

XXXVI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica

Santander, 31 de mayo-2 de junio de 2012

Viernes, 1 de junio de 2012
16:00-18:00 h. Sala Paraninfo

Epilepsia-1 (01-012)

01.

Respuesta al tratamiento farmacológico y epilepsia resistente a fármacos en la infancia. Estudio prospectivo con la nueva definición de la Liga Internacional contra la Epilepsia

M. Rodríguez Lucenilla, J. Aguirre Rodríguez, P. Aguilera López, J. Ramos Lizana

Unidad de Neurología Pediátrica.
Hospital Torrecárdenas. Almería.

Objetivo. Estudiar la incidencia y evolución de la epilepsia resistente a fármacos (ERF) empleando la nueva definición de la ILAE. **Pacientes y métodos.** Se incluyeron y se siguieron prospectivamente todos los pacientes menores de 14 años que consultaron en nuestro hospital por dos o más crisis epilépticas no provocadas entre 1994 y 2008. **Resultados.** Se siguió a 508 pacientes durante una media de 90 meses (rango: 24-168 meses). La probabilidad de alcanzar el 'estado libre de crisis' con el primer, segundo, tercero, cuarto y sucesivos regímenes terapéuticos fue del 65%, 29%, 27% y 21%, respectivamente. Ochenta y siete pacientes (que suponen el 19% de los tratados y el 17% del total) cumplieron criterios de ERF. La probabilidad de cumplir criterios de ERF fue del 11%, 11% y 13% a los 2, 6 y 10 años, respectivamente. El 62% de los pacientes con ERF era menor de 4 años, el 73% presentaba retraso psicomotor

o déficit motor, el 42% tenía epilepsia secundaria a una lesión estructural, y el 32%, algún síndrome específico. La probabilidad de alcanzar el 'estado libre de crisis' después de haber cumplido criterios de ERF fue del 23% y 27% a los 3 y 5 años, respectivamente. **Conclusiones.** Con los nuevos criterios de la ILAE, la incidencia de ERF es mayor que en estudios con criterios más restrictivos. Un porcentaje importante de pacientes que cumplen estos criterios entran posteriormente en remisión. Una definición que requiriese el fracaso de un tercer fármaco o una elevada frecuencia de crisis podría identificar mejor a los pacientes verdaderamente resistentes.

02.

Epilepsias benignas de la infancia: evolución del tratamiento farmacológico

A. Pérez Villena, C. Castaño de la Mota, L. López Marín, M. Ruiz-Falcó Rojas, L. Monfort Belenguer, J. García Peñas

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El tratamiento con fármacos antiepilépticos (FAE) en las epilepsias benignas de la infancia (EBI) ha variado a lo largo de los años. **Objetivo.** Analizar el cambio en la pauta de tratamiento en pacientes con diagnóstico de EBI seguidos en nuestro hospital. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de pacientes con diagnóstico de EBI en el Hospital Niño Jesús de Madrid. **Resultados.** Se recogieron los datos de 105 pacientes (68 varones). De ellos, 66 (62,9%) fueron diagnosticados de epilepsia rolándica, 33 (31,2%) de síndrome de Panayiotopoulos y 6 (5,7%) de epilepsia idiopática de Gas-

taut. La mediana de edad al inicio fue de 5,3 años (rango: 0,75-12,9 años). La media de seguimiento fueron 6 años (rango: 1-13 años). Antes del año 2002 recibió tratamiento farmacológico el 85% de los casos; los FAE más utilizados fueron el ácido valproico (VPA) (61,1%), la carbamacepina (CBZ) (47,2%) y el clobazam (CLB) (22%); los FAE iniciales fueron el VPA (47,2%) y la CBZ (36%). Después del año 2002 se trató al 66% ($p < 0,001$) de los casos; los FAE más utilizados fueron el VPA (46,1%) y el CLB (41%); los FAE iniciales fueron el VPA (43,6%), el CLB (28,2%) y la CBZ (15,4%). Globalmente no existe diferencia significativa en cuanto al control de las crisis. **Conclusiones.** En la actualidad se utilizan en menos casos FAE en las EBI. La preferencia en el uso de los FAE ha variado. No existe diferencia significativa de forma global en relación con el control de las crisis.

03.

Encefalopatía epiléptica infantil en niñas debida a mutaciones del gen *PCDH19*

R. Simón de las Heras^a, A. Camacho Salas^a, N. Núñez Enamorado^a, C. Cordero Castro^a, J. Díaz Díaz^a, R. Sanz Rojo^b

^aServicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario 12 de Octubre.
^bSecugen. Madrid.

Introducción. La mutación del gen *PCDH19* provoca epilepsia casi exclusivamente en mujeres, lo que es paradójico ya que se localiza en el cromosoma X. Su espectro clínico va desde encefalopatías epilépticas tipo síndrome de Dravet hasta casos con epilepsia focal sin retraso mental. **Casos clínicos.** Se describe la clínica y evolución

de dos niñas, con edad actual de 12 y 22 años, que presentan mutaciones en el gen *PCDH19*, una de ellas *de novo*, y otra, familiar. Las características destacadas y comunes son: sexo femenino; inicio de las crisis en el primer año; crisis habitualmente desencadenadas por fiebre, especialmente al principio. Las crisis se presentan en racimos que duran varios días. Frecuentes ingresos por crisis agudas repetitivas. Las crisis aisladas son muy poco comunes. Crisis focales y generalizadas. No ausencias ni mioclonías. Desarrollo psicomotor inicial normal, seguido de retraso mental y alteraciones conductuales. Registros EEG iniciales normales y luego actividad epileptiforme focal. No fotosensibilidad. Resistencia a la terapia antiepiléptica crónica. Respuesta de las crisis agudas repetitivas a la perfusión intravenosa de midazolam. Mejoría de la epilepsia con la edad, especialmente hacia la adolescencia. **Conclusiones.** Debe sospecharse una mutación del gen *PCDH19* en niñas con síndrome de Dravet atípico sin mutación en el gen *SCN1A*, pero también en niñas con fenotipos más leves que comienzan en el primer año con frecuentes episodios de crisis agudas repetitivas desencadenadas por fiebre, particularmente si luego se enlentece el desarrollo psicomotor.

04.

Convulsiones familiares benignas del recién nacido-lactante. Presentación de una nueva familia española

A. García Ron^a, M. Delgado Rioja^b, E. Gómez Santos^b, C. Bueno Ruiz^b, J. Sierra Rodríguez^b

^aHospital Infanta Cristina. Parla, Madrid.
^bHospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

Introducción. Las convulsiones familiares benignas del lactante (CFBL) constituyen un síndrome reconocido por la ILAE, están actualmente incluidas junto con las formas no familiares (Watanabe) en convulsiones benignas del lactante (CBL) por su similitud en el inicio, características electroclínicas y evolución. En 1983, Kaplan y Lacey describieron un síndrome de comienzo intermedio entre las convulsiones familiares del recién nacido (CFRN) y las CFBL, de comienzo variable entre los dos días y los tres meses de vida, de herencia autosómica dominante y una mutación identificada en el gen *SCN2A*. Clínicamente se caracteriza por crisis parciales, con semiología motora, versiva con o sin generalización secundaria, en *clusters* con respuesta al tratamiento y evolución favorable. La denominaron convulsiones familiares benignas del neonato-lactante (CFBRN-L) por ser clínica y genéticamente superponible a las CFBL. **Caso clínico.** Recién nacido con crisis parciales versivas, breves, en *clusters* a las 48 horas de vida, repetidas el día 14. A los tres meses, crisis parciales versivas con generalización secundaria, en vigilia, en *cluster* (40-50 episodios/día) durante cuatro días. Rebeldes a antiepilépticos intravenosos. Exámenes complementarios normales salvo el video-EEG (crisis parcial versiva con mioclonías palpebrales coincidiendo con ritmo reclutante a 8 Hz frontotemporal derecho) y SPECT cerebral intercrítico (hipoperfusión derecha). Desarrollo psicomotor normal a los siete meses. Hermano de 5 años con crisis neonatales (séptimo día) durante dos días, versivas, en *clusters* y autolimitadas que reaparecen a los tres meses, tratadas hasta los 3 años. Madre con crisis neonatales y en torno a los cuatro meses, similares a sus hijos. **Conclusiones.** Las CFBRN-L pueden tratarse de un nuevo síndrome epiléptico de buen pronóstico.

05.

Un caso de epilepsia del sobresalto

J. Peña Segura, I. Dolz Zaera, A. Tello Martín, E. Aguilar Perdiguer, L. Monge Galindo, J. López Pisón
Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La clasificación de la ILAE (2001) reconoce la epilepsia del sobresalto dentro de los síndromes epilépticos reflejos. La epilepsia del sobresalto se observa en niños con parálisis cerebral, generalmente hemiparesia espástica secundaria a porencefalia frontoparietal izquierda, dilatación de ventrículo lateral izquierdo. Embarazo: diabetes gestacional, amenaza de parto prematuro a las 30 semanas. Parto a las 37 semanas con fórceps. Peso: 2.610 g. Apgar: 9/9. Desarrollo psicomotor y escolarización normales. Desde los 2 años en programa de toxina botulínica. A los 5 años y 6 meses, desencadenados por ruidos intensos e inesperados, presenta hasta 15-20 episodios diarios de cara de susto, hipertonia de extremidades derechas de un minuto de duración y en ocasiones grito. Desde dos años antes, de forma ocasional, al tropezar, hiperextendía las extremidades derechas durante segundos. EEG: punta-onda lenta anterior izquierda. RM cerebral (6 años): porencefalia multiquística frontoparietal izquierda. Ha presentado también episodios nocturnos y al tocarle sin esperarlo. En la actualidad ha disminuido la frecuencia e intensidad de las crisis con topiramato y carbamacepina. También tomó valproato y levetiracetam. **Conclusión.** Las epilepsias reflejas son poco frecuentes y en ocasiones plantean dudas diagnósticas. Las crisis de la epilepsia del sobresalto pueden ser refractarias al tratamiento farmacológico y es necesario valorar la cirugía de la epilepsia.

06.

Epilepsia con ausencias de inicio precoz: análisis clínico-EEG

E. Martínez Salcedo ^a, H. Alarcón Martínez ^a, A. Puche Mira ^a, R. Domingo Jiménez ^a, S. Ibáñez Micó ^b, C. Casas Fernández ^a
^a Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. ^b Pediatría. Hospital Universitario Santa Lucía. Cartagena, Murcia.

Introducción. Las crisis de ausencia típica antes de los 3 años son poco frecuentes (0,7%) en las epilepsias de inicio previo a esa edad, pero comunes a síndromes epilépticos generalizados idiopáticos y a otros no clasificables. El pronóstico global es desfavorable cuando se asocian crisis mioclónicas. **Objetivo.** Comunicar cuatro casos con ausencia típica de inicio precoz y revisar la evidencia publicada. Casos clínicos. Caso 1: mujer de 17 meses, sin antecedentes. Crisis: estremecimiento general, expresión de temor, inmovilidad y mirada fija de segundos de duración. Examen físico normal. Vídeo-EEG: actividad paroxística generalizada, correlato clínico de ausencia típica. Tratamiento: valproato, con buena respuesta. Caso 2: varón de 31 meses, padre con epilepsia generalizada infantil, hermana de 3 años con epilepsia generalizada actual y otros familiares paternos con epilepsia. Crisis: desconexión del medio, mirada ausente, revulsión ocular y breve duración sin repercusión sobre actividad previa. Examen físico normal. Vídeo-EEG: actividad paroxística, correlato clínico de ausencia típica. Tratamiento: valproato, con buena respuesta. Caso 3: varón de 26 meses, sin antecedentes. Crisis: desconexión, inclinación cefálica a la izquierda, mioclonías del labio superior y cervicales de breve duración. Exploración física normal. Vídeo-EEG: punta-onda a 3 Hz generalizada, correlato clínico de ausencia compleja. Tratamiento: valproato, con buena respuesta. Caso 4: varón de 3 años, sin antecedentes. Crisis: desconexión, revulsión ocular de 2-3 s. Examen físico normal. Vídeo-EEG: brotes punta-onda y polipunta-

onda a 3 Hz, correlato clínico de ausencia. Respuesta favorable a valproato. **Conclusión.** Las crisis de ausencia típica de inicio precoz deben alertar sobre diferentes síndromes epilépticos de pronóstico diferente.

07.

Epilepsia mioclónica refleja del lactante. ¿Siempre benigna?

H. Alarcón Martínez ^a, M. Domingo Jiménez ^a, D. de San Nicolás Fuentes ^b, E. Martínez Salcedo ^a, F. Valera Párraga ^a, C. Casas Fernández ^a

^a Neuropediatría. ^b Neurofisiología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. Un tercio de los pacientes con epilepsia mioclónica benigna del lactante presentan problemas en el desarrollo neurocognitivo. Sin embargo, la epilepsia mioclónica refleja del lactante descrita por Ricci es defendida por algunos autores como un síndrome epiléptico independiente por su mejor pronóstico. **Casos clínicos.** Cuatro pacientes con crisis mioclónicas desencadenadas por diferentes estímulos, sin antecedentes familiares ni personales de interés, con desarrollo psicomotor y exploración física normales al inicio del proceso. Vídeo-EEG al inicio con crisis mioclónicas reflejas coincidiendo con polipunta-onda generalizada. Caso 1: varón de 15 meses, con crisis mioclónicas ante estímulos acústicos-táctiles. Tratamiento: control con VPA + CLZ y normalización electroencefalográfica, retirando CLZ tras dos años. A los tres años y medio sin crisis reaparecen crisis mioclónicas espontáneas. Se reintroduce CLZ con respuesta inicial favorable. Actualmente (7,5 años) presenta crisis y déficit cognitivo. RM cerebral: normal. Caso 2: varón de 4 años, con crisis mioclónicas diarias de miembros superiores. Vídeo-EEG ictal: complejos punta-onda generalizados sensibles a la estimulación luminosa intermitente. Tratamiento: control con VPA + CLZ. Déficit cognitivo. Caso 3: varón de 9 meses, con crisis mioclónicas al introducirse un objeto en la cavidad oral. Tratamiento: control con VPA + LEV. Retraso psicomotor con disto-

nía y piramidalismo. RM cerebral, cariotipo y cribado neurometabólico (incluidos mucopolisacáridos y oligosacáridos), normales. Neurotransmisores en líquido cefalorraquídeo, pendiente. Caso 4: mujer de 13 meses, con crisis mioclónicas ante estímulo auditivo. Tratamiento: control con VPA + CLZ. Normalización del EEG. Neuropsicológicamente normal. RM cerebral y cariotipo, normales. **Conclusión.** Los tres primeros casos que evolucionan a una encefalopatía indican la necesidad de un seguimiento prolongado para poder asegurar la condición de benignidad de la epilepsia mioclónica refleja del lactante. El diagnóstico inicial de este síndrome epiléptico no garantiza su evolución favorable.

08.

Revisión de espasmos infantiles de junio de 2000 a junio de 2011

M. González ^a, I. Alonso ^a, O. Sans ^a, J. Campistol ^a, F. Sanmartí ^b

^a Neuropediatría. ^b Unidad de Epilepsia. Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Los espasmos infantiles (EI) constituyen el 2% de todas las epilepsias y el 25% de las epilepsias dentro del primer año de vida. El pico de incidencia está entre los 4 y los 7 meses de edad. **Pacientes y métodos.** Se describen las características clínicas y del video-EEG intercrítico y crítico de 38 pacientes estudiados en el HSJD durante el período de junio de 2000 a junio de 2011. **Resultados.** La edad media de inicio de los EI fue de 5,1 meses. Los EI más frecuentes registrados fueron los asociados a otras crisis con desarrollo psicomotor alterado y relacionados con una etiología determinada ($n = 18$). Los pacientes con EI sin otras crisis, sin hirsutismo y que evolucionaron mejor con la vigabatrina fueron ocho en nuestra serie. La actividad basal cerebral del video-EEG intercrítico está alterada en el 79% y la estructuración del sueño está afectada en el 73%. Únicamente se registró patrón hirsutismo en dos pacientes. La mejoría del video-EEG se evidenció durante los seis meses des-

pués del primer registro en 18 pacientes. El 48,5% tienen una neuroimagen normal en el primer ingreso. De los 27 pacientes que fueron tratados con corticoides, la respuesta fue buena en el 60%. En la evolución, 25 pacientes tienen algún tipo de retraso del desarrollo psicomotor y 22 presentan otro tipo de epilepsia. **Conclusión.** Los factores pronósticos más determinantes de la encefalopatía epiléptica son un tratamiento precoz y eficaz y la etiología.

09.

Síndrome de Ohtahara, más genética y menos biopsia muscular. Mutación en *STXBP1*

V. Cantarín Extremera, M. Ruiz-Falcó Rojas, R. Losada del Pozo, F. Martín del Valle, L. Calleja, M. García Fernández
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Las encefalopatías epilépticas del primer año de vida constituyen uno de los cuadros neurológicos más devastadores. Las etiologías por excelencia han sido los errores congénitos del metabolismo y las malformaciones cerebrales. Desde que en el año 2008 Saito et al describieron los primeros pacientes con este cuadro y mutación en el gen *Syntaxin binding protein 1 (STXBP1)*, la genética está tomando un papel cada vez más relevante en el proceso diagnóstico. **Caso clínico.** Varón de 2 meses de edad con episodios desde la primera semana de vida, consistentes en espasmos tónicos asimétricos, que se repiten hasta 20 veces/día, terminando, ocasionalmente, con una regurgitación. Durante este tiempo no hay progresión de su desarrollo psicomotor. Los registros electroencefalográficos objetivaron un patrón de brotesupresión. Con el diagnóstico de síndrome de Ohtahara, se ensayan varios fármacos antiepilépticos, sin mejoría, por lo que se administra ACTH con cese de los episodios y práctica normalización del trazado eléctrico. El paciente permanece dos meses libre de crisis en monoterapia con vigabatrina, tras los cuales reaparecen episodios con trazado de hirsutismo. En

ese momento se ajusta vigabatrina y se asocia zonisamida, combinación con la que se halla en el momento actual. Los estudios etiológicos fueron rigurosamente normales, a excepción de una mutación en el gen *STXBP1*, dando un codón de parada y proteína truncada. **Conclusión.** Con este caso queremos contribuir al conocimiento sobre el fenotipo y genotipo de este cuadro, reseñando la importancia de los estudios genéticos en las encefalopatías del primer año de vida.

010.

Interacción farmacológica entre ácido valproico y carbapenem: ¿qué sucede con los niveles en pediatría?

M. Miranda Herrero ^a, A. Alcaraz Romero ^b, V. Escudero Vilaplana ^c, M. Vázquez López ^a, M. Garzo Fernández ^a, P. de Castro de Castro ^a

^a Neuropediatría. ^b Cuidados Intensivos Pediátricos. ^c Farmacia. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. El ácido valproico (VPA) es el antiepiléptico más usado en pediatría, pero su principal inconveniente son sus múltiples interacciones farmacológicas. **Objetivo.** Analizar la evolución de los niños que han recibido tratamiento de forma concomitante con carbapenem y VPA, observando la existencia de interacciones y la evolución clínica y de los niveles de antiepiléptico. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los niños que recibieron tratamiento con VPA y carbapenem simultáneamente entre enero de 2003 y diciembre de 2011. Se analizaron variables demográficas, indicación del tratamiento, interacción, dosis, niveles plasmáticos de VPA, clínica durante este periodo y manejo del paciente. **Resultados.** Veintiocho niños en tratamiento concomitante con ambos fármacos fueron incluidos en el estudio. El 64,3% de los pacientes eran varones. En el 78,6% la interacción se produjo en la unidad de cuidados intensivos. El 60,7% de los niños tenían tratamiento previo con VPA, siendo las crisis generalizadas su principal indicación. Se registraron niveles plasmáticos basales de VPA en

el 53% y en el 60% a las 24 horas, con niveles infraterapéuticos en el 88% de los casos. El 46,4% de los niños presentaron crisis, lo que llevó a aumentar la dosis de VPA o a cambiar de antiepiléptico. **Conclusión.** La interacción farmacológica entre carbapenem y VPA es todavía poco conocida, pero conlleva un descenso de los niveles en sangre que puede originar una descompensación de la epilepsia. Debemos pensar en ella, monitorizando los niveles de VPA y, en la medida de posible, evitando el uso simultáneo de ambos fármacos.

011.

¿Se asocian las convulsiones febriles recurrentes a trastornos neuropsicológicos?

P. Smeyers Durá, B. Roselló Miranda, O. Urdanibia, P. Barbero Aguirre

Neuropediatría. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.

Introducción. Las convulsiones febriles son el tipo de crisis epiléptica más común en la infancia precoz. Se considera un trastorno benigno, pero en los pacientes que no desarrollan epilepsia existe controversia sobre si hay o no una relación con trastornos cognitivos y comportamentales observados más adelante. **Objetivo.** Analizar el funcionamiento cognitivo y conductual de un grupo de niños que han experimentado en su desarrollo convulsiones febriles de repetición. **Pacientes y métodos.** Se estudia a 24 niños de 4 a 7 años con convulsiones febriles de repetición. Ninguno de ellos tenía crisis no febriles. A los niños se les administró individualmente una batería de tests neuropsicológicos para evaluar el funcionamiento cognitivo y se solicitó al tutor la cumplimentación de unos cuestionarios dirigidos a valorar el funcionamiento conductual. Se valoran los procesos cognitivos de memoria (visual y verbal), atención (vigilancia, atención selectiva y sostenida), control inhibitorio, flexibilidad cognitiva y fluidez verbal. Conductualmente, se extraen indicadores de la percepción del profesor relacionados con la presencia de problemas de aprendizaje, en el área del comporta-

miento, problemas internalizantes (re-
tramiento, timidez y ansiedad) y de
adaptación escolar. **Resultados.** En
las pruebas cognitivas se observa una
elevada frecuencia (> 35%) de altera-
ciones en memoria verbal, vigilancia,
atención selectiva y flexibilidad cogni-
tiva. En las pruebas conductuales se
obtiene un alto porcentaje de altera-
ciones de la atención, la hiperactivi-
dad-impulsividad, los problemas de
aprendizaje (59%) y problemas con-
ductuales. **Conclusiones.** El porcen-
taje de niños con convulsiones febriles
de repetición con dificultades cogniti-
vo-conductuales es elevado. Debería
monitorizarse con estudios dirigidos
para diagnosticar y tratar dichos tras-
tornos precozmente.

012.

Encefalomiелitis aguda diseminada con inicio como estado epiléptico focal refractario y edema cerebral masivo

J. Domínguez Carral, J. García Peñas,
R. Arteaga Manjón-Cabeza, L. García
Higuera, J. Fernández Torre, E. Marco
de Lucas

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
Santander.

Introducción. La encefalomiелitis agu-
da diseminada (EMAD) es un proceso
inflamatorio desmielinizante del sis-
tema nervioso central, de etiopatoge-
nia autoinmune, con inicio clínico y
evolución natural muy variables. **Caso
clínico.** Niña de 7 años que presenta,
en el contexto de cuadro febril, esta-
do epiléptico focal, con crisis hemicló-
nicas alternantes, sin respuesta a ben-
zodiazepinas, ácido valproico, fenitoí-
na, fenobarbital ni levetiracetam in-
travenosos. Se traslada a la UCI, nece-
sitando tiopental sódico y ventilación
mecánica. El EEG inicial mostró un pa-
trón de estado eléctrico focal poste-
rior derecho. El estudio del líquido ce-
falorraquídeo evidenció sólo una leve
hiperproteínorraquia. Serologías y PCR
para agentes neurotrópos negativas.
Estudios de autoinmunidad negati-
vos. Al segundo día del ingreso, desa-
rrolló un edema cerebral masivo en la
TAC craneal con evidencia de hiper-
tensión intracraneal en la monitoriza-

ción con catéter intracraneal. Curso
refractario inicial del edema cerebral,
mejorando sólo con medidas de hipo-
termia. La RM cerebral, realizada a los
12 días de evolución, mostró áreas hi-
perintensas en FLAIR, parcheadas,
cortico-subcorticales, bilaterales, con
intenso realce cortical con gadolinio.
Ante la sospecha de EMAD se pautó
una megadosis de metilprednisolona
y gammaglobulina intravenosa du-
rante cinco días, y posteriormente pred-
nisona oral, con recuperación progre-
siva del nivel de reactividad y coordi-
nación motora. No ha presentado
nuevas crisis epilépticas en los 10 me-
ses de seguimiento. Normalización
evolutiva del registro EEG. La RM cere-
bral, a los seis meses de evolución,
objetivó una disminución llamativa
de las lesiones desmielinizantes. **Con-
clusiones.** Aunque es una forma infre-
cuente de presentación, se debe sos-
pechar la presencia de una EMAD en
forma de estado epiléptico refractario
con hipertensión intracraneal y ede-
ma cerebral masivo.

**Viernes, 1 de junio de 2012
16:00-18:00 h. Sala C1**

Enfermedades neurometabólicas y enfermedades degenerativas del SNC-1 (013-024)

013.

Degeneración combinada subaguda medular por déficit de vitamina B₁₂. Una causa infrecuente de síndrome espinocerebeloso

J. Domínguez Carral, J. García Peñas,
A. Pérez Santos, E. Pereira Bezanilla, L.
de la Rubia Fernández, E. Marco de Lucas
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
Santander.

Introducción. La degeneración combi-
nada subaguda medular, secundaria
a déficit de vitamina B₁₂, cursa con
desmielinización de los cordones pos-
teriores y la vía piramidal y degenera-

ción axonal periférica. En niños es una
patología excepcional que se ha des-
crito asociada principalmente con dé-
ficits nutricionales graves y malabsor-
ción. **Caso clínico.** Niño de 10 años
con dificultad para la deambulación
de 15 días de evolución, sin infección
ni traumatismo recientes. Antecedentes
personales: prematuridad (34 se-
manas), peso al nacimiento de 1.910
g. Resección de íleon terminal y colon
por enterocolitis necrotizante neonatal.
Exploración física: desnutrición
grave. Lengua depapilada. Psiquismo
normal. Signos piramidales en miem-
bros inferiores. Marcha atáxico-paré-
tica con pie caído bilateral. Romberg
positivo con caída hacia atrás. Altera-
ción de la sensibilidad profunda posi-
cional y vibratoria. Pruebas comple-
mentarias: anemia microcítica e hipo-
crómica. Ferropenia marcada. Hipo-
proteinemia grave. Vitamina B₁₂: 90
pg/mL (normal: 200-900 pg/mL).
PEAT y PEV normales. PESS: ausencia
de potencial evocado al estímulo de
miembros inferiores. ENG: datos de neu-
ropatía sensitiva y axonal en miem-
bros inferiores de intensidad leve. RM
cerebral y espinal: hiperseñal de cor-
dón posterior en secuencia T₂ en la re-
gión cervicodorsal, con estructura y
morfología normales. Ante la sospecha
de degeneración combinada subagu-
da medular se inicia tratamiento con
vitamina B₁₂ y hierro. Normalización
clínica, neurofisiológica y de neuro-
imagen a los ocho meses de evolu-
ción. **Conclusiones.** Ante un síndrome
espinocerebeloso en un paciente con
signos de desnutrición, hay que bus-
car un déficit de vitamina B₁₂ para co-
menzar un tratamiento precoz, ya
que el grado de recuperación neuro-
lógica depende de la extensión y du-
ración de la enfermedad.

014.

Guía metabólica: empowerment a través de herramientas 2.0 en errores congénitos del metabolismo

M. Serrano ^a, M. Armayones ^b,
B. Pérez Dueñas ^c, J. Campistol Plana ^c,
J. Pérez Payarols ^c, M. Vilaseca ^c

^a Hospital Sant Joan de Déu, CIBERER.

^b Universitat Oberta de Catalunya.

^c Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Los errores congénitos
del metabolismo (ECM) constituyen un
grupo muy heterogéneo de más de
600 enfermedades raras. Se ha com-
probado la eficacia de las intervencio-
nes basadas en web para el *empowerment*
de pacientes crónicos. Guiameta-
bolica.org es una plataforma para
pacientes con ECM y su entorno, que
facilita el acceso a información actua-
lizada, comprensible y de calidad, el
contacto con otros pacientes y profe-
sionales, y el desarrollo de grupos de
soporte. **Materiales y métodos.** Guia-
metabolica.org es un sitio web 2.0 en
castellano con actualización frecuente
de contenidos. Ofrece información cien-
tífica en lenguaje asequible, recomen-
daciones para la vida diaria, recursos
geográficos, recetas para ECM con
tratamiento dietético, cuentos y jue-
gos para niños con ECM. A través del
espacio de comentarios, Guiameta-
bolica.org ofrece la posibilidad de rea-
lizar preguntas nutricionales/médicas
y de compartir experiencias con otras
familias. **Resultados.** Desde el 1 de ma-
yo de 2010 se han registrado 183.186
visitas, 519.665 páginas vistas y más
de 800 usuarios registrados. Un 70%
de visitantes proceden de Latinoamérica.
De media se han realizado nueve
consultas semanales, respondidas por
nuestro equipo, lo que representa más
de 650 comentarios en total. Ade-
más, se ha realizado un estudio preli-
minar sobre el impacto de Guiameta-
bolica.org en la vida de los usuarios,
demostrando un decremento notable
en la sensación de soledad y en su ni-
vel de autocritica y un aumento de su
autoeficacia. **Conclusiones.** Las pla-
formas específicas para ECM con es-
tructura 2.0 se deberían considerar un
complemento a la medicina. Su con-

tribución para el paciente y sus familias se basa en mejorar su estado de bienestar, sin interferir con la medicina tradicional.

015.

Encefalopatía en el contexto de una infección por sarampión como primera manifestación de una aciduria glutárica tipo 1

J. Díaz Díaz ^a, C. Cordero Castro ^b, M. García Silva ^c, A. Martínez de Aragón ^a, R. Simón de las Heras ^a, A. Camacho Salas ^a

^a Neuropediatría. ^b Unidad de Enfermedades Mitocondriales y Enfermedades Metabólicas Hereditarias. ^c Neuroradiología. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La aciduria glutárica tipo 1 (GA1) es una enfermedad autosómica recesiva que afecta al catabolismo de la lisina. Se inicia en los primeros dos años, habitualmente en el contexto de un cuadro infeccioso. La RM craneal suele ser característica y ayuda a orientar el diagnóstico. **Caso clínico.** Niña de 8 meses, previamente sana, que acudió a urgencias por irritabilidad, tendencia a la somnolencia y posturas anómalas. En los días previos había sido diagnosticada de sarampión, que se confirmó con serologías. En la exploración neurológica mostraba una encefalopatía asociada a pérdida del control postural de tronco. Presentaba hipertonía e hiperreflexia en miembros inferiores y actitud distónica de miembros superiores, con rotación de antebrazos y puños cerrados. El perímetro cefálico era normal. La sospecha clínica inicial fue de encefalitis sarampiosa y se inició tratamiento con ribavirina. En la RM craneal se objetivó afectación simétrica y bilateral de los ganglios basales junto con atrofia cortical marcada, lo que reorientó el estudio etiológico hacia una enfermedad metabólica. La PCR de virus del sarampión en el líquido cefalorraquídeo fue negativa. El diagnóstico final fue de GA1 y el estudio genético detectó una mutación en homocigosis en el gen *GCDH* (mutación c.1234G>A). Se instauró tratamiento dietético, carnitina y riboflavina, con mejoría clínica progresiva.

Conclusiones. La GA1 debe sospecharse ante un lactante con encefalopatía y cuadro extrapiramidal, especialmente si se asocia a macrocefalia. En nuestro caso, la RM craneal fue decisiva en el diagnóstico diferencial con la encefalitis por sarampión.

016.

Incidencia de procesos neurodegenerativos en la infancia en la Comunidad Valenciana. Estudio multicéntrico

M. Tomás Vila ^a, F. Gómez Gosálvez ^b, M. Castelló Pomares ^c, M. Revert Gomar ^d, J. Pantoja Martínez ^e, M. Teva Galán ^f

^a Neuropediatría. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia. ^b Hospital General Universitario de Alicante. Alicante. ^c Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia. ^d Hospital Francisc de Borja. Gandia. ^e Hospital de la Plana. Castelló. ^f Hospital de Elda. Elda.

Introducción. Los procesos neurodegenerativos en la infancia (PNI) suponen un auténtico reto para los profesionales y para el sistema sanitario en lo que a diagnóstico y manejo se refiere. El interés de tener un mayor conocimiento de las entidades causantes de este proceso en nuestro medio es obvio. **Objetivos.** Obtener información acerca de los siguientes aspectos: datos demográficos, enfermedades que con mayor frecuencia causan PNI, proporción de casos no diagnosticados, edad de inicio y de diagnóstico, y mortalidad. **Pacientes y métodos.** Se contactó con diferentes hospitales de la Comunidad Valenciana, solicitando información acerca de los casos de PNI que constaran en sus respectivas bases de datos. Definición de caso: deterioro progresivo de más de tres meses con pérdida de habilidades de desarrollo o intelectuales previamente aprendidas y aparición de signos neurológicos anormales. **Resultados.** Han colaborado nueve hospitales de la Comunidad Valenciana. En total se han identificado 91 casos. El 52% eran niñas. La edad media de inicio de los síntomas fue de 1,82 años. En el 28,75% de los casos existía un retraso del desarrollo previo. La edad media al diagnóstico fue de 3,45 años.

No se obtuvo ningún diagnóstico en el 28,6% de los casos. El síndrome de Rett (16 casos) fue el diagnóstico más frecuente. Un 64% de los casos fueron metabopatías. La mortalidad fue del 15%. **Conclusiones.** El inicio de los PNI es precoz. En el 28,6% de los casos no se obtuvo diagnóstico. El 64% de los casos fue atribuible a metabopatías.

017.

Lipofuscinosis neuronal ceroidea forma infantil tardía: descripción clínica de la forma clásica (CLN2) y las variantes finlandesa (CLN5), juvenil precoz (CLN6) y turca (CLN7)

M. Pérez Poyato ^a, M. Milá Recasens ^b, I. Ferrer Abizanda ^c, M. Coll Rosell ^d, V. Cusí Sánchez ^e, M. Pineda Marfà ^e

^a Fundació Sant Joan de Déu. ^b Hospital Clínic. ^c Hospital de Bellvitge. ^d Institut de Bioquímica Clínica. Hospital Clínic. ^e Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Las mutaciones en el gen *CLN2* originan la forma infantil tardía clásica (enfermedad de Jansky-Bielchowsky), que es la segunda más frecuente de las lipofuscinosis neuronales ceroideas (LNC). Las formas infantiles tardías (*CLN5*, *CLN6*, *CLN7* y *CLN8*) constituyen el grupo más heterogéneo. **Objetivos.** Describir el curso clínico y los resultados de los estudios moleculares realizados en 20 pacientes con LNC infantil tardía, valorar la historia natural de la enfermedad y establecer la correlación genotipo/fenotipo. **Pacientes y métodos.** Revisión de historias clínicas de 12 pacientes con mutaciones en el gen *CLN2* (cLNCIT) y ocho pacientes con mutaciones en los genes *CLN5* (cinco pacientes), *CLN6* (un paciente) y *CLN7* (dos pacientes). Determinación de la actividad enzimática tripeptidil-peptidasa 1 y realización de estudios anatómopatológicos y moleculares. **Resultados.** Los pacientes con cLNCIT presentaron retraso del lenguaje a los 2,2 años. Las crisis parciales ocurrieron a los 3,4 años, y las mioclonías, a los 3,7 años. La ataxia y el deterioro cognitivo ocurrieron a los 4 años, y la ceguera, a los 5 años. Los pacientes

con mutaciones en el gen *CLN5* presentaron trastorno de conducta entre los 2,6 y los 4,6 años, seguido de deterioro cognitivo y déficit visual a los 6 años. La epilepsia ocurrió a los 7 años, y la ceguera, a los 9 años. Los pacientes con mutaciones en los genes *CLN6* y *CLN7* presentaron un curso clínico similar que cLNCIT. **Conclusiones.** Este estudio añade información sobre la historia natural de la enfermedad y establece una correlación genotipo/fenotipo en las LNC.

018.

Ataxia de la infancia con hipomielinización cerebral

R. Losada del Pozo ^a, D. Conejo Moreno ^b, V. Cantarín Extremera ^a, L. González Gutiérrez-Solana ^a, R. Villares Alonso ^c, E. García Esparza ^a

^a Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^b Complejo Asistencial Universitario de Burgos. Burgos. ^c Hospital Universitario de Móstoles. Madrid.

Introducción. El síndrome de la sustancia blanca evanescente (*vanishing white matter disease*) es una enfermedad autosómica recesiva, causada por mutaciones en el factor EIF2B. Inicio entre 1-6 años. Curso con deterioro neurológico progresivo, predominando ataxia y espasticidad, con funciones cognitivas relativamente preservadas. Característicamente empeoran con fiebre o traumatismos craneales leves. La RM craneal muestra hipomielinización y degeneración quística de la sustancia blanca anormal. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 6 años. Con 2,5 años, marcha atáxica y caídas; después, pérdida de deambulación, sedestación y sostén cefálico, espasticidad, disartria, cefalea intensa, una crisis generalizada y recaídas en procesos febriles. **Exitus** a los 7 años. Caso 2: niño de 3,5 años; con 2,4 años, tras un traumatismo craneal leve, presenta hipotonía generalizada y pierde la marcha, con recuperación completa. A los 2,6 y 3 años, coincidiendo con fiebre, tiene una convulsión generalizada y pérdida de deambulación, sedestación y sostén cefálico, que recupera parcialmente; exploración compatible con paraparesia espástica. Ca-

so 3: niño de 12 años, desde los 5 años en seguimiento por inestabilidad en la marcha y exploración con clono aquileo, Babinski bilateral y reflejos osteotendinosos exaltados. Con 11,5 años, tras un traumatismo craneal leve-moderado, presenta disminución de fuerza en el hemicuerpo izquierdo y espasticidad de las extremidades inferiores. En los tres casos, la RM craneal muestra una extensa leucodistrofia infra y supratentorial, con cambios quísticos, y se han encontrado mutaciones en el gen *EIF2B5*. **Conclusiones.** El deterioro neurológico progresivo y episódico y la aparición de focalidad neurológica coincidiendo con fiebre y traumatismos craneales leves deben hacer sospechar un síndrome de la sustancia blanca evanescente.

O19.

Identificación de un caso de deficiencia del transportador de hormonas tiroideas (*Mct8*)

L. López Marín ^a, L. Calleja Gero ^a, L. González Gutiérrez-Solana ^a, C. Rodríguez Fernández ^a, B. Morte Molina ^b, M. Martín Belinchón ^c

^a Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^b Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Valencia. ^c Instituto de Investigaciones Biomédicas. CSIC-UAM. Madrid.

Introducción. El síndrome de Allan-Herndon-Dudley es un trastorno ligado a X, producido por mutaciones en el gen *Mct8*, que origina una deficiencia en el transporte de la hormona T3 al cerebro. Generalmente se presenta como un cuadro neurológico grave que se inicia en el primer año de vida con retraso psicomotor, hipotonía, nistagmo e hipomielinización grave (se engloba dentro de las leucodistrofias Pelizaeus-Merzbacher *like*), con evolución a tetraparesia espástica. Hay casos menos graves que cursan con hipotonía congénita y retraso mental. Se han descrito alrededor de 50 familias afectadas. Para enfocar el diagnóstico es importante realizar un perfil tiroideo en suero que mostrará un incremento de la hormona T3, disminución de la hormona T4 y TSH normal o ligeramente elevada. **Caso clínico.**

Describimos el primer paciente diagnosticado en España con esta patología. Se trata de un niño de 5 años con un cuadro clínico compatible con un síndrome de Pelizaeus-Merzbacher. La secuenciación del gen *PLP1* no mostró alteraciones. Todos los estudios metabólicos y genéticos realizados fueron normales. Finalmente un estudio completo del perfil tiroideo reveló una hormona T3 de 3,05 ng/mL (normal: 0,9-2 ng/mL), hormona T4 de 4,02 µg/dL (normal: 5,1-11,5 µg/dL) y TSH de 4,28 µUI/mL (normal: 0,45-7 µUI/mL). La secuenciación del gen *Slc16a2* (*Mct8*) mostró una mutación en el exón 3 (nucleótido 1201 adenina en lugar de guanina) y el estudio celular confirmó que esta mutación cambia las propiedades de la proteína. **Conclusión.** La determinación de T3, T4 y TSH debe incluirse en el estudio de varones con leucoencefalopatía, hipotonía congénita o retraso mental.

O20.

Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica en una niña de 11 años

T. Armangué ^a, E. Puerto ^c, E. Miravet ^c, M. Raspall ^a, I. Delgado ^b, M. del Toro ^a

^a Neurología Pediátrica. ^b Radiología. Hospital Universitari Materno-Infantil Vall d'Hebron. Barcelona. ^c Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca.

Introducción. La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) es una encefalopatía espongiforme transmisible de curso fatal, producida por una proteína priónica anómala. La forma esporádica afecta casi exclusivamente a adultos, mientras que la adquirida o variante de ECJ se presenta en pacientes más jóvenes. Presentamos el primer caso descrito de ECJ esporádica en la infancia. **Caso clínico.** Niña de 11 años previamente sana, sin antecedentes familiares ni factores de exposición a ECJ adquirida, que inició un cuadro de demencia rápidamente progresiva. A los cinco meses del inicio presentaba un grave deterioro cognitivo con afasia, apraxia, alteraciones del comportamiento, estereotipias y mioclonos finos distales. Un extenso estudio infeccio-

so, bioquímico, inmunológico y metabólico resultó normal. El estudio de la proteína 14.3.3 fue positivo, sin otras anomalías en el líquido cefalorraquídeo. El EEG evidenció enlentecimiento frontal bilateral sin complejos trifásicos. La RM cerebral mostró inicialmente atrofia frontotemporal y, a los dos meses, afectación cortical bilateral asimétrica con incremento de la restricción en difusión. La biopsia cerebral evidenció espongiosis del neocórtex con vacuolización intracitoplasmática neuronal. Mediante inmunohistoquímica y PET-blot se confirmó la presencia de proteína priónica resistente a proteinasa. El análisis del gen *PRNP* no identificó ninguna mutación y mostró homocigosis VV en el codón 129. Pese al tratamiento con doxiciclina, la paciente presenta un grave deterioro progresivo. **Conclusiones.** La ECJ esporádica, aunque infrecuente, debe constar en el diagnóstico diferencial del deterioro cognitivo en pediatría. Los hallazgos en la RM cerebral son claves para establecer la sospecha diagnóstica. La confirmación se realiza mediante estudio de tejido cerebral, preferentemente en necropsia.

O21.

Evolución neuropsicológica de tres pacientes con galactosemia

M. Calleja Gero, L. Monfort Belenguer, L. López Marín, C. Pedrón Giner, L. González Gutiérrez-Solana, C. Fournier del Castillo

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La galactosemia clásica es un error innato del metabolismo caracterizado por la casi total ausencia de actividad de la galactosa-1-fosfato uridiltransferasa, enzima responsable de la transformación de galactosa-1-fosfato en glucosa-1-fosfato. Su déficit provoca la acumulación de galactosa, galactosa-1-fosfato, galactitol y galactonato, sustancias que en exceso presentan toxicidad, especialmente hepática, renal, ocular, ovárica y del sistema nervioso central. El tratamiento consiste en la eliminación de la galactosa de la dieta. **Casos clínicos.** Presentamos la diferente evolu-

ción neuropsicológica de tres pacientes con galactosemia, a pesar de que todos ellos presentaron un control dietético estricto y valores seriados de galactosa-1-p eritrocitaria dentro de límites aceptables para esta patología. Uno de los pacientes, de 3,5 años de edad, mostraba un trastorno del espectro autista de alto funcionamiento (CIT: 96; CIV: 100; CIM: 94). Otro, con 11 años, presentaba evolutivamente un deterioro cognitivo generalizado en todos los dominios de funcionamiento, que ha impedido la adquisición de aprendizajes académicos básicos (CIT: 55; CV: 68; CP: 57; MT: 61; VP: 76). Otra paciente, con 12 años, presentaba un nivel intelectual dentro de la media (CIT: 105); en ella se objetiva una mejoría cognitiva evolutiva (CIT a los 5 años: 84). **Conclusión.** La evolución neuropsicológica de los pacientes presentados ha sido diferente entre sí, y desfavorable en dos de ellos, a pesar del buen control dietético. Esta patología, previamente considerada de fácil control mediante medidas sólo dietéticas, se considera en la actualidad como neurológicamente progresiva: la evaluación neuropsicológica permite documentarlo. La evolución neurológica desfavorable no parece tener relación directa con el cumplimiento de la dieta.

O22.

Espectro clínico y bioquímico en el déficit de Glut-1

M. O'Callaghan, M. García Catalán, M. Pineda Marfá, M. Serrano Guimaré, R. Artuch, B. Pérez Dueñas

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Glut-1 es una glucoproteína integral de la membrana plasmática que facilita la difusión pasiva de glucosa al cerebro. Su déficit produce un estado de neuroglucopenia (un déficit de glucosa cerebral en presencia de valores sistémicos normales) y, como consecuencia, trastornos neurológicos crónicos y fluctuantes según las demandas energéticas del individuo. **Pacientes y métodos.** Análisis simultáneo de glucosa en plasma y líquido cefalorraquídeo (LCR) de 1.045 pacientes con trastornos neurológicos

de etiología no filiada. Estudio molecular del gen *Glut1* en pacientes seleccionados mediante criterios clínicos y bioquímicos. **Resultados.** De un total de 35 pacientes con neuroglucopenia de causa no aclarada, tres (glucosa LCR media: 1,8 mM/L, rango: 1,5-2,1 mM/L; índice glucosa LCR/plasma medio: 0,38, rango: 0,35-0,40) tenían síntomas sugestivos de déficit de *Glut1*: retraso psicomotor, ataxia, temblor, disartria, déficit cognitivo, episodios de hipotonía, letargia, palidez, distonía y disartria en situaciones de estrés, fatiga muscular o ayuno, y en dos de ellos crisis tipo ausencias farmacoresistentes. Un paciente con glucosa en el LCR en límites inferiores de normalidad presentó leve disartria y ausencias durante el ayuno. Se hallaron mutaciones de novo en el gen *Glut1* en los cuatro pacientes. La dieta cetógena controló las crisis y mejoró la disartria, el temblor y el trastorno del movimiento globalmente en todos ellos. **Conclusiones.** Nuestra serie demuestra que en los pacientes con fenotipo clásico la punción lumbar permite orientar el diagnóstico de *Glut1*, mientras que en pacientes oligosintomáticos con neurodesarrollo normal es necesario un alto grado de sospecha clínica y el estudio molecular del gen *Glut1*.

023.

Distonía generalizada reversible y encefalopatía causada por la deficiencia del transportador de tiamina tipo 2

B. Pérez Dueñas^a, M. Serrano Guimaré^a, E. Fernández Álvarez^a, C. Depienne^b, J. Obeso^c

^a Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

^b Hôpital de la Pitié-Salpêtrière. París.

^c Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Introducción. La deficiencia del transportador de tiamina tipo 2, un defecto metabólico causado por mutaciones en el gen *SLC19A3*, se ha descrito en pacientes con distonía de inicio subagudo y lesiones en el estriado. Este trastorno responde de forma espectacular al tratamiento con biotina y por ello ha recibido el nombre de 'enfermedad de los ganglios basales con respuesta a la biotina'. Recientemente,

esta deficiencia se ha asociado a otros fenotipos clínicos como la encefalopatía tipo Wernicke y los espasmos en flexión atípicos en lactantes. La respuesta al tratamiento con biotina o tiamina es muy heterogénea en función del fenotipo descrito.

Casos clínicos. Dos hermanos con un fenotipo similar al denominado 'enfermedad de los ganglios basales con respuesta a la biotina' y mutaciones en el gen *SLC19A3* presentaron episodios recurrentes de distonía aguda generalizada, rigidez y lesiones simétricas que afectaban el estriado, el núcleo medial talámico y el córtex de los hemisferios cerebrales por RM. Las anomalías clínicas y radiológicas se resolvieron rápidamente tras la administración de tiamina. **Conclusiones.** A pesar de la baja incidencia de casos con deficiencia del transportador de tiamina tipo 2, esta enfermedad debe sospecharse en todo paciente con distonía aguda y lesiones en los ganglios basales dado que el tratamiento con tiamina puede frenar la evolución de la enfermedad y prevenir el desarrollo de nuevos episodios.

024.

Leucodistrofia fatal por mutación en el gen *NFU1*

F. Martín del Valle^a, L. Calleja Gero^a, R. Losada del Pozo^b, M. Ruiz-Falcó Rojas^a, C. Pérez Cerdá^c, P. Rodríguez Pombo^c

^a Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

^b Hospital de Móstoles. Móstoles.

^c Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM). Madrid.

Introducción. El gen *NFU1* se encuentra implicado en la formación de agregados Fe-S en la mitocondria. Su alteración se ha relacionado recientemente con cuadros de encefalopatía fatal con o sin hipertensión pulmonar. Se describe un caso de leucoencefalopatía fatal que simuló bioquímicamente una hiperglicinemia no cetósica. **Caso clínico.** Niña sin antecedentes familiares ni personales de interés, que presenta hasta los 9 meses un desarrollo psicomotor normal, con estancamiento desde esa edad. Desde los 12 meses, sin relación con infección ni traumatismo, presenta una

regresión aguda con pérdida de la destaciación, hipotonía axial con espasticidad progresiva de miembros y pérdida del lenguaje. Además presenta vómitos e hiporexia que le producen una desnutrición grave. La RM muestra una leucodistrofia cavitante progresiva y el estudio metabólico refleja valores elevados de glicina en LCR, y de la relación LCR/plasma. A los 17 meses de vida presenta un empeoramiento respiratorio agudo, por lo que precisa ingreso en la UCIP, falleciendo poco después. El estudio bioquímico y genético descartó alteraciones en el complejo glicina sintasa y confirmó la existencia de una mutación p.Gly208-Cys (c.622G>T) en heterocigosis en el gen *NFU1* de la disfunción múltiple mitocondrial: síndrome 1. **Conclusiones.** La mutación en el gen *NFU1* produce una encefalopatía fatal de inicio en el primer año de vida, que conduce al fallecimiento habitualmente antes de los 15 meses. Sus síntomas principales son fallo de medro, hipertensión pulmonar y regresión psicomotriz. El gen responsable se localiza en el cromosoma 2.

**Viernes, 1 de junio de 2012
16:00-18:00 h. Sala C2**

Neuromuscular/sistema nervioso periférico + patología vascular y patología sistémica (025-036)

025.

Actualización en el tratamiento de la miastenia grave y crisis miasténica: a propósito de dos casos

P. Fernández López, M. Arce Portillo, M. Madruga Garrido, M. Velasco Forte, B. Muñoz Cabello, O. Alonso Luengo

Neuropediatría. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La miastenia grave (MG) es una enfermedad autoinmune adquirida infrecuente en la edad pediátrica, con una incidencia aproximada

de 4 casos por 100.000. La crisis miasténica es la complicación más grave de la enfermedad, que se presenta más frecuentemente en los dos primeros años tras el diagnóstico. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 12 años, diagnosticada el año anterior de MG, en tratamiento con piridostigmina y prednisona, que consulta por disfagia, disfonía y dificultad respiratoria. Se inicia tratamiento con corticoides intravenosos e inmunoglobulinas, sin mejoría, precisando ingreso en la UCI y conexión a ventilación mecánica. Comienza tratamiento con azatioprina y un segundo ciclo de inmunoglobulinas, sin resultados. Finalmente se realiza plasmaféresis, apareciendo una mejoría clínica evidente que permite la desconexión de la ventilación mecánica. Caso 2: niña de 9 años, diagnosticada hacia dos meses de MG en tratamiento con piridostigmina. Coincidiendo con una infección respiratoria intercurrente, presenta disfagia, disartria e insuficiencia respiratoria progresiva que requiere conexión a ventilación mecánica. Se inicia tratamiento con corticoides intravenosos y dos ciclos de inmunoglobulinas, con mejoría parcial. Posteriormente se realiza plasmaféresis, pudiéndose extubar a la paciente. **Conclusiones.** En ambos casos fue más eficaz la plasmaféresis que las inmunoglobulinas. Sin embargo, actualmente no existe evidencia de superioridad de un procedimiento sobre otro en el tratamiento de la crisis miasténica. Los inmunosupresores desempeñan un papel cada vez más relevante en el tratamiento de la MG, tanto en monoterapia como asociados a corticoides.

026.

Polineuropatías desmielinizantes. Experiencia de los últimos 10 años

S. Ibáñez Micó^a, F. Fuentes Ramírez^b, E. Martínez Salcedo^c, H. Alarcón Martínez^c, R. Domingo Jiménez^c, C. Casas Fernández^c

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Neurología. Hospital Santa Lucía. Cartagena, Murcia.

^c Sección de Neuropediatría. Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. Las polineuropatías que cursan con alteración de la mielina se caracterizan por enlentecimiento de la velocidad de conducción, alargamiento de las latencias y tiempos de conducción. Las causas más frecuentes en la infancia son las autoinmunes o infecciosas (curso agudo) y las genéticas (cuadro crónico). **Pacientes y métodos.** Examen retrospectivo de los pacientes con diagnóstico electromiográfico de polineuropatía desmielinizante desde 2000 hasta 2011 en un hospital terciario. **Resultados.** Se contabilizan 27 pacientes: 19 presentaron un proceso de curso agudo y 8 crónico. De estos últimos, cuatro fueron diagnosticados de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, uno de síndrome de Déjerine-Sottas, uno de polineuropatía crónica desmielinizante inmune, uno de neuropatía por presión y uno paraneoplásica. Los 19 primeros fueron diagnosticados de síndrome de Guillain-Barré (SGB) (13 varones y 6 mujeres). Edad media al diagnóstico: 5,6 años. Síntomas de inicio: debilidad de miembros inferiores con arreflexia (100%), parestesias o dolor neuropático (68,4%), disfagia y disfonía (un caso). Tiempo medio hasta su diagnóstico: 9,5 días. Todos presentaron disociación albuminocitológica en LCR. Duración media del ingreso: 15,5 días. La mayoría (94,7%) recibieron inmunoglobulinas. Dos pacientes presentaron secuelas motrices, y un paciente, una recaída. **Conclusiones.** El curso clínico, los antecedentes familiares y la exploración física son factores determinantes en el diagnóstico de las polineuropatías desmielinizantes. En el SGB se siguen observando demoras en el diagnóstico, condicionando mayor afectación funcional e ingresos más prolongados. Las polineuropatías crónicas son patologías complejas y poco frecuentes, que deben ser atendidas en centros de referencia, teniendo especial interés la investigación genética y el asesoramiento familiar.

027.

Variabilidad fenotípica en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth debida a mutaciones en *GDAP1*

C. Cordero Castro^a, N. Núñez Enamorado^a, P. Blanco Arias^b, R. Simón de Las Heras^a, A. Camacho Salas^a

^a Sección de Neurología Infantil. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

^b Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Santiago de Compostela.

Introducción. La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es el trastorno neuromuscular hereditario más frecuente. Hay descritos más de 25 genes, lo que complica el estudio etiológico. Mutaciones en el gen *GDAP1* se asocian a formas habitualmente recesivas. Presentamos dos casos de CMT con mutación en este gen. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 2,5 años remitida por alteración en la marcha. Padres primos hermanos. Había adquirido la marcha con 15 meses, pero a partir de los 2 años presentó progresivamente menor movilidad en ambos pies con apoyo equino varo. En la exploración destacaba atrofia marcada en las pantorrillas y debilidad en los miembros inferiores, con mayor afectación distal. Reflejos miotáticos presentes. El EMG evidenciaba una polineuropatía sensitivomotora, de predominio desmielinizante. El estudio del gen *GDAP1* mostró una mutación en homocigosis (c.387c>t), siendo los padres portadores. Caso 2: niña de 3,5 años que desde los 10 meses presentaba debilidad en ambos pies y apoyo anómalo. Había adquirido la marcha a los 2 años, siendo su desarrollo motor previo normal. Padres no consanguíneos. A partir de los 3 años apareció debilidad en las manos. En la exploración se apreciaba una atrofia de pantorrillas, hipotrofia de pies y manos, contracturas interfalángicas y tetraparesia de predominio distal con arreflexia. El EMG objetivó una polineuropatía axonal sensitivomotora. El estudio del gen *GDAP1* mostró una mutación en homocigosis (c.387c>t), siendo los padres portadores. **Conclusiones.** Las mutaciones en el gen *GDAP1* son la causa más frecuente de CMT

autosómico recesivo, independientemente de que el patrón de afectación sea desmielinizante (CMT4A) o axonal (CMT2K).

028.

Miastenia grave juvenil. Poca experiencia en pediatría

G. Gómez Tena, E. Aguilar Perdiguera, A. Cabrejas Lalmolda, J. Peña Segura, L. Monge Galindo, J. López Pisón

Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La miastenia grave (MG) es poco frecuente en pediatría. No tiene un tratamiento claramente establecido, aunque no difiere sustancialmente del manejo del adulto. Se presenta nuestro segundo caso en 21 años. **Caso clínico.** Mujer de 10 años, procedente de Rumanía. Debilidad muscular progresiva con fatiga, empeorando a lo largo del día, desde hace un año. En las últimas semanas no mantiene bipedestación prolongada y presenta episodios de caída, permaneciendo sentada por la noche. Ingreso reciente en Rumanía por insuficiencia respiratoria que precisó ventilación mecánica, planteándose el diagnóstico de MG. La exploración evidenció debilidad generalizada y fatiga, con agotamiento en la marcha tras menos de un minuto, presentando balanceo de cadera y *estepage*; leve ptosis palpebral derecha con oculomotricidad normal. EMG: disminución de amplitud de los potenciales con estímulo repetitivo. Test de tensión: inmediata mejoría. Anticuerpos antirreceptor de acetilcolina positivos y anti-MUSK negativos. RM mediastínica normal. Con seis dosis diarias de piridostigmina se controla la debilidad y la fatiga. Sin clara respuesta a prednisona hasta 2 mg/kg/día ni tras la administración de inmunoglobulina intravenosa 1 g/kg/día. Un mes después del inicio de prednisona se instaura azatioprina y comienza una lenta retirada de corticoides. **Conclusiones.** Tras un año de evolución ya no se contempla la posibilidad de resolución espontánea de la MG. El tratamiento combina los anticolinesterásicos a demanda de la respuesta clínica y el tratamiento inmunomodulador que incluye

corticoides, inmunosupresores, inmunoglobulina intravenosa y timectomía, entre otros. Resulta muy útil consultar con expertos en el manejo de la MG, neuropediatras y especialmente neurólogos.

029.

Botulismo del lactante. Revisión casuística multicéntrica

I. Roncero Sánchez-Cano^a, E. López Laso^a, E. Arce Portillo^b, M. Ley Martos^c, A. García Ron^d, M. Aguilar Quintero^a

^a Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

^b Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

^c Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.

^d Hospital Universitario Juan Ramón Jiménez. Zaragoza.

Objetivo. Analizar las características clínicas y epidemiológicas de una serie de casos de botulismo de lactante en varios centros de nuestra comunidad autónoma. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de nueve pacientes diagnosticados de botulismo del lactante entre 1997 y 2011. **Resultados.** La edad media al diagnóstico fue de 2,6 meses y cinco de ellos eran varones. Siete pacientes provenían de un medio urbano y en dos de ellos se constató el antecedente de ingesta de miel (años 1997 y 2000). Presentaron estreñimiento y llanto débil todos los pacientes. Siete casos desarrollaron midriasis arreactiva, ptosis, oftalmoparesia y alteraciones en la deglución, precisando sonda nasogástrica. Cinco pacientes mostraron hipotonía parálitica e hiporreflexia. Seis lactantes cursaron con somnolencia (duración media: 6,5 días). Precizaron ventilación mecánica cinco pacientes, siendo la duración media de 12 días. El EMG/ENG mostró un defecto presináptico en la transmisión de placa motora en cuatro casos. La detección de toxina botulínica en heces fue positiva en todos, tipándose en cuatro de ellos toxina botulínica tipo B. En dos casos se administró gammaglobulina específica. Todos los casos evolucionaron favorablemente, con un tiempo medio de recuperación de la parálisis de 18 días (tiempo en que precisaron sonda nasogástrica). **Con-**

clusión. El botulismo del lactante sigue siendo una enfermedad presente en nuestro medio. Para su diagnóstico se precisa un alto índice de sospecha. Destacamos un cambio en el patrón epidemiológico, no encontrándose el antecedente de ingesta de miel en los últimos años.

030.

Evolución clínica a lo largo de los años de dos pacientes con síndrome de Escobar

F. Guarino, A. Nascimento Osorio, C. Fons Estupiñá, C. Ortez González, T. Proença dos Santos, J. Colomer Oferil
Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El síndrome de Escobar se caracteriza por artrogriposis congénita de predominio distal y *pterigium* múltiple. Recientemente, algunos casos se han asociado a mutaciones en el gen de la subunidad gamma (*CHRNA3*) del receptor de la acetilcolina. Se describen las características clínicas y la evolución de dos pacientes afectados del síndrome con mutación en el gen *CHRNA3*. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 4 años de edad, con antecedente de oligoamnios y retraso del crecimiento intrauterino. Al nacer: artrogriposis múltiple, *pterigium*, dismorfias craneofaciales, paladar ojival, orejas de implantación baja, talla baja y displasia de caderas. Presentó dificultades para la alimentación en las dos primeras semanas de vida, precisando alimentación por sonda nasogástrica. Posteriormente, no mostró otros síntomas de miastenia, siendo su desarrollo cognitivo normal. Actualmente mantiene marcha autónoma y presenta mejoría progresiva de la movilidad articular. El estudio genético confirmó una mutación en homocigosis R217C en el gen *CHRNA3*. Caso 2: mujer de 18 años de edad, estudiante universitaria. Al nacer, artrogriposis múltiple. Fue sometida a varios procedimientos quirúrgicos ortopédicos. Durante el seguimiento no presentó clínica de debilidad o fatiga. Actualmente mantiene marcha autónoma con buena funcionalidad de extremidades. El estudio genético evi-

denció mutación en homocigosis c.687_688delCT en el gen *CHRNA3*. **Conclusiones.** El seguimiento de estas dos pacientes permite destacar la estabilidad clínica del síndrome de Escobar y el buen pronóstico global, con adecuada autonomía motora. Es importante el adecuado manejo de las retracciones, desde etapas precoces de desarrollo, para optimizar la funcionalidad de los pacientes.

031.

Hipotonía con distrés respiratorio. Importancia de la clínica

V. Cantarín Extremera, F. Martín del Valle, A. Pérez Villena, C. Castaño de la Mota, L. Monfort, A. Duat Rodríguez

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La atrofia muscular espinal con distrés respiratorio tipo 1 (SMARD1) es un trastorno autosómico recesivo referido como una atrofia muscular espinal distal por una mutación en el gen *IGHMBP2*. Se presenta con debilidad distal, deformidades de los pies y fallo respiratorio por parálisis diafragmática. **Caso clínico.** Niña de 7 meses ingresada en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos por dificultad respiratoria y pausas de apnea coincidiendo con un cuadro catarral, precisando intubación orotraqueal—sin que posteriormente sea posible su desconexión—traqueotomía y respirador domiciliario. Como antecedentes personales destaca retraso motor y un ingreso por dificultad respiratoria a los 5 meses. Durante su ingreso se objetiva marcada hipotonía proximal y distal, ausencia de reflejos osteotendinosos, nivel cognitivo adecuado a la edad y lobulación de hemidiafragma derecho. Entre las pruebas complementarias destacan: electromiograma que mostró una alteración de la conducción motora y sensitiva de tipo axonal con actividad espontánea de denervación, estudio genético de atrofia muscular espinal tipo I negativo y biopsia muscular con déficit de complejo III de la cadena respiratoria mitocondrial. A pesar de la negatividad del estudio de atrofia muscular espinal, dada la alta sospecha

clínica, se decidió ampliar el estudio a otras variantes genéticas, encontrándose una mutación del gen *IGHMBP2*. **Conclusión.** La SMARD1 debería considerarse en todo paciente con insuficiencia respiratoria aguda o enfermedad neuromuscular de etiología incierta, principalmente en menores de 6 meses de edad. En nuestra paciente, la alteración en la biopsia muscular debe interpretarse como consecuencia de la propia patología, no como una mitocondriocitopatía.

032.

Heterogeneidad clínica, patológica y genética del déficit de ryanodina (*RYR1*)

J. Colomer Oferil^a, A. Nascimento Osorio^a, C. Jiménez Mallebrera^a, C. Jou^a, J. Corbera^a, N. Monier^b

^a Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.
^b Grenoble, Francia.

Introducción. Las miopatías estructurales con formación de cores constituyen un grupo heterogéneo de pacientes asociado a mutaciones en el gen que codifica el receptor de ryanodina (*RYR1*), una proteína implicada en la regulación de la concentración de Ca²⁺ sarcoplásmico y relacionada con la contracción muscular. Se describen las características clínicas, patológicas, genéticas y evolutivas de nueve pacientes. **Pacientes y métodos.** La edad actual de los pacientes oscila entre 2 y 36 años. Cuatro son mujeres, y cinco, hombres. Si bien sólo uno presentó un polihidramnios, todos mostraron varios de los síntomas descritos a continuación en el periodo neonatal: hipotonía, debilidad facial, llanto débil, reducción de la movilidad espontánea, apneas y estridor laríngeo; dos precisaron sonda nasogástrica, ventilación mecánica y cuidados en UCIP. Deformidades esqueléticas se encontraron en cuatro pacientes. **Resultados.** Todos presentaron un retraso motor importante. Cinco de ellos nunca adquirieron la deambulación autónoma. Actualmente cuatro precisan BIPAP nocturno y dos han desarrollado oftalmoplejía. Escoliosis grave que requirió tratamiento quirúrgico se objetivó en cuatro pacientes. Es-

tudios genéticos: cuatro pacientes presentaron una herencia dominante con mutación identificada en el ADN genómico, desarrollando en su evolución la clásica imagen de central core con un curso más benigno. Los restantes cinco casos, con herencia recesiva, se confirmaron mediante la identificación de la mutación en el ARN obtenido de la biopsia muscular, a la vez que presentaban hallazgos patológicos sumamente heterogéneos en la biopsia. **Conclusión.** La gran heterogeneidad observada en los diversos aspectos contribuye a una enorme dificultad en establecer el diagnóstico y el pronóstico.

033.

Neuropatía hereditaria motora sensitiva causada por mutaciones en el gen *MPZ*: espectro clínico en pacientes pediátricos

G. Salerno, A. Nascimento, C. Ortez, H. Gálvez, J. Campistol, J. Colomer

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) constituye un grupo de neuropatías clínica y genéticamente heterogéneas. Mutaciones en el gen de la proteína cero de la mielina (*MPZ/PO*) representan la tercera causa más frecuente de CMT. Este gen codifica la mayor parte de la proteína de la mielina periférica necesaria para su compactación. Mutaciones (> 95) en el gen *MPZ* causan el fenotipo CMT1B, pero también se han descrito en pacientes con síndrome de Dejerine-Sottas y en formas axonales de CMT2. **Casos clínicos.** Describimos ocho pacientes de diferentes familias con siete distintas mutaciones en el gen *MPZ*. Cinco presentaron, a los 2-3 años de edad, torpeza motora y dificultad para levantarse del suelo y subir las escaleras. Dos comenzaron antes de los 2 años con retraso de la marcha. Un paciente presentó un fenotipo atípico a los 7 años de edad, con temblor en las manos, asociando episodios de dolor muscular con el ejercicio y aumento de CPK de forma intermitente. En la mayoría de los pacientes la evolución fue estable. Cinco desarrollaron afectación de extremidades supe-

riores, y tres, escoliosis. Sólo un paciente tuvo una evolución grave con importante afectación proximal, que precisó corrección quirúrgica de escoliosis a los 13 años. La electrofisiología mostró en todos los pacientes hallazgos de neuropatía desmielinizante. **Conclusiones.** Confirmamos la gran variabilidad fenotípica y la dificultad de correlación fenotipo-genotipo en los pacientes con mutaciones en el gen *MPZ*. Recomendamos el estudio de este gen en pacientes con neuropatía desmielinizante una vez realizado el estudio del gen *PMP22*.

034.

Neuropatías desmielinizantes causadas por mutaciones puntuales en el gen *PMP22*: variabilidad fenotípica

A. Nascimento, G. Salerno, C. Ortez, P. Poo, A. Polo, J. Colomer

Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La principal forma de neuropatía desmielinizante hereditaria de carácter dominante es la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A (CMT1A), causada por la duplicación del gen *PMP22*. Este gen codifica la proteína de la membrana de mielina expresada en las células de Schwann de los nervios periféricos. Las mutaciones puntuales del gen *PMP22* son menos frecuentes y se han asociado a un fenotipo muy amplio. El objetivo de este estudio es describir las características clínicas y electrofisiológicas de seis pacientes con CMT y mutación puntual en el gen *PMP22*. **Casos clínicos.** Se identificaron seis pacientes con mutaciones puntuales en el gen *PMP22*, tres de los cuales (dos hermanos) tenían la mutación Thr118Met, recientemente descrita. Cuatro se presentaron entre los 2-3 años de edad con marcha inestable y caídas frecuentes. Estos pacientes evolucionaron de forma estable, desarrollando pies cavos y atrofia distal. Dos se presentaron en el período neonatal, uno evolucionó hacia un síndrome de Dejerine-Sottas, sin alcanzar marcha autónoma por la grave ataxia, y el otro presentó neu-

monías frecuentes en los primeros años por parálisis diafragmática, progresando hacia una debilidad proximal y distal que no le permite subir escaleras o levantarse del suelo. La electrofisiología mostró en todos los pacientes hallazgos de neuropatía desmielinizante. **Conclusiones.** Existe un amplio espectro clínico en los pacientes con mutación puntual en *PMP22*. Recomendamos el estudio de mutaciones puntuales, una vez descartada la duplicación en el gen *PMP22*. Podemos reafirmar que la mutación Thr118Met, recientemente descrita, tiene un carácter patógeno con una penetrancia variable.

035.

Vasculitis primaria del sistema nervioso central de pequeño vaso

A. Pérez Villena ^a, L. González Gutiérrez-Solana ^a, R. Real Terrón ^b, D. Conejo Moreno ^c, M. López Pino ^a, I. de Prada Vicente ^a

^a Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^b Hospital de Mérida. Mérida.

^c Hospital General Yagüe. Burgos.

Introducción. La vasculitis primaria del sistema nervioso central (SNC) de pequeño vaso es una entidad infradiagnosticada con una clínica de disfunción neurocognitiva asociada o no a crisis epilépticas de difícil diagnóstico. **Caso clínico.** Paciente de 12 años y medio que comienza con crisis tónico-clónicas generalizadas con alteraciones en el EEG y RM craneal inicial normal. Antecedentes sin interés. Inicialmente se logra el control de las crisis, pero al cabo de los meses el paciente se descompensa y precisa tratamiento con varios fármacos. A los ocho meses del inicio del cuadro los padres notan dificultades a la hora de articular palabras y a los diez meses, dada la evolución tórpida del paciente, se realiza un nuevo estudio con analítica de sangre (hemograma, gasometría, bioquímica con perfil metabólico, estudio de autoinmunidad, estudio de coagulación, serologías), punción lumbar (bioquímica normal, bandas oligoclonales positivas), nueva RM craneal (lesiones hiperintensas en la sustancia blanca),

angiografía (negativa), estudio neuropsicológico (deterioro global) y biopsia cerebral (infiltración inflamatoria linfocitaria de células T con ocasional afectación perivascular). Ante la sospecha de una vasculitis primaria del SNC de pequeño vaso se inicia tratamiento con corticoides y ciclofosfamida, con una evolución muy satisfactoria (desaparición de las crisis, normalización del perfil neuropsicológico). **Conclusiones.** El diagnóstico de vasculitis primaria del SNC de pequeño vaso precisa excluir un gran número de entidades. Es necesario un alto índice de sospecha para iniciar el tratamiento de la forma más precoz posible, ya que mejora el pronóstico a largo plazo.

036.

Revisión de las malformaciones vasculares cerebrales pediátricas con *shunt* arteriovenoso en un periodo de 10 años (2001-2011)

J. Porras Cantarero ^a, K. Guzmán Laura ^a, V. Granados Prieto ^a, A. González García ^b, M. Rivero García ^c, O. Alonso Luengo ^a

^a Neuropediatría. ^b Radiología Vascular.

^c Neurocirugía Pediátrica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Las malformaciones vasculares cerebrales con *shunt* son una patología infrecuente en pediatría. Pueden ser de tipo fistuloso —malformación aneurismática de la vena de Galeno, fístula arteriovenosa (FAV) pial o dural— o de tipo plexiforme —malformación arteriovenosa (MAV)—. **Pacientes y métodos.** Revisamos 12 pacientes con dicha patología, de edad comprendida entre 0 meses a 14 años, durante 10 años. **Resultados.** Siete hombres (58%) y cinco mujeres (42%). Cuatro pacientes presentaron MAV, tres FAV dures, dos FAV piales y tres malformaciones de la vena de Galeno. Clínica de presentación: hemorragia 36%, cefalea 9%, convulsión 18%, disminución del nivel de conciencia 8%, focalidad neurológica 10% y diagnóstico prenatal e insuficiencia cardíaca 18%. En el 100% de casos se realizaron TAC, RM, angiorresonancia y angiografía cerebral. El 46% recibieron tratamiento endovascular, el 36% cirugía y el 18% trata-

miento combinado. Cuatro pacientes recibieron fármacos antiepilépticos y uno una derivación ventriculoperitoneal. El 36% de los pacientes presentaron complicaciones y dos de ellos fallecieron. **Conclusiones.** Los diferentes tipos de malformaciones vasculares cerebrales tienen una clínica de inicio y una edad de presentación diferentes. Por tanto, es importante conocer las diferencias entre la patología de las malformaciones vasculares cerebrales con *shunt* en la edad pediátrica. El tratamiento endovascular de los *shunts* arteriovenosos es de primera elección. Si no es terapéutico, se realiza la cirugía. La oclusión de la conexión directa arteria-vena vía endovascular o cirugía es lo más importante. El objetivo terapéutico es obtener un desarrollo neurológico normal.

**Viernes, 1 de junio de 2012
16:00-18:00 h. Sala C3**

Genética y sindromología + malformaciones congénitas del SNC y síndromes neurocutáneos (037-048)

037.

Síndrome de Rett familiar en varones debido a una duplicación del gen *MECP2*

J. Cabrera López, A. Santana Rodríguez, L. Toledo Bravo de Laguna, A. Santana Artilles, C. Vázquez, I. Sebastián García

Hospital Materno Infantil de Las Palmas. Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción. El síndrome de Rett en su fenotipo clásico se caracteriza por un cuadro involutivo que afecta a las niñas, de inicio alrededor de los 6 meses de edad y que conlleva microcefalia adquirida, retraso mental, pérdida de la utilización de las manos, estereotipias de lavado de manos y en ocasiones epilepsia. Se debe en la mayoría de los casos a mutaciones del gen *MECP2*. En menor medida puede presentarse en varones, que fallecen al nacer o pueden alcanzar la segun-

da o tercera década tras un curso clínico que recuerda el fenotipo clásico femenino. Existen pocos casos familiares descritos, la mayoría en niñas.

Casos clínicos. Presentamos dos varones, primos hermanos (maternos) de 4 y 19 años con retraso mental, epilepsia y conducta autista. Han sufrido neumonías. Tres tíos (maternos) con el mismo cuadro presentaron además un deterioro neuropsíquico, con pérdida de la deambulación en la segunda década, falleciendo a los 17, 20 y 26 años de infecciones respiratorias. El estudio genético molecular mostró una duplicación del gen *MECP2* en ambos casos, en sus madres y en la hermana asintomática del paciente de 4 años.

Conclusiones. Debemos sospechar esta entidad no sólo en las niñas, sino en varones con retraso mental que sufran un deterioro neuropsíquico. No hemos encontrado en la bibliografía hispana descripciones de familias con síndrome de Rett en varones.

038.

Distonía mioclónica DYT11. Presentación de una familia con varios miembros afectos

I. Sebastián García ^a, L. Toledo Bravo de Laguna ^a, A. Santana Artilles ^a, A. Santana Rodríguez ^b, J. Cabrera López ^a

^a Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Genética. Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción. La descripción en la mutación del gen del ϵ -sarcoglicano se ha descrito como causa del síndrome de distonía mioclónica. **Casos clínicos.** Se describe una familia que incluye a dos hermanas. La primera acudió a consulta por trastornos en la marcha evidenciados a los 2 años, asociado a distonías que se desencadenaban a medida que se hacía mayor con los movimientos voluntarios, tanto en extremidades superiores como inferiores. La hermana menor comenzó en edad preescolar con un cuadro similar. Presentaban importantes antecedentes familiares de trastornos del movimiento por parte de la abuela paterna y los hermanos de esta abuela. Causas secundarias de distonía se ex-

cluyeron mediante neuroimagen y pruebas de laboratorio. En el estudio genético se identificó un cambio en heterocigosis de una citosina por una tiamina en el exón 6 del gen *SCGE*.

Conclusiones. Se trata de una rara enfermedad que cursa con alteración del movimiento y, siendo autosómica dominante, presenta una penetrancia incompleta. La penetrancia depende del sexo del progenitor transmisor, de modo que la probabilidad de desarrollar síntomas es superior al 95% si se hereda del padre y del 10% si la mutación se hereda de la madre. Debido a esta penetrancia incompleta es posible que los individuos asintomáticos transmitan la enfermedad a su descendencia. Esta enfermedad se confirmó en ambos casos y está pendiente de confirmarse genéticamente en los familiares clínicamente sospechosos, mediante amplificación por PCR del gen *SCGE*, responsable del síndrome de distonía mioclónica.

039.

Síndrome de Wolf-Hirschhorn. Serie de 18 pacientes, características y visión de los familiares

R. Blanco Lago ^a, I. Málaga Diéguez ^b, A. García Ron ^a, A. Sarriego Jamardo ^b

^a Hospital Infanta Cristina. Parla, Madrid. ^b Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. El síndrome Wolf-Hirschhorn (SWH) se define como una cromosomopatía resultado de la delección parcial del brazo corto del cromosoma 4 (1p-). Incidencia estimada de 1 por 50.000 casos. Estos pacientes presentan un fenotipo característico y una serie de manifestaciones clínicas, entre las que destacan la epilepsia y el déficit cognitivo. **Pacientes y métodos.** Contactamos a través de una asociación nacional con familias de pacientes con SWH. Recogimos datos referentes a su historia médica y facilitamos a las familias un cuestionario sobre calidad asistencial y su situación actual. Realizamos el análisis estadístico (SPSS). **Resultados.** Presentamos 18 pacientes con SWH (72,2% mujeres), con una edad media actual de

7,3 años. Edad gestacional media de 35,9 semanas, CIR en el 94,4%. Peso medio al nacimiento de 1.996 ± 614 g. Epilepsia en el 94,4%, siendo la edad media de inicio de la misma los 10,8 meses. Para el control de la epilepsia precisaron una media de $2,29 \pm 1,44$ fármacos antiepilépticos. Se encuentran en monoterapia y aceptable control de crisis el 61,1%. Se asocia patología de tipo ORL (50%), digestiva (44,4%), cardiológica (44,4%), oftalmológica y respiratoria. Sólo el 11,1% de los niños ha conseguido una deambulación libre. La totalidad de los pacientes presentan un moderado grado de dependencia. Los familiares consideran que la información inicial recibida fue confusa. **Conclusiones.** Las características de la serie han resultado similares a las descritas por otros autores. Pese a su relativa infrecuencia, el reconocimiento del fenotipo y de sus otras características clínicas favorecerá un diagnóstico genético dirigido temprano.

040.

Síndrome por duplicación de la región cromosómica 7q11.23 asociada a síndrome de Williams: descripción de dos nuevos casos

M. Rodrigo Moreno, I. Lorda Sánchez, P. Tirado Requero, L. Babín López, F. Blanco Kelly, A. Fernández

Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. El síndrome de Williams presenta un fenotipo bien definido. Se produce por delección de 1,4-1,5 Mb de la región localizada en 7q11.23. Gracias a la técnica de MPLA, se ha descrito una microduplicación en esta misma región en niños con retraso del lenguaje. Muestran rasgos faciales característicos, además de hipotonía, retraso mental, autismo, defectos cardíacos y malformaciones genitales. Presentamos dos casos clínicos con el fenotipo característico. **Casos clínicos.** La primera niña acude a la consulta con 2,5 años de edad por retraso en el lenguaje. En la exploración presenta macrocefalia, frente prominente, boca fina en forma de carpa,

nariz larga, hipertelorismo, paladar ojival, retrognatia y leve hipotonía global. Se realiza analítica con CPK, RM craneal, PEAT y electroencefalograma, sin alteraciones. El segundo caso es un niño de 16 años con retraso mental y procedente de Marruecos, donde le realizaron audiometría y TAC craneal normales. En los antecedentes destacaba retraso en el lenguaje. En la exploración presenta macrocefalia, nariz larga e hipertelorismo. El estudio genético confirma el diagnóstico de duplicación de la región cromosómica 7q11.23 asociada a síndrome de Williams en ambos casos. Posteriormente se realiza una valoración cardiológica, que fue normal. **Conclusiones.** El MPLA es una técnica de genética molecular que detecta microduplicaciones hasta ahora no posibles mediante otras técnicas como el FISH, que sólo detecta microdeleciones.

041.

Estudio mediante *array-CGH* en pacientes con retraso psicomotor global/deficiencia cognitiva y fenotipo peculiar

L. Monge Galindo ^a, V. Caballero Pérez ^a, M. Miramar Gallart ^b, M. Calvo Martín ^b, J. Peña Segura ^a, J. López Pisón ^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Genética. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El retraso psicomotor global/deficiencia cognitiva queda sin diagnóstico etiológico en un 70-80% de los casos sin orientación diagnóstica tras la valoración clínica inicial; la mayoría corresponden a mutaciones genéticas. Los avances en genética, especialmente el microarray mediante hibridación genómica comparada (*array-CGH*), están aumentando las causas genéticas detectadas. **Pacientes y métodos.** Se realiza un estudio *array-CGH* ante retraso psicomotor global/deficiencia cognitiva sin diagnóstico etiológico establecido, con otros datos como retraso crecimiento intrauterino, microcefalia, macrocefalia, microsomía o macrosomía, fenotipo peculiar y malformaciones asociadas. **Resultados.** Se realizó el estudio a 143 pacientes, 32 de los cuales

(22,4%) mostraron mutaciones patológicas. Destacan entre otros síndromes: Smith-Magenis, Potocky-Lupski, Phelan-McDermid, Siderius-Hamel y microdeleción 1q21. Se encontraron diferencias estadísticamente significativas ($p < 0,005$) en el peso al nacer de los pacientes con *array-CGH* alterado, que fue menor que en aquellos en que la prueba resultó normal. No se encontraron diferencias significativas en el resto de variables clínicas estudiadas. **Conclusiones.** El *array-CGH* identifica excesos o defectos de material genético con una resolución de unas 200 kb. Las opciones de encontrar dichas mutaciones son mayores en casos de retraso mental asociado a otros datos. Las alteraciones que no se han descrito previamente como causantes de patología se deben interpretar con prudencia. En general se deben confirmar por otras técnicas y estudiar a los padres. Pensamos que ante un retraso psicomotor global/deficiencia cognitiva aislada en niños mayores de 3-4 años, los estudios a realizar deben ser genéticos, adaptados a sus continuos avances. Destacamos la rentabilidad diagnóstica del *array-CGH*.

O42.

Espectro clínico de las mutaciones en el gen *RAB3GAP*

M. Táboas Pereira ^a, M. Poo Argüelles ^a, A. García Cazorla ^a, L. Martorell Sampol ^b

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

Introducción. El síndrome micro y el síndrome de Martosol son enfermedades autosómicas recesivas que se caracterizan por anomalías del desarrollo ocular (cataratas congénitas, microftalmia) y del sistema nervioso central (microcefalia, retraso psicomotor). En su etiología está implicado el complejo heterodimérico *RAB3GAP*, compuesto por una subunidad catalítica codificada por *RAB3GAP1* y una subunidad no catalítica codificada por *RAB3GAP2*, e implicado en la exocitosis de neurotransmisores y hormonas. Presentamos las características clínicas de dos familias con mutaciones en este gen. **Casos clínicos.** Revisión

de la clínica, evolución y estudios genéticos de cuatro pacientes con características compatibles con síndrome micro/Martosol. La primera familia es de origen paquistaní, y la otra africana, con dos hijos afectados cada una. Todos ellos presentan cataratas congénitas, microftalmia, atrofia del nervio óptico, microcefalia, hipotonía axial y signos piramidales en las extremidades inferiores con retracciones articulares. Los dos niños paquistaníes, además, presentan atrofia del cuerpo caloso y tronco cerebral, polimicrogiria frontal, retraso mental grave, disfgia, hipogenitalismo y, uno de ellos, epilepsia. En ambos se encontró una mutación en *RAB3GAP1*. Las dos niñas africanas tienen un retraso mental moderado, sin dificultades para alimentación y lenguaje preservado, con microgiria parietal y occipital bilateral en neuroimagen. En ambas se encontró una mutación en *RAB3GAP2*. **Conclusiones.** El síndrome micro/Martosol debe incluirse en el diagnóstico diferencial de pacientes con microcefalia y cataratas congénitas. Las proteínas *RAB3GAP1* y *RAB3GAP2* son esenciales en la vía Rab3 y su desequilibrio da lugar a un espectro clínico que va desde el síndrome micro al síndrome de Martosol.

O43.

Cribado genómico y secuenciación exómica en la malformación de Chiari tipo I familiar

A. Macaya ^a, A. Urbizu ^a, M. Poca ^b, F. Munell ^a, B. Cormand ^c, E. Cuenca León ^a

^a Neurología Pediátrica. ^b Neurocirugía. Hospital Universitari Vall d'Hebron. ^c Departamento de Genética. Facultad de Biología. Universitat de Barcelona. Barcelona.

Introducción. La malformación de Chiari tipo I (MCI) se origina por una insuficiencia del mesodermo paraaxial, responsable a su vez de hipoplasia occipital y herniación del contenido de la fosa posterior. Pese a que existe agregación familiar, se desconocen los posibles genes implicados. **Objetivo.** Identificar genes o *loci* asociados a MCI. **Casos clínicos.** Familia con 12 afectados de MCI en tres generaciones, diagnosticados según criterio de ectopia amig-

dalar > 3 mm en corte sagital medio de RM. Cribado genómico mediante análisis de ligamiento a marcadores SNP usando Linkage IVb Gold Panel de Illumina. Enriquecimiento y captura exómica mediante Nimblegen Seq-Cap EZ Exome Library y secuenciación en Illumina Genome Analyzer, con una cobertura mínima $\times 15$ en cerca del 83% de la diana primaria (26,7 Mb). El cribado mapeó el gen responsable dentro de un *locus* de 42,7 Mb en 17p13-q22, con *lod score* de dos puntos máximo de 3,28. La secuenciación del exoma reveló numerosas variantes en heterocigosis compartidas por dos pacientes analizadas. Tras filtrado por las bases dbSNP y 1000genomas, 57 variantes se consideraron patogénicas, sólo una dentro del *locus* referido. La confirmación de cosegregación con el fenotipo mediante Easylinkage destacó 10 variantes; tres con puntuación más elevada (en los genes *GPR149*, *OR10G8* y *GP1BA*) se confirmaron mediante PCR-secuenciación directa y presentan patrones de expresión durante el desarrollo. **Conclusiones.** El hallazgo de un *locus* y diversas variantes génicas asociadas a MCI refuerzan la existencia de un componente hereditario. La secuenciación de nueva generación, con los instrumentos de análisis bioinformático actuales, presenta limitaciones en el estudio de patología autosómica dominante con penetrancia variable.

O44.

Síndrome de macrocefalia-malformación capilar como causa de hidrocefalia precoz: revisión de cinco casos

L. Monlleó, S. Boronat, M. Flotats, A. Sánchez-Montañez, A. Macaya, M. Roig
Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. La acrocefalia-malformación capilar (M-MC) es un síndrome de sobrecrecimiento asociado a malformaciones vasculares de etiología desconocida, descrito en 1997. Los criterios diagnósticos más aceptados son macrocefalia, malformaciones capilares, sobrecrecimiento o asimetrías corporales, hipotonía neonatal, hiperlaxi-

tud, sin/polidactilia y afectación de sistema nervioso central con hidrocefalia, y discapacidad intelectual. También se han descrito pacientes con polimicrogiria, malformaciones del sistema venoso, malformaciones cardíacas o tumores. **Casos clínicos.** Se presentan cinco pacientes con M-MC, de 1 a 8 años de edad. Todos presentaron macrocefalia, hidrocefalia y malformación capilar. Otras características presentadas: angioma facial ($n = 4$), cutis marmorata ($n = 2$), retraso psicomotor ($n = 3$), facies característica con frente abombada ($n = 3$), asimetría del crecimiento corporal ($n = 2$), macrosomas ($n = 3$), polidactilia ($n = 1$) e hiperlaxitud ($n = 1$). La neuroimagen mostró: hidrocefalia que requirió drenaje ($n = 5$), con hipercrecimiento cerebeloso y descenso de las amígdalas cerebelosas; también anomalías del drenaje venoso ($n = 3$) y lesiones glióticas ($n = 1$). **Conclusiones.** Hay más de 130 casos descritos y se han propuesto diferentes criterios diagnósticos de M-MC. En nuestros pacientes observamos, en comparación con otras series, ausencia de polimicrogiria y de malformaciones cardíacas o tumores, y destaca la hidrocefalia precoz con necesidad de válvula de derivación en todos ellos. La descripción de nuevos casos permite caracterizar mejor el espectro clínico y así precisar los criterios diagnósticos y permitir su distinción de otros síndromes de sobrecrecimiento y malformaciones vasculares. Reconocer este síndrome permite limitar las exploraciones complementarias y realizar una adecuada vigilancia de sus complicaciones más importantes, como la hidrocefalia.

O45.

Síndrome de Joubert: afectación central y ocular asociada a agenesia renal unilateral

R. Coronado Contreras ^a, D. Vázquez Sánchez ^a, J. Barrena Crespo ^a, S. Redondo Torres ^a, I. Hernán Sendra ^a, M. Flotats Bastardes ^b

^a Hospital de Terrassa. Consorci Sanitari. Terrassa, Barcelona. ^b Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. El síndrome de Joubert

es una entidad definida por el hallazgo neurorradiológico del signo del diente molar. Se encuadra dentro de las ciliopatías y en la mitad de los casos es posible encontrar la alteración genética causante entre alguno de los genes codificadores de proteínas estructurales de los cilios primarios. **Caso clínico.** Varón de 3 años de edad, hijo de padres no emparentados, diagnosticado previamente de amaurosis y retraso del desarrollo. Tras la exploración física, y ante la afectación de la coordinación motora que presenta, se sospecha malformación del sistema nervioso central y se solicita RM craneal, que muestra signo del diente molar. La ecografía renal y el DMSA muestran ausencia de uno de los riñones. El estudio genético encontró la mutación c.6271-8T>G en heterocigosis del intrón 45 del gen *CEP290*. **Conclusiones.** La presencia excepcional de agenesia renal unilateral podría formar parte del síndrome de Joubert. En nuestro caso se plantea la posibilidad de que exista además otra mutación o una delección que afecte al otro alelo *CEP290*.

046.

Fenotipo grave de neurofibromatosis tipo 2. A propósito de un caso

C. Rodríguez Fernández ^b, A. Duat Rodríguez ^a, L. Regueras Santos ^c, D. Santamarta Gómez ^d, M. Budke ^d, A. Fuentes Morán ^e

^a Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^b Consulta de Neurología Infantil. Pediatría. ^c Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. ^d Neurocirugía.

^e Radiodiagnóstico. Complejo Asistencial Universitario de León. León.

Introducción. La neurofibromatosis tipo 2 (NF2) es una enfermedad rara de herencia autosómica dominante que cursa con predisposición al desarrollo de tumores en el sistema nervioso central. Se distinguen dos fenotipos: uno leve, de inicio más tardío y curso más benigno, y otro moderado/grave, que causa una enfermedad agresiva y precoz. **Caso clínico.** Niña de 11 años, sin antecedentes personales relevantes, que consulta por apari-

ción progresiva de disartria, incontinencia urinaria, diplopía, disfagia y cefalea asociada en las últimas horas a vómitos en escopetazo. La exploración física revela inestabilidad en la sedestación, dismetría y signos piramidales. En la RM cerebral se aprecian schwannomas del VIII par craneal bilaterales, dos meningiomas en la fosa posterior, varios schwannomas intrarraquídeos y una masa lobulada que ocupa la mayor parte del III ventrículo, causando hidrocefalia obstructiva que histológicamente corresponderá a un schwannoma. La paciente ha precisado varias reintervenciones quirúrgicas y tratamiento con radioterapia. Actualmente muestra una marcha parcialmente asistida, disartria, lentitud psicomotriz, incontinencia urinaria, hipoacusia leve del oído derecho, déficit en la memoria reciente y epilepsia secundaria. **Conclusiones.** Se estima una incidencia de NF2 de 1/40.000 habitantes. En torno a un 18% de pacientes puede presentar síntomas antes de los 15 años. A diferencia de los adultos, es menos frecuente que los síntomas iniciales se relacionen con los schwannomas vestibulares, siendo más frecuente los síntomas neurológicos relacionados con tumores intracraniales o compresión medular. A pesar del carácter benigno de los schwannomas, su localización o crecimiento puede conllevar una evolución grave con mal pronóstico. El diagnóstico genético resulta de especial interés porque este fenotipo suele obedecer a mutaciones *de novo*.

047.

Complejo esclerosis tuberosa: variabilidad clínica y genética

I. Ríos Orbaños, M. Lambarri Izaguirre, M. Martínez González, N. Olabarrieta Hoyos, A. García Ribes, M. Lafuente Hidalgo

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

Introducción. El complejo esclerosis tuberosa (CET) es una enfermedad genética con gran variabilidad en su expresión y gravedad. Se caracteriza por desarrollar hamartomas en distintos órganos y suele asociarse con convul-

siones, trastornos de conducta y déficit cognitivo. En el 60-80% se halla una mutación en los genes *TSC1* o *TSC2*. **Objetivo.** Analizar las características epidemiológicas, clínicas, evolutivas y genéticas del CET. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de 19 casos de CET diagnosticados en nuestro centro. **Resultados.** Historia familiar positiva en dos familias, contribuyendo al diagnóstico desde neuropediatría. El 62% eran varones, con una edad inicial de 3,6 meses. El inicio clínico fue: tumor cardíaco ($n = 4$, dos de ellos prenatales), epilepsia ($n = 13$), estigmas cutáneos ($n = 1$) e historia familiar ($n = 1$). En algún momento, el 57% presentaron síndrome de West. La edad actual es de 8 meses a 24 años. Presentan epilepsia refractaria (94%), retraso cognitivo (74%) y trastorno de la conducta-autismo (42%). Los estigmas cutáneos dependientes de la edad se apreciaban en todos, rabdomiomas cardíacos en el 57%, quistes-angiomoliomas renales en el 63% y hamartomas retinianos en el 21%. La neuroimagen mostraba hallazgos típicos, detectándose astrocitoma de células gigantes en dos casos. El estudio genético objetivó mutaciones en el gen *TSC2* ($n = 3$), asociando delección del gen *PKD1* ($n = 1$), y en el gen *TSC1* ($n = 2$). **Conclusiones.** El CET muestra gran variabilidad clínica, condicionando la neurología el pronóstico. La edad al diagnóstico disminuye en nuestra serie con el diagnóstico prenatal de rabdomiomas cardíacos. El porcentaje de epilepsia es más elevado de lo referido en la bibliografía. La genética muestra variabilidad, asociándose la mutación en el gen *TSC2* con un fenotipo grave. Se necesitan más estudios para intentar correlacionar clínica y genética.

048.

Melanosis neurocutánea: diagnóstico y pronóstico impredecibles al nacimiento

N. Núñez Enamorado, C. Cordero Castro, J. Díaz Díaz, A. Camacho Salas, R. Simón de las Heras, M. Delgado Muñoz
Hospital Universitario 12 Octubre. Madrid.

Introducción. La melanosis neurocutánea (MNC) se caracteriza por la asociación de nevus melanocítico congénito gigante (NMCG) o múltiples y una proliferación de melanocitos en el sistema nervioso central o las leptomeninges. La localización en cabeza, cuello o línea media posterior y la presencia de nevus satélites supone un mayor riesgo tanto de MNC como de malignización. Las manifestaciones neurológicas, independientes de la malignización, aparecen habitualmente antes de los 2 años, aunque pueden comenzar en la segunda o tercera décadas. El espectro clínico es muy amplio: hipertensión intracraneal, hidrocefalia, crisis, retraso, neuropatías craneales o mielopatía compresiva. El pronóstico es impredecible en los pacientes asintomáticos y ominoso en los sintomáticos, falleciendo el 90% dentro de los tres años del inicio de los síntomas. **Casos clínicos.** Se presentan cuatro pacientes con MNC diagnosticados entre 1998 y 2011. Tres pacientes tenían un NMCG localizado en la línea media posterior, dos de ellos con múltiples nevus satélites asociados. La edad de inicio clínico fue variable, de 5 meses a 10 años, al igual que las manifestaciones neurológicas. Dos pacientes fallecieron a consecuencia de una malignización en el sistema nervioso central en ausencia de melanoma cutáneo. Ambas tenían una RM craneoespinal normal antes de iniciarse la clínica neurológica. **Conclusiones.** Todo paciente con NMCG o múltiple es susceptible de presentar MNC y debe controlarse de forma periódica, principalmente en las primeras décadas de la vida. Una primera RM normal no descarta la afectación del sistema nervioso central, por lo que ante un recién nacido con esta afectación cutánea el pronóstico es impredecible.

Sábado, 2 de junio de 2012
08:00-10:00 h. Sala Paraninfo

Epilepsia-2 + episodios paroxísticos no epilépticos y patología del sueño (049-060)

049.

Vídeo-EEG crítico de estado de mal parcial con foco occipital en un lactante de un año que se yugula con diacepam. ¿Síndrome de Panayiotopoulos?

I. Málaga Diéguez, A. Sario Jamardo, R. Blanco Lago, F. Villanueva Gómez, J. González Rato, S. Lareu Vidal

Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. El síndrome de Panayiotopoulos es la segunda epilepsia más frecuente en la infancia. En algunos casos puede comenzar antes de los 2 años de edad, y en menos del 5% en forma de estado de mal. **Caso clínico.** Lactante de 12 meses que, en un contexto febril, presenta un estado de mal consistente en desconexión del medio, desviación de la mirada, vómitos y síntomas vegetativos, seguido de crisis hemiclónica prolongada. A su llegada a urgencias presenta clonías en el hemicuerpo izquierdo. Se realiza un vídeo-EEG crítico que muestra crisis focal en el hemisferio derecho con actividad punta-onda de elevado voltaje. Tras la administración de diacepam se controla la crisis, persistiendo un edema en la región occipital derecha. Los EEG de control mostraron inicialmente una lentificación occipital (24 horas tras el estado) y posteriormente fueron normales. La RM fue normal. Se inició oxcarbacepina y el niño no ha presentado nuevas crisis (seis meses de seguimiento) y permanece asintomático. **Conclusiones.** Si bien el niño ha presentado una única crisis en forma de estado de mal, el vídeo-EEG crítico, la semiología de la crisis y la evolución electroclínica orientan hacia un diagnóstico de síndrome de Panayiotopoulos en

el lactante pequeño. De ser así (la evolución confirmará el diagnóstico), el registro vídeo-EEG crítico sería de elevado interés, ya que existen pocos casos descritos en la bibliografía (menos de 14), sobre todo en el rango de edad del paciente.

050.

Epilepsia de origen tumoral en la población pediátrica. Estudio de cinco años

E. López Torres ^a, V. Martínez Rivera ^a, L. García Hidalgo ^b, J. Martínez Antón ^a

^a Neuropediatría. ^b Sección Oncología Pediátrica. Hospital Materno Infantil Carlos Haya. Málaga.

Introducción. Las crisis convulsivas constituyen una complicación frecuente asociada a los tumores cerebrales en pediatría con una incidencia del 20-50%. **Objetivo.** Estudiar las características epidemiológicas, clínicas y terapéuticas de la epilepsia tumoral. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo descriptivo de pacientes menores de 15 años con diagnóstico de epilepsia asociada a tumor del sistema nervioso central durante los últimos cinco años. **Resultados.** Se han recogido 10 casos (siete varones) de epilepsia tumoral de un total de 80 pacientes con tumores del sistema nervioso central (12,5%), con una edad media de 6 años y 8 meses. Según tipo histológico: tumor neuroepitelial disembioplástico ($n = 4$), tumor neuroectodérmico primitivo ($n = 2$), neurofibromatosis tipo 1 ($n = 1$), papiloma de plexos coroideos ($n = 1$), neuroblastoma metastático ($n = 1$), astrocitoma de bajo grado ($n = 1$). Según localización: supratentorial ($n = 8$), infratentorial ($n = 2$). La crisis convulsiva fue la primera manifestación del tumor en cuatro pacientes. Tipo de crisis: parciales complejas ($n = 5$), parciales simples ($n = 3$), parcial secundariamente generalizada ($n = 1$), estado epiléptico ($n = 1$). Antiepilépticos de primera elección: oxcarbacepina ($n = 5$), valproato ($n = 3$), levetiracetam ($n = 1$), fenitoína ($n = 1$). Correlación EEG-neuroimagen en tres casos. En dos casos las crisis aparecieron tras la cirugía y en cuatro casos quedaron libres de

crisis tras ella. **Conclusiones.** En nuestra serie, la incidencia de epilepsia fue inferior a la descrita en la bibliografía. El tipo histológico más epileptógeno fue el tumor neuroepitelial disembioplástico. La localización más frecuente fue supratentorial. Las crisis parciales fueron la manifestación más frecuente. La oxcarbacepina fue el antiepiléptico más empleado de primera elección. La cirugía tumoral suprimió las crisis en más de la mitad de los pacientes intervenidos. El EEG tuvo escaso valor localizador.

051.

Epilepsia parcial continua, síndrome de enclaustramiento, coma y fallecimiento como expresión de la encefalitis de Hashimoto

V. Cantarín Extremera, A. Duat Rodríguez, L. González Gutiérrez-Solana, C. Castaño de la Mota, M. García Fernández, M. González Vicent

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La encefalitis de Hashimoto es un trastorno neuroendocrino que puede presentarse con múltiples signos neurológicos o psiquiátricos, como crisis convulsivas, pseudoinfarctos, deterioro cognitivo... La presencia de anticuerpos antitiroideos sugiere afectación cerebral inmunomediada. El tratamiento es con inmunomoduladores. **Caso clínico.** Varón de 21 años, sometido a trasplante de progenitores hematopoyéticos en 2001 por síndrome hiper-IgM, con enfermedad injerto contra huésped crónico cutáneo y hepático. Ingresó por episodios de mioclonías continuas en la extremidad inferior izquierda y el hemicorpo izquierdo, con parálisis de dicha extremidad. En vídeo-EEG se informa de epilepsia parcial continua con actividad de fondo normal. Se inicia tratamiento con levetiracetam, con progresión del territorio afecto por las mioclonías, hasta una situación de 'enclaustramiento', con tetraparesia y afasia. Mantuvo reflejos normales, sin signos de espasticidad y con sensibilidad normal. Se utilizaron múltiples fármacos antiepilépticos sin control de los episodios, por lo cual se indujo el coma barbitúrico. Tras revertirlo, permaneció en estado de coma con actividad cerebral continua frontocentral sin ritmos fisiológicos, falleciendo a los tres meses del inicio del cuadro. Entre las pruebas complementarias destaca una positividad de los anticuerpos antitiroideos en sangre y líquido cefalorraquídeo. Con sospecha de encefalitis de Hashimoto, el paciente recibió tratamiento con corticoides, inmunoglobulinas, plasmaféresis y ciclofosfamida, sin mejoría. **Conclusión.** La encefalitis de Hashimoto debe tenerse en cuenta entre los posibles diagnósticos diferenciales de una epilepsia parcial continua. Aunque la mayoría de los casos responden a tratamiento con corticoides, nuestro paciente representa el extremo más grave de esta patología.

052.

Perfil clínico-evolutivo en la encefalopatía epiléptica aguda asociada a infección febril

S. Aguilera Albasa ^a, J. García Peñas ^b, J. Domínguez Carral ^b, M. Yoldi Petri ^a, A. Duat Rodríguez ^c, M. Ruiz-Falcó Rojas ^c

^a Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona. ^b Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. ^c Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El término FIRES (*febrile infection-related epilepsy syndrome*) engloba casos de encefalopatía epiléptica aguda durante una infección banal, de etiopatogenia aún por dilucidar. **Casos clínicos.** Se describe de forma retrospectiva multicéntrica las características clínicas y evolutivas de seis casos de encefalopatía epiléptica aguda. Todos eran varones previamente sanos, con una edad media de 8 años (rango: 5-12 años), quienes, 2-10 días después de iniciar un proceso febril banal, presentaron crisis tónico-clónicas generalizadas o focales secundariamente generalizadas. De curso bifásico, las crisis se repitieron de forma aislada o *cluster* y en 24-72 horas comenzaron un estado epiléptico generalizado o focal secundariamente generalizado refractario que duró 14-60 días (media: 30 días). Precisa-

ron coma barbitúrico entre 0-47 días. Todos recibieron corticoides en altas dosis y cuatro de ellos inmunoglobulinas. Los tratamientos más eficaces fueron benzodiacepinas o difenilhidantoína. Dos presentaron hepatopatía reversible. El EEG mostró inicialmente fondo lento difuso que evolucionó a actividad paroxística bifrontal o frontotemporal persistente. Todos los estudios en sangre, orina, líquido cefalorraquídeo, músculo y genética (*POLG1*, *SCN1A*) fueron normales, incluyendo autoinmunidad. La neuroimagen fue normal en cuatro casos, y se apreciaron anomalías inespecíficas frontales en cuatro. Durante el seguimiento (6-84 meses) todos presentaban crisis focales refractarias, torpeza motriz y déficits cognitivos leves en tres casos y graves en dos; la conducta era hipoactiva o impulsiva (50%). **Conclusiones.** El perfil clínico, eléctrico y evolutivo de estos pacientes es similar a los casos descritos como FIRES. Esta encefalopatía epiléptica comienza de forma explosiva y sigue una epilepsia focal refractaria de predominio frontal.

053.

Encefalopatía epiléptica en edad escolar en respuesta a una infección febril

M. Prados Álvarez, R. Losada del Pozo, L. Calleja Gero, L. López Marín, C. Castaño de Mota, V. Soto Insgua

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La encefalopatía epiléptica en edad escolar por infección febril (FIRES) es una entidad infrecuente caracterizada por la presencia de encefalitis aguda acompañada de estado epiléptico parcial refractario, en un niño previamente sano y en el contexto de una infección. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 3 años, sin antecedentes; a las 48 horas de una infección febril presenta crisis generalizada y estupor, crisis parciales secundariamente generalizadas refractarias y co-rea. EEG: enlentecido con paroxismos multifocales. RM: atrofia corticocortical. Punción lumbar, estudio metabólico, autoinmunidad y microbiológico normales. Evolución: resolución

de la encefalitis, deterioro neurocognitivo, control de las crisis al mes y medio del inicio. Caso 2: varón de 10 años, sin antecedentes; presenta a las 24 horas de un cuadro febril crisis generalizada, seguida de estado confusional y crisis repetidas refractarias con evolución a estado epiléptico. EEG: enlentecidos con anomalías focales independientes. Estudio microbiológico, RM seriadas, estudio metabólico, EMG y biopsia muscular: normales. Evolución: persistencia de crisis, deterioro neurocognitivo y trastorno conductual graves. Caso 3: varón de 9 años, sin antecedentes; a los tres días de una infección respiratoria presenta crisis generalizadas con afectación del nivel de conciencia, estado de crisis parciales. EEG: enlentecido multifocal. RM: atrofia cerebral. Punción lumbar, estudio microbiológico y biopsia muscular: normales. Evolución: disfunción cognitiva grave con crisis parciales refractarias. **Conclusiones.** Es una patología en niños sanos en edad escolar, de etiología desconocida, aunque se sospecha un mecanismo autoinmune dado el antecedente infeccioso. Resulta típica la refractariedad de las crisis, incluso tras la resolución de la encefalitis. No existe un tratamiento y el pronóstico es devastador.

054.

Episodios cíclicos de desviación paroxística de la mirada con afectación del estado general secundarios a liponeurocitoma del cerebelo

A. López Lafuente ^a, A. Polo ^a, O. de la Cruz ^a, P. Barros ^a, J. Hernández Bayo ^b, J. Hinojosa Mena-Bernal ^c

^a Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres. ^b Radiología. Hospital Virgen del Puerto. Plasencia. ^c Neurocirugía Pediátrica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. El liponeurocitoma de cerebelo es un rarísimo tumor del adulto, recientemente incluido en la clasificación de tumores del sistema nervioso central de la Organización Mundial de la Salud (2000). Los casos descritos en la bibliografía suelen referir crecimiento lento, clínica hipersintensiva y pronóstico favorable, pero

debido a su rareza, la historia natural del tumor todavía no se ha definido bien. **Caso clínico.** Niña que desde el primer mes de vida hasta los 11-12 meses presentó, quincenalmente, episodios de hipotonía, hipoactividad, hiporexia y oligoanuria, de 6-12 h de duración. Desde los 15-20 meses (cada 15 días), episodios de desviación paroxística de la mirada acompañados de mal estado general, decaimiento, anorexia, halitosis, algún vómito, e insomnio. Desarrollo psicomotor, exploración neurológica, analíticas, EEG y RM craneal: normales. Se interpretan como crisis parciales y se tratan con valproato, con mala respuesta. Tras una nueva valoración se diagnostica desviación paroxística de la mirada del lactante y se la trata con carbidopa-levodopa, sin éxito. A los 8 años se repite y amplía el estudio, sin objetivarse alteraciones. Persisten crisis similares (3-4 días cada 15-30 días) con obsesiones e incoherencias verbales. A los 10 años asocian cefalea y abdominalgia. A los 12 años son premenstruales y asocian migraña y torticólis derecha. La RM muestra una lesión intraparenquimatosa en el suelo del IV ventrículo que ya existía en las RM previas. Es intervenida con 13 años y el diagnóstico es liponeurocitoma de grado II. Quince meses después continúa asintomática. **Conclusión.** Dada la clínica y evolución de nuestra paciente podría especularse en una actividad epiléptica de origen cerebelar secundaria al liponeurocitoma, única en la bibliografía.

055.

Beneficio del tratamiento con inmunoglobulinas en un caso de narcolepsia pediátrica sin cataplejía

I. Ocío Ocío ^a, M. Botella Astorqui ^a, A. Álvarez Ruiz de Larrinaga ^b, J. Len Aguilera ^c, M. Arcos Bahillo ^c, L. Aguirre Pascasio ^c

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Sueño. ^c Pediatría. Hospital Universitario de Álava. Vitoria-Gasteiz.

Introducción. La narcolepsia es una patología infrecuente y habitualmente esporádica en la edad pediátrica. Su

amplio espectro sintomático y la importancia del desarrollo cognitivo a esta edad obligan a un diagnóstico y manejo adecuados, lo que en ocasiones puede resultar complejo. **Caso clínico.** Niño de 5 años y 7 meses que refiere síntomas progresivos de excesiva somnolencia diurna y ataques de sueño de inicio en los 5-6 meses previos, sin desencadenante aparente. Asocia un empeoramiento del rendimiento académico, astenia y labilidad emocional. No presenta síntomas de cataplejía ni alteración aparente del sueño nocturno. La escala modificada de Epworth y la escala diurna pediátrica de la somnolencia (PDSS) aportan puntuaciones patológicas: 20/24 y 19, respectivamente. La polisomnografía nocturna no muestra alteraciones relevantes y el test de latencias múltiples del sueño es positivo para excesiva somnolencia diurna en grado intenso (cuatro inicios de sueño en REM; latencia media no REM: 4 min 37 s; latencia media REM: 1 min). El estudio de hipocretina-1 en líquido cefalorraquídeo (< 10 pg/mL) y del haplotipo HLA (DQB1*0602) apoyan el diagnóstico de narcolepsia. Dado el comienzo reciente de los síntomas al diagnóstico y la presencia de pterinas elevadas en líquido cefalorraquídeo que apoyan el posible desencadenante de base inmunológica, se decide ensayo terapéutico con cinco ciclos de inmunoglobulinas. La evolución clínica ha sido muy favorable y se han negatizado las escalas referidas, sin precisar por el momento ningún otro tipo de tratamiento farmacológico. **Conclusiones.** Describimos este caso clínico en el contexto de varios más acontecidos en los últimos meses en nuestra área geográfica, sin que haya podido establecerse hasta el momento una base epidemiológica común. Consideramos que el tratamiento precoz con inmunoglobulinas, empleado en algunos casos que cursan con cataplejía, puede resultar beneficioso para el manejo de la excesiva somnolencia diurna en niños.

056.

Narcolepsia infantil, aumento de la incidencia en nuestro medio. ¿Qué está pasando?

N. Olabarrieta Hoyos, N. Salmón Rodríguez, N. Portillo Nájera, M. Martínez González, M. Lafuente Hidalgo, A. García Ribes

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

Introducción. La narcolepsia es un trastorno del sueño cuya prevalencia es muy baja en la edad pediátrica (25-35/100.000), por lo que su diagnóstico constituye un reto para los neuropediatras. **Objetivo.** Comunicar el aumento de incidencia de narcolepsia en la edad pediátrica. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo descriptivo de los casos de narcolepsia registrados en consultas de neuropediatría en los últimos 12 años, describiendo su manejo diagnóstico y terapéutico. **Resultados.** Se han registrado cuatro casos de narcolepsia en la edad pediátrica, uno en 2006, mientras que los otros tres se han diagnosticados en los últimos ocho meses (2011). Todas son niñas, con una edad media de 9 años, y todas presentaron, como único síntoma inicial, somnolencia diurna excesiva de más de tres meses de evolución. Sólo dos han asociado cataplejía. El estudio de neuroimagen fue normal. La polisomnografía y el test de latencias múltiples del sueño registraron en todos los casos un sueño nocturno muy fragmentado, hipersomnia intensa y entradas patológicas en sueño REM. Las cuatro presentan un haplotipo HLA compatible. No se han realizado niveles de hipocretina en líquido cefalorraquídeo en los casos con cataplejía. El manejo terapéutico se ha basado en una buena higiene del sueño y tratamiento farmacológico con metilfenidato, si bien el primer caso fue tratado inicialmente con modafinilo. Ninguna fue vacunada contra la gripe A. **Conclusiones.** La incidencia de narcolepsia en la edad pediátrica ha aumentado de forma significativa en el último año en nuestro medio. No hay aún datos suficientes para identificar qué factores lo han precipitado.

057.

Variabilidad clínica en la presentación de tres casos de distonía transitoria idiopática del lactante

A. López Lafuente, A. Polo, O. de la Cruz, C. Tort, R. Hernández Martín, M. López Rodríguez

Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. Durante los primeros meses de vida pueden observarse cambios transitorios del tono, postura y movimiento no relacionados con manifestaciones neurológicas asociadas y con remisión espontánea completa. La distonía transitoria idiopática del lactante (DTI) consiste en posturas distónicas generalmente limitadas a una extremidad superior, que aparecen a los 4-10 meses de edad y desaparecen alrededor del año, sin secuelas. Presentamos tres lactantes sin antecedentes familiares ni personales de interés y con adecuado desarrollo psicomotor, que inician una DTI con algunas peculiaridades a subrayar, pero con una evolución posterior típica. **Casos clínicos.** Caso 1: lactante de 3 meses con DTI de extremidad superior derecha (abducción, extensión, hiperpronación y flexión de la muñeca) en decúbito supino. Asocia cambio en la coloración de ambos antebrazos por posible disregulación vasomotora. Caso 2: lactante de 2 meses de edad con DTI de extremidad superior derecha (adducción, flexión, supinación y flexión de la muñeca) de forma mantenida. Hiperreflexia. Temblor grosero esporádico a la manipulación. Caso 3: lactante de 12 meses de edad que inicia DTI de extremidad superior izquierda (pie en equinovaro), generalmente durante la deambulación y a veces en bipedestación. **Conclusiones.** No hemos encontrado ningún caso en la bibliografía de disregulación vasomotora asociada a DTI como presenta el caso 1. La postura distónica de la extremidad superior del caso 2 y la afectación de la extremidad inferior del caso 3 son poco frecuentes. Consideramos que es importante conocer este trastorno del movimiento y sus peculiaridades para evitar estudios complementarios cos-

tosos e innecesarios y para poder tranquilizar a la familia.

058.

Hemicorea aguda: presentación de dos casos

C. Castaño de la Mota, A. Pérez Villena, F. Martín del Valle, R. Losada del Pozo, L. López Marín, L. González Gutiérrez-Solana

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El corea de Sydenham es la causa más frecuente de corea en niños, siendo una de las manifestaciones de la fiebre reumática. La variante hemicoreica supone un 20% de los casos infantiles. Presentamos dos pacientes con esta última forma clínica. **Caso clínico.** Caso 1: niña de 13 años que presenta de forma aguda, desde hace tres días, movimientos de semiología coreica en el hemitrueno izquierdo, con resto de la exploración neurológica normal. Antecedente de faringoamigdalitis cinco meses antes del inicio del cuadro. Pruebas complementarias normales, excepto ASLO (841 UI/mL), exudado faríngeo positivo a *Streptococcus pyogenes* y leve insuficiencia mitral objetivada en un estudio cardiológico. Se inicia tratamiento con carbamacepina, con buena evolución, y profilaxis con penicilina V. Caso 2: niño de 5 años y 10 meses que presenta desde hace varios días movimientos en el hemitrueno derecho de semiología coreica, sin antecedentes de interés y sin otras alteraciones en la exploración neurológica. Pruebas complementarias negativas, excepto IgG anticardiolipina de 25 UGPL/mL (no significativo). Se indicó tratamiento con inmunoglobulinas y ácido valproico, y profilaxis con penicilina V. Tras cuatro años de evolución persisten algunos movimientos anormales no limitantes para su actividad habitual. Ninguno de los pacientes presentó sintomatología psiquiátrica. **Conclusiones.** El diagnóstico de corea de Sydenham es fundamentalmente clínico, debiéndose excluir otras entidades que pueden presentar unas manifestaciones clínicas similares. Su pronóstico es variable, aunque es impor-

tante sospechar esta enfermedad para instaurar profilaxis antibiótica y evitar otras posibles complicaciones.

059.

Experiencia en el diagnóstico y tratamiento del corea reumático en nuestro medio

M. García Catalán, A. Iodice, R. Bou, J. Antón, M. Serrano, B. Pérez Dueñas

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El corea de Sydenham es un trastorno neuropsiquiátrico inmunomediado causado por el *Streptococcus pyogenes*, siendo la causa más frecuente de corea adquirido en la infancia. **Casos clínicos.** Estudio descriptivo de cinco pacientes (cuatro varones, edad: 4-10 años) diagnosticados de corea de Sydenham en los últimos cinco años. Presentaron corea aguda (dos hemicoreas, tres generalizadas) asociado a disartria moderada-grave y alteraciones neuropsiquiátricas (irritabilidad, labilidad emocional, apatía). Un paciente había sido diagnosticado de fiebre reumática y tres niños presentaron artritis/artralgias los días o meses previos. El ecocardiograma detectó carditis reumática al diagnóstico ($n = 4$) y a los dos meses del inicio ($n = 1$). Las ASLO fueron positivas en cuatro pacientes, negativizándose entre tres meses y tres años después. Todos recibieron profilaxis con penicilina-benzatina mensual. Cuatro pacientes con corea invalidante fueron tratados con carbamacepina ($n = 3$) y valproato ($n = 1$), con mejoría de los síntomas tras una media de siete días del inicio y una resolución completa a los 3-10 meses. La suspensión de carbamacepina coincidió con una recidiva de corea en un paciente. La asociación de gammaglobulinas y corticoides no evidenció diferencias en la evolución clínica en dos pacientes. Las alteraciones neuropsiquiátricas mejoraron paralelamente al curso del corea, excepto en un caso diagnosticado de síndrome ansioso-depresivo. **Conclusiones.** La mayoría de nuestros pacientes presentaron un corea invalidante, asociado a una importante disartria y labilidad emocional. En un paciente, el trastorno psi-

quiátrico marcó el pronóstico a largo plazo. El corea mejoró rápidamente con el uso de antiepilépticos, coincidiendo la recidiva de un caso con la retirada de dicho tratamiento.

060.

Semiología y gravedad clínica en una cohorte de niños con tics

M. Caurín Saboya, M. Serrano, E. Fernández, J. Campistol, B. Pérez

Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Los tics son el trastorno de movimiento más frecuente en pediatría. **Objetivo.** Análisis semiológico y de factores que condicionan la gravedad clínica en una cohorte de niños con tics. **Pacientes y métodos.** Estudio clínico transversal de 92 pacientes (73% varones; edad media: 9 años; rango: 2-17 años) con aplicación de la *Yale Global Tic Severity Scale* en 65 casos. **Resultados.** Los pacientes fueron clasificados en síndrome de Tourette (56%), tics motores/fónicos crónicos (24%) y tics < 12 meses de duración (20%). Los tics motores se iniciaron a una edad más precoz que los tics fónicos (7,2 frente a 6,2 años; $p < 0,05$). El estrés, hacer exámenes o deberes, jugar a videojuegos y ver la televisión empeoraron los tics en un 30-50% de niños. En cambio, las actividades artísticas (teatro, baile, pintura, música), el deporte y las actividades al aire libre los mejoraron. A lo largo de la evolución, un 40% de niños presentaron dolor/lesiones por tics, y un 20%, tics incapacitantes. Presentaron obsesiones y compulsiones (44%), trastorno por déficit de atención/hiperactividad (36%) y ansiedad (38%). La escala de Yale se correlacionó con el tiempo de evolución de los tics ($r = 0,273$; $p = 0,026$). Los niños con fracaso escolar obtuvieron puntuaciones superiores en la escala (37,8 frente a 24,5 puntos; $p = 0,018$). El fracaso escolar también fue más frecuente en niños con síndrome de Tourette (33% frente a 15%; $p = 0,043$) y trastorno por déficit de atención/hiperactividad (46% frente a 18%; $p = 0,007$). **Conclusiones.** Hemos identificado actividades cotidianas que modifican la gravedad

de los tics y por tanto pueden ayudar en su manejo. Los niños con síndrome de Tourette y tics graves tienen mayor riesgo de fracaso escolar.

Sábado, 2 de junio de 2012
08:00-10:00 h. Sala C1

Enfermedades neurometabólicas y enfermedades degenerativas del SNC + enfermedades infecciosas y patología desmielinizante del SNC (061-072)

061.

Hipomielinización, ataxia, atrofia cerebelosa precoz y alteraciones dentales como claves en el síndrome 4H

L. Monfort Belenguer, M. Prados Álvarez, V. Soto Insuga, L. Calleja Gero, A. Pérez Villena, L. González Gutiérrez-Solana

Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El síndrome 4H se caracteriza por hipomielinización difusa, ataxia cerebelosa progresiva, hipogonadismo hipogonadotrópico e hipodontia. Recientemente se han identificado mutaciones en el gen *POLR3A*. **Caso clínico.** Mujer de 14 años en estudio por ataxia de inicio a los 19 meses de edad. Presenta retraso motor y del lenguaje. En la exploración destaca marcha inestable con apoyo e hipotonía. TC craneal: atrofia cerebelosa, confirmada en RM cerebral, que objetiva además hipomielinización difusa de la sustancia blanca supratentorial. RM espectroscópica: elevación del pico de inositol. Hemograma, bioquímica y estudio metabólico: normales. EEG: normal. PEAT: sugestivos de patología retroceder. PEV: normales. ENG: normal. Cariotipo: femenino normal 46XX. Biopsia muscular y estudio mitocondrial: normales. Valoración psicométrica: retraso mental lentamente progresivo. En la evolución se aprecia ataxia llamativa y dificultad creciente en la manipulación fi-

na con dismetría y temblor intencional y trastornos de conducta. A los 11 años, retraso y malposición dentaria evidentes. Por el momento su desarrollo puberal es escaso. **Conclusiones.** El hallazgo de hipomielinización con ataxia y atrofia cerebelosa precoces, las alteraciones dentarias y la falta de desarrollo puberal hacen sospechar un síndrome 4H. El conocimiento de este síndrome podría evitar exploraciones complementarias innecesarias, establecer un pronóstico y ofrecer, en un futuro próximo, la posibilidad de consejo genético familiar.

062.

3-metil-crotonil-glicinuria con evolución neurológica atípica

M. Calleja Gero, L. López Marín, M. Prados Álvarez, C. Castaño de la Mota, A. Pérez Villena, L. González Gutiérrez-Solana

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La 3-metil-crotonil-glicinuria es una aciduria orgánica causada por la deficiencia de la enzima 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa. La presentación clínica es variable, siendo lo más frecuente el síndrome Reye-like (hipoglucemia, cetoacidosis, hiperamoniemia, hipertransaminasemia, hipocarnitinemia en plasma, infiltración grasa del hígado). También puede comenzar con signos neurológicos (movimientos involuntarios, convulsiones..., que pueden progresar a somnolencia, coma, apnea y muerte). Los pacientes suelen recuperarse bien de las descompensaciones metabólicas. También existen casos de pacientes asintomáticos. Se presenta el caso de un paciente con esta enfermedad y clínica de retraso psicomotor y vómitos frecuentes. **Caso clínico.** Lactante de 19 meses con retraso psicomotor grave desde las primeras fases. Antecedente de CIR en la semana 25 de edad gestacional. Vomitador habitual (sin acidosis ni hipertransaminasemia). Estereotipias llamativas con las manos. No presenta crisis epilépticas. Por la clínica descrita se realizaron las siguientes pruebas complementarias: EEG, RM cerebral, cariotipo, estudio car-

diológico y oftalmológico: normales; estudio metabólico: excreción elevada de 3-metil-crotonil-glicina (comprobado en dos ocasiones). El paciente mejoró parcialmente con restricción proteica moderada, carnitina (100 mg/kg/día) y biotina (5 mg/kg/día), si bien persiste un retraso psicomotor importante (impresiona de hipopsiquismo, realiza estereotipias con frecuencia, no se voltea completamente, no parece entender el tono de las frases...). **Conclusiones.** A pesar de que la evolución de la 3-metil-crotonil-glicinuria suele ser favorable, existe una amplia variabilidad fenotípica, incluido el retraso psicomotor, sin crisis epilépticas ni síndrome Reye-like. El tratamiento con restricción proteica y carnitina puede mejorar los síntomas.

063.

Espectro clínico, bioquímico y genético de pacientes con enfermedad mitocondrial

F. Ramos, A. Nascimento Osorio, A. García Cazorla, C. Ortez González, M. O'Callaghan Gordo, R. Montero Sánchez

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Las enfermedades mitocondriales presentan una gran variabilidad fenotípica con manifestaciones clínicas que afectan a múltiples órganos y tejidos, por lo que su estudio requiere un enfoque multidisciplinario. **Objetivo.** Evaluar las características clínicas, bioquímicas, anatomopatológicas y genéticas de un grupo de pacientes pediátricos con sospecha o confirmación de enfermedades mitocondriales. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo descriptivo a partir de la revisión de historias clínicas de pacientes valorados en nuestro centro con diagnóstico de enfermedades mitocondriales entre enero de 2000 y diciembre de 2011. Se incluyeron en el estudio aquellos pacientes con una puntuación ≥ 5 de los criterios diagnósticos aplicables en niños con sospecha de enfermedades mitocondriales de Morava et al, así como también aquellos con diagnóstico molecular confirmado. **Resultados.** Un total de 66 pacientes cumplieron crite-

rios de inclusión. De ellos, un 46,9% se presentó clínicamente como un síndrome mitocondrial clásico (Leigh, MELAS, LHON...), un 34,8% como una encefalomiopatía inespecífica, un 10% en forma de síndrome hepatocerebral y en dos pacientes se observó predominio clínica de otros órganos (alteración cardíaca y renal). El 50% de los pacientes estudiados fallecieron en el curso de la enfermedad. Se realizó biopsia muscular en 60 pacientes, con un defecto significativo en la cadena respiratoria en un 60,6%. La deficiencia de dos o más complejos fue el defecto más comúnmente hallado (67,5%). El diagnóstico genético-molecular pudo confirmarse en un 30,3% de los pacientes. **Conclusiones.** Considerando la gran heterogeneidad clínica, bioquímica y genética asociada a una importante tasa de morbilidad de los pacientes afectos, creemos necesaria la profundización en la investigación de herramientas diagnósticas y terapéuticas de las enfermedades mitocondriales.

064.

Estudio de proteínas sinápticas en pacientes con deficiencia de tirosina hidroxilasa

C. Ortez, M. Serrano, A. Ormazábal, M. Pineda, E. Fernández, A. García Cazorla
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La deficiencia de tirosina hidroxilasa (TH) es un error innato en la transmisión de la dopamina, con presentación clínica y respuesta terapéutica a levodopa de forma variable. Se han descrito dos fenotipos clínicos: A (edad de inicio de más de 3 meses, menos grave con mejor respuesta a la levodopa) y B (edad de inicio de menos de 3 meses, encefalopatía compleja y peor pronóstico). **Objetivo.** Estudiar las proteínas sinápticas del sistema dopaminérgico y gabérgico en el líquido cefalorraquídeo (LCR) de pacientes con deficiencia de TH y su posible relación con el fenotipo y la respuesta terapéutica. Sujetos y métodos. Las proteínas DAT (transportador de la dopamina), receptor de D₂ y VMAT2 (transportador vesicular de monoaminas de tipo 2) se estudiaron

en el LCR de 10 pacientes con deficiencia de TH (por *Western blot*). En tres pacientes estos estudios fueron pre y postratamiento y se incluyó transportador vesicular de GABA. Los resultados se compararon con cinco controles emparejados por edad para cada paciente. Los estudios estadísticos se realizaron con el programa SPSS v. 19. **Resultados.** Los pacientes con déficit de TH presentan una sobreexpresión significativa de los receptores D₂ en comparación con los controles. Igualmente el DAT se sobreexpresó probablemente debido a que los receptores D₂ aumentan la captación de dopamina a través de un aumento en la expresión superficial de DAT. Por el contrario, no hay diferencias con el VMAT2. En aquellos pacientes con estudio pre y postratamiento se observó que en postratamiento el receptor D₂ parece tener un comportamiento paradójico en el fenotipo B. El aumento de GABAVT (postratamiento) sugiere que existe una coliberación de GABA-dopa. **Conclusión.** El estudio de la sinapsis en LCR ayudara a comprender la fisiopatología y las posibilidades terapéuticas en estos trastornos.

065.

Distonía sensible a levodopa de inicio precoz

M. Flotats Bastardas, L. Monlleo Neila, M. Raspall Chaure, M. del Toro Riera, A. Macaya Ruiz, M. Roig Quilis

Neuropediatría. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. La distonía sensible a levodopa es un síndrome hereditario de inicio en la infancia (rango: 1-12 años; media: 6 años) que responde al tratamiento con levodopa. Presentamos un caso de distonía de inicio en los primeros meses de vida. **Caso clínico.** Segunda hija de una pareja no consanguínea. El embarazo cursó en tratamiento con azatioprina por enfermedad de Crohn materna, finalizando la gestación a término mediante cesárea por bajo peso. Período neonatal sin incidencias. A los 6 meses de edad se inició fisioterapia por mal control cefálico. Consultó a los 15 meses por retraso motor, destacando

en la exploración física tetraparesia distónica, sedestación inestable con mal control cefálico y lenguaje e interacción social adecuados para la edad. El estudio etiológico inicial (RM, errores congénitos del metabolismo) fue negativo. El análisis del líquido cefalorraquídeo mostró un perfil sugestivo de déficit de GTP ciclohidrolasa. El tratamiento con levodopa-carbidopa mejoró la clínica: desarrolló deambulación autónoma a los 25 meses y el nivel de lenguaje se hallaba en el límite de la normalidad. **Conclusiones.** A pesar de su rareza, esta entidad debe considerarse en toda distonía de inicio precoz de causa desconocida porque el tratamiento con levodopa-carbidopa mejora radicalmente el pronóstico de estos pacientes.

066.

Nuestra experiencia con paraparesia espástica familiar

J. Peña Segura, A. Abizanda Guillén, M. Díez Muñoz, M. Lafuente Hidalgo, L. Monge Galindo, J. López Pisón

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El diagnóstico de paraparesia espástica familiar (PEF) debe plantearse ante clínica de marcha patética y espasticidad sin causa aparente. El objetivo es analizar nuestra experiencia con esta patología. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los posibles diagnósticos de PEF en la base de datos de la unidad. Revisamos: antecedentes familiares, edad en primera consulta, cuadro clínico, exámenes complementarios y estudios genéticos. **Resultados.** Desde mayo de 1990 se han valorado 14.712 casos y se ha considerado el posible diagnóstico de PEF en 35 (0,2%): 25 niños (71%) y 10 niñas. Edad media en primera consulta: 4,7 años (rango: 1-18 años). Motivos de consulta: trastorno de la marcha 26 (74%) y retraso psicomotor 6 (17%). Antecedentes familiares positivos: 11 (31%). Posibles formas puras de PEF 27 (77%) y ocho complicadas: tres con retraso mental, atrofia óptica en dos hermanos; un caso con ataxia, temblor y nistagmo; otro con enuresis, disnea y amiotrofia

de manos, y uno con temblor. Exámenes complementarios realizados: 27 (77%) RM cerebral; 9 (26%) RM medular, con dos siringomielias; 26 (74%) CK; 20 (57%) ENG y 16 (46%) perfiles neurometabólicos. Se han realizado 20 (57%) estudios genéticos, al menos *SPG4* y *SPG3A*: 15 sin alteraciones, dos pendientes y tres positivos, un caso de *SPG4* (además madre y tío), uno de *SPG3A* y uno de *SPG17*. **Conclusiones.** Confirmar el diagnóstico de PEF es difícil cuando faltan antecedentes familiares o cuando no se trata de una forma pura. Es necesario establecer estrategias diagnósticas para orientar los estudios genéticos de PEF y descartar otras patologías.

067.

Encefalitis por virus herpes humano 6 en un paciente inmunocompetente

R. Díaz Conejo, J. Navarro Romero, O. García Campos, M. Segoviano Lorenzo, M. Herrera López, A. Verdú Pérez

Complejo Hospitalario de Toledo. Toledo.

Introducción. La infección por virus herpes humano 6 (VHH-6) en niños inmunocompetentes suele manifestarse como exantema súbito o síndrome febril agudo sin *rash*. Existen presentaciones graves, como miocarditis, hepatitis o encefalitis. Presentamos un caso de encefalitis aguda por VHH-6. **Caso clínico.** Niña de 21 meses con fiebre y vómitos de tres días de evolución. En las últimas 24 horas comienza con opistótonos, trismus, miosis y crisis focales. La exploración muestra somnolencia, rigidez de nuca e hipertensión generalizada. La fiebre cede a las 24 horas, apareciendo exantema maculopapular en el tronco. El líquido cefalorraquídeo muestra hiperglucorraquia e hiperproteínorraquia. Se trata con aciclovir y cefotaxima por sospecha de encefalitis. El EEG registra actividad basal enlentecida y anomalías epileptiformes lateralizadas periódicas occipitotemporales derechas. La serología inicial y PCR virales fueron negativas, confirmándose posteriormente seroconversión para VHH-6. La RM cerebral demostró lesiones hiperintensas (T₂) en ganglios basales, ce-

rebelo, tronco encefálico y sustancia blanca subcortical occipital, con áreas isquémicas-necróticas en el tálamo derecho. Ante la sospecha de encefalitis aguda necrotizante por VHH-6 se trata con megadosis de corticoides y ganciclovir. La paciente evoluciona hacia un cuadro extrapiramidal, con corea generalizado y ceguera cortical. A los tres meses del inicio del cuadro ha desaparecido el corea, ha mejorado el equilibrio de tronco y ha comenzado la marcha. **Conclusiones.** Aunque la encefalitis por VHH-6 es rara, se debe sospechar ante cualquier cuadro de encefalitis y confirmarse mediante pruebas serológicas o PCR. El tratamiento precoz con corticoides y ganciclovir puede ayudar a mejorar su mal pronóstico.

068.

‘Síndrome del uno y medio’ como forma de presentación de una esclerosis múltiple infantil

J. Alarcón Alacio ^a, M. González Iglesias ^b, F. Uribarri Zarranz ^b, D. Aguilera Benítez ^b, A. Carrasco Rubio ^c, J. García Asensio ^c

^a Neurología. ^b Pediatría. ^c Radiodiagnóstico. Hospital San Rafael. Madrid.

Introducción. La esclerosis múltiple es una enfermedad desmielinizante infrecuente en la infancia. El ‘síndrome del uno y medio’ es habitualmente un síntoma de ésta. Presentamos el caso de un niño de 4 años que comenzó con un ‘síndrome del uno y medio’ y que fue diagnosticado de esclerosis múltiple. **Caso clínico.** Niño de 4 años que acude a urgencias por diplopía y estrabismo de unas horas de evolución, sin fiebre, cefalea ni otra sintomatología. Síntomas catarrales leves previos. Exploración a su ingreso: presencia de una parálisis de la mirada lateral a la izquierda junto con parálisis en la adducción en el ojo izquierdo, con nistagmo del ojo derecho en la mirada lateral a la derecha (‘síndrome del uno y medio’). Leve paresia facial periférica izquierda. Resto sin hallazgos. TAC craneal: imagen hipodensa, bien definida, en la sustancia blanca frontal derecha. Punción lumbar: normal. RM craneal: presencia de múltiples lesiones focales en la sustancia

blanca intermedia y periventricular, supra e infratentoriales. Se localizan en centros semiovaes, adyacentes al asta frontal derecha y esplenio del cuerpo calloso y en el hemisferio cerebeloso izquierdo. Algunas captan contraste, con ausencia de captación en otras, indicando enfermedad inflamatoria-desmielinizante en distintos estadios evolutivos. Se realizaron serologías en sangre y líquido cefalorraquídeo, estudio de vasculitis, potenciales evocados y bandas oligoclonales. Tras tratamiento con bolos de metilprednisolona y posteriormente prednisona oral, la evolución fue favorable, con remisión completa de los síntomas. **Conclusiones.** El ‘síndrome del uno y medio’ también puede ser la manifestación inicial de la esclerosis múltiple en la infancia y debe tenerse en cuenta. En un primer brote, la neuroimagen es fundamental en el diagnóstico para determinar la diseminación en tiempo y espacio.

069.

Hemicerebelitis aguda. A propósito de dos casos

L. Monfort Belenguer ^a, L. Calleja Gero ^a, A. Duat Rodríguez ^a, V. Cantarín Extremera ^a, C. Miranda ^b, A. García Ron ^b

^a Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

^b Hospital Infanta Cristina. Parla, Madrid.

Introducción. La cerebelitis es una inflamación aguda del cerebelo que suele presentarse con ataxia monosintomática o en el contexto de un cuadro encefalítico. Existen descritos pocos casos de hemicerebelitis. El diagnóstico es fundamentalmente clínico, aunque precisa una RM cerebral confirmatoria. **Caso clínico.** Presentamos dos casos de hemicerebelitis aguda. Caso 1: niña de 3 años ingresada por gastroenteritis por *Salmonella* de cuatro días de evolución. Durante su estancia se objetiva alteración de la marcha con mayor inestabilidad del lado derecho y disartria. Se solicita RM cerebral ambulatoria, compatible con hemicerebelitis derecha. En valoraciones sucesivas se evidencia evolución favorable tanto neurológica como psicológica, aunque la RM de control informa de atrofia cerebelosa derecha y

vermiana. Caso 2: niño de 5 años, ingresado por inestabilidad de la marcha y nistagmo, con diagnóstico de posible cerebelitis aguda postinfecciosa, tras realización de RM cerebral y punción lumbar. Recibe tratamiento con metilprednisolona intravenosa durante tres días y pauta descendente. Posteriormente acude a urgencias por empeoramiento, con dismetría derecha, marcha en estrella y lateralización de la cabeza hacia la izquierda. En la RM se objetiva hemicerebelitis derecha y leve efecto de masa sobre el IV ventrículo. Se administra gammaglobulina y metilprednisolona intravenosa durante cinco días, con pauta descendente al alta. Al mes, se evidencia mejoría, persistiendo leve temblor intencional y ataxia leve. **Conclusiones.** La hemicerebelitis es una entidad poco frecuente, que es importante sospechar para establecer un correcto diagnóstico y tratamiento. La RM es la prueba diagnóstica de elección al mostrar una imagen característica.

070.

Perfil clínico-evolutivo en nueve casos de patología neurológica aguda asociada a *Mycoplasma pneumoniae*

S. Aguilera Albasa ^a, S. Zarikian Denis ^a, M. Yoldi Petri ^a, I. Ocio Ocio ^b, T. Durá Travé ^a, M. Botella Astorqui ^b

^a Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona.

^b Hospital Txagorritxu. Vitoria-Gasteiz.

Objetivos. Describir las características clínicas y evolutivas de nueve pacientes con afectación neurológica asociada a *Mycoplasma pneumoniae*. Casos clínicos. La edad media fue de 7 años (rango: 5-12 años), cuatro de ellos varones. Los diagnósticos fueron: hipertensión intracraneal idiopática (casos 1, 2 y 3), crisis convulsiva aislada asociada a fiebre (caso 4), meningocerebelitis aguda (caso 5), síndrome de Kinsbourne hiperagudo tras infección por *M. pneumoniae* con neuroblastoma oculto (caso 6), mielitis transversa (caso 7), parálisis facial periférica (caso 8) y tics motores agudos autolimitados (caso 9). Seis presentaban infección respiratoria reciente o en proceso. Todos presentaban serologías

para *M. pneumoniae* en sangre positivas (1/320 a 1/20.480). Se realizó punción lumbar en los casos 1 a 7 con PCR-MP-LCR negativa y células 0-640 polimorfonucleares. La RM cerebral fue patológica en cuatro casos: hiperseñal focal de la sustancia blanca en T₂ (caso 3), patrón EMDA-like + ganglios basales asimétrica (caso 4), afectación selectiva simétrica de caudado y putamen (caso 5) y mielitis transversa (caso 7). El EEG mostró un foco lento frontotemporal izquierdo transitorio en los casos 4 y 5. Todos recibieron claritromicina, corticoide en los casos 3, 5, 6, 7 y 8, e inmunoglobulinas en los casos 5 y 6. El caso 3 tuvo recaída de hipertensión intracraneal idiopática con serología 1/640 tras un año asintomático con serologías negativas. El caso 6 precisó cirugía tumoral y pulsos de corticoide e inmunoglobulinas. **Conclusión.** La clínica neurológica asociada a *M. pneumoniae* puede ser recurrente y esconder patología subyacente. La infección respiratoria puede estar ausente y el líquido cefalorraquídeo ser normal, por lo que la relación causal entre el *M. pneumoniae* y la clínica estaría por dilucidar. La única evidencia actual de esta asociación clínica-germen es la serología seriada.

071.

Absceso cerebral en la edad pediátrica. Revisión de nueve casos

M. Leite Cruzeiro ^a, Y. Almeida ^a, X. Tomás ^a, M. Ruiz-Falcó Rojas ^b, J. García Peñas ^c

^a Neuropediatría. Hospital Pediátrico David Bernardino. Luanda, Angola.

^b Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

^c Neuropediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. El absceso cerebral es una patología infrecuente en la edad pediátrica. Sin embargo, su alta morbimortalidad lo convierte en un reto diagnóstico y terapéutico para el clínico. **Objetivo.** Describir la evolución natural de nueve casos de absceso cerebral pediátrico. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de nueve pacientes consecuti-

vos con diagnóstico final de absceso cerebral. En todos los casos se revisan: edad, sexo, manifestaciones clínicas, examen físico, hallazgos neurorradiológicos, agente etiológico, tratamiento y secuelas. **Resultados.** Edades comprendidas entre 4 meses y 10 años (mediana: 6 años). Seis casos son mujeres (54,4%). Absceso dental como factor predisponente en cinco casos (45,5%). Un paciente fue diagnosticado de síndrome de inmunodeficiencia adquirida (9%). Ningún paciente presentaba cardiopatía congénita. La alteración del nivel de conciencia fue la manifestación clínica más frecuente (63,6%), seguida de las convulsiones focales (45,5%). La TAC craneal reveló abscesos cerebrales múltiples en siete casos y únicos en dos. La localización temporooccipital fue la más frecuente (54,5%). El cultivo del material del absceso sólo fue positivo en tres casos (33,3%). El tratamiento consistió en antibióticos de amplio espectro (ceftriaxona, metronidazol y cloxacilina). Un paciente requirió drenaje quirúrgico. Dos pacientes no presentaron secuelas (18,2%), dos pacientes desarrollaron complicaciones neurológicas evolutivas (18,2%), como epilepsia y hemiparesia, y cinco fallecieron (45,5%). **Conclusiones.** A pesar de ser una patología infrecuente, se debe considerar el absceso cerebral en el diagnóstico diferencial de los pacientes con alteración del nivel de conciencia, asociada o no a semiología de hipertensión intracraneal o signos focales.

072.

Encefalomiелitis aguda diseminada como forma de presentación de enfermedad celiaca

J. García Peñas ^a, J. Domínguez Carral ^a, R. Arteaga Manjón-Cabeza ^a, S. García Calatayud ^b, E. Pereira Bezanilla ^d, E. Marco de Lucas ^c

^a Neuropediatría. ^b Digestivo.

^c Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

^d Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La encefalomiелitis agu-

da diseminada (EMAD) es una enfermedad inflamatoria desmielinizante monofásica, como expresión de una reacción autoinmune frente a las proteínas de la mielina, que suele desencadenarse tras exposición a infecciones, vacunaciones y patología sistémica diversa. La enfermedad celiaca se ha asociado con muy diversas manifestaciones neurológicas, incluyendo formas con leucoencefalopatía con rasgos de EMAD. **Caso clínico.** Niña de 18 meses de edad, sin antecedentes familiares ni personales de interés, con desarrollo psicomotor normal, que comienza con un cuadro subagudo de dos semanas de evolución con deterioro progresivo de la marcha asociado a inestabilidad y temblores. Exploración física con somatometría y psiquismo normales, leve disartria, paraparesia con signos piramidales, leve ataxia truncal, leve dismetría-temblor intencional, imposibilidad para la marcha y bipedestación activa. Sin clínica digestiva ni aspecto distrófico. RM cerebral: leucoencefalopatía con afectación de predominio supratentorial y afectación asociada de ganglios basales y núcleos dentados del cerebelo. EEG y PEV: normales. PEAT y PESS: alterados. Citoquímica: líquido cefalorraquídeo normal. Serologías y PCR para agentes neurotrópicos: negativas. Ligera ferropenia. Estudio del metabolismo intermediario (sangre, orina y líquido cefalorraquídeo), enfermedades lisosomales y peroxisomales, biopsia de piel y músculo, y cadena respiratoria: normales. Anticuerpos antitransglutaminasa: positivos. Atrofia vellositaria grave. Tratamiento con corticoides y dieta sin gluten con leve mejoría. Secuelas de paraparesia espástica con marcha semiautónoma. **Conclusiones.** La enfermedad celiaca es una causa excepcional de leucoencefalopatía que debe tenerse en cuenta una vez que se hayan descartado patologías infecciosas, autoinmunes, metabólicas y hereditarias.

**Sábado, 2 de junio de 2012
08:00-10:00 h. Sala C2**

Patología del neurodesarrollo, patología neonatal, TDAH y trastornos del aprendizaje (073-084)

073.

Autismo y enfermedad celiaca

J. García Peñas ^a, J. Domínguez Carral ^a, R. Arteaga Manjón-Cabeza ^a, S. García Calatayud ^b, A. Duat Rodríguez ^c, C. Pedrón Giner ^d

^a Neuropediatría. ^b Digestivo. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

^c Neuropediatría. ^d Digestivo. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La enfermedad celiaca se ha asociado con muy diversas manifestaciones neurológicas y psiquiátricas en el niño y en el adulto, incluyendo autismo, ataxia cerebelosa, neuropatía periférica, mielopatía, mononeuritis múltiple, epilepsia, corea, disfunción de troncoencéfalo, encefalopatía regresiva, migraña, demencia y depresión. Estas alteraciones preceden muchas veces a la clínica digestiva. Por otra parte, se ha especulado con el valor de la dieta sin gluten en sujetos con autismo. **Objetivo.** Conocer el perfil clínico de la asociación autismo-enfermedad celiaca. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 10 pacientes con autismo y enfermedad celiaca. En todos los pacientes se analizaron: edad, sexo, desarrollo psicomotor, inicio clínico, pruebas diagnósticas, tratamiento y evolución. En todos los casos se realizaron: analítica general, video-EEG, TAC y RM cerebral, estudio de autoinmunidad, marcadores de enfermedad celiaca y biopsia intestinal. **Resultados.** Ocho mujeres y dos varones. Retraso motor e hipotonía en el primer año de vida en ocho casos. Semiología autista evidente entre los 12-30 meses (mediana: 18 meses). Regresión autista en cinco casos. Ningún caso con clínica digestiva previa. Aspecto distrófico en dos casos. Ferropenia previa en siete casos. Anoma-

lias EEG en tres casos. Epilepsia en dos casos. Marcadores de enfermedad celiaca positivos a título alto en todos los casos, especialmente antitransglutaminasa. Atrofia de vellosidades intestinales en todos (grave en tres casos y moderada en siete). Tratamiento con dieta sin gluten en todos, con respuesta conductual llamativa en cuatro casos. **Conclusiones.** Se debe sospechar enfermedad celiaca en niños autistas, especialmente si existe regresión autista, retraso motor, hipotonía o ferropenia.

074.

FRA12A como causa de retraso mental familiar

C. González Álvarez, R. Real Terrón, E. López Francisco, L. Laranjeira Javier, M. Gil María del Pilar, H. Ahmed Faisal
Hospital de Mérida. Mérida.

Introducción. Las causas de retraso mental son heterogéneas (prenatales, perinatales, genéticas o ambientales), encontrándose sólo en el 40-60% de los casos la etiología de éste. **FRA12A** constituye un sitio frágil poco común presente en pacientes con retraso mental. Describimos dos casos de retraso mental familiar asociado a esta anomalía cromosómica. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 12 años, diagnosticada previamente de retraso mental grave y epilepsia generalizada con crisis febriles plus. Sin antecedentes prenatales ni perinatales de interés. En la exploración destacan rasgos dismórficos (epicantus, hendiduras palpebrales horizontales, frente amplia, rasgos toscos y filtrum largo) y escoliosis grave. Se solicita RM craneal que muestra un pequeño quiste aracnoideo en fosa la posterior y cariotipo de alta resolución que refleja un sitio frágil fra (12) (q13.1), con un 46% de expresión. Caso 2: niña de 11 años (hermana de la anterior), que también presenta epilepsia generalizada con crisis febriles plus, inteligencia límite, escoliosis idiopática y fenotipo similar a su hermana, por lo que se solicita cariotipo de alta resolución, el cual muestra las mismas alteraciones con un 50% de expresión. RM craneal: normal. El estudio familiar muestra el mis-

mo defecto en la madre, con un 20% de expresión. Cariotipo paterno: normal. Primo (rama materna): epilepsia y retraso mental no filiado. El análisis de metilación confirma la presencia de un alelo del gen *DIP2B* metilado en ambas hermanas, pero no en los padres, lo cual es compatible con la presencia de un sitio frágil *FRA12A*. Pendiente de confirmación molecular mediante estudio de expansión de triplete CGG. **Conclusión.** Se trata de un caso infrecuente, similar al síndrome X frágil en cuanto al mecanismo de expansión de repeticiones del triplete CGG y metilación de la región del promotor del gen (en este caso, *DIP2B*), y el fenómeno de anticipación.

075.

Perfil neuropsicológico y clínico de niños adoptados de países del este de Europa con trastornos del espectro alcohólico fetal

D. Martín Fernández-Mayoralas^a, A. Fernández Jaén^a, N. Muñoz Jareño^b, M. Campos Díaz^c, A. Fernández Perrone^a, B. Calleja Pérez^d

^a Neuropediatría. Hospital Universitario Quirón. Centro de Atención a la Diversidad Educativa. ^b Neuropediatría. Hospital Infanta Leonor. ^c Centros de Atención Psicopedagógica Psicoaula y Cognición. ^d Pediatría. Atención Primaria. Centro de Salud Dr. Cirajas. Madrid.

Introducción. Existe gran interés sobre los trastornos del espectro alcohólico fetal (FASD). El síndrome alcohólico fetal (FAS) representa el síndrome facial clásico y los trastornos del neurodesarrollo relacionados con el alcohol (ARND) no presentan dicho patrón. **Objetivo.** Para poder contrastar el cociente intelectual (CI), trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH), trastorno del aprendizaje y su relación con otras variables se realiza un estudio en niños adoptados, previamente institucionalizados en países del este de Europa. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de niños mayores de 6 años, evaluados por diferentes motivos de consulta, que cumplieran criterios de FASD. Se realiza diagnóstico de TDAH y otros trastornos comórbidos de acuerdo con los criterios del

DSM-IV-TR, apoyados por diferentes escalas y métodos tras una exploración física y neuropsicológica que incluye: WISC-IV (inteligencia), CPT-II (atención) y PROLEC (lectura). **Resultados.** Muestra de 40 niños, 20 con FAS y 20 con ARND. El 22,5% mostraban malformaciones extracerebrales. Comorbilidades no asociadas a TDAH: 72,5%. Media de meses de institucionalización: 29,5 ± 15,6. Media de CI: 90,65 ± 17,63 (FAS: 85,25 ± 18,70; ARND: 96,05 ± 15,07; $p = 0,05$). Media de razonamiento perceptivo: 88,80 ± 17,87 (FAS) y 102,90 ± 14,95 (ARND) ($p < 0,01$). Retraso mental: 7,5%. Ausencia de relación entre los meses de institucionalización y resto de variables. **Conclusiones.** El CI es normal en casi todos los pacientes con FASD. La memoria de trabajo está más afectada que los otros índices del WISC-IV. La mayoría presentan dificultades lectoras y casi todos TDAH. Los pacientes con FAS tienen un CI total y un razonamiento perceptivo más bajo que los pacientes con ARND.

076.

Optimización del tratamiento farmacológico en el síndrome de Asperger

D. Natera de Benito, A. García Pérez, M. Martínez Granero, J. Olivares Ortiz, C. Notario Muñoz

Pediatría. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

Introducción. El objetivo del tratamiento farmacológico en pacientes con síndrome de Asperger es que tengan un funcionamiento lo menos restrictivo posible y adquieran su pleno potencial. **Objetivo.** Describir nuestra experiencia en el manejo farmacológico de estos pacientes. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de los tratamientos pautados en 40 pacientes con síndrome de Asperger diagnosticados en nuestro hospital desde su apertura en 1998. **Resultados.** Un 87,5% fueron varones, con una mediana de 4 años y 7 meses en la primera visita y de 5 años al diagnóstico. El cociente intelectual medio fue de 91,7. El principal motivo de consulta en menores de 4 años fue el retraso del lenguaje, y en mayores, las alteraciones

en habilidades sociales, el aislamiento y las conductas obsesivas o desadaptadas. El 60% fueron tratados farmacológicamente en algún momento, principalmente con metilfenidato (37,5%) o atomoxetina (17,5%). El metilfenidato se empleó en 15 pacientes: en uno se retiró, en seis se sustituyó por atomoxetina y el resto sigue con estimulantes. La atomoxetina sólo se ha suspendido en uno de los siete pacientes en los que se utilizó. Las principales indicaciones fueron inatención/hiperactividad. Se emplearon neurolépticos en el 7,5% de pacientes por trastorno de conducta, agresividad o tics. **Conclusiones.** Los síntomas más frecuentemente tratados con psicofármacos en pacientes con síndrome de Asperger son hiperactividad e inatención, con el objetivo de mejorar su contacto con el medio, aumentar su participación y disminuir su retraimiento. Son pocos los casos en los que fue necesario el uso de neurolépticos o de otras medicaciones para comorbilidades psicopatológicas.

077.

Diagnóstico neonatal de leucoencefalopatía con quistes subcorticales secundaria a infección congénita por citomegalovirus

J. Domínguez Carral, J. García Peñas, R. Arteaga Manjón-Cabeza, S. Arriola Rodríguez-Cabello, E. Pereira Bezanilla, S. Vilanova Fernández

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. La leucoencefalopatía con quistes subcorticales sin megalencefalia es una entidad heterogénea con evolución clínica variable. Actualmente se piensa que la gran mayoría de los casos se relacionan con infecciones congénitas por citomegalovirus (CMV). **Caso clínico.** Recién nacida con ecografías prenatales alteradas desde la semana 32, con imágenes quísticas occipitales. Sin otros factores de riesgo prenatal ni perinatal. Ecografía cerebral posnatal con quistes en ambos lóbulos occipitales, astas temporales y lóbulo frontal izquierdo, con leucomalacia periventricular inespecífica.

Análítica general: normal. Serologías de CMV en la madre y el recién nacido: positivas para IgG e IgM. PCR de CMV en sangre, Shell-Vial y cultivo de CMV en orina: positivos. Líquido cefalorraquídeo: citoquímica, tinción de gram, cultivo y PCR para CMV y virus de Epstein-Barr: negativos. RM cerebral: lesiones quísticas y alteraciones de señal de la sustancia blanca periventricular en la región temporoparietal bilateral, compatibles con leucoencefalopatía con quistes subcorticales. EEG, PEAT y PEV: normales. Se realizó tratamiento con ganciclovir intravenoso durante seis semanas y, posteriormente, valganciclovir oral durante seis meses. Leve retraso madurativo global. Desarrollo de hipoacusia neurosensorial. Sin microcefalia ni deterioro neurológico evolutivo. En ecografías cerebrales de control presentaba disminución progresiva de las áreas de leucomalacia y de los quistes subcorticales, con evidencia de calcificaciones en los núcleos basales. Estabilización de las lesiones en la RM cerebral de control. **Conclusiones.** Es fundamental el diagnóstico precoz, incluso prenatal, de la infección congénita por CMV con evidencia de leucoencefalopatía con quistes subcorticales para iniciar un tratamiento antiviral específico lo más pronto posible y minimizar las posibles secuelas neurológicas y neurosensoriales.

078.

Hipotonía en el periodo neonatal: 12 años de experiencia

E. Jiménez González, A. García Cazorla, J. Colomer Oferil, A. Nascimento Osorio, M. Iriondo Sanz, J. Campistol Plana

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La hipotonía es uno de los signos más frecuentes de patología neurológica en el neonato. **Objetivos.** Determinar en un estudio retrospectivo a 12 años la frecuencia relativa de patologías que pueden cursar con hipotonía durante el periodo neonatal y describir la evolución neurológica a los dos años de seguimiento. **Pacientes y métodos.** Revisión sistemática de los recién nacidos hipotónicos sin causa identificable que in-

gresaron en la Unidad Neonatal del Hospital Sant Joan de Déu de enero de 1996 a diciembre de 2008. Se han recogido antecedentes familiares, datos relacionados con el embarazo y parto, características clínicas y pruebas complementarias. **Resultados.** Se identificaron 73 recién nacidos hipotónicos, de los cuales 21 (28,7%) cumplieron los criterios de inclusión. El 81% de estos ($n = 17$) se clasificaron como hipotonías centrales, y el 19% ($n = 4$), como hipotonías periféricas. En el primer grupo, el 47% ($n = 8$) presentó alteraciones cromosómicas, el 29,4% ($n = 5$) enfermedades metabólicas y el 23,5% ($n = 4$) malformaciones del sistema nervioso central. **Conclusiones.** Las causas centrales de hipotonía siguen siendo las más prevalentes en el periodo neonatal y, dentro de éstas, las cromosomopatías. Las causas periféricas son menos frecuentes y de pronóstico más grave. Los avances en genética molecular han permitido el diagnóstico genético y molecular de numerosas enfermedades neuromusculares. La diversidad y complejidad de patologías justifica el abordaje multidisciplinar de estos recién nacidos.

079.

Estudio europeo de fase 3, aleatorizado, de dimesilato de lisdexanfetamina en niños y adolescentes con trastorno por déficit de atención/hiperactividad

I. Hernández Otero ^a, C. Soutullo ^b, A. Fernández Jaén ^c, C. Anderson ^d, A. Lyne ^e, D. Coghill ^f

^a USMIJ. Hospital Universitario Virgen de la Victoria-Hospital Marítimo. Torremolinos, Málaga. ^b Unidad de Psiquiatría Infantil y Adolescente. Departamento de Psiquiatría y Psicología Médica. Clínica de la Universidad de Navarra. Pamplona. ^c Neuropediatría. Clínica Quirón. Madrid. ^d Shire Development LLC. Wayne, PA, Estados Unidos. ^e Shire Pharmaceutical Development Ltd. Basingstoke, Reino Unido. ^f Division of Neuroscience. Ninewells Hospital. Dundee, Reino Unido.

Objetivo. Evaluar la eficacia y seguridad del profármaco estimulante dimesilato de lisdexanfetamina (LDX)

en niños y adolescentes con trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH). **Pacientes y métodos.** Este estudio de fase 3, aleatorizado ($n = 336$), controlado con placebo, de una dosis diaria optimizada de LDX (30 mg, 50 mg, 70 mg), se realizó en Europa en niños y adolescentes (6-17 años) con TDAH durante siete semanas. La medida principal de eficacia fue el cambio respecto a la valoración basal en la escala ADHD-RS-IV. El grupo de tratamiento de referencia incluyó el metilfenidato oral de liberación osmótica (MTF OROS, 18 mg, 36 mg, 54 mg). Las valoraciones de seguridad incluyeron los efectos adversos surgidos del tratamiento y los signos vitales. **Resultados.** En el punto final, la diferencia entre LDX y placebo en la media del cambio (ajustada por mínimos cuadrados) respecto a la puntuación basal de la puntuación total de la ADHD-RS-IV fue de $-18,6$ (IC 95% = $-21,5$ a $-15,7$; $p < 0,001$; tamaño del efecto: 1,80). La diferencia entre MTF OROS y placebo en la media del cambio (ajustada por mínimos cuadrados) desde la puntuación basal hasta el punto final en la puntuación total de la ADHD-RS-IV fue de $-13,0$ (IC 95% = $-15,9$ a $-10,2$; $p < 0,001$; tamaño del efecto: 1,26). Los efectos adversos más frecuentes del LDX incluyeron disminución del apetito, cefalea e insomnio. **Conclusión.** El LDX fue efectivo y, en general, bien tolerado en niños y adolescentes con TDAH.

080.

Duración de la acción de dimesilato de lisdexanfetamina en niños y adolescentes con trastorno por déficit de atención/hiperactividad

J. San Sebastián Cabasés ^a, F. Mulas ^b, R. Civil ^c, A. Lyne ^d, L. Squires ^e, D. Coghill ^e

^a Unidad de Psiquiatría Infanto-Juvenil. Hospital Ramón y Cajal. Madrid. ^b Neuropediatría. INVANEP. Valencia. ^c Shire Development LLC. Wayne, PA, Estados Unidos. ^d Shire Pharmaceutical Development Ltd. Basingstoke, Reino Unido. ^e Division of Neuroscience. Ninewells Hospital. Dundee, Reino Unido.

Objetivo. Evaluar la duración de acción

del dimesilato de lisdexanfetamina (LDX) en los síntomas y conductas del trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH). **Pacientes y métodos.** Estudio europeo, aleatorizado ($n = 336$), controlado con placebo, con dosis diarias optimizadas de LDX (30 mg, 50 mg, 70 mg), realizado en niños y adolescentes (6-17 años) con TDAH. Los síntomas y conductas del TDAH se evaluaron a las 10:00, 14:00 y 18:00 h tras una dosis por la mañana (07:00 h) usando la escala Conners de valoración por padres reducida y revisada (CPRS-R). El grupo de referencia fue tratado con metilfenidato oral de liberación osmótica (MTF OROS). **Resultados.** En el punto prefiado de análisis, las diferencias entre tratamiento activo y placebo, en la media del cambio (ajustada por mínimos cuadrados) respecto a las puntuaciones basales en el CPRS-R fueron estadísticamente significativas ($p < 0,001$) y se mantuvieron durante el día para ambos tratamientos, tanto LDX (10:00 h: $-21,5$; IC 95% = $-25,8$ a $-17,1$; magnitud del efecto: 1,424. 14:00 h: $-22,1$; IC 95% = $-26,7$ a $-17,6$; magnitud del efecto: 1,411. 18:00 h: $-21,2$; IC 95% = $-25,8$ a $-16,5$; magnitud del efecto: 1,300) como MTF OROS (10:00 h: $-15,6$; IC 95% = $-20,0$ a $-11,2$; magnitud del efecto: 1,036. 14:00 h: $-15,3$; IC 95% = $-19,7$ a $-10,9$; magnitud del efecto: 0,976. 18:00 h: $-15,0$; IC 95% = $-19,7$ a $-10,3$; magnitud del efecto: 0,922). **Conclusión.** Se observó una mejoría mantenida frente a placebo en los síntomas y conductas relacionados con el TDAH durante todo el día hasta la noche tras una única dosis de LDX administrada por la mañana.

081.

Utilidad del estudio Aula Nesplora en la valoración del TDAH

M. Fernández Fernández ^a, M. Morillo Rojas ^b, L. Alonso Romero ^a

^a Hospital de Valme. ^b Instituto Andaluz de Neurología Pediátrica. Hospital Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción. El trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) es el principal motivo de consulta en la

mayoría de las unidades de neuropsiquiatría de nuestro medio, alcanzando el 7% de los individuos en edad escolar y hasta el 4% de la población adulta. Las dificultades diagnósticas existentes y las graves repercusiones de su mal diagnóstico o un inadecuado tratamiento hacen imprescindible el desarrollo de nuevos procedimientos que permitan una mejor valoración de los pacientes. Los avances en las nuevas tecnologías derivadas en la informática y los videojuegos aportan cada día más posibilidades a la práctica clínica. **Pacientes y métodos.** Aula Nesplora es un test avanzado de atención continuada que incorpora última tecnología basada en realidad virtual y entorno 3D para la recopilación de información en vivo y objetiva sobre los síntomas nucleares del TDAH. Presentamos los datos de los 40 pacientes con TDAH estudiados con Aula Nesplora. **Resultados.** Obtenemos un rango de edad de 6-16 años (límites del estudio) y un 65% de varones. El 100% pudo realizar el estudio sin alteraciones. El 97% presentó unos resultados compatibles con la existencia de excesivos niveles de inatención, inquietud motora o impulsividad, confirmando el diagnóstico clínico. En el 3% restante pudo confirmarse la existencia de altas capacidades intelectuales que supusieron un sesgo en la realización del estudio. Así mismo, los resultados se correlacionaron de forma directamente proporcional con los resultados de las escalas de valoración clínica. **Conclusión.** Aula Nesplora es un test de fácil cumplimentación, alto valor predictivo positivo y fiabilidad para el diagnóstico de TDAH. Tiene una buena correlación clínica. Existen algunos grupos de población, como el de altas capacidades intelectuales, en los que los resultados se ven afectados por el nivel intelectual del individuo.

082.

Estudio de sensibilidad de un nuevo método diagnóstico para el TDAH: Aula Nesplora

M. Rufo Campos ^a, E. Cueto ^b,
Y. Iriarte ^c, M. Rufo Muñoz ^d

^a Neurología Infantil. Instituto Hispalense de Pediatría. Sevilla. ^b Psicometría. Universidad de Oviedo. Oviedo. ^c Neuropsicología. Nesplora. ^d Hospital Nisa. Sevilla.

Introducción. El trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) se caracteriza por una disminución de la capacidad de atención, aumento de la actividad motora e impulsividad. Su diagnóstico es eminentemente clínico y no existen estudios de laboratorio que sirvan para apoyar este diagnóstico en la práctica clínica, por lo que en ocasiones se adolece de cierta subjetividad. Para subsanar este problema, Nesplora Technology & Behavior ha desarrollado una herramienta que presenta grandes innovaciones en la medición del TDAH: Aula Nesplora. Se trata de un test en realidad virtual que mide atención, impulsividad y actividad motora de una forma totalmente innovadora y ecológica, simulando una clase escolar viva y orgánica. Unas gafas 3D dan la sensación de encontrarse realmente en una clase escolar: los niños atienden a los estímulos en la pizarra, miran los distractores, interactúan con los compañeros, etc. La prueba es muy atractiva y se percibe como un juego, lo cual aumenta la cooperación del paciente y reduce al mínimo la tasa de abandono. **Objetivo.** Determinar la capacidad de discriminación de la herramienta con niños diagnosticados de TDAH, frente a un grupo control. **Sujetos y métodos.** Se pasó Aula Nesplora a un total de 124 niños, 62 diagnosticados de TDAH y 62 niños sin diagnóstico. **Resultados.** Los resultados obtenidos muestran que, utilizando todas las variables, se obtiene una clasificación correcta del 93,5% de los casos. **Conclusiones.** A la luz de los resultados obtenidos podemos decir que tanto la sensibilidad del test como su poder diagnóstico resultan excelentes.

083.

Seguimiento evolutivo de las variables antropométricas de un grupo de pacientes en tratamiento con metilfenidato de liberación osmótica durante 48 meses

T. Durá Travé, M. Yoldi Petri, S. Aguilera Albasa, A. Saez de Ibarra Pérez, M. Ruiz Goikoetxea

Unidad de Neuropediatría. Complejo Hospitalario de Navarra. Servicio Navarro de Salud/Osasunbidea. Pamplona.

Objetivo. Realizar un análisis evolutivo de las variables antropométricas de un grupo de pacientes con trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) para determinar la repercusión del tratamiento con metilfenidato de liberación osmótica (MTF OROS) durante 48 meses sobre la curva pondoestatural. **Pacientes y métodos.** Se han revisado retrospectivamente las historias clínicas de 187 pacientes con TDAH en tratamiento con MTF OROS durante 48 meses. Se registraron sexo, edad, dosis y pesos y tallas de los pacientes al diagnóstico (basal) y a los 6, 12, 18, 24, 30, 36, 42 y 48 meses de seguimiento. **Resultados.** La edad media al diagnóstico era de $8,14 \pm 1,60$ años. La dosis de MTF OROS se incrementó desde $0,89 \pm 0,21$ mg/kg/día (6 meses) hasta $1,31 \pm 0,20$ mg/kg/día (48 meses). A los 30 meses, el déficit ponderal era de $1,43$ kg/año, posteriormente se reducía y a los 48 meses era de $0,22$ kg/año. Asimismo, a los 30 meses, el déficit estatural era de $0,91$ cm/año, posteriormente se reducía y a los 48 meses era de $0,1$ cm/año. **Conclusiones.** El déficit pondoestatural observado a corto plazo (30 meses) parece confirmar la hipótesis del efecto negativo del MTF sobre el crecimiento. Por otra parte, la mejoría a medio plazo (48 meses) de las variables antropométricas parece confirmar la hipótesis del *growth rebound*. Aunque estas dos hipótesis puedan presentarse como antagónicas, los datos obtenidos sugieren que más bien resultan complementarias, siendo preceptiva la optimización nutricional de estos pacientes.

084.

Revisión de casos de trastorno del aprendizaje no verbal

M. Martínez García, M. Martín-Tamayo Blázquez, N. Ramírez Martínez, M. Mayordomo Almendros, M. González Castillo, I. Onsurbe Ramírez

Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. Albacete.

Introducción. El trastorno de aprendizaje no verbal (TANV) se caracteriza por una disfunción específica en habilidades motoras y visuoespaciales (orientación, dibujo y cálculo) y dificultades en relaciones sociales, en pacientes con inteligencia y lenguaje preservados. Presentamos los casos de TANV de nuestro centro. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes diagnosticados de TANV entre junio de 2009 y enero de 2012. **Resultados.** Fueron diagnosticados de TANV 24 pacientes, de los cuales 17 varones y 7 mujeres, con una edad media de 8,5 años (mediana: 7 años). Los motivos de consulta más frecuentes fueron: trastorno del aprendizaje en 12 casos, sospecha de trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) en seis, torpeza motora cuatro y retraso del lenguaje en dos casos. Clínicamente todos presentaban dificultades motoras y problemas en la orientación espacial. Sólo un 16% asociaba alteraciones del lenguaje y hasta un 50%, alteraciones en comprensión lectora. Problemas académicos en todos los casos. Todos tienen interés por otros niños, con dificultades para las relaciones sociales un 37,5%, tendencia al aislamiento un 25% y síntomas depresivos un 8%. Trastornos asociados: TDAH en el 50% de los casos y dislexia en el 8%. Realizado el test de inteligencia WISC-R a 18 pacientes, con una discrepancia > 15 puntos en 12 casos. Se indicó apoyo psicopedagógico en todos los casos y tratamiento médico en los casos de TDAH. **Conclusiones.** El TANV es un trastorno prevalente en pacientes con dificultades del aprendizaje. Es preciso un buen diagnóstico e inicio de apoyo psicopedagógico precoz para evitar mal rendimiento académico y problemas emocionales secundarios, además

de uso farmacológico si asocian comorbilidad.

097.

Papel del hierro en el tratamiento del TDAH

V. Soto, L. Calleja, M. Prados, C. Castaño, R. Losada, M. Ruiz-Falcó

Neurología. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La etiología del trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) es multifactorial: factores genéticos, ambientales y biológicos (neurotransmisores). El hierro se ha sugerido como factor causal, al estar implicado en el correcto funcionamiento del sistema dopaminérgico. La ferropenia es frecuente en pacientes con TDAH y su corrección puede ser útil en el tratamiento. **Objetivo.** Analizar el impacto de la ferropenia en la sintomatología del TDAH y el posible beneficio del tratamiento con hierro. **Pacientes y métodos.** Estudio prospectivo en niños recién diagnosticados de TDAH según criterios del DSM-IV, cognitivamente normales, no anémicos. Se usaron escalas específicas (SNAP-IV, EDAA) y se determinó la ferritina sérica. Los pacientes con ferritina ≤ 30 ng/mL recibieron tratamiento con sulfato ferroso (4 mg/kg/día) durante tres meses cuantificándose su efecto posteriormente. **Resultados.** Se analizaron 60 pacientes, con una edad media de 9,02 años (rango: 6-14 años). El subtipo inatento fue el más frecuente (53,3%). El 63,3% presentaron ferropenia, siendo más frecuente entre los inatentos (38% frente a 22%; $p < 0,02$). Diecisiete pacientes completaron el tratamiento con hierro. De los ocho del subtipo no inatento, en siete el tratamiento no fue efectivo y en uno la respuesta fue parcial. De los nueve del subtipo inatento, el tratamiento fue eficaz en el control total de los síntomas en cinco casos, parcialmente eficaz en tres e ineficaz en un único paciente. La probabilidad de obtener respuesta completa tras tratamiento con hierro fue mayor en pacientes con TDAH inatento ($p = 0,02$). **Conclusión.** El tratamiento con suplementos férricos puede ser una alternativa eficaz en el tratamiento de pa-

cientes con TDAH y ferropenia, especialmente en los del subtipo inatento.

**Sábado, 2 de junio de 2012
08:00-10:00 h. Sala C3**

Miscelánea + cefaleas y patología tumoral (085-096)

085.

Encefalitis autoinmune anti-GAD

E. Cid París, B. Millán Bustamante, G. Arriola Pereda, G. Mateo Martínez, N. López Andrés, P. Sevilla Ramos

Pediatría. Hospital Universitario de Guadalajara. Guadalajara.

Introducción. Se han descrito anticuerpos antiácido glutámico decarboxilasa (anti-GAD) en pacientes con encefalitis límbica. **Caso clínico.** Niña de 11 años que acude a urgencias por un cuadro de tres días de evolución de cefalea holocraneal con progresiva somnolencia, bradipsiquia y desorientación temporoespacial, con vómitos en las últimas horas. Antecedentes personales: epilepsia parcial criptogénica diagnosticada dos años antes. EEG inicial: enlentecimiento focal en la región temporal derecha. Tratamiento con valproato, desapareciendo las crisis. A su llegada a urgencias se realizan: hemograma y bioquímica con PCR normales, tóxicos en orina negativos y TC craneal normal. El líquido cefalorraquídeo (LCR) es normal, por lo que ingresa con aciclovir intravenoso. El EEG muestra estatus eléctrico con crisis de inicio temporal, por lo que se aumenta el valproato y se añade levetiracetam intravenoso, normalizándose el EEG en 48 horas, salvo enlentecimiento temporal. RM cerebral normal. Clínicamente desaparecen la cefalea y los vómitos, pero persiste alteración de la memoria inmediata y reciente. Se realizan anticuerpos anti-TPO y antitiroglobulina, resultando muy elevados. Virus neurotrofos en LCR negativos, suspendiéndose el aciclovir. Se repite LCR con resul-

tado de anticuerpos anti-GAD positivos. Se inicia tratamiento con inmunoglobulina intravenosa (2 g/kg) y megabolas de metilprednisolona, con buena evolución clínica, descendiendo también los anticuerpos antitiroideos. **Conclusiones.** Ante un paciente que presente cuadro de encefalitis o epilepsia temporal con datos atípicos se deben descartar tanto las causas infecciosas como las autoinmunes, ya que varía el tratamiento, evolución y pronóstico del paciente.

086.

Encefalitis antirreceptor de NMDA: presentación atípica en dos niños de 3 y 5 años

T. Armangué^a, L. Monlleó^b, A. Macaya^b, F. Graus^c, J. Dalmau^{d,e}, M. del Toro^b

^a Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Idibaps. ^b Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. ^c Neurología. Hospital Clínic. Idibaps. ^d Icrea. Idibaps. Servicio de Neurología. Hospital Clínic. Barcelona. ^e Department of Neurology. University of Pennsylvania. Filadelfia, Estados Unidos.

Introducción. Desde su descripción en 2007, la encefalitis antirreceptor de NMDA tiene un papel cada vez más relevante en la edad pediátrica. Esta entidad se presenta típicamente en múltiples estadios: comienza con manifestaciones psiquiátricas que progresan a catatonía, crisis epilépticas y discinesias, con frecuente afectación autonómica. Describimos dos niños con una presentación atípica. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 4 años que consultó por mioclonías en la extremidad superior izquierda y ataxia. Los estudios microbiológicos y metabólicos fueron negativos, y la RM cerebral, normal. El EEG evidenció signos irritativos en la región frontocentral. A pesar del tratamiento con gammaglobulina endovenosa, presentó un empeoramiento progresivo con pérdida del habla, alteración de la conducta y distonías generalizadas. El líquido cefalorraquídeo confirmó la presencia de anticuerpos antirreceptor de NMDA y se descartó un tumor asociado. Se inició metilprednisolona endovenosa y, ante la falta de mejoría, se añadió rituximab, con recuperación completa al año de

inicio. Caso 2: varón de 3 años sin antecedentes de interés que comienza con estado epiléptico afebril. A los cinco días se añaden alteraciones conductuales, disartria y déficit motor en el hemisferio derecho. Estudios microbiológicos y RM cerebral no mostraron alteraciones. El EEG evidenció signos de disfunción neuronal en la región temporo-parietal izquierda. El líquido cefalorraquídeo fue positivo para anticuerpos antirreceptor de NMDA. El paciente respondió a tratamiento con metilprednisolona. **Conclusiones.** La encefalitis antirreceptor de NMDA en pediatría se puede presentar con mayor prevalencia de déficits motores y alteraciones psiquiátricas más inespecíficas. Ante el fracaso de fármacos inmunosupresores de primera línea, conviene valorar tratamiento con rituximab o ciclofosfamida.

087.

Encefalitis antirreceptor de NMDA pediátrica en España

T. Armangué^a, I. Gabilondo^b, V. González^c, M. del Toro^d, F. Graus^e, J. Dalmau^{f,g}

^a Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Idibaps. ^b Idibaps. ^c Neurología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. ^d Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. ^e Neurología. Hospital Clínic. Idibaps. ^f Icrea. Idibaps. Servicio de Neurología. Hospital Clínic. Barcelona. ^g Department of Neurology. University of Pennsylvania. Filadelfia, Estados Unidos.

Introducción. Recientemente descrita, la encefalitis antirreceptor de NMDA ha abierto un nuevo campo en el diagnóstico y tratamiento de las encefalitis en pediatría. **Objetivo.** Describir las características clínicas y el pronóstico neurológico a medio plazo de 19 pacientes con encefalitis antirreceptor de NMDA. **Pacientes y métodos.** Revisión clínica de los pacientes con encefalitis antirreceptor de NMDA cuyo suero y líquido cefalorraquídeo fueron estudiados en nuestro centro durante los últimos cinco años. Las secuelas neurológicas se evaluaron por los autores o médicos de los pacientes utilizando la *Pediatric Cerebral Performance Category Scale*. **Resultados.**

Se identificaron 19 pacientes (68% niñas) procedentes de 16 centros españoles. La edad media fue de 10,5 años (rango: 8 meses a 18 años). Los síntomas psiquiátricos fueron la forma de presentación en el 50%, y el resto comenzó con síntomas neurológicos (cuatro con crisis epilépticas, tres con déficit motor focal y dos con disminución del nivel de conciencia). Durante su evolución, el 100% presentaron alteración del comportamiento, el 90% movimientos anormales, el 85% crisis epilépticas y el 62% disautonomía. A tres pacientes mayores de 14 años se les realizó ooforectomía por sospecha de teratoma, que se confirmó en dos de ellos. Dieciocho pacientes recibieron tratamiento inmunosupresor. Con un seguimiento medio de 30 meses, el 85% se recuperaron completamente o presentaron secuelas leves, el 10% secuelas moderadas-graves, y un paciente no recibió tratamiento y falleció. El 19% tenían antecedentes de encefalitis no filiada. **Conclusiones.** Nuestro estudio confirma que la encefalitis antirreceptor de NMDA es una entidad de creciente reconocimiento en la edad pediátrica. A pesar de su gravedad, la mayoría de los pacientes responden a la inmunoterapia y se recuperan.

088.

Encefalitis anti-NMDA con espectacular y rápida respuesta a plasmaféresis

N. Núñez Enamorado^a, A. Camacho Salas^a, C. Cordero Castro^a, R. Simón de las Heras^a, F. Martínez Sarries^b, B. Martínez Menéndez^b

^a Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. ^b Hospital de Getafe. Getafe, Madrid.

Introducción. La encefalitis anti-NMDA es una entidad diagnosticada cada vez con mayor frecuencia en la edad pediátrica. Debería sospecharse en niños con clínica psiquiátrica, encefalopatía, movimientos anormales y crisis epilépticas. Describimos un caso pediátrico no asociado a tumor que presentó una respuesta espectacular a la plasmaféresis. **Caso clínico.** Niño de 2,5 años con un cuadro encefalopático subagudo que se inició con crisis

epilépticas seguidas de alteraciones comportamentales, regresión neurológica, movimientos anormales e insomnio. El líquido cefalorraquídeo fue normal, la RM craneal mostró una lesión periventricular focal y captación leptomeningea difusa, y los EEG revelaron una actividad delta de gran amplitud intercalada con actividad epileptiforme intercrítica generalizada. Se administró tratamiento empírico con altas dosis de corticoides e inmunoglobulinas intravenosas, sin respuesta. Tras demostrarse la positividad de anticuerpos contra el receptor de NMDA se inició plasmáferesis, con la que experimentó una mejoría rápida y espectacular. Tras más de 18 meses de seguimiento, sus secuelas se limitan a leves alteraciones conductuales y del lenguaje. No ha presentado recaídas ni precisa tratamiento de mantenimiento. **Conclusión.** La encefalitis anti-NMDA es una patología tratable y, ocasionalmente, el primer indicio de una neoplasia subyacente, aunque en la infancia los casos paraneoplásicos son menos frecuentes que en adultos. Su reconocimiento y tratamiento precoz es fundamental. El tratamiento de las formas no paraneoplásicas se basa en la inmunoterapia: glucocorticoides, inmunoglobulinas intravenosas, plasmáferesis e inmunosupresores. La plasmáferesis puede inducir una mejoría rápida y espectacular.

089.

Etiología y caracterización del síndrome opercular anterior o de Foix-Chavany-Marie en la infancia: revisión de 15 pacientes

C. Castaño de la Mota, V. Soto Insuga, M. Prados Álvarez, A. Pérez Villena, L. González Gutiérrez-Solana, M. Pérez Jiménez

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El síndrome opercular anterior (SOA) es una parálisis pseudobulbar cortical (anartria, disfagia, sialorrea y diplejía facial). La etiología más común en la infancia son las displasias corticales perisilvianas, no siendo infrecuentes otras causas (vasculares, epilépticas...). **Objetivo.** Des-

cribir la etiología, clínica y evolución de los pacientes diagnosticados de SOA en nuestro centro. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los pacientes pediátricos diagnosticados de SOA en el Hospital Niño Jesús entre 1994-2011. **Resultados.** Se recopilaron 15 pacientes (11 varones). Los síntomas más importantes fueron problemas de succión, masticación y deglución, sialorrea y disartria. La etiología fue lesional en 13 (displasia opercular bilateral secundaria a polimicrogiria). Aunque en todos estos casos los síntomas iniciales se evidenciaron antes de los 2 años de edad, en el 30% la media de edad al diagnóstico fue de 7,75 años (rango: 3-12 años); previamente habían sido diagnosticados de retraso en el lenguaje, parálisis cerebral o autismo. En dos casos el SOA tuvo etiología epiléptica y el diagnóstico se alcanzó a los 2-4 años tras el inicio de crisis. Excepto dos, todos presentaron comorbilidad neurológica asociada: 11 casos de epilepsia (73%), siete de parálisis cerebral infantil (46,7%), siete de retraso psicomotor/mental (46,7%) y dos de hipoacusia (13,3%). El principal tratamiento fue logopédico (56,2%). La evolución del cuadro fue progresiva en los primeros años de forma generalizada, con tendencia a la estabilización posterior. **Conclusiones.** No es raro el retraso en el diagnóstico de los niños con SOA. El avance de la neuroimagen ha permitido objetivar el origen lesional de muchos de ellos. Es fundamental un diagnóstico precoz para un tratamiento multidisciplinar dirigido a mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

090.

Corea y alteraciones neuropsiquiátricas de presentación aguda

D. Conejo Moreno, M. Gutiérrez Moreno, M. Hortigüela Saeta, J. Merino Arribas, A. Blanco Barrio, B. Toral Vázquez

Complejo Asistencial Universitario de Burgos. Burgos.

Introducción. El corea se caracteriza por presentar movimientos rápidos, involuntarios, aleatorios, que afectan a cualquier parte del cuerpo. Existen

múltiples causas entre las que destacan las genéticas, metabólicas, tóxicas, infecciosas-parainfecciosas y autoinmunes. **Caso clínico.** Niña de 13 años con un cuadro, de una semana de evolución, de ansiedad, labilidad emocional y movimientos bruscos e involuntarios en el hemicuerpo izquierdo. Entre sus antecedentes destacaba una proteinuria persistente en tratamiento con enalapril. En la exploración física destacaban dificultades en la motricidad fina, marcha errática y movimientos coreicos del hemicuerpo izquierdo. Hemograma y coagulación: normal. Aumento de la velocidad de sedimentación globular. Descenso de los factores C3 y C4 del complemento. Estudio de autoinmunidad con anticuerpos anticardiolipina, antibetaglicoproteína, antimembrana basal glomerular y antifosfolípidos: positivos. Líquido cefalorraquídeo: 2 células/mm³. Proteínas y glucosa: normales. PCR a virus neurotrópos: negativa. Bandas oligoclonales, niveles de IgG, anticuerpos antirreceptor de NMDA y antiganglios basales: negativos. Biopsia renal: datos de glomeruloesclerosis segmentaria y focal. RM: imágenes milimétricas con captación de contraste en sustancia blanca subcortical en convexidad de hemisferios cerebrales. Se inició tratamiento con corticoides, con una progresiva remisión de los síntomas. Actualmente se encuentra asintomática, en tratamiento con prednisona, enalapril y ácido acetilsalicílico. En la analítica de control persisten las alteraciones en el estudio de autoinmunidad, lo que confirma el diagnóstico de síndrome antifosfolípido. **Conclusiones.** Las manifestaciones neurológicas más comunes del síndrome antifosfolípido son los accidentes cerebrovasculares; es infrecuente en niños y su presentación como corea aguda resulta excepcional.

091.

Glioma de troncoencéfalo en una niña con trastorno de aprendizaje no verbal

J. Domínguez Carral, J. García Peñas, C. Naharro Fernández, E. Pereira Bezanilla, B. Payá González, R. Lanza Sáinz

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. El trastorno de aprendizaje no verbal (TANV) se caracteriza por torpeza motora, pobre organización visuoespacial y escasas competencias sociales. Los gliomas de tronco cerebral pueden asociarse con alteración del razonamiento perceptivo visual y, sobre todo, con anomalías de las funciones de procesamiento psicomotor. Se ha descrito una disfunción del córtex prefrontal secundaria a tumores del tronco cerebral, por alteración del sistema monoaminérgico modulador. **Caso clínico.** Niña de 11 años derivada a consulta por trastorno del aprendizaje. Antecedentes personales: preeclampsia grave. Prematuridad de 32 semanas con peso al nacer de 1.800 g. Diagnosticada inicialmente como trastorno por déficit de atención con impulsividad y tratada con metilfenidato de liberación sostenida con respuesta sólo parcial y, posteriormente, con atomoxetina por persistencia de impulsividad, conducta oposicionista-desafiante, ansiedad y baja autoestima. Exploración física: atención dispersa. Conducta oposicionista. Deficiente coordinación-secuenciación motriz. Sin signos piramidales, extrapiramidales o cerebelosos, ni alteración de pares craneales. Sin apraxias ni agnosias. Valoración psicométrica: cociente intelectual verbal de 112 y motor de 54. Dificultades en orientación y estructuración visuoespacial y trastorno de coordinación motriz con disgrafía. RM cerebral: lesión bulbar izquierda anterolateral, con aumento de señal en secuencias T₂ y FLAIR y descenso de señal en T₁, y comportamiento nodular exofítico, sin realce de contraste ni efecto expansivo local. **Conclusiones.** El protocolo diagnóstico del TANV debe incluir pruebas de neuroimagen porque se

trata de un trastorno con una base orgánica importante. Según estudios recientes, hasta un 25% de pacientes con TANV presentan una lesión estructural cerebral.

092.

Trombosis venosa cerebral en pacientes oncológicos en tratamiento con L-asparaginasa

J. Díaz Díaz ^a, N. Núñez Enamorado ^b, A. Martínez de Aragón ^c, M. Barrios López ^a, A. Camacho Salas ^a, R. Simón de las Heras ^a

^a Neuropediatría. ^b Neurorradiología.

^c Hematooncología. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La trombosis venosa cerebral es una complicación grave secundaria al tratamiento quimioterápico con L-asparaginasa en pacientes con tumores hematológicos. **Objetivo.** Analizar los casos de trombosis venosa cerebral en pacientes oncológicos en tratamiento con L-asparaginasa ocurridos en un centro de referencia desde 2004 a 2011. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes con tumores hematológicos en tratamiento con L-asparaginasa que presentaron trombosis venosa cerebral. **Resultados.** Se recogieron datos de tres pacientes con leucemias linfoblásticas. No hubo diferencias significativas entre la serie B o T. La clínica de presentación más frecuente fue la cefalea con características de organicidad. Dos casos presentaron crisis epilépticas. En todos se realizó una prueba de imagen urgente donde se objetivó trombosis del seno longitudinal superior e hipertensión intracraneal secundaria a ésta; en dos de ellos también se visualizó trombosis de los senos transversos. En todos los pacientes se instauró tratamiento con heparina, resolviéndose la sintomatología y las lesiones en controles radiológicos posteriores. El estudio de trombofilia hereditaria fue negativo. **Conclusiones.** La trombosis venosa cerebral es una grave complicación del tratamiento de las leucemias con L-asparaginasa. Una cefalea durante o tras la administración de ésta debe alertar sobre esta patología

y realizar una prueba de imagen cerebral urgente. Es fundamental un trabajo en equipo entre oncólogos, neurólogos y neurorradiólogos ya que el diagnóstico y tratamiento precoces mejoran la morbimortalidad secundaria a esta patología.

093.

Variabilidad de expresión de los tumores de tálamo en el niño

J. García Peñas ^a, S. Benito Fernández ^a, J. Domínguez Carral ^a, R. Arteaga Manjón-Cabeza ^a, A. Duat Rodríguez ^b, L. López Marín ^b

^a Neuropediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

^b Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Los tumores talámicos afectan habitualmente a niños y adultos jóvenes y representan un 2-5% del total de los tumores cerebrales infantiles. La presentación clínica, la neuroimagen, el tipo de tumor y la evolución natural son muy heterogéneos y dificultan establecer un pronóstico global. **Objetivo.** Describir la evolución natural de los tumores talámicos pediátricos en nuestro medio. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 15 pacientes menores de 18 años de edad con tumores talámicos. En todos los casos se valoran: edad, sexo, inicio clínico, semiología neurológica, hallazgos de neuroimagen, tipo de tumor, tratamientos y evolución. En todos los casos se realizaron: TAC craneal, RM cerebral, EEG, PEV y valoración oftalmológica. **Resultados.** Edad al diagnóstico entre 4 meses y 15 años (mediana: 4,5 años). Sexo masculino en el 60%. Inicio subagudo en el 87%. Clínica de hipertensión intracraneal (47%), déficits motores (40%), crisis epilépticas (27%), trastornos neurocognitivos o conductuales (33%), movimientos anormales (33%), anomalías oculares (27%), macrocefalia (20%) y retraso psicomotor (13%). Localización unilateral talámica (67%), bilateral talámica (13%), o talamopeduncular unilateral (20%). Asociación con neurofibromatosis tipo 1 (60%). Deterioro neurológico pro-

gresivo (20%). Posibilidad de cirugía en un 13%. **Conclusiones.** Los tumores talámicos infantiles presentan una evolución natural heterogénea dependiendo de la extensión del tumor, la naturaleza histológica y la asociación o no con neurofibromatosis. Las formas asociadas con neurofibromatosis tienen un excelente pronóstico global y no necesitan habitualmente ningún tratamiento. Las formas bilaterales no asociadas a neurofibromatosis se relacionan con gliomas de alto grado agresivos.

094.

Estudio descriptivo en una muestra de 228 niños afectados de cefalea primaria diagnosticados según la Clasificación Internacional de Cefaleas

V. Puertas Martín, P. del Villar Guerra, I. Sevillano Benito, B. Salamanca Zarzuela, A. Camina Gutiérrez, R. Cancho Candela

Unidad de Neurología Pediátrica.

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. La cefalea primaria es uno de los principales diagnósticos en las consultas de neuropediatría. La *International Classification of Headache Disorders, second edition* (ICHD-II) proporcionó un marco de clasificación, aunque se ha criticado por la falta de especificidad para la edad pediátrica de los criterios diagnósticos empleados. **Objetivo.** Estudio de las características clínicas de pacientes afectados de cefalea primaria, clasificados según la ICHD-II. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de una muestra de 228 pacientes con cefalea primaria, clasificados según criterios ICHD-II. **Resultados.** Se clasificó a 63 pacientes (27,6%) como migrañas sin aura, 25 (11,0%) como migrañas con aura, 91 como cefalea tensional episódica (39,9%) y 23 como cefalea tensional crónica (10,1%). El inicio de síntomas ocurrió en un promedio de 8,3 años (IC 95% = 7,9-8,6 años). El 33,3% eran mujeres. El 62,3% del total mostraba antecedentes familiares de cefalea primaria. Se realizó neuroimagen antes o después de la consulta en el

31,6% del total. Se empleó profilaxis farmacológica en el 8%. Respecto a los criterios ICHD-II debe remarcarse la baja sensibilidad y elevada especificidad de algunos de los diversos criterios para el diagnóstico de migraña frente al resto de cefaleas primarias: carácter pulsátil (sensibilidad, 8%; especificidad, 98,6%), carácter intenso (sensibilidad, 7,9%; especificidad, 99,3%), fotofobia (sensibilidad, 30,7%; especificidad, 97,8%). La presencia de signos vegetativos puede considerarse de elevada utilidad (sensibilidad, 62,5%; especificidad, 95%). **Conclusiones.** La cefalea tensional es la más frecuente de las cefaleas primarias de nuestro entorno. Algunos de los criterios diagnósticos ICHD-II pueden ser cuestionables en su aplicación debido a su baja sensibilidad diagnóstica.

095.

Hipertensión intracraneal idiopática. Serie de 21 casos

J. Navarro Romero, O. García Campos, R. Díaz Conejo, I. Ortiz Valentín, G. Iglesias, A. Verdú Pérez

Complejo Hospitalario de Toledo. Toledo.

Introducción. La hipertensión intracraneal idiopática (HTIC) es un síndrome caracterizado por la elevación anormal de la presión intracraneal, en ausencia de hidrocefalia o lesión expansiva, con líquido cefalorraquídeo de composición normal y etiología desconocida. **Objetivo.** Describir las características clínicas de una serie de pacientes con HTIC. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 21 pacientes consecutivos diagnosticados de HTIC en un periodo de cinco años (2007-2011). **Resultados.** Se recogieron 21 casos (13 mujeres y 8 varones), con edades entre 2 y 14 años, y edad media de presentación de 10,3 años (mediana: 11 años). El signo más común fue el edema de papila (20 casos). La disminución de la agudeza visual fue el síntoma más frecuente (71%), seguido de cefalea (66%), diplopia (28%) y vómitos (28%). En cuatro casos se encontraron otros síntomas como ataxia, nistagmo, cervicalgia y acúfenos. Presentaban obesidad 11 casos (52%). Entre los antecedentes perso-

nales destacaban dos pacientes con alteraciones conductuales, dos antiguos prematuros, un paciente con síndrome de Down y uno con síndrome de Bardet-Biedl. La presión de apertura osciló entre 20 y 60 cmH₂O (media: 33 cmH₂O). El tratamiento más empleado fue la acetazolamida (67%), seguido de topiramato (35%) y corticoides (18%). Precisaron derivación lumboperitoneal tres pacientes (14%).

Conclusión. A pesar de su aparente benignidad, la HTIC puede tener consecuencias graves para el niño, llegando incluso a la ceguera. Debe sospecharse en caso de edema de papila, disminución de la agudeza visual o cefalea refractaria con neuroimagen normal. El tratamiento precoz, individualizado y multidisciplinar minimiza complicaciones.

096.

Dificultades diagnósticas de la gliomatosis cerebral en niños

M. Táboas Pereira ^a, V. González Álvarez ^a, O. Cruz Martínez ^b, A. Guillén Quesada ^c, J. Ortiz Rodríguez ^d, J. Campistol Plana ^a

^a Neurología. ^b Oncología. ^c Neurocirugía. ^d Cuidados Paliativos. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La gliomatosis cerebral constituye un raro tumor del sistema nervioso central, de crecimiento difuso, infiltrativo y de naturaleza glial. Los síntomas son inespecíficos. Las características en RM son hipointensidad en T₁ e hiperintensidad en T₂ y FLAIR. El diagnóstico definitivo requiere confirmación histológica. Presenta-

mos nuestra experiencia basada en cuatro pacientes con gliomatosis cerebral y sus dificultades diagnósticas.

Casos clínicos. Revisión de la clínica, tratamiento, pruebas de imagen y evolución de cuatro pacientes diagnosticados de gliomatosis cerebral en nuestro servicio. La clínica de inicio fue variable: el caso 1 comenzó con somnolencia, bradipsiquia y crisis generalizadas; el caso 2, con crisis parciales complejas de difícil control; el caso 3, con diplopía y paresia del III par, y el caso 4, con ataxia, lateralización cefálica y bradipsiquia. En cuanto a la edad de inicio, la más pequeña tiene 3 años, y el mayor, 12 años. Los cuatro tuvieron un diagnóstico inicial de sospecha diferente: dos encefalomiелitis agudas diseminadas, uno encefalitis de Rasmussen, y en el restan-

te, otro proceso tumoral. A todos ellos se les realizó más de una RM cerebral durante la evolución; en la primera RM no se sospechó una gliomatosis en ninguno. Los cuatro pacientes fallecieron. **Conclusión.** La gliomatosis cerebral se presenta con síntomas neurológicos progresivos, inespecíficos, con hallazgos en neuroimagen que pueden sugerir la enfermedad, pero que tampoco son específicos. Resulta muy difícil su sospecha inicial, por lo que se requiere una confirmación histológica para su diagnóstico definitivo.