parkinsonian symptoms. We report clinical and laboratorial data from an affected family. **Patients and methods.** Neurological and psychiatric examination was performed in index case and other family members. Cerebrospinal fluid study was done in two patients. Molecular study was obtained in nine family members. **Results.** Index case exhibited a marked bradykinesia, with facial hypomimia, hypofonia, limb hypertonia with dystonic features. She had depression symptoms and motor and cognitive development delay, labeled as dystonic cerebral palsy. Cerebrospinal fluid neurotransmitter study showed reduced 5-hydroxy-indolacetic acid (34 nM/L; normal: 95-173) and homovanillic acid (86 nM/L; normal: 211-540). Levodopa/carbidopa treatment resulted in significant motor improvement. Cerebrospinal fluid pterin metabolites study disclosed decreased neopterin (2,61 nM/L; normal: 9-20) and biopterin (7,8 nM/L;

normal: 10-30). Tetrahydrobiopterin metabolism in fibroblasts showed a very low neopterin and biopterin production and reduced GTPCH activity suggestive of GTPCH deficiency. Molecular study did not reveal the causal mutation within the *GCHI* coding region. We next tried to evaluate possible departures from normal quantitative expression of the gene by real-time PCR. In all affected patients a decay of mRNA was observed, suggesting a mutation within the promoter or regulatory region. Four other family members had confirmed molecular study for GTPCH deficiency. Bradykinesia and facial hypomimia were universal features. An affected brother had psychiatric manifestations, interpreted as a psychotic disorder. **Conclusions.** The clinical spectrum of this disease is still in expansion. Family members with atypical psychiatric features should be considered for diagnostic screening.

024.

**DESCRIPCIÓN DE LOS TIPOS DE EPILEPSIA
EN NIÑOS CON ENFERMEDAD MITOCONDRIAL:
APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA Y TERAPÉUTICA**

Lara-Herguedas J^a, García-Peñas JJ^b, Ruiz-Falcó ML^b,
Gutiérrez-Solana LG^b, Duat A^b, López-Marín L^b

^aServicio de Pediatría. Unidad de Neurología Pediátrica.

Hospital Universitario Puerta de Hierro. Majadahonda, Madrid.

^bSección de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Describir la incidencia global de epilepsia y los diferentes fenotipos epilépticos asociados a las enfermedades mitocondriales de presentación en la infancia. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 54 pacientes consecutivos diagnosticados de enfermedad mitocondrial mediante biopsia muscular (anatomía patológica e inmunohistoquímica). Cuarenta y un casos tenían defectos en la cadena respiratoria mitocondrial (CRM), incluyendo cinco pacientes con síndrome de Leigh; nueve tenían depleción de ADN mitocondrial (DDM), y cuatro, un síndrome MELAS. En todos los pacientes se analizan: edad de presentación, tipo de epilepsia, patología asociada, patrón electroencefalográfico, hallazgos de resonancia magnética cerebral y espectroscópica, tratamientos antiepilépticos recibidos, respuesta a cofactores, análisis del lactato en suero y LCR, cribado de otras enfermedades del metabolismo intermediario en orina, suero y LCR, y evolución clínica. **Resultados.** La epilepsia estaba presente en 32 niños (59%), incluyendo 22 con defectos de la CRM, siete con DDM y tres con síndrome MELAS. Seis niños tuvieron un síndrome de West, y siete, una epilepsia mioclónica progresiva. Los tres pacientes con síndrome MELAS y tres con DDM desarrollaron epilepsia parcial continua. Se detectó una encefalopatía epiléptica evolutiva en 16 niños, cinco de ellos con DDM. Hubo buena respuesta al tratamiento antiepiléptico en ocho pacientes (25%), todos ellos con defectos en la CRM. **Conclusiones.** No existe un fenotipo característico de epilepsia en los pacientes afectados de una enfermedad mitocondrial. Se debe pensar en esta patología en casos de epilepsia mioclónica progresiva y epilepsia parcial continua. No existe un tratamiento específico efectivo en esta patología.

025.

ATAXIA POR DÉFICIT PRIMARIO DE COENZIMA Q₁₀

O'Callaghan M^a, Montero R^b, Aracil A^a,
Galván M^a, Artuch R^b, Pineda M^a

^aServicio de Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. ^bServicio de Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. CIBERER. ISCIII.

Introducción. Actualmente, en las enfermedades mitocondriales no podemos ofrecer un tratamiento etiológico, pero el déficit de coenzima Q₁₀ (CoQ₁₀) es susceptible a una terapia con suplementación

oral. **Objetivo.** Evaluar la respuesta a la suplementación con CoQ10 en pacientes con ataxia congénita y déficit primario de CoQ10. **Pacientes y métodos.** Hemos seleccionado siete pacientes con clínica de ataxia en los que se han excluido otras causas de ataxia crónica. Se ha realizado RM cerebral, estudio de cadena respiratoria mitocondrial y valores de CoQ10 en sangre, fibroblastos y músculo. Cada seis meses se han hecho controles clínicos con exploración neurológica, ICARS (*International Co-operative Ataxia Rating Scale*) y registro de vídeo y monitorización bioquímica de niveles de CoQ10 en sangre. Los pacientes han recibido suplementación con CoQ10 oral, 30 mg/kg/día, durante dos años. **Resultados.** Se ha hallado un defecto primario de CoQ10 en fibroblastos y/o músculo de todos los pacientes. Se ha constatado una mejoría clínica y una disminución de la puntuación del ICARS a los dos años de suplementación con CoQ10. Los valores de CoQ10 en sangre han aumentado con respecto a los basales. **Conclusiones.** En el déficit primario de CoQ10 la expresión clínica es muy heterogénea. El ICARS y el registro de vídeo son útiles para evaluar la respuesta a la suplementación con CoQ10. La monitorización de CoQ10 en sangre comprueba la adhesión al tratamiento. El déficit primario de CoQ10 se debe sospechar en todo paciente afecto de ataxia congénita; si se confirma, es conveniente iniciar suplementación oral con CoQ10.

O26.

EPILEPSIA COMO MANIFESTACIÓN INICIAL EN LA DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA

Ramírez A, Gutiérrez A, García A, Vilaseca MA, Campistol J, Pineda M

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

Introducción. La deficiencia de biotinidasa es una enfermedad metabólica autosómica recesiva causada por el déficit o ausencia de la enzima. Los pacientes pueden presentar alteraciones en el sistema nervioso, en el sistema inmunológico, en piel, cabello y sistema respiratorio. La variabilidad clínica retrasa su diagnóstico y en consecuencia la oportunidad de administrar un tratamiento curativo. **Casos clínicos.** Se revisaron tres pacientes que presentaron epilepsia como manifestación inicial de la deficiencia de biotinidasa de una serie de siete. La edad de inicio de los síntomas varía entre 2 y 2,5 meses. Se observaron alteraciones dermatológicas en dos de los pacientes, además de las alteraciones neurológicas. En los tres electroencefalogramas existen descargas paroxísticas multifocales. Todos los pacientes presentaron remisión total de las crisis convulsivas posterior al tratamiento con biotina oral, así como de las alteraciones dermatológicas. **Conclusión.** Es necesario tener en cuenta la deficiencia de biotinidasa como diagnóstico diferencial en pacientes que inician con crisis convulsivas durante el primer año de vida que no respondan a un tratamiento antiepiléptico convencional y/o existan otras manifestaciones características de la enfermedad, como las alteraciones dermatológicas y la acidemia láctica.

O27.

MANIFESTACIONES NEUROPSIQUIÁTRICAS COMO INICIO EN LOS DEFECTOS DEL CICLO DE LA UREA DE PRESENTACIÓN TARDÍA

Serrano M, Pérez-Dueñas B, García-Cazorla A, Campistol J, Pineda M, Vilaseca MA

Unidad de Enfermedades Neurometabólicas. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. Centro para la Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Instituto de Salud Carlos III. Barcelona.

Objetivo. Los defectos del ciclo de la urea (UCD) son relativamente frecuentes dentro del grupo de errores congénitos del metabolismo. Los UCD de inicio tardío se deben a defectos enzimáticos par-

ciales y su presentación clínica puede ser sutil e inespecífica, presentando fenotipos clínicos inesperados, y suponiendo, ocasionalmente, un reto diagnóstico. Nuestro estudio pretende evaluar la importancia de los síntomas neuropsiquiátricos como manifestaciones iniciales de pacientes con UCD. **Pacientes y métodos.** 38 pacientes con UCD han sido seguidos en nuestra unidad. Ocho fallecieron en la época neonatal. De los 30 restantes, nueve pacientes (30%) presentaron un inicio tardío, siendo la clínica inicial neuropsiquiátrica/neuropsicológica de forma aislada. Se describen estos pacientes y los hallazgos bioquímicos, enzimáticos y moleculares. **Resultados.** Retraso mental, déficit de atención con hiperactividad, trastornos del lenguaje, rasgos autistas y delirio fueron los diagnósticos iniciales de estos pacientes. Por lo general, su clínica presentó mala respuesta a los tratamientos farmacológicos, pero mostró clara mejoría con el tratamiento dietético de su UCD de base (dieta con restricción de proteínas y suplementos de aminoácidos). En dos casos, la bioquímica en el momento del diagnóstico mostraba valores normales de amonio, pero niveles elevados de glutamina. **Conclusiones.** Este estudio pretende sensibilizar sobre la posible presentación neuropsiquiátrica/neuropsicológica en los casos de UCD de inicio tardío. Por este motivo, ante la presencia de manifestaciones neuropsiquiátricas que no responden al tratamiento convencional o que son difíciles de explicar, sugerimos la determinación de amonio y aminoácidos plasmáticos para poder descartar un UCD subyacente y realizar un tratamiento adecuado.

Comunicaciones orales IV: genética-miscelánea

O28.

FENOTIPOS DE TRASTORNOS NEUROCONDUCTUALES SEGÚN LAS MUTACIONES DE LA REGIÓN CRÍTICA DE LA LISENCEFALIA

Carratalá F^a, Andreo P^a, Escámez T^b, Martínez S^b

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

^b Instituto de Neurociencias de Alicante.

Introducción. La descripción del fenotipo conductual de las mutaciones de la región crítica de la lisencefalia (RCL) de los brazos cortos del cromosoma 17 se ha realizado desde casos clínicos. Presentamos una serie de 52 niños con alteraciones morfológicas en la RM, además de epilepsia y/o retraso psicomotor, y valoramos la relación entre la mutación genética y el fenotipo conductual. **Pacientes y métodos.** Estudio del ADN de la RCL y marcadores de transcripción en 52 pacientes con los criterios descritos. Se describe la frecuencia de marcadores en cada una de las siguientes situaciones de diagnóstico principal: retraso mental puro, retraso psicomotor y

Tabla O28.

Mutaciones ADN	D17S5	D17S792	D17S1866	
Retraso mental	1	2	3	
Retraso psicomotor				
Trastorno de conducta	1	2	3	
Transcripción	HLIS1	HLIS2	HALIS3	HLIS5
Retraso mental	6	4	2	1
Retraso psicomotor	3	2	1	
Trastorno de conducta	3	4	1	

trastornos de conducta. **Resultados.** En seis casos de 52 (11,5%) aparecieron mutaciones en el ADN y en 14 casos (26,9%), errores en la transcripción ($\chi^2 = 3,96$; $p = 0,046$). **Conclusiones.** Las mutaciones en regiones específicas del RCL son frecuentes en patrones alterados de la neuroconducta. Los errores en la transcripción del ADN de la RCL fueron significativamente más frecuentes que las mutaciones directas como causa de trastornos de la neuroconducta.

029.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, POLISOMNOGRÁFICAS Y DE LABORATORIO EN UNA MUESTRA DE NIÑOS Y ADOLESCENTES NARCOLÉPTICOS

Peraita-Adrados R^a, García-Peñas JJ^b, Ruiz-Falcó ML^b, Gutiérrez-Solana LG^b, López-Esteban P^c, Vicario JL^d

^a Unidad de Sueño y Epilepsia. Servicio de Neurofisiología Clínica.

^b Hospital General Universitario Gregorio Marañón. ^b Sección de Neuropediatría.

^c Sección de Neurofisiología Clínica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.

^d Laboratorio de Histocompatibilidad. Centro de Transfusión de la Comunidad Autónoma de Madrid (CAM). Madrid.

Objetivo. Describir los hallazgos clínicos y de laboratorio en una serie de niños y adolescentes con narcolepsia-cataplejía. **Pacientes y métodos.** Estudiamos nueve pacientes, de 14,3 años de edad media en el momento del diagnóstico. En todos los pacientes se realizaron: escala de narcolepsia de Ullanlinna (UNS), escala de somnolencia de Epworth, cuestionario de cataplejía de Stanford, resonancia magnética cerebral, polisomnograma, prueba múltiple de latencia del sueño (MSLT) y tipaje HLA-DR-DQ. En dos se hizo hipocretina-1 (Hcrt-1) en LCR. **Resultados.** La narcolepsia-cataplejía fue esporádica en los nueve casos. El primer síntoma fue somnolencia diurna excesiva, con una edad media de aparición de 9,4 años. Todos los pacientes presentaron cataplejía en su evolución. Otros síntomas fueron alucinaciones hipnagógicas (4 pacientes) y parálisis de sueño (3 pacientes). El IMC medio fue de 22,3 kg/m². Encontramos dificultades escolares y trastornos emocionales en todos los casos. La puntuación media en la UNS fue de 24,6 (punto de corte: 14); los registros polisomnográficos mostraron una latencia del sueño acortada, sueño fragmentado, porcentaje aumentado de la fase 1 y disminución del índice de eficiencia. La MSLT mostró una latencia media de adormecimiento de 2,2 min y de 2 a 4 adormecimientos en REM. Todos los pacientes mostraron el haplotipo DQB1*0602 y dos casos mostraron niveles indetectables de Hcrt-1 en el LCR. Todos los pacientes fueron tratados con modafinilo asociado a antidepresivos u oxibato. **Conclusiones.** La narcolepsia-cataplejía es una patología infrecuente poco conocida, con un amplio espectro de manifestaciones clínicas, y con unas bases genéticas y metabólicas bien definidas.

030.

EFICACIA Y EFECTOS ADVERSOS DEL PROPRANOLOL EN EL TRATAMIENTO DE LA MIGRAÑA EN NIÑOS

Casartelli M, Nunes T, Delgado A, Fuentes G

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La migraña es una patología frecuente en la infancia, siendo su prevalencia del 7%. El tratamiento farmacológico está orientado al manejo de los episodios agudos y en ocasiones es necesaria la profilaxis. El propranolol se utiliza en la profilaxis, siendo seguro y eficaz. **Objetivo.** Demostrar la eficacia y seguridad del propranolol en el tratamiento de la migraña en la edad pediátrica. **Pacientes y métodos.** Estudio observacional descriptivo de corte trasversal en 63 pacientes, entre 5 y 18 años, que acudieron a la Unidad de Cefalea en el período comprendido entre enero de 2005 a diciembre de 2008, con diagnóstico de migraña con y sin aura, en los cuales se ini-

ció tratamiento con propranolol. **Resultados.** Se obtuvo que el 54% ($n = 34$) de la muestra era del sexo femenino. El tipo de migraña más frecuente fue la migraña sin aura (73%; $n = 46$). Los antecedentes familiares de migraña estuvieron presentes en el 87,3% ($n = 55$). El PedMIDAS al inicio del tratamiento fue de 0-5 el 36,5% ($n = 23$), de 6-10 el 15,9% ($n = 10$), de 11-20 el 20,6% ($n = 13$) y > 20 el 27% ($n = 17$). La evaluación a los tres meses fue la siguiente: 0-5 el 88,9% ($n = 56$), 6-10 el 1,6% ($n = 1$), 11-20 el 4,8% ($n = 3$) y > 20 sólo el 4,8% ($n = 3$). La dosis media utilizada fue de 0,6 mg/kg/bid. Los efectos colaterales se presentaron en el 12,7% ($n = 8$). **Conclusión.** El propranolol demostró efectividad en casi el 90% de los pacientes a los tres meses del tratamiento. La aparición de efectos colaterales fue baja y con mínima relevancia clínica.

031.

TRAUMATISMO CRANEAL NO ACCIDENTAL: UNA ENTIDAD EMERGENTE

Núñez-Enamorado N^a, Olmedilla M^a, Gómez F^a, Camacho A^b, Simón R^b, Muñoz A^c

^a Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Neurología Infantil. ^c Servicio de Radiología Infantil. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Objetivos. El traumatismo craneal no accidental (TCNA) es la forma de maltrato infantil con mayor morbilidad y mortalidad. Nuestro objetivo es describir las características clínicas y secuelas de los niños con TCNA en nuestro hospital. **Pacientes y métodos.** Hemos realizado un estudio retrospectivo descriptivo de los TCNA recogidos entre 2002-2009. Se ha definido el TCNA por la presencia de hemorragia intracraneal, retiniana y/o existencia de fracturas óseas sin un antecedente traumático accidental que lo justifique. **Resultados.** Se recogieron 13 casos, con un tiempo medio de seguimiento de 2,5 años. La edad media fue de 4 meses (rango: 35 días-8 meses). El motivo de consulta inicial fue variado: caída (23%), crisis convulsivas (23%), agresión (8%), dificultad respiratoria (15%) y otros (23%). El 38% presentaban traumatismos externos: deformidad craneal (23%) y/o hematomas (30%). Un 38,5% de las madres tenían ≤ 21 años. El 69% de los niños procedían de familias desestructuradas. La ecografía cerebral fue normal en el 67%. La TAC y/o RM mostraron: hematoma subdural (77%), hemorragia subaracnoidea (46%), hematoma epidural (8%), edema cerebral (23%) e hidrocefalia (8%). Un 54% presentaban fracturas craneales y un 31% otras fracturas óseas ocultas. El 84% de los niños presentaban hemorragias retinianas. Dos niños fallecieron (15,4%) y un 55% presentan secuelas neurológicas. **Conclusiones.** El TCNA es una entidad muy grave que requiere un alto índice de sospecha para un diagnóstico y tratamiento precoz. La evaluación inicial debe incluir una historia y exploración física minuciosas con fondo de ojo, TAC y/o RM craneal y serie ósea radiológica.

032.

FRAGILE X SYNDROME: REVIEW OF CASES

Rego Sousa P^a, Machado R^b, Lourenço L^c, Ventosa L^c, Rocha L^c, Fonseca MJ^c

^a Servicio de Pediatría. Hospital Central do Funchal. Madeira.

^b Servicio de Pediatría. Hospital Dona Estefânia. Lisboa. ^c Centro de Desenvolvimento da Criança. Hospital Garcia de Orta. Almada, Portugal.

Aim. Fragile X syndrome (FXS) is the leading cause of inherited development delay in males. The individual clinical symptoms were not specific and so the confirmation needs a molecular study of the gene. The aim of this study is to present our case series of FXS, phenotype, comorbidities, parental expectations and follow up. **Patients and methods.** Retrospective analysis of fifteen children's medical records with FXS full mutation. **Results.** As expected global

development delay was the main cause of first consultation. Positive familiar background of mental retardation and learning disabilities were present in 71%. At the time of molecular diagnosis the most frequent FXS physical characteristic was protruding ears in 60%. Intellectual and emotional disabilities were associated. The formal development and behavioural evaluation 66.7% showed an average IQ of score 44.4 (range: 39-48) in five children (WISC-R) and an average GQ score of 52.5 (range: 46-65) in the other four (Griffiths). Only one child had some scholar acquirement, 93.3% had severe learning disabilities. Hyperactivity, stereotyping were present in 53.3% and aggressivity 33.3% of children. Seizure occurred in 46.7%. Anxiety and depression were present in 55% of these children's parents, six months after the diagnosis. *Conclusions.* FXS features are unspecific during childhood; development delay and family's history of mental retardation were main causes of reference. There is a noteworthy behavioural and seizure comorbidity and the co-occurring conditions were strongly related with the child's ability to learn. Parents experienced a lot of stress; the services should provide psychological and social support.

O33.

SÍNDROME DE RETT CON EPILEPSIA PRECOZ: DESCRIPCIÓN DE LAS PRIMERAS PACIENTES DIAGNOSTICADAS EN ESPAÑA CON LA MUTACIÓN EN EL GEN *CDKL5*

Roche Martínez A^a, Armstrong J^b, Campistol J^a, Fons C^a, Gerotina E^b, Pineda M^a

^a Servicio de Neurología Pediátrica. ^b Laboratorio de Genética Molecular. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El síndrome de Rett es un trastorno del neurodesarrollo. Las formas clásicas se deben, en un 80%, a mutaciones en *MECP2*. Mutaciones en *CDKL5* (regulador de *MECP2*) se asocian a variantes atípicas de síndrome de Rett con epilepsia precoz y encefalopatías epilépticas. *Objetivo.* Estudio de mutaciones en *CDKL5* en pacientes de nuestro hospital con diagnóstico de síndrome de Rett y epilepsia (sin mutación en *MECP2*) o con encefalopatía epiléptica precoz. Descripción de fenotipo, evolución y respuesta farmacológica. *Pacientes y métodos.* Estudio de *CDKL5* en 28 pacientes con síndrome de Rett o variantes de éste con epilepsia diagnosticados en nuestro hospital, sin mutación en *MECP2*, y de cinco varones con encefalopatía epiléptica. Estudio genético de los progenitores de las niñas con mutación en *CDKL5*. Descripción del fenotipo de los pacientes con estas mutaciones, incluyendo edad de inicio epiléptico, crisis clínicas y vídeo-EEG, respuesta a fármacos y evolución. *Resultados.* Se identificaron mutaciones en *CDKL5* en tres pacientes con síndrome de Rett con hipotonía, hiperlaxitud y microcefalia. Las pacientes 1 y 2 presentaron espasmos infantiles a los 47 días y 11 meses, respectivamente; la paciente 3 inició crisis tónicas a los 30 días de vida, con retraso psicomotor desde los primeros meses. Las tres niñas desarrollaron una epilepsia farmacorresistente con crisis heterogéneas, y respondieron a carbamacepina, asociando fenobarbital (caso 1) o clonacepam (caso 3), o valproato con lamotrigina (caso 2). *Conclusiones.* Las mutaciones en *CDKL5* se asocian a encefalopatías epilépticas del primer año de vida tanto en varones como en mujeres. Deben ser descartadas especialmente en las variantes de síndrome de Rett con epilepsia precoz.

O34.

SÍNDROME DE APNEA-HIPOPNEA DEL SUEÑO EN PACIENTES CON PATOLOGÍA NEUROPEDIÁTRICA

Romero F^a, García-Peñas JJ^b, Villa JR^a, Gutiérrez-Solana LG^b, Duat A^b, Ruiz-Falcó ML^b

^a Sección de Neumofisiología. ^b Sección de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Revisión de la historia natural del síndrome de apnea-hipopnea durante el sueño (SAHS) en las distintas patologías neuropediátricas, analizando en qué pacientes se debe sospechar dicha patología. *Pacientes y métodos.* Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 131 pacientes neuropediátricos derivados a la consulta de patología de sueño, entre enero de 1999 y enero de 2009, por sospecha clínica de SAHS. En todos los casos analizamos: tipo de patología neurológica, patrón de sueño y patología comórbida. En todos los pacientes se realizó estudio polisomnográfico nocturno con cálculo del índice de apneas/hipopneas. *Resultados.* En 96 casos (73%) se confirmó el diagnóstico de SAHS. Entre las distintas patologías neuropediátricas con SAHS definido se incluyeron: 21 pacientes con patología neuromuscular, 17 con epilepsia, 15 con cefaleas, 11 con encefalopatías estáticas, 10 con déficit de atención con o sin hiperactividad (TDAH), 9 con encefalopatías progresivas, 7 con trastornos de aprendizaje y 6 con trastornos de conducta. El perfil de SAHS mostró un patrón central en 37 casos (38%), mixto en 20 (21%) y obstructivo en 39 (41%). *Conclusiones.* El SAHS es una entidad probablemente infradiagnosticada que debe ser considerada en un amplio espectro de patologías neurológicas. El SAHS debe considerarse en el diagnóstico diferencial de patologías con alta prevalencia en la edad pediátrica, como son las cefaleas, el TDAH y los trastornos de aprendizaje. Un correcto diagnóstico y tratamiento del SAHS puede mejorar la calidad de vida de estos enfermos. Se debe realizar una encuesta de sueño en todas las historias clínicas neuropediátricas.

O35.

DISFUNCIÓN DE TRONCO CEREBRAL EN LA INFANCIA: UNA PATOLOGÍA INFRADIAGNOSTICADA

Tirado-Requero MP, Pascual-Pascual SI

Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Objetivo. Profundizar en las características de la disfunción del tronco cerebral en edad pediátrica y su diagnóstico. *Pacientes y métodos.* Se seleccionan pacientes desde el nacimiento hasta los 14 años, diagnosticados de disfunción de tronco cerebral en los últimos 20 años. Se analiza la relación de los resultados neurofisiológicos y los hallados en las neuroimágenes, principales patologías causantes, edad y evolución. *Resultados.* Se recogen 28 casos de disfunción de tronco cerebral. La patología causal fue en la mitad de los casos congénita, y en la otra, adquirida (encefalitis de tronco). El 50% de los casos congénitos se presentó como una disfunción del tronco aislada y el resto, dentro de un contexto sindrómico. La confirmación diagnóstica fue, en todos los casos, a través de la neurofisiología, en la mayoría por alteración del *blink reflex*, en muchos casos apoyados por alteraciones en PESS, PEAT y PEV. Sólo dos de los 28 casos presentaban afectación de tronco en las neuroimágenes. La evolución en los casos congénitos fue de mejoría progresiva, presentando cierto retraso motor pero no cognitivo (excepto síndromes). Los casos de encefalitis del tronco evolucionaron en su gran mayoría favorablemente, persistiendo en algunos leves secuelas. *Conclusiones.* La disfunción del tronco del encéfalo es un diagnóstico fundamentalmente clínico y neurofisiológico, que no debe ser descartado por ausencia de alteraciones en las neuroimágenes. Si se presenta de forma congénita deberemos pensar en disgenesia de tronco y descartar síndromes que la asocien, mientras que si es adquirida la causa más frecuente es la encefalitis de tronco.