

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

Comunicaciones orales V: tumores, malformaciones y enfermedades neurocutáneas

036.

EVOLUCIÓN NEUROLÓGICA DE LA ESCLEROSIS TUBEROSA DE DIAGNÓSTICO PRECOZ

Álvarez-Sanz AM, Tirado-Requero MP,
Martínez-Bermejo A, Arcas J, Roche-Herrero MC
Hospital Infantil La Paz, Madrid.

Objetivo. Evaluar el curso neurológico de niños diagnosticados precozmente de esclerosis tuberosa entre los años 1990 y 2008. **Pacientes y métodos.** Se realizó un estudio retrospectivo de los casos de esclerosis tuberosa diagnosticados en nuestro hospital antes de los 6 meses de edad entre 1990 y 2008. Se recopilaron datos de los síntomas iniciales, evolución clínica neurológica, tratamiento y situación actual. **Resultados.** Se recogieron 14 pacientes. La edad media al diagnóstico fue de 2 meses. El periodo de seguimiento fue entre 1 y 15 años. La presencia de rabdomiomas cardíacos llevó al diagnóstico en 7 casos. La mayoría se iniciaron con crisis a temprana edad (10 casos), generalmente parciales, tres con espasmos en flexión, y no se apreció una clara correlación entre tipo de crisis y EEG. En su evolución la morfología fue variando. La medicación más efectiva en la temprana infancia, sobre todo para los espasmos en flexión, fue la vigabatrina (7 casos). Cinco casos cursaron con retraso mental moderado-importante y 4 con afectación motora. Los hallazgos tanto en TAC como en RM cerebral fueron nódulos subependimarios (12 casos) y astrocitomas gigantocelulares (3 casos). En otros órganos y sistemas los hallazgos fueron los rabdomiomas cardíacos (7 casos). En seis casos se detectaron hamartomas retinianos. Los fibromas renales aparecieron más allá de los dos años (5 casos). Todos presentaron angiofibromas faciales, placas de Shagreen y manchas acrómicas. **Conclusiones.** Todos los niños diagnosticados de esclerosis tuberosa presentaron crisis, generalmente de difícil control. No hay una clara correlación crisis/EEG. Retraso mental en la mitad de los casos. Afectación motora en un tercio.

037.

TUMORES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LA POBLACIÓN INFANTIL DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS: ESTUDIO MULTICÉNTRICO (1998-2008)

Blanco Lago R, Málaga Diéguez I, Bernardo Fernández B,
Escribano García C, Málaga Guerrero S
*Departamento de Pediatría. Unidad de Neuropediatría.
Hospital Universitario Central de Asturias.*

Introducción. Los tumores del sistema nervioso central (SNC) suponen el tumor sólido pediátrico más frecuente y la principal causa de mortalidad infantil después de los accidentes. Conocemos las tasas de incidencia nacionales a partir del registro de la Sociedad Española de Hematología (RNTI-SEOP), pero desconocemos los pacientes no registrados. **Objetivos.** Conocer la incidencia real de tumores del SNC pediátricos en una región de 1.000.000 habitantes. Comparar los resultados con los existentes en los registros naciona-

les. Describir las características generales de estos tumores y el tiempo de latencia para su diagnóstico. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de pacientes pediátricos con tumores del SNC diagnosticados entre 1998-2008. Se revisaron bases de datos de los ingresados de hospitales en Asturias, los registros de Hematología y Neurocirugía (únicos en nuestra región) y el registro de tumores del Principado de Asturias. Se revisaron las historias clínicas y se compararon los datos con el RNTI-SEOP. **Resultados.** Calculamos una incidencia de 4,9 casos por 100.000 niños/año, de los que el 51% son niñas. Edad media al diagnóstico: 6,97 años (DE = 4,36). Tipos histológicos más frecuentes: astrocitomas (36,7%) y gliomas (14,3%). Localización más frecuente: supratentorial (49%). Tiempo medio para el diagnóstico: 1,75 meses (DE = 7,58), apreciándose variabilidad importante según la localización del tumor. En 10 años hemos recogido 49 casos frente a 18 registrados en la RNTI-SEOP en el mismo periodo. **Conclusiones.** Facilitamos un registro autonómico exhaustivo sobre los tumores del SNC. El tiempo de latencia observado para el diagnóstico es menor al registrado en la literatura. Los registros nacionales subestiman la incidencia real de estos tumores.

038.

TRASTORNOS EN LA FORMACIÓN DEL CÓRTEX CEREBRAL. ESPECTRO CLÍNICO, RADIOLÓGICO Y GENÉTICO DE LAS MUTACIONES RELACIONADAS CON LOS GENES LIS1, PAFR (PAFAH1B1), ALFA1 (PAFAH2B2) Y ALFA2 (PAFAH3B3)

Gálvez H^a, Pineda M^a, Aracil A^a,
Martorell L^b, Escámez T^c, Martínez S^c

^a Servicio de Neurología. ^b Unidad de Genética Molecular.

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ^c Instituto de Neurociencias de Alicante.

Introducción. En el desarrollo del córtex cerebral se identifican tres etapas: proliferación celular, migración neuronal y organización cortical. La implicación del gen *Lis1* en la migración neuronal es conocida. El síndrome de Miller-Dieker, caracterizado por un cerebro liso y facies peculiares, es la expresión clásica de la alteración en el gen *Lis1*. Además del *Lis1*, se han implicado genes como *PAFR*, *Alfa1* y *Alfa2*, en el desarrollo de anomalías en la formación del córtex cerebral. **Objetivo.** Describir las características clínicas, radiológicas y genéticas de 19 pacientes afectados de trastornos en la formación del córtex cerebral del Hospital Sant Joan de Déu. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 43 pacientes diagnosticados de diversos trastornos en la formación del córtex cerebral y a sus familiares en primera generación. Se estudió tanto el ADN genómico como el ADN complementario de los genes *Lis1*, *PAFR*, *Alfa1* y *Alfa2*. **Resultados.** Encontramos alteraciones en 19 pacientes. La edad media al estudio fue de 8,6 años, el 63% presentó tetraparesia espástica. El retraso mental grave se confirmó en el 68,4%. Los hallazgos radiológicos demostraron: complejo agiria/paquigiria 47,3%, displasia focal 21,5%, holoprosencefalia 10,5%, micropoli-giria 10,5%, esquisencefalia 10,5%. Los hallazgos genéticos: *Lis1* 85%, *PAFAH1B1* 5%, *PAFAH2B2* 5%, *PAFAH3B3* 5%. **Conclusiones.** Hemos podido confirmar la presencia de mutaciones en el gen *Lis1*, en patologías relacionadas con la migración neuronal y además en otras entidades relacionadas con la etapa de organización del córtex cerebral. En esta última etapa de la formación del cerebro desconocemos con precisión su actividad.

O39.**SÍNDROME DE JOUBERT:
PRESENTACIÓN DE DOS NUEVOS CASOS**

García Ron A, Domínguez Quintero ML,
González Fuentes C, Delgado Rioja M, Sierra Rodríguez J
Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

Introducción. El síndrome de Joubert es un grupo de trastornos genética, clínica y evolutivamente muy heterogéneo, de herencia autosómica recesiva, definido por alteraciones clínicas características (hipotonía, ataxia, retraso mental, apraxia oculomotora y alteraciones del ritmo respiratorio) y alteraciones estructurales infratemporales (mesencéfalo y cerebelo) descritas en RM (signo de la muela, IV ventrículo en paraguas). Otras alteraciones descritas son retinopatía, malformaciones renales, cerebrales (disgenesia del cuerpo calloso, heterotopías) y dismorfismos, según las cuales se distinguen nueve tipos de síndrome de Joubert con gen conocido (JBTS1-JBTS9). **Casos clínicos.** Presentamos dos casos de síndrome de Joubert diagnosticados de lactantes, analizando clínica, neuroimagen y evolución. Caso 1: niña de 15 meses que consulta a los 12 meses por trastornos del ritmo respiratorio, protrusiones linguales rítmicas desde el nacimiento y dispraxia oculomotora. Asocia epilepsia parcial. RM: agenesia de vermis cerebeloso y trastornos de la migración neuronal. Eco abdominal y estudio oftalmológico normal. Mala evolución, en la actualidad retraso mental profundo, ataxia y persistencia de crisis. Las alteraciones de ritmo respiratorio desaparecieron a los cuatro años. Caso 2: varón de 12 meses diagnosticado a los 9 meses por trastornos del ritmo respiratorio, distonía orofaciolinguales y dismorfismos desde el nacimiento. RM: agenesia de vermis cerebeloso, 'signo de la muela' y IV ventrículo en paraguas. Eco abdominal normal. Estudio oftalmológico normal. Posteriormente hipotonía axial, retraso madurativo, apraxia oculomotora y ataxia. **Conclusiones.** El trastorno del ritmo respiratorio, tanto en vigilia como en sueño, es un síntoma guía diagnóstico. La neuroimagen apoya el diagnóstico. El pronóstico clínico es variable.

O40.**TRASTORNOS DEL APRENDIZAJE EN
NIÑOS CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1**

García-Peñas JJ^a, Duat A^a, López-Marín L^a, Ruiz-Falcó ML^a,
Gutiérrez-Solana LG^a, Fournier del Castillo MC^b

^a Sección de Neuropediatría. ^b Unidad de Neuropsicología. Servicio de
Psiquiatría y Psicología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Describir los distintos perfiles neuropsicológicos implicados y la evolución natural de los niños con neurofibromatosis tipo 1 (NF1) que presentan trastornos del aprendizaje. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 171 pacientes consecutivos menores de 18 años de edad, diagnosticados de NF1 entre enero de 1994 y diciembre de 2008. Un total de 97 pacientes (56%) presentaban problemas de aprendizaje. Se seleccionó un total de 61 pacientes en los que se pudo practicar un estudio psicométrico, psicopedagógico y neuropsicológico completo. Se excluyeron de la valoración seis pacientes con retraso mental y cuatro niños con trastorno generalizado del desarrollo. En todos los niños se realizó estudio oftalmológico y auditivo, electroencefalograma y RM cerebral. En todos los casos se analizan: datos demográficos, patología neurológica asociada, hallazgos de neuroimagen y evolución. **Resultados.** Veinticinco de los 61 pacientes (41%) se clasificaron como trastorno global del aprendizaje; 20 pacientes (33%) como trastorno específico del aprendizaje, y 16 casos (26%) como trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) aislado. Todos los niños presentaban áreas múltiples de hiperseñal en secuencias potenciadas en T₂ en la RM cerebral. **Conclusiones.** Las dificultades del aprendizaje en niños con NF1 son una manifesta-

ción frecuente, pero infradiagnosticada, que altera gravemente la calidad de vida del niño. Es fundamental diagnosticar precozmente estas alteraciones y definir el subtipo específico de trastorno para orientar un adecuado tratamiento psicopedagógico y/o farmacológico. No debemos simplificar el problema pensando que el fracaso escolar en la NF1 se debe exclusivamente a un TDAH.

O41.**DISGENESIA TRONCOENCEFÁLICA COMO CAUSA DE
UN TRASTORNO OROMOTOR. FENOTIPOS CLÍNICOS**

Rodríguez-Palmero A, Macaya A,
Del Toro M, Raspall M, Boronat S, Roig M
Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. El concepto disgenesia troncoencefálica hace referencia a la alteración del desarrollo de las estructuras del tronco del encéfalo, habitualmente de origen vascular o genético, que conduce a un cuadro clínico caracterizado por una afectación de múltiples pares craneales, hipotonía, presencia de signos de vía piramidal y, en ocasiones, de una apraxia ocular motora o de anquilosis temporomandibular. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de la historia clínica de los pacientes diagnosticados de disgenesia de tronco controlados en una unidad de neurología pediátrica. El diagnóstico de estos pacientes se establece a partir del cuadro clínico que presentan, en conjunción con los hallazgos neurofisiológicos y de RM craneal. **Resultados.** Hemos identificado 18 pacientes, en los que el tiempo medio de seguimiento ha sido de 70,6 meses (rango: 21 días a 276 meses). En el periodo neonatal, la mayoría presentaban una grave hipotonía, y 16 de 18 presentaron dificultades para la alimentación, requiriendo alimentación por sonda nasogástrica o gastrostomía 13 de ellos. En la evolución de estos pacientes destaca una tendencia a la mejoría espontánea de las manifestaciones neonatales, aunque en una proporción de ellos persiste un trastorno de la masticación-deglución y la alteración del lenguaje. En 6 de 13 destaca una afectación cognitiva. Diferenciamos patrones de afectación clínica: letal, difusa, intermedia y restringida, y algunos casos de afectación asimétrica. **Conclusiones.** La identificación precoz de esta entidad y el mejor conocimiento de su historia natural permite establecer medidas terapéuticas desde los primeros años de vida, anticipando posibles complicaciones, así como establecer un pronóstico para estos pacientes.

O42.**TUMOR DEL SUELO DEL IV VENTRÍCULO**

Villares R^a, Gutierrez N^a, Torres J^a, Simón R^b, Villares M^a

^a Hospital Universitario de Móstoles.

^b Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La epilepsia de origen cerebeloso se sigue cuestionando actualmente. Apoyan su existencia las descripciones de episodios paroxísticos de características epilépticas en niños producidos por tumores de localización cerebelosa. La mayoría se localizan en los pedúnculos cerebelosos en relación de proximidad con el IV ventrículo. Las crisis que producen estos tumores se inician precozmente y tienen las características clínicas de espasmos hemifaciales. Su frecuencia es muy elevada y de forma característica no responden a los antiepilepticos habituales. La resección del tumor produce el cese de las crisis. **Caso clínico.** Niño con un tumor cerebeloso (gangliocitoma) con espasmos hemifaciales que comenzaron al mes de vida llegando a constituir un verdadero estatus. Se realizó una resonancia magnética craneal que mostró un proceso expansivo de la fosa posterior localizado en el IV ventrículo en relación con el pedúnculo cerebeloso izquierdo medio. Se intentó tratamiento antiepileptico utilizándose de forma secuencial ácido valproico, feno-

barbital y oxcarbacepina, con nula respuesta. El paciente es operado a los 8 meses de vida, realizándose craniectomía suboccipital y resección tumoral parcial. Tras el tratamiento quirúrgico el paciente queda asintomático, con exploración neurológica normal. **Conclusiones.** En un paciente de pocos meses de vida que presente espasmos hemifaciales hay que sospechar la presencia de un tumor en relación con el cuarto ventrículo. Los antiepilépticos no son útiles en esta patología y el tratamiento de elección será siempre la cirugía, que es curativa, incluso aunque la resección no sea total, apoyando este hecho la hipótesis del origen cerebeloso de las crisis.

Comunicaciones orales VI: enfermedades neuromusculares, neuropatías y degenerativas

043.

ESTUDIOS NEUROFISIOLÓGICOS EN EL SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ: ¿EN QUÉ MOMENTO INDICARLOS?, ¿CUÁNDO REPETIRLOS? RELEVANCIA DEL TIEMPO EN EL DIAGNÓSTICO

Avellón Liaño H^a, Polo Arrondo A^b, Barredo Valderrama E^a, Castro de Castro P^a, Vázquez López M^a, Garzo Fernández C^a

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

Introducción. El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es la neuropatía periférica aguda más frecuente en niños. Un 90% son formas predominantemente desmielinizantes y un 10% axonales. Este trabajo analiza los estudios electrofisiológicos del SGB en una población pediátrica, el momento de su realización y su importancia diagnóstica y pronóstica. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo unicéntrico (serie de casos), 1986-2008. **Resultados.** Se obtuvieron datos de 11 pacientes (5 varones, 6 mujeres; edades: 4-15 años). Inicio clínico: motor puro en 4 pacientes, sensitivo puro en 3, sensitivo-motor en 4, sensitivo-autonómico en 2. Momento de máximo deterioro funcional: media: 12,4 días (DE = 3,2). Demora entre inicio clínico y electroneurografía inicial: media, 8,3 días (DE = 3). Nervios más estudiados: peroneales (10), medianos (7), surales (7) y cubitales (6). Se recogieron velocidades de conducción, latencias y amplitudes; la respuesta F fue analizada en 5 pacientes. Según criterios de Cornblath (2005) hubo 4 formas desmielinizantes, 4 mixtas de predominio desmielinizante y 3 axonales. En 4 casos se repitió el estudio durante las dos semanas siguientes; sólo cambió en uno (inicialmente axonal, asoció después desmielinización). Secuelas: un paciente, torpeza para marcha de talones tras 17 meses (diagnóstico previo: neuropatía axonal). **Conclusiones.** Las primeras alteraciones neurofisiológicas detectables en el SGB pueden demorarse respecto al comienzo clínico, lo que debe tenerse en cuenta para optimizar el rendimiento diagnóstico evitando estudios seriados (con las consecuentes molestias para el paciente). En nuestra experiencia, repetir la electroneurografía parece innecesario con un estudio inicial claro y una evolución clínica favorable. La recuperación de las formas axonales, aunque lenta, fue satisfactoria.

044.

FASCICULACIONES DE HEMILENGUA IZQUIERDA DE CARÁCTER NO PROGRESIVO

Carratalá F^a, Andreo P^a, González O^b, Pastore C^b, García-Solana I^b

^aUnidad de Neuropediatría. ^bServicio de Neurofisiología. Hospital Universitario de San Juan de Alicante.

Introducción. La presencia de fasciculaciones en hemilengua son raras, indicativas de procesos de afectación selectiva del nervio hi-

pogloso ipsilateral, y de etiología variable: alteraciones vasculares que afectan el trayecto intra y extracraneal del XII par. Se describe el caso de una paciente que presenta esta lesión de forma estática. **Caso clínico.** Niña de 5 años con hitos del desarrollo normales, escolarización normal que presenta desde tiempo no calculable por la familia fasciculaciones que afectan a la hemilengua izquierda que se acompaña de desviación de la misma hacia ese lado. No se encuentran otras alteraciones en la exploración. Exámenes complementarios: RM: normal. Potenciales evocados auditivos de tronco cerebral: normales. Exploración del reflejo trigeminofacial con respuestas anormales contralaterales al estimular el lado derecho y con latencias aumentadas y respuestas ipsilaterales al estimular la izquierda. En el seguimiento realizado de dos años no experimenta cambios significativos. Presenta ocasionales sincinesias faciales con la gesticulación que indican proceso reparador. **Conclusiones.** En los estudios realizados no se pudo demostrar una lesión craneal que justificase el proceso. La evolución estática sugiere un proceso residual de instauración subaguda.

045.

SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES

García V^a, García A^a, Campistol J^a, Arellano M^c, Artuch R^b, Pineda M^a

^aServicio de Neurología Pediátrica. ^bServicio de Bioquímica Clínica.

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. ^cServicio de Pediatría. Mútua de Terrassa.

Introducción. El síndrome de Aicardi-Goutières (SAG) es una encefalopatía genética de herencia autosómica recesiva caracterizada por microcefalia adquirida en el primer año de vida, calcificaciones cerebrales, anomalías de la sustancia blanca y hallazgos en líquido cefalorraquídeo, linfocitosis, aumento de pterinas e interferón alfa. **Pacientes y métodos.** Presentamos y analizamos sus dos presentaciones clínicas, sus hallazgos analíticos y radiológicos y sus confirmaciones genéticas. Realizamos un estudio descriptivo y comparativo en los últimos 15 años de una serie de nueve casos. **Resultados.** Encontramos que la mayoría son de inicio en la lactancia, el 77% presenta microcefalia adquirida y trastornos de la alimentación. Presentan hipoacusia (6/7 pacientes) a diferencia de la literatura. Cuando analizamos el LCR existe hiperproteínorrea, linfocitosis, aumento de pterinas y de interferón alfa. Estos hallazgos disminuyen con la edad en dos pacientes. Radiológicamente todos mostraron atrofia y leucodistrofia, pero sólo 8/9 calcificaciones en ganglios de la base. Tan sólo tenemos 2/9 confirmaciones genéticas, ambas en el gen AGS2, en el que se aíslan mutaciones con mayor frecuencia. Un paciente muestra la mutación alélica más frecuente detectada en el gen AGS2. Otra paciente presenta una mutación (heredada de su padre) que previamente no ha sido descrito anteriormente en los SAG, pudiendo ser una mutación *de novo* de carácter autosómico dominante, en espera de concluir el estudio genético. **Conclusiones.** Ante una encefalopatía de inicio temprano con calcificaciones cerebrales y microcefalia, una vez descartado infección por citomegalovirus, es conveniente realizar estudio genético de SAG en base a un diagnóstico prenatal para futuros embarazos.

046.

PRESENTACIÓN NEONATAL DEL DÉFICIT DE CAVEOLINA-3

Munell F^a, Olivé M^b, Gallano P^c, Roig M^a, Macaya A^a

^aGrupo de Investigación en Neurología Infantil. Hospital Universitari Vall d'Hebron. ^bServicio de Anatomía Patológica. CSUB.

^cServicio de Genética. Hospital de Sant Pau. Barcelona.

Objetivo. Describir una nueva forma de presentación precoz de caveolinopatía. **Caso clínico.** El probando es un recién nacido que presentó un cuadro de hipotonía grave neonatal, succión pobre, hi-

pertonía e hiperreflexia en miembros inferiores, sin dificultad respiratoria. EMG, RM craneal y medular, normales. Se detecta elevación de CK de 7.500 UI/L, que posteriormente se mantiene entre 500-1000 UI/L. A lo largo del primer año se constata hipotonía de cinturas y persistencia de signos piramidales en miembros inferiores. A los 14 meses, EMG miógeno. Marcha autónoma a los 19 meses. A los 2 años, leve debilidad en miembros inferiores. Se investiga a los familiares del probando: padre con hiperCKemia, *rippling* y EMG miógeno. Se realiza biopsia muscular al padre del probando. Patrón distrófico; inmunohistoquímica y *Western blot* indicativos de déficit de caveolina y normales para γ y α -sarcoglicanos, disferlina, Dys1 y Dys2. Estudio molecular del gen *Cav3*: mutación p.Asp28Glu en el probando, padre y tía materna, afecta de hiperCKemia asintomática. **Conclusiones.** Las mutaciones en el gen de la caveolina-3, situado en 3p25, pueden causar un amplio espectro de fenotipos clínicos, que incluyen la distrofia muscular de cinturas tipo 1C, la miopatía con *rippling*, la miopatía distal y la hiperCKemia, a las cuales hay que añadir la grave presentación neonatal de nuestro paciente, con signos que sugirieron inicialmente una miopatía traumática.

O47.

EVOLUCIÓN DE LOS POTENCIALES EVOCADOS VISUALES EN LA NEURITIS ÓPTICA PEDIÁTRICA

Sánchez I, Sans A, Pineda M

Servicio de Neurología Infantil. Hospital Sant Joan de Déu.

Universitat de Barcelona.

Objetivo. Analizar la evolución en el tiempo de las características de los potenciales evocados visuales en la neuritis óptica pediátrica. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de todos los pacientes con el diagnóstico de neuritis óptica hasta los 18 años de edad en el periodo 1996-2007. Se consideró neuritis óptica los casos de pérdida aguda o subaguda de visión central, defecto papilar aferente, ausencia de lesiones retinianas y ausencia de etiología secundaria de pérdida visual. **Resultados.** 16 pacientes (12 niñas y 4 niños). Edad media al diagnóstico: 9 años y 5 meses. Características clínicas: todos los pacientes sufrieron pérdida visual (unilateral 75%, bilateral 25%), cefalea 44%, dolor ocular 38%, proceso febril previo 50% y papilitis 56%. Características de los potenciales evocados visuales al inicio: todos los pacientes tenían potenciales evocados visuales anormales; bilateralmente: 67%; unilateralmente: 33%. Evolución de los potenciales evocados en el tiempo: 67% se normalizaron y sólo el 33% se estabilizaron con pequeñas anomalías sin relevancia clínica. Los potenciales evocados visuales se normalizaron o estabilizaron tras un periodo medio de 12 meses. La agudeza visual media mejoró de 0,17 al inicio a 0,89 con un periodo medio de estabilización de 16 meses. Ningún paciente desarrolló esclerosis múltiple y sólo un paciente desarrolló neuritis óptica recurrente (periodo medio de seguimiento: 29 meses). **Conclusión.** La agudeza visual y la recuperación de los potenciales evocados visuales tras neuritis óptica pediátrica es excelente. La afectación del nervio óptico fue bilateral en la mayoría de casos, incluso cuando clínicamente presentaban afectación unilateral.

O48.

PARÁLISIS FACIALES NEONATALES: ESTUDIO RETROSPECTIVO DE 17 CASOS

Soto V, Prados M, Escolar E, Martínez B, Martínez J, Cabanillas L

Hospital Universitario de Getafe. Madrid.

Objetivo. Describir las características y evolución de las parálisis faciales neonatales. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo descriptivo de pacientes diagnosticados de parálisis facial al nacimiento,

entre enero de 1995 y diciembre 2008, en el Hospital de Getafe. **Resultados.** Se registraron 17 parálisis faciales periféricas, todas ellas secundarias a parto instrumental (fórceps 88%, ventosa 6%, espátulas 6%). La edad gestacional media fue de 39,6 semanas; la media de peso fue de 3.200 g; el APGAR medio fue 6/8. En el 25% de las ocasiones el parto fue prolongado, y se asociaron a lesiones en piel y tejido subcutáneo en más de la mitad (53%). Se realizaron pruebas de imagen en el 41% de los pacientes, y se objetivaron en dos de ellos fracturas lineales, y en uno, hematoma subdural. Dos de ellos se asociaron a otros problemas neurológicos (uno a encefalopatía hipoxicoisquémica y otro a torticollis congénita). Cinco (29%) de los pacientes no precisaron seguimiento en consulta; sólo dos (12%) precisaron controles durante más de un año. Todos evolucionaron hacia la resolución completa sin necesidad de tratamiento, la mayoría de manera temprana (81% antes del mes, 12% a los 3 meses, 7% a los 9 meses). **Conclusiones.** Las parálisis faciales periféricas congénitas son infrecuentes y están poco estudiadas. En nuestra serie destaca la asociación constante con partos instrumentales, la frecuente asociación con partos prolongados y la falta de relación con la macrosomía. La asociación con otros problemas traumáticos obstétricos no es infrecuente. La evolución es favorable en todos los casos.

O49.

LEUCODISTROFIA VANISHING WHITE MATTER. FORMA CLÍNICA, EVOLUCIÓN Y DIAGNÓSTICO

Turón E^a, Pineda M^a, O'Callaghan M^a, Vernet A^a, Van der Knaap M^b

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

^b Department of Pediatrics and Child Neurology. VU University Medical Center. Amsterdam.

Introducción. La leucodistrofia *vanishing white matter* (VWM) es una de las enfermedades de sustancia blanca hereditarias más frecuentes. Es debida fundamentalmente a mutaciones en los genes que codifican el factor eucariótico de iniciación de la traducción (eIF2B). **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de 11 pacientes diagnosticados de VWM: tres diagnosticados por necropsia, tres por criterios clínicos y radiológicos y los últimos cinco por estudio genético. **Resultados.** Diez de ellos correspondían a la forma infantil precoz y uno a la forma infantil tardía. De los 11, siete presentaron una evolución crónica con brotes desencadenados por infecciones o traumatismos leves, y cuatro siguieron un curso rápidamente progresivo. Siete de ellos han fallecido, el resto tienen en la actualidad edades comprendidas entre 5,5 años y 29 años. Todos ellos comenzaron con afectación motora, con ataxia progresiva en seis casos y coreodistonia en uno; todos presentaron clínica piramidal. Finalmente, sufrieron deterioro cognitivo progresivo, y cinco además, crisis epilépticas. En dos niños se observó atrofia óptica, y uno presentó macrocefalia progresiva. En todos los pacientes se realizó neuroimagen. Se observó alteración difusa de la sustancia blanca, hipointensa en T₁ e hiperintensa en T₂ y FLAIR. Las formas crónicas presentaron progresivamente desaparición de la sustancia blanca y sustitución por líquido cefalorraquídeo. La espectroscopia mostró una evolución hacia la desaparición de los picos propios de la sustancia blanca. **Conclusiones.** Anteriormente necesitábamos la anatomía patológica y los criterios radiológicos para el diagnóstico de VWM; sin embargo, desde 2002 podemos confirmarlos genéticamente y por tanto realizar consejo genético prenatal.

Comunicaciones orales VII: enfermedades neuroinfecciosas y vasculares

050.

HEMORRAGIA CEREBRAL NO TRAUMÁTICA. MANEJO Y SECUELAS NEUROLÓGICAS

Calvo R, Madrid A, Conejo A,
Martínez-Antón J, Delgado MP, Mora MD

Servicio de Neurología Infantil.

Hospital Materno-Infantil HRU Carlos Haya. Málaga.

Objetivo. Evaluar las características clínicas, analíticas, epidemiológicas y secuelas neurológicas generadas por las hemorragias cerebrales no traumáticas graves en un hospital infantil de tercer nivel. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los casos en la Unidad de Cuidados Intensivos pediátricos durante los últimos 8 años con diagnóstico de hemorragia cerebral no traumática. **Resultados.** Se recogieron 27 casos en 26 pacientes con predominio del sexo femenino 61,5%. Edad media: 4,8 años (54% menores de 9 meses). Antecedentes conocidos: tumor intracraneal: 4 casos; cardiopatía: 2 casos; malformación arteriovenosa (MAV): 2 casos, y coagulopatía: 3 casos. Factor desencadenante: 9 casos de MAV, 2 de infarto hemorrágico tras parada cardiorrespiratoria, 2 tras cirugía cardiovascular, 2 infecciones meníngeas, 1 coagulopatía (hemofilia), 2 durante tratamiento fibrinolítico, 1 caso de trombosis de seno venoso y otro con deshidratación hipertónica. En 6 casos no se encontró patología subyacente. El inicio fue súbito en el 88,8% de los casos (en el 100% de las MAV); los síntomas más frecuentes: deterioro de conciencia (85,1%), focalidad motora (59%), convulsiones (44,4%), vómitos (38,4%) y cefalea (8% del total, 57% > 3 años), signos de enclavamiento (11,1%). TAC craneal 24/27 pacientes, otras pruebas de imagen en el 48,1%. Localización mas frecuente supratentorial (80%) y parenquimatosa (63%), focos múltiples en 30,8%. Tratamiento: osmoterapia 46,1%, dexametasona 50%, antiepilépticos 40% y en 3 casos nímido. Dieciocho niños precisaron ventilación mecánica. Cirugía: 10 casos. Fallecieron el 23% de los pacientes de forma precoz y en el seguimiento otro 11% y sólo 4 pacientes (15,3%) permanecieron asintomáticos. Secuelas neurológicas: parálisis cerebral (34,6%), 6 casos con hemiparesia y 3 con tetraparesia espástica grave; epilepsia sintomática (11%) y 1 paciente en coma vigil. **Conclusiones.** La hemorragia intracraneal presenta una gran mortalidad y morbilidad si precisa tratamiento en Cuidados Intensivos, siendo una causa de discapacidad grave. La actuación multidisciplinar es fundamental para mejorar la tasa de supervivencia y reducir secuelas.

051.

AFECTACIÓN NEUROLÓGICA EVOLUTIVA EN EL SÍNDROME DE DEGOS

Cantarín V^a, García-Peñas JJ^a, Ruiz-Falcó ML^a,
Gutiérrez-Solana LG^a, Torrelo A^b, López-Pino MA^c

^a Sección de Neuropediatría. ^b Servicio de Dermatología. ^c Servicio de Diagnóstico por la Imagen. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La enfermedad de Degos o papulosis atrófica maligna es una enfermedad infrecuente caracterizada por lesiones cutáneas patognomónicas asociadas a trombosis de pequeño y mediano vaso. Algunos pacientes afectados por esta enfermedad presentan, además de las manifestaciones cutáneas, alteraciones gastrointestinales y del sistema nervioso central. **Caso clínico.** Niña de 5 años que desde el periodo neonatal presenta lesiones cutáneas redondeadas hipopigmentadas atróficas generalizadas con desarrollo evolutivo de debilidad en extremidad inferior izquierda. Valorada en su hospital de referencia es diagnosticada de incontinencia pigmenti. En los años siguientes sufre un deterioro motor progresivo hasta te-

traparesia espástica junto con la presencia de crisis convulsivas parciales y pérdida de visión brusca en ambos ojos. Valorada en fase de secuelas en nuestro hospital con biopsia de piel compatible con papulosis atrófica. La resonancia magnética cerebral evidenció múltiples lesiones focales postisquémicas, colecciones subdurales bilaterales, llamativa dilatación de las venas cerebrales y meníngeas, así como disminución difusa e irregular del calibre del cordón medular asociada a múltiples lesiones focales intramedulares. La endoscopia digestiva puso de manifiesto lesiones mucosas en estómago, duodeno y colon. El estudio de trombofilia mostró anticuerpos anticardiolipina positivos, por lo cual se instauró tratamiento antiagregante con ácido acetilsalicílico. **Conclusión.** El síndrome de Degos es una patología infrecuente, poco conocida, con potencial afectación sistémica, clínica heterogénea y gravedad variable. Se debe sospechar esta patología en pacientes con lesiones cutáneas atróficas evolutivas asociadas a signos neurológicos y/o sistémicos, y descartar una posible situación de trombofilia que puede empeorar aún más el pronóstico en estos enfermos.

052.

COMPLICACIONES INTRACRANEALES VASCULARES DE LAS INFECCIONES ORL

Mata Fernández R^b, Martínez Granero MA^a, García Pérez A^a,
Espino Hernández M^b, Echavarrí Olavarría F^b, Herraiz Puchol C^c

^a Servicio de Neurología Infantil. ^b Servicio de Pediatría. ^c Servicio de ORL. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

Introducción. La trombosis venosa cerebral (TVC) es rara en niños. Presenta un amplio espectro de etiologías, siendo causa conocida las infecciones intracraneales o adyacentes a la cavidad craneal (ORL). **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 10 años con cefalea hemisférica derecha y vómitos. OMA 3 semanas antes. AP: Epistaxis de repetición, anticoagulante lúpico positivo. Padre fallecido joven por infarto agudo de miocardio. EF: papiledema. Tímpano derecho abombado, eritema retroauricular. TAC y RM: otomastoiditis derecha, TVC del seno transversosigmoide y yugular. Factores protrombóticos entonces negativos. Mastoidectomía y anticoagulación durante seis meses. RM a 3 semanas: mejoría otomastoidea y recanalización completa de TVC. Caso 2: niño de 3 años con fiebre y vómitos. Sin antecedentes. EF: meníngeos positivos y otorrea derecha. LCR: 22 L (80% PMN). Ingresos con cefotaxima-vancomicina, al día siguiente ataxia. TC y RM: otomastoiditis derecha y TVC del seno sigmoide y yugular ipsilateral. Hemocultivo: *S. pyogenes*; LCR estéril. Se hepariniza y se traslada a centro con ORL/UIVI infantil donde retiran la anticoagulación, y mantienen antibióterapia durante dos meses. RM a 3 y 9 meses: persistencia de trombosis en el seno sigmoide (recanalización parcial). Asintomático. **Conclusiones.** La TVC es una complicación rara de procesos ORL. Hay que sospecharla en caso de alteración hemostasia y/o síntomas neurológicos (papiledema, ataxia...). La etiología de la TVC es multifactorial y conviene descartar factores de riesgo procoagulantes adicionales a la causa predisponente para mejorar el manejo terapéutico y prevenir las recidivas. Aunque las guías internacionales recomiendan la anticoagulación, en niños la evidencia es débil (2C) y no está exenta de riesgos.

053.

ENCEFALOPATÍA DE HASHIMOTO EN NIÑA PREESCOLAR

Gómez-Lado C, Maneiro M,
Eirís-Puñal J, Bravo-Mata M, Castro-Gago M

*Departamento de Pediatría. Servicio de Neuropediatría.
Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.*

Introducción. La encefalopatía de Hashimoto constituye una rara manifestación neurológica de la correspondiente tiroiditis, puesto

que entre los 6 y los 18 años sólo se conocen mundialmente 26 observaciones. Sus criterios diagnósticos son: presencia de síntomas neurológicos y/o psiquiátricos, elevación de anticuerpos antitiroideos (tiroglobulina y/o tiroperoxidasa) y respuesta terapéutica a los corticosteroides. *Caso clínico.* Niña de 2 años y 10 meses de edad, previamente sana, que ingresa por inestabilidad en la sedestación y bipedestación, caídas frecuentes, movimientos de chupeteo, estereotipias manuales, precedido por deterioro del lenguaje. Evolutivamente se asocia pérdida de la bipedestación, hipotonía generalizada, posturas distónicas asimétricas en miembros inferiores, movimientos coreoatetósicos generalizados, regresión grave del lenguaje y trastornos disautónomos (episodios de sudoración, retenciones urinarias y estreñimiento). Las exploraciones complementarias orientadas hacia un proceso neurometabólico, análisis de LCR, cribado en sangre y LCR de procesos infecciosos, la EMG y ENG, hormonas tiroideas, y la RM cerebral y raquídea fueron normales o negativas. El EEG mostró un trazado de alto voltaje y mal organizado. El título de anticuerpos antitiroperoxidasa fue de 370 UI/mL (normal: 0-33 UI/mL), y el título de anticuerpos antitiroglobulina fue normal. Se trató con cinco bolos de metilprednisolona (250 mg/día) y prednisona oral, logrando una recuperación completa. *Conclusión.* Constituye la observación más joven de todas las conocidas. Esta entidad se debe incluir en el diagnóstico diferencial de encefalopatías agudas/recurrentes.

O54.

ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA: HASTA DÓNDE LLEGAR EN EL DIAGNÓSTICO

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

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

Objetivo. Presentar tres pacientes con clínica y neuroimagen inicial sugerentes de encefalomiелitis aguda diseminada (ADEM) que evolutivamente derivaron a otros diagnósticos. *Casos clínicos.* Caso 1: niña de 20 meses, adoptada originaria de China, que presenta a su llegada un síndrome encefalítico e imágenes de RM sugestivas de ADEM. Evolutivamente desarrolla ataxia, crisis epilépticas y cataratas, llegándose al diagnóstico de encefalopatía mitocondrial por déficit del complejo I. Caso 2: niño de 14 años que presenta fiebre, vómitos y ataxia. En los días siguientes inicia cefalea, alteración del comportamiento y crisis epilépticas. Los hallazgos de RM sugieren ADEM. Con los antecedentes de prematuridad, retraso psicomotor, hipoacusia neurosensorial, talla baja y atrofia cerebelosa se sospecha enfermedad mitocondrial. La biopsia muscular muestra déficit del complejo I y mutación puntual del gen *A3243G-MTTL1*. Caso 3: niña de 4,5 años que presenta dos episodios de fiebre y vómitos en un mes con alteración de comportamiento y visual. La RM cerebral es compatible con ADEM. Presenta pancitopenia con marcadores de autoinmunidad sin mejoría con tratamiento inmunosupresor. Con la sospecha de síndrome hemofagocítico se realiza estudio de perforinas, encontrando ausencia de dicha proteína. El estudio genético confirma el diagnóstico de linfohistiocitosis hemofagocítica primaria. Se inicia tratamiento con ciclosporina, etopósido y dexametasona (protocolo HLH-2004). Clínicamente ha evolucionado a tetraparesia espástica. *Conclusiones.* En la actualidad es frecuente realizar el diagnóstico de ADEM ante determinados hallazgos clínicos y de neuroimagen. Con la presentación de estos casos llamamos la atención de otras patologías que pueden comenzar de manera similar.

O55.

HEMORRAGIA INTRACRANEAL EN UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA

Paredes C, Poó P, Calle ML, Vázquez M, Campistol J

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

Objetivos. Descripción de las características de hemorragia intracranial espontánea en una población pediátrica. Incidimos principalmente en factores de riesgo, etiología, tratamiento y evolución de los casos. *Pacientes y métodos.* Estudio retrospectivo descriptivo en una población pediátrica seguida durante dos años en nuestro hospital con diagnóstico de hemorragia intracranial, excluyendo el traumatismo y la prematuridad. Se analizan: datos demográficos, forma de presentación, factores de riesgo, tipo y localización, pruebas complementarias, etiología probable, manejo terapéutico y evolución. *Resultados.* Son incluidos en el estudio 30 pacientes, de edades comprendidas entre 10 días y 18 años. Dieciocho (60%) no presentan antecedentes de interés en el inicio. Principales etiologías: 8 casos (27%) malformación vascular cerebral, 5 (17%) tumores intracraniales, 3 (10%) discrasias sanguíneas y en 7 (23%) casos no se identifica la causa. Sobreviven 25 (83%); de éstos, 8 (32%) quedan sin secuelas. El resto (73%) presentan déficit a distintos niveles: retraso psicomotor 8 (27%), alteraciones motoras 3 (hemiparesia, diparesia, torpeza motora), alteración de la musculatura ocular extrínseca 2, síndrome cerebeloso 2, alteración en lectoescritura y déficit de atención 1, y epilepsia focal en 4 (16%). *Conclusiones.* La etiología de hemorragia intracranial en edad pediátrica en nuestra serie es diferente a la publicada en la literatura. Una posible explicación es el aumento de pacientes con patologías que hasta hace poco eran fatales y actualmente sobreviven, aumentando el riesgo de hemorragia durante su evolución. La identificación temprana de signos de alarma neurológica en ellos permitirá un tratamiento más temprano y un mejor pronóstico.

O56.

DISECCIONES ARTERIALES CRANEOCERVICALES EN LA EDAD PEDIÁTRICA: ¿UNA PATOLOGÍA EMERGENTE O INFRADIAGNOSTICADA?

Russi ME^b, González G^a, Crosa R^a, Pérez B^b, González V^b, Campistol J^b

^a Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay.

^b Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Las disecciones craneocervicales constituyen una reconocida causa de ictus en la infancia, siendo responsables del 0,4-20% del total de casos. *Objetivo.* Describir una población de niños con disecciones arteriales, analizando su presentación clínica, factores de riesgo, signos angiográficos, evolución y tratamiento. *Pacientes y métodos.* Se llevó a cabo un estudio descriptivo, colaborativo (Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y Centro Hospitalario Pereira Rossell de Montevideo), durante los años 2000 a 2009, de niños entre 1 mes a 17 años, con disecciones arteriales craneocervicales. *Resultados.* Se identificaron 10 casos con diagnóstico de disección arterial, de los cuales 7 fueron varones y 3 niñas. Del total de pacientes 5 presentaron hemiparesia, 1 afectación del VI par craneal, 3 síndrome hemicerebeloso y 1 soplo craneal como único hallazgo. De estos, 3 tuvieron convulsiones y 6 cefaleas precediendo el cuadro clínico. La afectación de la circulación anterior fue objetivada en 5 niños, y el de la posterior en los otros 5. Cuatro pacientes presentaron afectación arterial intracranial, mientras que 6 lo hicieron a nivel extracranial. Se realizó anticoagulación en 5 pacientes, antiagregación en 3 y no se trataron los dos restantes. No se constataron fallecimientos, complicaciones por la anticoagulación o la antiagregación, ni recurrencias en el período de seguimiento clínico de 2 meses a 8 años. *Conclusiones.* Las disecciones craneo-

cervicales son una causa frecuente de ictus en la infancia. La sospecha clínica debe ser alta ante todo paciente con sintomatología focal neurológica en relación a un traumatismo craneocervical.

Comunicaciones orales VIII: trastorno por déficit de atención/hiperactividad

O57.

TRASTORNO DE APRENDIZAJE PROCEDIMENTAL: CARACTERÍSTICAS NEUROPSICOLÓGICAS

Crespo-Eguílaz N, Narbona J

Unidad de Neuropediatría. Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Objetivo. Definir las características neuropsicológicas nucleares del trastorno de aprendizaje procedimental (TAP), también conocido como trastorno de la coordinación motora o del aprendizaje no verbal. **Sujetos y métodos.** La muestra, formada por 209 pacientes (73% varones) de edades entre 6 y 12 años y con un cociente intelectual (CI) > 80 (rango: 81-120) se clasifica, tras análisis *cluster*, en los siguientes grupos: TAP ($n = 16$), TAP con déficit de atención/hiperactividad (TDAH) ($n = 37$), TDAH combinado ($n = 47$), TDAH inatento ($n = 23$), trastorno específico del lenguaje ($n = 68$) y trastorno específico del lenguaje semántico-pragmático ($n = 18$). Además se añaden dos grupos con leucomalacia periventricular: sin dificultades de aprendizaje ($n = 8$) y con TAP ($n = 17$), para realizar algunas comparaciones adicionales. Se utiliza un elenco de pruebas neuropsicológicas para evaluar CI verbal y manipulativo, atención, control de impulsividad, integración visuoespacial, memoria declarativa y procedimental, dimensiones lingüísticas formales y funcionales, lectoescritura y competencia social. Mediante comparaciones paramétricas se prueban las diferencias y similitudes neurocognitivas entre los grupos. **Resultados y conclusiones.** El TAP implica

un déficit en los automatismos motores, cognitivos y comunicativos requeridos en la aprendizaje escolar y en la interacción social, aunque no es un trastorno de la gama autista. Frecuentemente asocia TDAH inatento. Se proponen unos criterios operativos para el diagnóstico de TAP. Nuestros resultados apoyan que su fisiopatología reside en una disfunción bilateral de las estructuras parietales posteriores. Las habilidades formales del lenguaje conservadas son la clave en los planes de intervención.

O58.

SEGUIMIENTO EVOLUTIVO DE LA SITUACIÓN NUTRICIONAL DE UN GRUPO DE PACIENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD

Durá T, Yoldi ME, Molins T, Souto S, Ayechu A, Zardoya P

Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Objetivo. Estudio evolutivo de la situación nutricional en un grupo de pacientes diagnosticados de trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) en tratamiento con metilfenidato. **Pacientes y métodos.** Se han revisado retrospectivamente las historias clínicas de 200 pacientes con TDAH en tratamiento con metilfenidato. La muestra estaba compuesta por 145 varones (72,5%) y 55 mujeres (27,5%). Se han registrado el peso y talla e índice de masa corporal porcentual (IMC%) y la dosis de metilfenidato a los 6, 12, 18, 30 y 36 meses de evolución. **Resultados.** La edad media al diagnóstico era de 8,4 años (rango: 4,9-14,3 años). **Conclusiones.** En el momento del diagnóstico de TDAH, el 27,8% de los pacientes estaban en una situación de malnutrición, que se agravaba con el tratamiento. Sería conveniente considerar la posibilidad de prescribir suplementos nutricionales en estos pacientes de manera sistemática.

O59.

DIFICULTADES DE APRENDIZAJE NO VERBAL Y TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD

Muñoz Hernández M^a, Álvarez Gil N^a, Buenache Espartosa R^a, Martí Blanc G^a, Escalona del Olmo M^a, Mateo Martínez G^a, Sánchez Herranz A^b, Lorenzo Sanz G^a

^a Neurología Pediátrica. Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Neurobiología-Investigación. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Universidad de Alcalá. Madrid.

Introducción. El trastorno de aprendizaje no verbal (TANV) es un término no recogido por el DSM-IV-TR, que se caracteriza por problemas visuoespaciales, dificultades motoras, perceptivas y de comunicación no verbal, con habilidades lingüísticas conservadas. De forma habitual, los niños que presentan este trastorno suelen consultar por dificultades de aprendizaje y/o de conducta.

Objetivo. Evaluar las habilidades no verbales en un grupo de niños diagnosticados de trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) según el DSM-IV-TR, desde enero de 2004 a diciembre de 2007. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 106 pacientes con TDAH (81 varones y 25 mujeres) de edades comprendidas entre 6,3 y 16 años (media: 9,8 años) en una Unidad de Neurología Pediátrica. Se ha realizado un análisis descriptivo de las habilidades no verbales de los pacientes en los que el cociente intelectual (CI) manipulativo fue al menos 15 puntos inferior al CI verbal. **Resultados.** En 39 niños, el CI manipulativo fue significativamente inferior que el CI verbal. El CI total de estos pacientes osciló entre 80 y 131 (media = 98,7). De ellos, 21 eran TDAH combinado, 17 TDAH tipo inatento y 1 TDAH hiperactivo-impulsivo. **Conclusiones.** Un grupo de pacientes diagnosticados de TDAH pueden tener mayores difi-

Tabla O58 (I).

	Varones (n = 145)	Mujeres (n = 55)	Total (n = 200)
TDAH	131 (90,3%)	37 (67,3%)	168
TDA	14 (9,7%)	18 (32,7%)	32

TDA: predominio de falta de atención; TDAH: predominio de hiperactividad/impulsividad. $\chi^2 = 15,79$ ($p < 0,000$).

Tabla O58 (II).

Evolución (meses)	Metilfenidato (mg/m ²)	Talla (Z score)	Peso (Z score)	IMC% (Z score)	Malnutrición (%)
Diagnóstico	–	–0,078	–0,071	–0,048	27,8
6	20,09	–0,027	–0,119	–0,315 ^a	38,9 ^a
12	20,22	–0,174	–0,342 ^a	–0,332 ^a	42,6 ^a
18	22,64	–0,158	–0,403 ^a	–0,433 ^a	49,3 ^a
24	24,12	–0,172	–0,144	–0,096	36,0 ^a
30	25,03	–0,271	–0,207	–0,121	38,9 ^a
36	23,94	–0,226	–0,071	–0,030	28,3

^a $p < 0,005$ respecto al momento del diagnóstico.

cultades en áreas no verbales y podrían beneficiarse de un apoyo pedagógico específico basado en sus mejores habilidades verbales. Consideramos que a todos los pacientes con TDAH se les debe efectuar un estudio psicopedagógico, para realizar un adecuado diagnóstico y tratamiento de los problemas de aprendizaje que presentan asociados.

O60.

DIFICULTAD EN EL APRENDIZAJE DE LA LECTOESCRITURA Y TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD

Álvarez Gil N^a, Muñoz Hernández M^a, Buenache Espartosa R^a, Escalona del Olmo M^a, Martí Blanc G^a, Mateo Martínez G^a, Sánchez Herranz A^b, Lorenzo Sanz G^a

^a Neurología Pediátrica. Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Neurobiología-Investigación. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Universidad de Alcalá. Madrid.

Introducción. Las manifestaciones de la dislexia y el trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) son superponibles y los límites entre ambos trastornos pueden ser imprecisos. Existe una gran comorbilidad recíproca entre el TDAH y la dificultad en el aprendizaje de la lectoescritura (DAL); el 35-40% de niños con TDAH tienen DAL y el 30% de niños disléxicos tienen TDAH. **Objetivo.** Valorar la incidencia de DAL en un grupo de niños diagnosticados de TDAH según el DSM-IV-TR, desde enero de 2004 hasta diciembre de 2007. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 106 pacientes con TDAH (81 varones y 25 mujeres), de edades comprendidas entre 6,3 y 16 años (media: 9,8 años) en una Unidad de Neurología Pediátrica. Se efectuó una evaluación neuropsicológica a todos los niños y se determinaron las dificultades de lectoescritura mediante POLEC, PROLEC-SE y TALE. **Resultados.** Se encontró dificultad de comprensión lectora en 46 niños (43%), errores en lectura de palabras y pseudopalabras en 43 (40,5%), disgrafía y/o disortografía en 79 (74,5%). **Conclusiones.** Los niños con TDAH tienen una elevada incidencia de dificultades disléxicas asociadas. Pensamos que se debe realizar una evaluación psicopedagógica, de forma sistemática, a este grupo de pacientes, para determinar y tratar adecuadamente sus dificultades de aprendizaje.

Tabla O60.

	CL	EPP	DD	EPP + DD	DCL + DD	DCL + EPP	Total
DCL	10	3	15	18	–	–	46
EPP	3	3	19	–	18	–	43
DD	15	19	27	–	–	18	79

DCL: dificultad de comprensión lectora; EPP: errores en lectura de palabras y pseudopalabras; DD: disgrafía y disortografía.

O61.

ESTUDIO PROSPECTIVO DE LA FUNCIÓN TIROIDEA Y DEL EJE SOMATOTROPO EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD

Uría Avellanal C^a, Correa García MJ^a, Martínez González MJ^b, García Ribes A^b, Vela Desoja A^c, Prats Viñas JM^b

^a Servicio de Pediatría. ^b Unidad de Neuropediatría. ^c Sección de Endocrinología Infantil. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. El trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) es el trastorno neuroconductual más frecuente en la infancia. Se han relacionado tanto la enfermedad como su tratamiento con metilfenidato con alteraciones del eje somatotrofo y de las hormonas tiroideas. **Objetivos.** Valorar la función tiroidea y el eje somatotrofo en niños prepuberles diagnosticados de TDAH y estudiar si existe variación tras seis meses de tratamiento con metilfenidato. **Pacientes y métodos.** Estudio prospectivo de niños prepuberles diagnosticados de TDAH en consultas de Neuropediatría a lo largo de seis meses consecutivos. Las variables estudiadas fueron: talla (unidades sds), IMC (unidades sds), talla diferencial (talla actual-talla diana), EO diferencial (edad cronológica-edad ósea), T4 libre, TSH, IGF-1 e IGFBP3. Los datos se analizaron mediante SPSS. **Resultados.** Cuarenta y nueve pacientes, edad media de 9,3 años (rango: 6,4-13,8 años). 86% varones y 14% mujeres. Al diagnóstico: talla $-0,26 \pm 1,22$ e IMC $0,007 \pm 1,08$. T4 libre media: 1,3 (1,1-1,6), TSH media: 2,1 (0,52-4,8), EO diferencial media: 0,47 (-2 a $-3,7$), IGF-1 media: 188 (61-612), IGFBP3 media: 4,3 (2,1-6,2). Tras seis meses de tratamiento con metilfenidato: talla $-0,51 \pm 1$, IMC media: $-0,45$ ($-1,99$ a $1,37$), T4 libre media: 1,3 (0,9-2), TSH media: 2,4 (0,79-8,5), IGF-1 media: 197 (44-825); IGFBP3 media: 4,5 (2,4-6,7). **Conclusiones.** No encontramos alteraciones tiroideas en nuestros pacientes con TDAH siendo normales tanto en los datos auxológicos como analíticos estudiados. El tratamiento con metilfenidato, al menos a corto plazo, no afecta al eje somatotrofo ni a la función tiroidea y provoca una disminución del peso sin afectar la velocidad de crecimiento.

O62.

PATRÓN HIPERFUNCIONAL LARÍNGEO EN NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD

Narbona J, Urria A, Crespo N, Fernández S

Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Introducción. El estilo comportamental impulsivo es factor de riesgo para un mal uso de la voz, en niños. **Pacientes y métodos.** En 66 sujetos correlativos, cumpliendo criterios DSM-IV-TR de trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH), con CPT indicador de distraibilidad e impulsividad, y con cociente intelectual ≥ 90 , diagnosticados en la consulta externa de neuropediatría y aún no tratados, se buscó sistemáticamente la presencia de 'habla grítona', 'con la garganta apretada' y/o ronquera. En los sujetos con estas características se realizó estudio aerodinámico en el laboratorio de voz del Departamento de ORL. **Resultados.** En 12 sujetos con TDAH de 7 a 13 años (10 varones) hubo sospecha clínica de disfunción laríngea, y en todos ellos menos uno (17% de la muestra con TDAH) el estudio aerodinámico confirmó un aumento significativo de la presión subglótica y de la resistencia laríngea frente a los valores de la población normal, siendo el flujo laríngeo medio-alto; además, en 10 de estos 11 pacientes la fibroendoscopia confirmó nódulos de cuerdas vocales. El estudio de correlación y el análisis discriminante, teniendo en cuenta las variables neurocomportamentales y las del estudio funcional de la voz, confirman que el patrón hiperfuncional laríngeo se asocia a TDAH de tipo combinado ($p < 0,05$), teniendo una incidencia triple que en la población general del mismo interva-

lo etario. *Conclusión.* El uso hiperfuncional de la voz constituye un rasgo fenotípico moderadamente frecuente en niños con TDAH tipo combinado, probablemente relacionado con la impulsividad.

O63.

TRATAMIENTO CON ATOMOXETINA EN PACIENTES EPILEPTICOS CON DÉFICIT DE ATENCIÓN, HIPERACTIVIDAD Y TRASTORNO DE CONDUCTA

Rodrigo M, García-Peñas JJ, Cantarín V,
Duat A, López-Marín L, Ruiz-Falcó ML

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

Objetivo. Revisión del perfil de eficacia y seguridad de atomoxetina en el tratamiento de pacientes epilépticos con déficit de atención, hiperactividad y trastorno de conducta. *Pacientes y métodos.* Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 21 pacientes epilépticos refractarios con déficit de atención, hiperactividad y trastorno de conducta, tratados con atomoxetina entre enero de 2006 y enero de 2009. En todos los casos se analizan: datos demográficos,

tipo de epilepsia, patrón electroencefalográfico, patología comórbida, tratamientos previos, respuesta terapéutica y efectos adversos. En todos los pacientes se realizó: cuestionario DSM-IV, estudio psicométrico y psicopedagógico, y valoración con escalas de Conners, EDAH y CBCL. *Resultados.* Las edades estaban comprendidas entre 6-18 años (mediana: 9 años). Entre los síndromes epilépticos se incluían 10 pacientes con epilepsia con punta-onda continua en sueño lento, cinco con epilepsias parciales secundarias, cuatro con epilepsias generalizadas secundarias y dos con síndrome de Lennox-Gastaut. Diecisiete pacientes presentaban retraso mental concomitante. En 19 casos se habían utilizado previamente fármacos estimulantes sin mejoría. Un 43% de los tratados presentó mejoría significativa en todos los cuestionarios y escalas analizados. Ningún paciente presentó empeoramiento de la epilepsia ni del patrón electroencefalográfico. Se recogieron efectos adversos en el 62% de los tratados, obligando por ello a retirar la medicación en sólo tres casos (14%). *Conclusiones.* La atomoxetina puede ser una alternativa eficaz y segura en el tratamiento de pacientes epilépticos refractarios con déficit de atención, hiperactividad y trastorno de conducta, principalmente en aquellos casos en los que falló previamente el tratamiento con estimulantes.