

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
14:00-16:00 h.
Área de Exposición

Epilepsia (P1-P19)

P1.

Epilepsia gelástica, a propósito de un caso

L. Márquez de la Plata Alonso ^a,
 M. Ochoa Mulas ^a, M. Carretero García ^b

^a Neurología. ^b Neurofisiología. Hospital de Madrid Norte Sanchinarro. Madrid.

Introducción. Las crisis caracterizadas por risa (crisis gelásticas) son frecuentemente sintomáticas (generalmente asociadas a hamartoma hipotalámico y por tanto suelen manifestar pubertad precoz), de mal pronóstico por su farmacoresistencia y complicado y tardío diagnóstico; pueden ir acompañadas de otros tipos de crisis.

Caso clínico. Niña de 9 años, que presenta desde hace un mes episodios paroxísticos consistentes en risa incontrolada sin causa aparente, de segundos de duración, sin otra clínica asociada ni pérdida de consciencia. Los episodios son prácticamente a diario, con predominio en vigilia. Antecedentes sin interés. Exploración neurológica normal con estadio Tanner 1. En el estudio polisomnográfico se objetivan 12 episodios, durante la fase no REM, de dos segundos de duración, con correlato clínico similar al descrito en vigilia previamente, que corresponden a crisis electroclínicas.

En el EEG se registra un episodio crítico consistente en disminución brusca de voltaje y aumento de ritmo, seguido de ondas delta rítmicas generalizadas, y finalmente de enlentecimiento difuso. Se realiza RM cerebral con gadolinio, sin hallazgos. Inicia tratamiento con oxcarbacepina hasta dosis de mantenimiento (30 mg/kg/día), desapareciendo completamente la clínica y con EEG de vigilia y sueño normal a los tres meses de iniciada la medicación. **Conclusión.** La epilepsia gelástica se caracteriza por ser frecuentemente sintomática y por su farmacoresistencia. Hemos presentado el caso clínico de una epilepsia gelástica criptogénica con buena respuesta al tratamiento, pero es necesario el seguimiento puberal de esta paciente, valorando algún control posterior de neuroimagen, por su alta asociación con el hamartoma hipotalámico.

P2.

Variante de Hanefeld del síndrome de Rett: aportación de una nueva mutación en el gen *CDKL5*

L. Pérez Gay ^a, A. Justicia Grande ^b,
 J. Eirís Puñal ^a, E. Gerotina Mora ^c,
 J. Armstrong Morón ^c, M. Castro Gago ^a

^a Neuropediatría. ^b Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela.
^c Genética Molecular. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Del síndrome de Rett existen dos formas clínicas, la clásica

y la atípica; de ésta se han descrito variantes específicas. Presentamos una niña con una mutación en el gen *CDKL5*. **Caso clínico.** Niña de 2,5 meses de edad con crisis epilépticas parciales de difícil control. En el EEG se detecta un foco parietal izquierdo con generalización secundaria. Todas las exploraciones neurometabólicas en sangre, orina y LCR fueron normales, excepto un aumento persistente del lactato en sangre y LCR. La RM cerebral fue normal. A pesar del tratamiento antiepiléptico con diferentes fármacos no se logran controlar las crisis por completo. A los 7 meses de edad evoluciona a un síndrome de West, con ausencia de respuesta a ACTH, vigabatrina, piridoxina, levetiracetam, topiramato, lamotrigina, clobazam y dexametasona, y evoluciona a partir del año de edad a una encefalopatía epiléptica mioclónica de difícil control. El estudio del gen *MECP2* fue negativo. A partir de los 14 meses aparece un estancamiento del perímetro craneal, situándose a los 21 meses en el P3, y asocia alguna estereotipia manual. El estudio del gen *CDKL5* detectó en heterocigosis la mutación c.594delC, no descrita previamente. **Conclusiones.** Esta observación representa el 9,1% de todas las niñas que hemos diagnosticado genéticamente de síndrome de Rett en los últimos diez años. El 90,9% restante presentaba mutaciones en el gen *MECP2*. Se excluyeron dos niñas con gen *MECP2* normal. El estudio del gen *CDKL5* se debe realizar en las niñas con una epilepsia precoz e intratable, o bien con espasmos infantiles e hipotonía grave.

P3.

Repercusión del ácido valproico y de la carbamacepina sobre la concentración sérica de glucosa, insulina, péptido C y leptina: resultados preliminares

C. Gómez Lado ^a, L. Pérez Gay ^a,
 I. Novo Rodríguez ^a, J. Rodríguez García ^b,
 S. Rodríguez Segade ^b, M. Castro Gago ^a

^a Neuropediatría. ^b Servicio de Laboratorio Central. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela.

Introducción. El ácido valproico (VPA) puede inducir alteraciones en las concentraciones séricas de insulina y de leptina, mientras que la carbamacepina (CBZ) no suele alterar estos parámetros. **Objetivo.** Conocer la repercusión que ejercen el VPA y la CBZ sobre las concentraciones séricas de glucosa, insulina, péptido C y leptina en niños epilépticos. **Pacientes y métodos.** En 23 niños y adolescentes tratados con VPA, y en 15 tratados con CBZ, se determinaron las concentraciones séricas de glucosa, insulina, péptido C, leptina y fármacos antiepilépticos. Los resultados se compararon con el rango de referencia. En los tratados con VPA y CBZ se calculó el índice de masa corporal (IMC). **Resultados.** En ambos grupos (VPA y CBZ) se observó un descenso en las concentraciones de insulina y del péptido C. Entre ambos grupos no se observaron diferencias en los parámetros estudiados. Entre los tratados con VPA con IMC dentro de la normalidad y los que presentaban un IMC indicativo de obesidad, la úni-

ca diferencia fue en estos últimos un aumento estadísticamente significativo en la concentración de leptina ($p < 0.01$), hecho no observado en el único paciente tratado con CBZ que presentaba obesidad. **Conclusiones.** El tratamiento con VPA o CBZ desciende la concentración sérica de insulina y del péptico C. La leptina está aumentada en los tratados con VPA que presentan obesidad.

P4.

Epilepsia piridoxindependiente: un síndrome con diferentes etiologías. Experiencia con un paciente

R. Vidal Sanahuja ^a, M. Fernández Mateo ^b, E. Codina Sampera ^b, M. Gamundi Rodríguez ^c, I. Ferrer López ^d, C. Pérez Cerdá ^d

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Pediatría. ^c Unidad de Genética Molecular. Consorci Sanitari de Terrassa. Terrassa, Barcelona. ^d Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma de Madrid. Madrid.

Introducción. En 1954 se descubrió la efectividad de la piridoxina en algunas convulsiones neonatales o del lactante que resultaban resistentes a los fármacos antiepilépticos, denominándose epilepsia piridoxindependiente. Sin embargo, durante la última década se han descubierto entidades o defectos metabólicos en los que la piridoxina participaba directamente en el trastorno. El más frecuente es la deficiencia de antitriptina. **Caso clínico.** Varón, sin antecedentes destacables, que a los 6 meses inició espasmos en flexión diurnos. El EEG mostró paroxismos focales y generalizados, RM cerebral normal y estudio analítico sin anomalías. Un tratamiento con nitracepam + valproato sódico fue inefectivo, presentando retraso psicomotor. Con 8 meses se administró piridoxina oral (400 mg/día), cediendo las crisis y mejorando su desarrollo psicomotor. Con 15 meses, el EEG de vigilia y sueño era normal. Al reducirle sus padres la dosis, reaparecieron breves espasmos, pero cedieron al reintroducirlo. Con 2 años presenta un leve retraso en el lenguaje. El estudio meta-

bólico ha resultado normal, ácido alfa-aminoadípico (or) y ácido pipécólico (s), biomarcadores del defecto de antitriptina. **Conclusiones.** La epilepsia piridoxindependiente puede deberse a déficit nutricional, déficit de antitriptina (gen *ALDH7A1*) alélica con FARS (*folinic acid response seizures*), déficit de piridoxín-P-oxidasa, déficit de fosfatasa alcalina no tejido específica, hiperfosfatemia familiar o hiperprolinemia tipo 2. Nuestro paciente no presenta alteraciones bioquímicas/clínicas que concuerden con alguna de estas entidades y, sin embargo, muestra una clara dependencia de piridoxina. Por tanto, existen todavía otras etiologías aún no conocidas para este síndrome.

P5.

Eficacia y seguridad de la lacosamida en niños con epilepsia refractaria

A. Martínez Bermejo, D. Martín Fernández-Mayoralas, J. Lara, G. Lorenzo, R. Simón

Grupo de Trabajo de Lacosamida. Asociación de Neuropediatría de Madrid y Zona Centro. Madrid.

Introducción. La lacosamida (LCM) es un antiepiléptico con demostrada eficacia y seguridad en pacientes adultos, existiendo escasas referencias en pacientes pediátricos. **Objetivo.** Presentar la experiencia con LCM como terapia añadida en pacientes menores de 16 años con epilepsia refractaria. **Pacientes y métodos.** Estudio observacional, prospectivo y multicéntrico de pacientes efectuado por miembros del grupo de Neuropediatría de Madrid-Centro. La eficacia se determinó de acuerdo con la respuesta a los tres y seis meses. Se obtuvo consentimiento informado. **Resultados.** Muestra de 41 pacientes (24 varones), de los cuales 31 presentaban una epilepsia focal criptogénica/sintomática; dos, síndromes epilépticos relacionados con infección febril; cuatro, síndrome de Lennox-Gastaut; dos, síndrome de Dravet; uno, punta-onda continua durante el sueño lento; y uno, síndrome de Rasmussen. Edad media: 8,1 años (rango: 1,4-16 años). Primera crisis:

3,6 años (rango: 2 meses a 11 años). Tiempo de evolución de la epilepsia: 4,3 años (rango: 0,5-13 años). El nivel cognitivo fue normal en tres, retraso leve en 16 y medio-grave en 22. La dosis promedio inicial de LCM fue de 1,6 mg/kg/día, y la dosis final, de 6 mg/kg/día (rango: 3-10 mg/kg/día). A los seis meses, nueve pacientes (21%) estaban libres de crisis, seis presentaron mejoría de las crisis entre el 50-75%, ocho presentaron empeoramiento teniendo que retirar la LCM, y en 15 casos no hubo cambios. Catorce niños presentaron efectos adversos leves y transitorios (irritabilidad, náuseas). En los nueve pacientes libres de crisis, todos con epilepsia focal, la dosis media de LCM fue de 5,8 mg/kg/día, y el antiepiléptico asociado, levitacetam o ácido valproico. **Conclusiones.** La LCM es efectiva y segura en niños con epilepsia focal refractaria, especialmente asociada a antiepilépticos inhibidores de canales de sodio.

P6.

Síndromes con punta-onda continua durante el sueño lento. Presentación de siete casos

J. Navarro Romero, R. Díaz Conejo, O. García Campos, N. Crespo Madrid, C. Montes Gonzalo, A. Verdú Pérez

Complejo Hospitalario de Toledo. Toledo.

Introducción. Los síndromes con punta-onda continua durante el sueño (POCS) incluyen la epilepsia con punta onda continua durante el sueño lento y el síndrome de Landau-Kleffner. Cursan con epilepsia con crisis parciales o generalizadas, afectación neuropsicológica con regresión global o selectiva y hallazgos electroencefalográficos típicos con patrón de punta-onda generalizada durante la mayor parte del sueño lento. **Objetivo.** Describir las características clínicas en una serie de casos de POCS. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de siete pacientes diagnosticados de POCS en nuestro hospital en el periodo 2000-2011. **Resultados.** Nuestra serie consta de tres mujeres y cuatro varones, con un rango de edad al diagnóstico de 1-12 años (mediana: 3 años). La primera

crisis ocurrió entre los 12 meses y los 4 años de edad en seis casos. Tres pacientes presentaron POCS coincidente con el inicio de su epilepsia. En cuatro pacientes encontramos patología previa: encefalopatía hipoxicoisquémica, hemorragia intraventricular grado IV, retraso psicomotor, rasgos dismórficos e hipotiroidismo. La semiología de las crisis fue variada: tónico-clónicas generalizadas, mioclónicas, ausencias y crisis parciales. Un caso se manifestó como síndrome de Landau-Kleffner. Dos casos presentaron alteraciones de la neuroimagen (leucomalacia periventricular, quiste aracnoideo). En todos los pacientes se utilizaron corticoides y benzodiacepinas, además de otros antiepilépticos. Sólo un caso presenta desarrollo cognitivo normal. El resto tiene secuelas cognitivas y del lenguaje. **Conclusión.** Nuestra serie pone de manifiesto que, a pesar del tratamiento, las secuelas son frecuentes en los niños con POCS.

P7.

Afasia como manifestación de epilepsia temporal

P. Núñez Adsua, M. Rodríguez Ramos, S. Salas García, M. Tomás Vila

Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.

Introducción. La afasia adquirida es aquella que aparece cuando el lenguaje ya se ha establecido, suele ser no fluyente, con pérdida del lenguaje espontáneo. Las causas más frecuentes en niños son infecciones, traumatismos, lesiones vasculares o tumores que afectan al hemisferio dominante. Una causa rara de afasia adquirida en niños es la de causa epiléptica. **Caso clínico.** Paciente de 7 años, sin antecedentes de interés, que consulta por clínica de cinco días de evolución consistente en cefalea y afasia de inicio brusco. La exploración física, incluida la neurológica, es normal, salvo afasia no fluyente, sin afectar la comprensión. Se realiza una tomografía axial computarizada craneal en la que se descarta proceso hemorrágico y tumoral. En la resonancia magnética cerebral se objetiva una displasia cortical parietotemporal izquierda. En el

estudio neurofisiológico en vigilia se detecta actividad paroxística crítica focal en el área temporal izquierda, que rápidamente se generaliza. En el registro de sueño no se evidencia ninguna crisis. Con estos hallazgos se diagnostica epilepsia temporal con afasia como manifestación clínica. Se inicia tratamiento con valproato y levetiracetam, con mejoría progresiva, estando libre de crisis actualmente.

Conclusiones. El principal diagnóstico diferencial debe establecerse con el síndrome de Landau-Kleffner, encefalopatía epiléptica caracterizada por agnosia auditiva verbal y un trazado electroencefalográfico en el que se observan descargas de puntas y puntas-ondas que se incrementan durante el sueño, ausente en nuestro paciente, en quien la manifestación clínica de afasia es secundaria a descargas epileptiformes focales en vigilia debidas a la lesión en el área temporal.

P8.

Epilepsia en clusters, presentación de un caso: gen *PCDH19*

M. Lafuente Hidalgo, A. García Ribes, M. Martínez González, N. Olabarrieta Hoyos

Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. La encefalopatía epiléptica infantil precoz 9 (OMIM 30088) o EFMR (*epilepsy female restricted with mental retardation*) se produce por mutaciones en el gen *PCDH19* (Xq22.1); afecta sólo a mujeres y los varones son portadores asintomáticos por el fenómeno de interferencia celular. Presenta un inicio precoz (4-18 meses), con crisis breves (1-5 min) de variada semiología, asociadas en *clusters* de varios días, favorecidas por la fiebre. Farmacorresistente. Con afectación cognitiva variable, principalmente del lenguaje, y rasgos autistas u obsesivos. **Caso clínico.** Niña de 5 años. Madre con epilepsia en la infancia y tía paterna con epilepsia. Comienza con epilepsia a los 9 meses de edad, con infección respiratoria febril; presenta episodios de desconexión, mirada perdida e hipertonia de 30-60 s, que ceden espontáneamente, norma-

lidad intercrítica, pero recurren durante cuatro días a pesar de la medicación. Nuevo *cluster* de 48 h a los 18 meses, con crisis de iguales características y cuadro febril. Después ha presentado *clusters* de 48-72 horas de crisis breves, con normalidad intercrítica, que han recurrido cada 4-8 semanas a pesar de la medicación antiepiléptica, favorecidas por fiebre y procesos intercurrentes. Sólo el clobazam acorta dichos *clusters*. Sin crisis fuera de los accesos. Con retraso del lenguaje. Neuroimágenes normales, genes *SCN1A* y *GABGR2* negativos. Gen *PCDH19* con mutación x.2452C>T en el exón 3, que genera proteína truncada, no descrita previamente. Pendiente de estudio a los padres. **Conclusiones.** La confirmación genética permite ofrecer un diagnóstico etiológico, adecuado asesoramiento genético y evitar estudios complementarios costosos. Se debe considerar el estudio del gen *PCDH19* en mujeres con crisis febriles precoces o epilepsia (dentro del primer año de vida), con/sin afectación cognitiva y con/sin historia familiar, cuando las crisis se asocian en racimos, con sensibilidad a la fiebre y farmacoresistencia.

P9.

Cirugía de la epilepsia temporal no lesional

E. Arce Portillo, M. López Lobato, B. Blanco Martínez, B. Muñoz Cabello, M. Madrugá Garrido, O. Alonso Muñoz

Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Aproximadamente un 25-30% de los pacientes pueden presentar una epilepsia farmacoresistente, siendo potenciales candidatos a tratamiento quirúrgico. La evaluación prequirúrgica ha de ser multidisciplinar y tendrá como objetivo la delimitación de la zona epileptógena. Los pacientes con RM normal son los más complejos de abordar desde el punto de vista quirúrgico. **Caso clínico.** Paciente de 12 años con crisis de semiología temporal mesial, 5-10/semana. Refractario a múltiples antiepilépticos. En biterapia con oxcarbacepina y levetiracetam. Se realiza evaluación prequirúrgica. RM craneal: normal. SPECT

interictal: hipoperfusión en la región mesial y anterior del lóbulo temporal izquierdo. PET interictal: hipocaptación en el lóbulo temporal izquierdo y el giro frontal inferior ipsilateral. Video-EEG: crisis de inicio en regiones anteriores izquierdas, frontotemporales, con propagación a regiones homónimas contralaterales. Intercrítico en vigilia y sueño, de predominio en regiones anteriores del hemisferio izquierdo. Monitorización con electrodos subdurales. Cirugía: lobectomía temporal anterior más amigdalectomía subcortical. Evolución a un año: libre de crisis (clase I de Engel). Mejoría del lenguaje expresivo y comprensión.

Conclusiones. El número de pacientes con epilepsia de difícil control que se podría considerar candidato a tratamiento quirúrgico está en aumento, gracias a la combinación de distintas técnicas de imagen estructural y funcional que, en muchos casos, sirven de guía para la monitorización con electrodos invasivos. El pronóstico en pacientes no lesionales es mejor en epilepsias temporales que en extratemporales. En algunas series, el porcentaje de pacientes libre de crisis asciende al 60%.

P10.

Tratamiento del estado epiléptico no convulsivo

M. García Zarzuela, K. Guzmán, E. Fernández Rodríguez, E. Arce Portillo, B. Muñoz Cabello, O. Alonso Luengo

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. El estado epiléptico no convulsivo (EENC) es una condición epiléptica de duración superior a 30 minutos en la que existe una actividad epileptiforme continua o recurrente que es responsable de síntomas clínicos diversos, sin actividad convulsiva. Se clasifica en: generalizado de ausencia típica, generalizado de ausencia atípica, parcial simple y parcial complejo. El diagnóstico se basa en cambios clínicos, fundamentalmente del estado mental o nivel de conciencia y electroencefalográficos. El tratamiento del EENC es controvertido y su objetivo es el cese de los sín-

tomas clínicos y las descargas epileptiformes. **Casos clínicos.** Presentamos cuatro casos de EENC de diversa etiología: dos con síndrome de Angelman, uno con síndromes de Lennox-Gastaut y uno con epilepsia parcial sintomática a un trastorno de la migración neuronal. En los cuatro pacientes el EENC fue refractario a la primera y segunda línea de tratamiento, a algunos fármacos de tercera línea e incluso a la inducción de coma barbitúrico en dos de ellos, respondiendo a topiramato, levetiracetam, valproico junto con clobazam y cirugía, respectivamente. **Conclusión.** En la actualidad no existe evidencia científica que proponga un protocolo de tratamiento para el EENC, por lo que las recomendaciones se basan en la experiencia clínica de los distintos profesionales y en estudios con pocos sujetos. Según nuestra experiencia, la respuesta a las distintas opciones terapéuticas es variable, debiendo individualizarse el tratamiento según el tipo de EENC, la etiología, el estado general y la respuesta a fármacos en episodios anteriores. En la mayoría de los casos el tratamiento es conservador, pero algunos pacientes pueden requerir tratamiento agresivo.

P11.

Respuesta a la hormona adrenocorticotropa del síndrome de espasmos de inicio tardío

M. López García ^a, I. Martí Carrera ^a, J. Espinal Valencia ^b, R. Gaztañaga Expósito ^a, J. Prats Viñas ^c

^a Pediatría. ^b Neurología. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián.

^c Pediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. Los espasmos epilépticos de inicio tardío constituyen una entidad poco frecuente que se caracteriza por espasmos epilépticos de inicio después del año de vida, anomalías electroencefalográficas diferentes de la hipsarritmia y regresión cognitiva. Puede darse tanto en niños sanos como con epilepsia previa. Existe escasa bibliografía acerca de esta patología y su respuesta a fármacos antiepilépticos. Se presenta un caso de espasmos

epilépticos de inicio tardío con buena respuesta a la hormona adrenocorticotropa (ACTH). **Caso clínico.** Lactante de 26 meses que presenta espasmos en flexión de un mes de evolución. Desarrollo motor previo normal, con leve retraso del lenguaje. En el EEG intercrítico se objetiva punta-onda frontotemporal bilateral de predominio izquierdo. La RM cerebral es normal. Se inicia tratamiento con valproato, al que se añade levetiracetam y posteriormente topiramato, con escasa respuesta. Progresivamente se objetiva regresión en el lenguaje y la socialización. Ante la falta de respuesta, a los cuatro meses se inicia terapia con ACTH, con desaparición de las crisis, normalización del EEG y mejoría de los trastornos conductuales y lenguaje. Tras seis meses de evolución, permanece asintomático. Persiste un leve retraso del lenguaje, con mejoría paulatina. **Conclusiones.** Existen pocas referencias sobre los espasmos epilépticos de aparición tardía. Algunos autores proponen que se considere una entidad independiente, al ser una encefalopatía epiléptica de características clínicas y EEG particulares. Se postula que el origen radique en malformaciones del desarrollo cortical en el lóbulo temporal. A pesar de la escasa bibliografía, el tratamiento habitualmente utilizado en el síndrome de West parece tener mejores resultados.

P12.

Síndrome de West: una revisión de nuestra casuística

M. Salado Reyes, M. Ley Martos

Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.

Introducción. El síndrome de West es una epilepsia generalizada dependiente de la edad con una triada característica: espasmos, hipsarritmia y estancamiento o retroceso del desarrollo psicomotor. **Objetivo.** Establecer características clínicas y respuesta al tratamiento en los pacientes de nuestra área. **Pacientes y métodos.** Revisión de los casos de síndrome de West en nuestro hospital entre los años 2009 y 2011. **Resultados.** Cumplían criterios 12 pacientes (ocho niñas y cuatro niños). Edad media de

inicio: 6 meses. Antecedentes familiares de epilepsia en dos casos. Antecedentes personales: tres con síndrome de Down, uno con meningitis por síndrome de Guillain-Barré, uno con esclerosis tuberosa, uno con hemorragia parenquimatosa prenatal, uno con hemimegalencefalia, tres con retrasos del desarrollo psicomotor no filiados, uno con metabopatía y uno idiopático. Cinco casos presentaban epilepsia previa al inicio de los espasmos. El tiempo transcurrido desde el inicio de los espasmos hasta el inicio del tratamiento fue de 14 días de media. Se inició tratamiento con vigabatrina en 11 casos, respondiendo un solo caso. Tras tres semanas de media con vigabatrina sin respuesta se inició tratamiento con hormona adrenocorticotropa (ACTH). De los 10 tratados con ACTH respondieron nueve. El tiempo medio desde el inicio a la obtención de respuesta fue de siete días. Un no respondedor precisó cirugía para control. Presentaron epilepsia posterior seis casos. Un paciente no se controló y evolucionó a síndrome de Lennox-Gastaut. **Conclusiones.** En nuestro estudio presentamos 11 casos de síndrome de West sintomático (92%) y un caso idiopático (8%). La respuesta a vigabatrina fue del 9% frente al 90% de la ACTH, por lo que tendríamos que plantear este fármaco como de primera línea como proponen algunas guías.

P13.

Displasia cortical focal tipo I y epilepsia refractaria

F. Valera Párraga ^a, J. Álvarez-Linera Prado ^b, H. Alarcón Martínez ^a, R. Domingo Jiménez ^a, A. Puche Mira ^a, C. Casas Fernández ^a

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

^b Radiodiagnóstico. Hospital Ruber Internacional. Madrid.

Introducción. Las malformaciones del desarrollo cortical (MDC) constituyen un amplio grupo de patologías caracterizadas por la alteración en la formación de la corteza cerebral en cualquiera de sus fases (proliferación celular, migración neuronal u organiza-

ción cortical). Las manifestaciones clínicas son heterogéneas, siendo la semiología clínica más observada retraso psicomotor, déficits motores y crisis epilépticas. Dentro de las MDC, las displasias corticales focales (DCF) comprenden uno de los subgrupos más importantes y de especial relevancia en epilepsia infantil, sobre todo en casos refractarios a fármacos. Atendiendo a criterios anatomopatológicos y de neuroimagen se subdividen en DCF tipo I y tipo II, siendo las primeras, pese a ser más extensas, más difíciles de detectar en RM. **Caso clínico.** Niña de 10 meses sin antecedentes de interés, que inicia epilepsia con crisis parciales (versivas a la izquierda) y generalización posterior, predominantemente al despertar y de alta recurrencia diaria. Exploración física general: normal. Exploración neurológica: síndrome hipotónico generalizado y retraso psicomotor. Exploraciones complementarias: analítica general, estudio neurometabólico (sangre y orina) y cariotipo, normal. Varios registros EEG seriados normales. Neuroimagen: RM de 1,5 T, normal, y RM de 3 T, importante alteración en el hemisferio izquierdo con hallazgos compatibles con DCF tipo I afectando a la región temporoparietal. Actualmente recibe carbamazepina y levetiracetam, con control parcial de las crisis. **Conclusiones.** La neuroimagen con protocolo de epilepsia es imprescindible para evaluar al paciente epiléptico, sobre todo refractario. Puede ser necesaria la realización de neuroimagen con aumento del campo magnético (3 T frente a 1,5 T) y pruebas funcionales para detectar MDC, especialmente en las DCF tipo I.

P14.

Síndrome de Moebius y epilepsia

V. Granados Prieto, B. Muñoz Cabello, C. Escabias Merinero, M. Madruga Garrido, E. Arce Portillo, O. Alonso Luengo

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. El síndrome de Moebius es una enfermedad congénita caracterizada por parálisis facial y del VI par craneal. Etiología variada, estando

implicados factores ambientales y genéticos. La isquemia de los núcleos del tronco, en zonas vasculares limítrofes, se propone como mecanismo fisiopatológico. La mayoría de casos son esporádicos, aunque hay casos familiares con un patrón de herencia heterogéneo. Puede acompañarse de afectación de otros pares craneales y otras deformidades congénitas, retraso cognitivo y autismo. La asociación con epilepsia no se conoce. **Caso clínico.** Antecedentes familiares: padre con neurofibromatosis tipo I y madre con temblor primario familiar. Antecedentes personales: embarazo y parto normales. Hipotonía e hipoglucemia en periodo neonatal. Parálisis del VI y VII pares craneales congénitas. Retraso psicomotor. Primera crisis convulsiva con 7 meses, generalizada tónico-clónica. Exploración física: sin hallazgos patológicos salvo los referidos. EEG repetidamente normales, salvo en una ocasión (signos moderados de afectación cerebral en el hemisferio izquierdo, de posible carácter poscrítico). RM craneal, PEAT y PEV: normales. Desde los dos años de vida, varios ingresos hospitalarios por crisis generalizadas y parciales complejas, requiriendo tratamiento con ácido valproico y levetiracetam. **Conclusiones.** El síndrome de Moebius puede presentarse aislado o asociado a otros síndromes o cuadros polimorfoformativos. Se ha propuesto su denominación como secuencia malformativa de Moebius. No se conoce su asociación con epilepsia, por lo que se desconoce su evolución y su etiopatogenia; se postula que podría depender de la asociación con otras enfermedades más que del síndrome en sí. Serían necesarios estudios en los que se recoja dicha asociación.

P15.

Crisis parciales complejas en la edad pediátrica

M. García Romero, A. Martínez Bermejo, B. Huete Hernani, G. López Sobrino, J. de Souza, M. del Río

Hospital La Paz. Madrid.

Introducción. Las crisis parciales complejas en la edad pediátrica se expre-

san de forma peculiar y diferente al adulto. **Objetivos.** Analizar las características clínicas, etiología, respuesta al tratamiento y patología asociada de pacientes que han presentado crisis parciales complejas, así como su diagnóstico final. **Pacientes y métodos.** Estudio observacional retrospectivo en el que se analizan un total de 46 pacientes de 0-14 años que han tenido, al menos, una crisis parcial compleja. **Resultados.** La mayoría de las crisis ocurrieron en vigilia, con cesación de actividad y mirada perdida. En algunos casos, sensación de miedo, automatismos, ruidos guturales y movimientos mioclónicos. Los episodios fueron prolongados en nueve casos. Etiológicamente, el 30% tenían patología de base que justificaba las crisis, siendo el resto previamente asintomáticos. Se inició tratamiento en 25 pacientes. Nueve fueron farmacoresistentes, probándose en cuatro de ellos cirugía, corticoides e inmunoglobulinas y dieta cetogénica. Dos pacientes sufrieron un grave deterioro cognitivo. Las alteraciones electroencefalográficas más frecuentes fueron las anomalías epileptiformes en áreas frontales y temporales. El diagnóstico final fue en 13 casos de crisis parciales sintomáticas, en cuatro de epilepsia del lóbulo temporal mesial, en cinco de epilepsia del lóbulo frontal y en cinco de crisis asociadas a fiebre. El resto no se englobaron dentro de ningún síndrome epileptico. **Conclusiones.** La mayoría de nuestros pacientes tuvieron crisis aisladas de corta duración. Los pacientes con patología de base tuvieron mayor alteración de las pruebas complementarias y mayor resistencia al tratamiento.

P16.

Epilepsia ausencia, nivel y contenido de la conciencia

R. Domingo Jiménez, E. Martínez Salcedo, H. Alarcón Martínez, A. Pucho Mira, F. Valera Párraga, C. Casas Fernández

Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. Clásicamente se ha considerado la epilepsia en dos grandes

grupos, dependiendo del fenotipo clínico, las epilepsias generalizadas y las focales. Estamos en una encrucijada en la que se revisan los conceptos de la epilepsia y se rompen estos criterios, estableciendo dudas sobre la aceptación de esta división clínica, reflexión que ha generado una crítica constructiva sobre estas revisiones conceptuales según la opinión de prestigiosos epileptólogos. En los criterios clínicos empleados para la ubicación de las epilepsias generalizadas se ha considerado que la afectación de la conciencia durante el episodio ictal es una característica esencial en su diagnóstico. En la epilepsia ausencia, como ejemplo paradigmático de esta patología, se ha considerado que el paciente tiene pérdida de conciencia durante la crisis, reanudando de inmediato la actividad que estaba realizando al finalizar la misma, con recuperación completa de su situación neurológica. **Objetivo.** Revisar la afectación de la conciencia en la epilepsia ausencia. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los pacientes diagnosticados de epilepsia ausencia en los últimos 10 años en nuestra Sección de Neuropediatría, recogida de datos clínicos a partir de sus historias y videoteca. **Resultados.** Presentamos seis casos de epilepsia ausencia en los que comprobamos que disminuye el nivel de conciencia, pero no se anula su contenido. **Conclusiones.** Se abre otra ventana de discusión entre la dicotomía de epilepsia generalizada y focal y deseamos abrir una discusión en tal sentido para conocer la experiencia de otros Servicios de Neuropediatría.

P17.

Encefalopatía epiléptica catastrófica asociada a infección por *Mycoplasma pneumoniae*

R. Buenache Espartosa ^a, P. Morillo Carnero ^a, A. Pedrera Mazarro ^b, M. Mesenguer ^c, C. Pérez-Caballero Macarrón ^d, G. Lorenzo Sanz ^a

^a Neuropediatría. ^b Neurofisiología.

^c Inmunología. ^d UCIP. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. La infección por *Mycoplasma*

se relaciona en 1/1.000 casos con complicaciones neurológicas. La etiopatogenia se basa en mediación inmunológica, con producción de autoanticuerpos y depósito de inmunocomplejos y, menos frecuentemente, por invasión directa del sistema nervioso central. La epilepsia catastrófica se ha descrito en un 20% de las encefalopatías por *Mycoplasma*. **Caso clínico.** Niña de 4 años, sana, que ingresa con disminución del nivel de conciencia y crisis generalizada tónico-clónica en el contexto de un cuadro febril de cuatro días de evolución. Análisis normal, salvo proteína C reactiva (35,2 mg/L). TAC craneal: normal. RM cerebral: normal. LCR: bioquímica normal, elevación de IgM. Cociente IgM LCR/suero: elevado. Ingresó con sospecha de encefalitis con aciclovir y antibioterapia de amplio espectro. Microbiología: todo negativo, incluyendo PCR de virus neurotrópicos, salvo IgM positiva para *M. pneumoniae*; se confirma posteriormente seroconversión IgG. Durante los primeros días, crisis focales y generalizadas con respuesta parcial a valproato, fenitoína y levetiracetam. A las 72 horas, estado clínico que precisa perfusión de midazolam y propofol. A partir del sexto día presenta estados epilépticos refractarios y recurrentes electroclínicos, por lo que se induce coma barbitúrico. Se insta terapia con corticoides, inmunoglobulina intravenosa y plasmáferesis. Mejoría clínica y neurofisiológica progresiva. Anticuerpos antineuronales: negativos. Estudio metabólico: negativo. RM cerebral de control: atrofia cortical. En tratamiento con clobazam, etosuximida, ácido valproico y zonisamida, no ha presentado nuevas crisis. Mejoría clínica lenta, rasgos autistas con alteración psicosisocial. **Conclusión.** El *Mycoplasma* puede ser un agente desencadenante de una encefalopatía epiléptica catastrófica, con posible respuesta favorable al tratamiento inmunomodulador.

P18.

Convulsiones afebriles asociadas a gastroenteritis

G. Aznar Laín, M. Linder Lucht, N. López Segura, M. Bonet Alcaína, A. Martínez Roig, A. Sánchez Buenavida

Hospital del Mar. Barcelona.

Introducción. Las convulsiones infantiles asociadas a gastroenteritis (GEA) se describieron en 1982. Son niños sanos, que en un contexto de GEA sin alteraciones iónicas o bioquímicas que pudieran justificar convulsión, presentan convulsiones afebriles. **Objetivo.** Analizar los casos de convulsiones afebriles con gastroenteritis de nuestro centro para comparar las características con las referidas en la bibliografía. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de historias clínicas de pacientes que han presentado convulsiones afebriles y gastroenteritis entre enero de 2007 y diciembre de 2011. Encontramos nueve pacientes (cuatro varones y cinco mujeres). Analizamos edad, sexo, características de crisis, exploraciones realizadas y tratamientos. **Resultados.** Edad de los pacientes: 5-22 meses. Sin antecedentes familiares de convulsiones febriles ni epilepsia. Las crisis fueron generalizadas, con una duración inferior a tres minutos. Siete pacientes presentaron crisis a las 24-48 h de GEA, sólo un paciente la presentó tras tres días. Cinco pacientes presentaron más de dos crisis. Sólo un paciente recibió valproato por haber presentado *cluster* de cinco crisis. Electroencefalograma de cinco pacientes: normal. Seguimiento posterior: dos pacientes repiten el mismo episodio y otro presenta convulsiones febriles. Ninguno desarrolla epilepsia. El paciente que recibía valproato lo cesó por mala tolerancia. Rotavirus se aisló en tres pacientes, *Salmonella* en uno y enterovirus en uno. **Conclusiones.** El conocimiento de esta entidad evita tratamientos innecesarios y disminuye exploraciones complementarias. Es una entidad con buen pronóstico y debe conocerse porque frecuentemente las convulsiones aparecen en *clusters*. A pesar de una mayor prevalencia en Asia, en los últimos tres años se ha comunicado en otras áreas.

P19.

Encefalopatía epiléptica punta-onda continua durante el sueño lento: nuestra experiencia

B. Felgueroso Juliana,
M. Fernández García

Hospital Materno Infantil Teresa Herrera.
A Coruña.

Introducción. La epilepsia punta-onda continua durante el sueño (POCS) es un síndrome epiléptico caracterizado por un trazado EEG con descargas persistentes durante el sueño lento, asociado o no a crisis clínicas, y acompañado de una regresión cognitivo-conductual progresiva. Se discute actualmente si deben tratarse, independientemente de las crisis, y cuál sería el fármaco de elección. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 5 años, con antecedentes de hipoxia perinatal y crisis convulsivas al nacimiento controladas con fenobarbital. Desarrollo motor adecuado, con alteración del lenguaje, socialización y conducta desde el inicio. Se identifican paroxismos punta-onda continua frontotemporales. El tratamiento antiepiléptico controla las crisis, pero persisten alteraciones cognitivo-conductuales. Se inicia tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas, con remisión del patrón de POCS y mejoría cognitiva significativa. Caso 2: varón de 9 años, con antecedentes de estado convulsivo secundario a trombosis de senos venosos a los 13 días de vida. Secuelas motoras (tetraparesia izquierda) y retraso cognitivo, fundamentalmente del lenguaje. Crisis epilépticas controladas con valproato. Se identifica patrón de POCS. Se asocian clobazam y ciclo de corticoides, sin mejoría. Se añade etosuximida, evidenciando posterior desaparición del trazado patológico y mejoría del lenguaje. **Conclusiones.** Las encefalopatías epilépticas representan un espectro continuo de síndromes que deberemos considerar al evaluar a niños con síntomas de regresión cognitiva. La pérdida de funciones corticales cerebrales tiene una grave repercusión en el neurodesarrollo infantil, por lo que se debería plantear un tratamiento precoz en es-

tos pacientes. Se deben realizar más estudios para conocer qué fármacos podrían mejorar el pronóstico a largo plazo, dada la experiencia publicada.

**Viernes, 1 de junio de 2012
14:00-16:00 h.**

Área de Exposición

Episodios paroxísticos no epilépticos y patología del sueño (P20-P24)

P20.

Niño de 9 años con hipersomnia diurna

N. Picó Alfonso, M. Teva Galán,
T. Herrero Beltrán, G. Ros Cervera,
P. Manzanera García, M. Claver Durán
Hospital General de Elda. Elda.

Introducción. La narcolepsia es un trastorno neurológico caracterizado por somnolencia excesiva, con episodios recurrentes de sueño, y en las formas completas, cataplejía, alucinaciones hipnagógicas y parálisis del sueño. La incidencia en el adulto es de 4-10/10.000, siendo desconocida en la infancia. **Caso clínico.** Niño de 9 años que consulta por hipersomnia diurna de tres meses de evolución, asociando en el último mes episodios de pérdida de tono al reírse. Escala de somnolencia de Epworth: 12. Antecedentes familiares y personales sin interés, salvo ingreso a los 4 años en UCIP por sepsis meningocócica. Exploración física: normal. Hemograma, bioquímica, función tiroidea y ECG: normales. Polisomnografía: actividad cerebral conservada en las distintas fases del sueño, con grafoelementos característicos. No se registran hipopneas ni apneas. Sueño eficiente: 94%. Test de latencias múltiples: se realizan cinco siestas de 20 minutos, con un intervalo de tiempo entre ellas de dos horas. En todas ellas, la latencia media de inicio de sueño es de 2,5 minutos, con entradas en sueño REM en su totalidad, siendo la latencia media de sueño REM de 1,5 minutos. Ante

los hallazgos compatibles con narcolepsia con cataplejía, se inicia tratamiento con metilfenidato de liberación inmediata (10 mg desayuno y comida) y siestas programadas. Actualmente asintomático y escala de Epworth: 6. **Conclusiones.** Se debe incluir la narcolepsia dentro del diagnóstico diferencial de las hipersomnias en la infancia, dada la buena respuesta al tratamiento. Es imprescindible la confirmación neurofisiológica de los períodos cortos de inicio de sueño REM.

P21.

Distonías en relación con vigabatrina

M. López Lobato, E. Arce Portillo,
B. Muñoz Cabello, B. Blanco Martínez,
M. Madruga Garrido, O. Alonso Luengo
Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La vigabatrina es un análogo estructural del ácido γ -aminobutírico (GABA) que inhibe irreversiblemente la enzima GABA-transaminasa, aumentando los niveles cerebrales de GABA. Es un fármaco con eficacia demostrada en crisis focales y de primera elección en los espasmos infantiles secundarios a esclerosis tuberosa. **Caso clínico.** Paciente de 7 meses que ingresa por espasmos en flexión de miembros superiores, objetivándose en el trazado eléctrico una hipsarritmia. Se instaura tratamiento con vigabatrina (VGB) de inicio, con buena respuesta clínica a dosis de 200 mg/kg/día, pero no eléctrica, siendo necesaria la introducción de ACTH y ácido valproico. Tras la introducción de dicha medicación, el paciente comienza con deterioro del estado general y aparición de movimientos de extensión-torsión de brazo izquierdo sobre plano, realizados en salvas durante largos periodos a lo largo del día. Ante la duda de que se trataran de crisis, se realiza vídeo-EEG de 24 horas, que no muestra correlato electroclínico. Estos cuadros ceden a la retirada de VGB, por lo que fueron catalogados como distonías relacionadas con este antiepiléptico. **Conclusiones.** Entre los efectos adversos más conocidos de la VGB se incluyen la reduc-

ción concéntrica del campo visual, anomalías en la RM, cuadros psiquiátricos y alucinaciones, entre otros. Con menor frecuencia, se encuentran los trastornos del movimiento secundarios a VGB, como distonías y discinesias. Deberemos evaluar individualmente el riesgo-beneficio del tratamiento con VGB. Si durante el tratamiento aparecen trastornos del movimiento ha de considerarse una disminución de la dosis o la suspensión gradual del tratamiento.

P22.

Narcolepsia infantil: nuestros primeros dos casos en 21 años

A. Tello Martín, R. Conchello Monleón,
M. López Campos, J. Peña Segura,
L. Monge Galindo, J. López Pisón

Unidad de Neuropediatría. Hospital
Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La narcolepsia es rara en pediatría. En 2011 identificamos nuestros dos primeros casos en 21 años, coincidiendo con otros ocho casos recientes en País Vasco, Navarra y La Rioja. En ocasiones plantea dificultades diagnósticas al poder confundirse con epilepsia o enfermedades de la unidad neuromuscular. Se ha relacionado con la vacuna H1N1. **Casos clínicos.** Caso 1: niño de 4 años, adoptado de origen chino. Anestesia general un mes antes. Consulta por somnolencia excesiva desde hace dos semanas, dificultad para despertarse, 5-6 episodios diarios de sacar la lengua y alguna caída al suelo. Tropezaba mucho y tiene sueño nocturno fragmentado. TAC craneal: normal. Caso 2: niña de 7 años, sin antecedentes de interés. Desde hace un mes, hipersomnia diurna, cambio de carácter, pesadillas nocturnas y en ocasiones se le doblan las rodillas. RM cerebral: normal. En ambos casos: polisomnografía nocturna, test de latencias múltiples, HLA DQB1*03:02 DQB1*06:02 y escala de Epworth modificada compatibles con narcolepsia. No vacunaciones recientes. Se administran cuatro tandas de inmunoglobulinas intravenosas, con niveles de hipocretina en LCR indetectables antes y después del tratamiento. Tratamiento sintomá-

tico con metilfenidato y melatonina y pequeñas siestas programadas. En el caso 1 estamos tratando las cataplejías con fluoxetina solución (no sabe tragar comprimidos de venlafaxina). **Conclusiones.** Nuestros casos no han planteado dificultades diagnósticas. Se plantea un componente autoinmune y la administración precoz de inmunoglobulinas intravenosas puede mejorar la evolución, especialmente de las cataplejías. El tratamiento debe ser individualizado en función de los síntomas (hipersomnia diurna, cataplejías y trastornos del sueño) y del horario de aparición.

P23.

'No puede ser narcolepsia'

A. García Oguiza, M. Poch Olive, M. Garijo Ayestarán, M. Zabala Vélez, M. Lodosa Ayala, A. Olloqui Escalona

Pediatría. Hospital San Pedro. Logroño.

Introducción. La narcolepsia es un trastorno del sueño de causa desconocida que se caracteriza por hipersomnia diurna, cataplejía, alucinaciones en la transición vigilia-sueño y parálisis del sueño; no todos los síntomas han de estar presentes en su diagnóstico. Comienza entre la primera y segunda década de la vida. Su incidencia es baja, aunque quizá infraestimada. **Caso clínico.** Paciente de 6 años que, desde mes y medio antes de consultar y tras sufrir un traumatismo craneoencefálico (TCE) leve, presenta episodios de sueño súbito irrefrenable de 10-30 minutos de tres a cinco veces al día. Sin cataplejías aparentes. Se realiza RM cerebral, polisomnografía (normales) y test de latencias múltiples compatible con el diagnóstico de narcolepsia. Se explica el diagnóstico, se solicita estudio de HLA y se ofrece tratamiento con metilfenidato que la familia rechaza hasta el resultado de aquél: siguen pensando que es secundario al TCE y no les parece incapacitante la hipersomnia. Resultado HLA-DQB1 06:02; DQA1 01:02. Tras el resultado los padres aceptan la administración de metilfenidato y se observa una importante mejoría clínica: sólo precisa una siesta diaria. Reconocen posibles cataplejías faciales previas que han ce-

dido con el tratamiento. No realizado estudio de hipocretina en LCR. **Conclusiones** El tiempo de diagnóstico de narcolepsia se demora en ocasiones varios años, según la afectación de los síntomas iniciales en la vida del paciente; en nuestro caso se realiza a los tres meses y su dificultad de manejo no depende de la propia enfermedad hasta la fecha, sino de la aparente benignidad del proceso.

P24.

Síndrome acinético por retirada de neurolépticos. A propósito de un caso

M. Correa Vela, C. Escabias Merinero, R. Rodero Prieto, A. Méndez Santos, B. Muñoz Cabello, O. Alonso Luengo

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

El síndrome acinético por retirada de neurolépticos es una entidad poco conocida caracterizada por hipomimia, disminución de la movilidad espontánea y rigidez catatónica, que puede confundirse con empeoramiento de la enfermedad de base. Dentro del diagnóstico diferencial se debe incluir el síndrome neuroléptico maligno, que suele cursar con hipertermia y aumento de la CPK. Presentamos el caso de un paciente en el que la acinesia fue inducida por la retirada de quetiapina. **Caso clínico.** Varón de 12 años de edad, con parálisis cerebral infantil por encefalopatía connatal con afectación predominante del área cognitiva conductual y retraso psicomotor. Era capaz de deambular y se comunicaba por gestos con la familia. Hace cuatro años inició tratamiento con quetiapina por trastorno generalizado del desarrollo. Desde entonces ha presentado episodios de distensión abdominal y estreñimiento de difícil manejo. En el último episodio de distensión abdominal se retira la quetiapina, iniciando un cuadro de decaimiento y disminución de la actividad espontánea y reactiva progresiva. En la exploración destaca escaso parpadeo, nula actividad espontánea, rigidez generalizada y catatonía. Las pruebas complementarias realizadas son normales (EEG, RM cerebral, amonio,

CPK y EAB). Dados los antecedentes, el diagnóstico más probable parece un síndrome acinético por retirada brusca de neurolépticos. Se decide una actitud expectante, notándose mejoría a la semana del ingreso. **Conclusiones.** Cada vez son más los pacientes pediátricos tratados con neurolépticos de nueva generación. El conocimiento del síndrome acinético por retirada brusca de neurolépticos es importante para diagnosticarlo y diferenciarlo de otras entidades potencialmente graves.

**Viernes, 1 de junio de 2012
14:00-16:00 h.**

Área de Exposición

Cefaleas y patología tumoral (P25-P28)

P25.

Cefalea y parestesias como forma de presentación de una enfermedad celíaca en la adolescencia

N. Moreno Acero^a, N. Ibáñez González^a, A. Rodríguez Balo^b, M. Llorente Romano^a, P. Alonso López^a, C. Temborry Molina^a

^a Hospital del Sureste. ^b Centro de Salud Arganda II. Madrid.

Introducción. La clínica neurológica asociada a enfermedad celíaca puede presentarse hasta en el 25% de los casos, siendo la ataxia y la cefalea su modo de presentación más habitual en la infancia. **Caso clínico.** Paciente adolescente remitida por su pediatra por dolor y disminución de la sensibilidad en la región cubital del brazo derecho de dos meses de evolución. Desde entonces presenta también cefalea pulsátil, en región parietal derecha, sin náuseas ni vómitos asociados, pero sí con sono y fobias. No aura previa. No refiere antecedente traumático previo. Antecedentes personales: sin interés. Antecedentes familiares: migrañas en rama materna. La exploración física es normal, salvo leve hipoestesia en el territorio cubi-

tal derecho. Se solicita: analítica completa con iones, perfil férrico y tiroideo, ácido fólico y vitamina B₁₂, normales; anticuerpos antitransglutaminasa, positivos. RM de columna cervical: normal. EMG: normal. Ante la positividad de los anticuerpos antitransglutaminasa se completa perfil de celiaquía, que resulta positivo. Se realiza endoscopia digestiva alta que muestra en la biopsia realizada un estado II de la clasificación de Marsh para enfermedad celíaca. Se inicia dieta de exclusión con gluten, objetivándose al mes del inicio la desaparición de la clínica periférica y la práctica desaparición de los episodios de cefalea. Se mantiene asintomática desde hace más de nueve meses. **Conclusión.** La dificultad para el diagnóstico de enfermedad celíaca en ausencia de clínica digestiva, así como su gran espectro clínico, hace sospechar su infradiagnóstico. En todos los pacientes con sospecha de afectación periférica se hace mandatario descartar dicha enfermedad, pues la dieta de exclusión mejora la sintomatología en una gran mayoría de casos.

P26.

Hipertensión intracraneal benigna y estenosis del seno transversal

M. Martín-Tamayo Blázquez, I. Onsurbe Ramírez, M. Martínez García, N. Ramírez Martínez, M. Mayordomo Almendros, D. Marín Santander

Hospital General Universitario de Albacete. Albacete.

Introducción. La hipertensión intracraneal idiopática se define como el aumento de la presión intracraneal sin una lesión ocupante de espacio o hidrocefalia y composición normal del líquido cefalorraquídeo. Su etiopatogenia se desconoce, aunque en los últimos años se ha comunicado el estrechamiento de senos transversos en pacientes con esta entidad. La mayoría de los pacientes presentan resolución espontánea o tras medidas farmacológicas, habiendo surgido en la última década la colocación, en adultos, de *stents* en senos venosos como una posible opción terapéutica. **Caso**

clínico. Niña de 9 años que acude al Servicio de Urgencias por un episodio de cefalea diaria de seis días de evolución, holocraneal, irradiado a la espalda, de predominio matutino, con vómitos. Ingresada el año anterior por episodio de cefalea con papiledema, TAC craneal normal y punción lumbar con líquido normotensivo que resolvió la sintomatología. Asintomática desde entonces. En Urgencias presenta exploración física normal, salvo papiledema bilateral. Se realiza hemograma, punción lumbar (sin aumento de presión de líquido cefalorraquídeo) y TAC craneal normal. En la RM se aprecia flujo en el seno transversal izquierdo filiforme, sugestivo de estenosis/hipoplasia. La cefalea persiste tras la punción lumbar evacuadora y analgésicos; se inicia de manera secuencial tratamiento con acetazolamida, furosemida y corticoides, resolviéndose la sintomatología tras la introducción de este último. **Conclusiones.** La estenosis de los senos transversos es un hallazgo reciente descrito en pacientes con hipertensión intracraneal idiopática, siendo adultos la práctica totalidad de los pacientes descritos. Actualmente se debate si esta estenosis es primaria o secundaria a la elevación de la presión intracraneal. En nuestro caso, el tratamiento corticoideo fue efectivo para la resolución de la sintomatología.

P27.

Parálisis facial periférica como forma de presentación de un cordoma de clivus

M. Arce Portillo, L. Hidalgo García, K. Guzmán Laura, M. Madrugá Garrido, B. Muñoz Cabello, O. Alonso Luengo

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La parálisis facial periférica es relativamente frecuente en la infancia. Dentro de la etiología, la más frecuente es la idiopática o de Bell, que representa el 40% de los casos. No obstante, existen otras causas a tener en cuenta: congénita, infecciosa-inflamatoria, traumática, tumoral y genética. **Caso clínico.** Paciente de 8 años que consulta por caída de comi-

sura bucal izquierda y cierre ocular izquierdo incompleto en las últimas 24 horas. Exploración neurológica: parálisis facial periférica izquierda. A las 48 horas, laterocolis izquierdo, mínima paresia del VI par izquierdo, claudicación en maniobra de Barré. Reflejo cutáneo plantar izquierdo extensor. Marcha con dificultad en tándem. Dada la progresión se realiza TAC craneal y RM, detectándose una lesión ocupante de espacio en el clivus. Se realiza biopsia con diagnóstico de cordoma y se interviene. **Conclusiones.** La parálisis facial periférica en la mayoría de los casos es idiopática. Sin embargo, el diagnóstico es por exclusión, debiendo hacerse el diagnóstico diferencial con otras causas mediante la historia clínica y la exploración neurológica. En los casos de instauración lenta (más de 48 horas), progresiva, falta de recuperación en seis semanas, afectación de una sola rama, afectación de otros pares craneales u otros signos de focalidad neurológica, clínica asociada (otoscopia patológica, pérdida de audición, otalgia, vesículas en conducto auditivo, edema mastoideo), antecedentes traumáticos... está indicada la realización de pruebas de neuroimagen para descartar otras causas. Los cordomas son tumores con una incidencia de 0,1/1.000.000 personas/año, localizados fundamentalmente en el sacro (53%), seguido del clivus (35%). La clínica más frecuente es la cefalea y diplopía por afectación del VI par, siendo infrecuente la parálisis facial periférica como forma de presentación.

P28.

Tumores cerebelosos: ¿ayuda la clínica inicial a predecir su comportamiento?

M. Mora Bestard ^a, M. Cortada Gracia ^a, J. Salinas Sanz ^b, E. Miravet Fuster ^c, M. Grimalt Calatayud ^c, G. Picó Fuster ^c

^a Pediatría. ^b Unidad de Hematología. ^c Unidad de Neurología. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca.

Introducción. Los tumores cerebelosos tienen una clínica de presentación inespecífica conllevando un retraso en

el diagnóstico. Conocer los síntomas de presentación más frecuentes puede ayudar a un diagnóstico temprano.

Pacientes y métodos. Estudio retrospectivo descriptivo de la clínica neurológica y evolución de los niños diagnosticados de tumores cerebelosos en los últimos 11 años en nuestro hospital. **Resultados.** Los tumores cerebelosos representan el 52% de los tumores cerebrales diagnosticados en nuestro centro, siendo diez meduloblastomas (40%), ocho gliomas (32%), dos ependimomas (8%) y cinco tumores atípicos (20%). Se recogieron 25 pacientes. La edad media al diagnóstico fue de 5,5 años. El tiempo medio de evolución desde los síntomas iniciales hasta el diagnóstico fue de 50 días, siendo de 12 días en pacientes con tumores atípicos. Los motivos de consulta fueron cefalea (66%), alteración de la marcha (57%), vómitos (42%), temblores (28%), alteraciones conductuales (19%) y pérdida de peso (14%). Los menores de 2 años presentaron una clínica inespecífica. En la exploración al ingreso no se apreciaron diferencias entre los tumores atípicos y el resto. El tiempo medio de seguimiento ha sido de cinco años (5 meses-11 años), apreciándose diferencias en la mortalidad en cuanto al tipo de tumor (34% global frente a 80% en los de estirpe atípica). **Conclusiones.** La clínica inicial no ayuda a predecir el comportamiento posterior. La sintomatología inicial depende de la edad del paciente. El tiempo de evolución entre los síntomas de inicio y el diagnóstico es menor en los tumores atípicos. La mortalidad en los tumores atípicos es superior al del resto de estirpes.

**Viernes, 1 de junio de 2012
14:00-16:00 h.**

Área de Exposición

Enfermedades infecciosas, postinfecciosas y patología desmielinizante del SNC (P29-P37)

P29.

Encefalitis antirreceptor de NMDA

L. Martín Viota, M. Duque Fernández, S. López Mendoza, C. Solís Reyes, V. Gómez Rodríguez, N. Álvarez Martín

Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.

Introducción. La encefalitis por anticuerpos contra el receptor de NMDA tiene una prevalencia significativa en niños, siendo su presentación clínica similar a la de los adultos y desarrollándose como un síndrome característico de evolución multifásica. En niños se manifiesta inicialmente con alteraciones del comportamiento y movimientos anormales; son menos frecuentes en su evolución las alteraciones autonómicas y la hipoventilación, así como la incidencia de tumores, con respecto a los adultos. Debido a su origen autoinmune, el tratamiento indicado es inmunosupresor con corticoides, inmunoglobulinas o plasmáferesis. Su instauración precoz en niños conlleva un mejor pronóstico, así como la presencia de tumor, en cuyo caso habría que extirpar. **Caso clínico.** Niña de 3 años que ingresó recientemente en nuestro hospital con un cuadro de encefalitis de tórpidas evolución, detectándose anticuerpos contra el receptor de NMDA en el líquido cefalorraquídeo. Mejoró tras la instauración de ciclofosfamida y no se ha detectado la presencia de tumores. **Conclusiones.** La encefalitis antirreceptor de NMDA es una enfermedad grave pero tratable que afecta a niños y adolescentes, estando habitualmente infradiagnosticada. El síndrome es altamente predecible, se conoce clínicamente y puede confirmarse con el hallazgo de los anticuerpos contra el receptor de NMDA. Es

importante su diagnóstico temprano porque la instauración de tratamiento mejora el pronóstico.

P30.

Neuromielitis óptica de Devic

N. Álvarez Martín, L. Martín Viota, M. Duque Fernández, S. López Mendoza, A. Armas Domínguez, J. León González

Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.

Introducción. La neuromielitis óptica de Devic es un proceso inflamatorio desmielinizante e idiopático del sistema nervioso central caracterizado por neuritis óptica grave y mielitis transversa, cursando habitualmente con recaídas. **Caso clínico.** Varón de 14 años con cuadro de cuatro días de dolor abdominal y vómitos. Antecedentes personales: dos episodios de mielitis aguda a los 4 años de edad, con paresia espástica de miembros inferiores como secuela. Progresó hacia debilidad de miembros inferiores y posteriormente superiores, con ausencia de reflejos; inicia dificultad respiratoria y visión borrosa con disminución del nivel conciencia, llegando a precisar intubación y conexión a ventilación mecánica. Se inicia tratamiento con inmunoglobulinas y corticoides. La RM de columna mostró afectación extensa y difusa de la médula cervical, dorsal y en menor grado lumbar, sugiriendo un proceso desmielinizante. Los PEV presentaban latencias retrasadas, cumpliendo los criterios actuales, revisados en 2006, para el diagnóstico de neuromielitis óptica. **Conclusiones.** Actualmente la neuromielitis óptica se considera una enfermedad autoinmune e inmunomediada diferente a la esclerosis múltiple. Se han implicado anticuerpos anti-AQP4 en la génesis de la enfermedad, siendo positivos en el 60-90% de los casos. Los ataques de neuritis óptica suelen preceder a la mielitis, siendo la presentación de ambos episodios secuencial y no simultánea, pudiendo ser monofásica en menos del 30% de los casos. El intervalo entre la presencia de mielitis y neuritis pueden ser desde meses a años. El tratamiento se basa en terapia inmu-

nosupresora con corticoides en fase aguda y mantenimiento con azatioprina o rituximab.

P31.

Hemicerebelitis aguda. Una causa infrecuente de ataxia aguda en la infancia

J. Domínguez Carral, J. García Peñas, R. Arteaga Manjón-Cabeza, R. Sancho Gutiérrez, L. de la Rubia Fernández, E. Marco de Lucas

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. La cerebelitis aguda es una de las causas más frecuentes de disfunción cerebelar adquirida en la infancia, cursando generalmente como síndrome cerebeloso global simétrico. Sin embargo, existen formas unilaterales (hemicerebelitis), muy infrecuentes y con evolución clínica variable. **Caso clínico.** Niño de 3 años que presenta inestabilidad de la marcha en el contexto de un cuadro febril. Dos semanas antes había presentado exantema variceloso. Exploración física inicial: leve ataxia de tronco y marcada ataxia de la marcha. A las 48 horas de evolución desaparece espontáneamente la ataxia de tronco, persistiendo ataxia marcada de la marcha y apareciendo dismetría del brazo izquierdo con llamativo temblor intencional. Análisis general, autoinmunidad y serologías: normales. Líquido cefalorraquídeo: citología, cultivo, PCR de enterovirus y virus herpes simple, negativos. No se observan bandas oligoclonales. EEG, PEAT y PEV: normales. TAC craneal sin contraste: normal. RM cerebral: alteración de señal hipointensa en T₁ e hiperintensa en T₂ y FLAIR en la sustancia gris del hemisferio cerebeloso y vermis izquierdos, con borramiento de surcos, sin realce con contraste ni restricción en difusión. Ante la sospecha de hemicerebelitis, se pauta megadosis de metilprednisolona y gammaglobulina intravenosa durante cinco días y, posteriormente, dosis decrecientes de prednisona oral. Normalización clínica y de neuroimagen tras seis meses de seguimiento, sin recurrencias evolutivas. **Conclusiones.**

La hemicerebelitis aguda es un cuadro excepcional, con un patrón de neuroimagen que puede plantear diagnóstico diferencial con tumores de cerebelo y con la displasia cerebelosa de Lhermitte-Duclos. Su evolución natural es habitualmente benigna, con buena respuesta a corticoides, aunque existen formas malignas potencialmente letales.

P32.

Encefalomielitis desmielinizante hemorrágica subaguda

I. Alonso Pérez, C. Ledro Carabaño, I. Juguera Rodríguez, A. Campo Barasoain, R. Risquete García, D. Lluch Fernández

Hospital Virgen Macarena. Sevilla.

Objetivo. Presentar un caso peculiar de encefalomielitis desmielinizante. **Caso clínico.** Niña de 6 años con cambios de carácter, cefaleas y torpeza motriz de dos meses de evolución. La aparición de desorientación y ataxia motiva su ingreso. Antecedente de vacuna antigripal 15 días antes de la clínica. Exploración: lentitud para contestar, ataxia, reflejos osteotendinosos vivos. RM cerebral: en FLAIR/T₂ hiperintensidades no captadoras de contraste en corteza, zonas subcorticales, sustancia gris de núcleos caudados lenticulares, subtalámicas y mesencéfalo, sin afectación del tronco ni del cerebelo. Bioquímica, PCR para herpes simple, cultivo bacteriano, bandas oligoclonales del líquido cefalorraquídeo, serología a herpes, *Mycoplasma*, toxoplasma, virus de inmunodeficiencia humana, gripe A, *Borrelia*, varicela, parvovirus y síndromes mononucleósicos: negativos. EEG: lentificación generalizada. Se inicia tratamiento con metilprednisolona (30 mg/kg/día) y gammaglobulina (dosis única de 2 mg/kg). Evolución clínica inicial favorable, pero a los 10 días se produce un deterioro neurológico agudo con Glasgow de 9/15 y crisis disautónomas. En una segunda RM aumentan las imágenes desmielinizantes y aparecen en la médula. Tras siete sesiones de plasmáferesis mantiene un Glasgow de 13/15 y una nueva RM cerebral constata el empeoramiento de las lesiones hiperintensas

de la sustancia blanca intracraniales y medulares, con nuevas lesiones hipointensas de pequeño tamaño en eco gradiente por las zonas afectadas, que traducen infinidad de focos hemorrágicos. **Conclusiones.** Estamos ante una encefalomielitis desmielinizante hemorrágica donde el único antecedente conocido es la vacuna antigripal. Destaca la clínica subaguda durante dos meses con empeoramiento brusco, y la mejoría inicial con las primeras medidas de tratamiento y recaída después de 10 días de tratamiento sin respuesta a la plasmáferesis, con presencia de vasculitis cerebral tardía.

P33.

Crisis convulsiva de causa infecciosa parasitaria

A. Campo Barasoain^a, I. Alonso Rueda^b, P. Terol Barrero^b, M. Lluch Fernández^a

^a Neuropediatría. ^b Infectología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción. La neurocisticercosis es una patología infrecuente en nuestro medio, pero su prevalencia ha aumentado en los últimos años por la inmigración, debiéndose tener en cuenta como posibilidad diagnóstica en ese grupo poblacional. **Caso clínico.** Niño de 19 meses que consulta por episodio de desconexión del medio, con desviación de la mirada conjugada y de la comisura bucal hacia la derecha, con clonías de los cuatro miembros de varios minutos de duración. Antecedentes familiares: madre de origen boliviano y padre peruano, siendo éste el principal cuidador del niño. Antecedentes personales sin interés. No salida al extranjero ni ingesta de carne porcina. Pruebas complementarias: bioquímica y cultivo de líquido cefalorraquídeo y EEG basal normales. RM cerebral: dos lesiones focales en el lóbulo frontal izquierdo y temporal derecho, con realce anular y centro sugestivo de contenido líquido necrótico. Diagnóstico diferencial: cisticercosis y otros parásitos, tuberculosis, micosis, acceso bacteriano. Serología a *Tenia solium*: positiva. Estudio de extensión: RM medular y fondo de

ojo normales. Serología a *T. solium* en los progenitores: positiva en el padre y negativa en la madre. Parásitos en heces negativos en ambos. Valorando criterios epidemiológicos, clínicos, radiológicos y serológicos, se realiza el diagnóstico de neurocisticercosis. Se instaura tratamiento con albendazol, corticoides y oxcarbacepina. con buena evolución clínica y radiológica después de dos años de seguimiento. **Conclusiones.** El aumento de la inmigración en nuestro medio obliga a descartar las infecciones parasitarias del sistema nervioso central como causa de convulsiones. El tratamiento debe ser individualizado, teniendo en cuenta el número, la localización de las lesiones y sus características evolutivas.

P34.

Una encefalitis aguda diseminada para psiquiatría

E. Lodosa Ayala, E. de Miguel Esteban, A. Segura Serrano, A. García Oguiza, I. Sáenz Moreno, M. Poch Olive

Hospital San Pedro. Logroño.

Introducción. La encefalitis aguda diseminada (EMAD) es una enfermedad inflamatoria desmielinizante autoinmune que suele aparecer después de infecciones o vacunaciones. **Caso clínico.** Mujer de 13 años, diagnosticada de epilepsia a los 7 años, sin tratamiento desde seis meses antes, que presenta cuatro ingresos en un mes por crisis. Se inicia tratamiento con levitiracetam. En cada ingreso presenta nuevos síntomas fluctuantes: temblores de extremidades, parestias sin correlato EEG (sospecha de pseudocrisis), cefalea, imposibilidad subjetiva de deambulación y gran componente ansioso con labilidad emocional. La sospecha de cuadro somatomorfo asociado por la clínica abigarrada, sin correspondencia con cuadro semiológico, así como las pruebas complementarias anodinas y una RM cerebral informada como normal, despidan del origen orgánico. Se comenta el caso con psiquiatría, orientando a trastorno de la esfera emocional. Se inician terapias cognitivo-conductuales. Presenta un empeoramiento del estado general, con bradipsiquia y di-

plopía. Se profundiza en posibilidades diagnósticas de encefalopatía subaguda. Los EEG muestran actividad de fondo enlentecida y descargas focales. Se realiza punción lumbar con resultado inespecífico. Se repite RM que muestra hiperintensidades (T_2) en la sustancia blanca supra e infratentorial bilaterales, con afectación de los núcleos de la base. Ante la sospecha de EMAD se inician corticoides en dosis altas, con mejoría clínica. Evolución a los dos meses: asintomática (hábito Cushing), RM y EEG normales. Mantiene tratamiento con levitiracetam. **Conclusiones.** El diagnóstico de EMAD puede ser complejo en las primeras fases de la enfermedad. En nuestro caso, las pseudocrisis hacían pensar en epilepsia con cuadro somatomorfo. Debe considerarse en casos de encefalopatía aguda/subaguda con alteraciones psiquiátricas.

P35.

Neuromielitis o síndrome de Devic como forma de presentación de infección por *Chlamydia pneumoniae*

E. García Jiménez, C. Sierra Córcoles, M. Simonet Lara, R. Parrilla Muñoz, E. Villanueva Martínez, J. de la Cruz Moreno

Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

Introducción. La neuromielitis óptica o síndrome de Devic es una enfermedad inflamatoria, desmielinizante, autoinmune del sistema nervioso central (SNC), caracterizada por afectación medular y del nervio óptico, con desencadenantes múltiples: enfermedades reumatológicas, infecciones y en muchos casos idiopática. *Chlamydia pneumoniae* se ha visto envuelta en la patogénesis de diversas enfermedades del SNC. A continuación se describe un caso de síndrome de Devic en un paciente con infección por *C. pneumoniae*. **Caso clínico.** Niña de 6 años con pérdida de visión y dolor con los movimientos oculares desde hace tres días. Estudio oftalmológico: edema de papila bilateral con agudeza visual binocular de 0,05. Se aprecia también hemiparesia izquierda, acentuada en la extremidad superior. Antecedentes per-

sonales: catarro de las vías altas dos semanas antes. Pruebas complementarias: hemograma, coagulación, bioquímica con PCR, estudios metabólicos e inmunológicos, normales. Serología de *C. pneumoniae*: positiva, seroconversión. Bioquímica de LCR: normal. RM cerebral normal y medular: lesión en C3. PEV: neuropatía óptica bilateral desmielinizante. Con sospecha de síndrome de Devic se inician corticoides y rehabilitación, mejorando progresivamente la sintomatología. Actualmente asintomática. **Conclusiones.** Cabe destacar el diagnóstico de una patología poco frecuente en la infancia como es el síndrome de Devic. Las lesiones del síndrome de Devic son reversibles, aunque pueden presentar recurrencia, por lo que se deberá realizar un seguimiento estrecho durante un tiempo. Clásicamente se ha relacionado con esclerosis múltiple, pero se ha visto que presentan importantes diferencias inmunopatológicas, clínicas, pronósticas y de respuesta al tratamiento. Se recomienda incluir la *C. pneumoniae* en el estudio diagnóstico en pacientes con síndrome de Devic y otras enfermedades inflamatorias del SNC.

P36.

Variante craneal del síndrome de Guillain-Barré

M. Vázquez López, C. Calviño Costas, C. Almuíña Simón, J. González Gómez, M. López González, J. Fernández Iglesias

Hospital Universitario Lucus Augusti. Lugo.

Introducción. El síndrome de Guillain-Barré (SGB) se define como una polirradiculoneuritis aguda con debilidad simétrica y ascendente, con pérdida de reflejos osteotendinosos. Existe disociación albuminocitológica en el líquido cefalorraquídeo. Esta definición clásica no explica la totalidad de formas clínicas del SGB, de ahí la existencia de variantes que debemos conocer. **Caso clínico.** Niño de 6 años sin antecedentes de interés que consulta por cefalea. En las últimas 24 horas presenta dolor en cuello y cabeza de carácter paroxístico, de corta duración, lacinante, acompañado de voz nasal con imposibilidad para tra-

gar sólidos y algias generalizadas sin fiebre. En la exploración se aprecia rigidez de nuca, signos menígeos positivos, Lassegue positivo a 30°, marcha insegura sin pérdida de fuerza, reflejos osteotendinosos normales y afectación del IX y X pares craneales. La TAC craneal y la punción lumbar son normales. Durante su ingreso persisten los episodios de dolor lacinante asociados a fenómenos vegetativos como enrojecimiento facial, hipersudoración, y a oscilaciones en la tensión arterial e hipersalivación. A los ocho días del ingreso se aprecia mejoría de su sintomatología bulbar con pérdida de fuerza en extremidades inferiores y arreflexia, realizándose una nueva punción lumbar y un estudio electroneuromiográfico que confirman disociación albuminocitológica y desmielinización, respectivamente, y se establece el diagnóstico de SGB variante neuropatía craneal múltiple. **Conclusión.** El SGB es la causa más frecuente de parálisis neuromuscular aguda, pero en ocasiones su modo de presentación se aleja bastante de su definición clásica, por lo que han de conocerse sus variantes para permitir un diagnóstico y tratamiento precoces.

P37.

Rombencefalitis por enterovirus. Una entidad poco frecuente

M. Cazorla Calleja ^a, N. Gutiérrez Cruz ^a, J. Lara Herguedas ^a, M. de Ceano-Vivas la Calle ^a, L. Varela Elisa ^b

^a Hospital Puerta de Hierro. Majadahonda, Madrid. ^b Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Entre los agentes etiológicos de la rombencefalitis se encuentran las infecciones, las enfermedades autoinmunes y los síndromes paraneoplásicos. Los agentes infecciosos con más frecuencia implicados son *Listeria monocytogenes*, los enterovirus y los herpesvirus. El tratamiento empírico con ampicilina y aciclovir, así como gammaglobulina, son de elección ante la sospecha de rombencefalitis. **Caso clínico.** Paciente de 2 años con cuadro febril, vómitos y decaimiento. Presentaba rigidez de nu-

ca y en el líquido cefalorraquídeo se detectó pleocitosis. No asociaba exantema, diarrea ni síntomas catarrales. En las horas posteriores permaneció con fluctuación del nivel de consciencia, alternando fases de somnolencia e irritabilidad con episodios de desorientación y movimientos propositivos de brazos, sugestivos de alucinaciones visuales; comenzó con mioclonías, frecuentes, focales y generalizadas. En la exploración se objetivó nistagmo rotatorio intermitente, disartria, inestabilidad de tronco con imposibilidad para la bipedestación y temblor. Ante la sospecha de encefalitis de tronco se inició tratamiento con gammaglobulina y aciclovir y la RM cerebral mostró intensidad en secuencias T₂ en porciones posteriores del bulbo y la protuberancia y núcleos dentados del cerebelo, sugestivos de rombencefalitis. Se asoció al tratamiento ampicilina y metilprednisolona, y en los días posteriores mejoró de forma progresiva. El estudio de PCR para enterovirus en líquido cefalorraquídeo fue positivo. **Conclusiones** La familia de los enterovirus produce en su mayoría infecciones generalmente benignas, pero presentan tropismo por el sistema nervioso, causando meningitis aséptica, parálisis flácida y encefalitis. Algunos serogrupos, como el EV71, se han relacionado con rombencefalitis y edema agudo de pulmón grave.

Viernes, 1 de junio de 2012
14:00-16:00 h.

Área de Exposición

Enfermedades neuro-metabólicas y enfermedades degenerativas del SNC (P38-P56)

P38.

Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente

A. Campo Barasoain ^a, M. Lobón Iglesias ^a, I. Alonso Pérez ^a, M. Lucas ^b

^a Neuropediatría. ^b Biología Molecular. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción. El síndrome CACH (ataxia con hipomielinización del sistema nervioso central) es una entidad relativamente desconocida en la infancia.

Caso clínico. Niña de 4 años con torpeza motora, inestabilidad de la marcha y caídas frecuentes. Ritmo de aprendizaje lento. Antecedentes personales: periodo perinatal normal. Antecedentes familiares: hija única, padres no consanguíneos, sanos. Buena empatía. Marcha inestable, aumento de base de sustentación, tendencia al equino. Espasticidad leve generalizada. Reflejos osteotendinosos exaltados. Clonía bilateral. Fuerza, sensibilidad y coordinación fina difíciles de valorar por pobre colaboración. RM cerebral y medular: afectación extensa de la sustancia blanca periventricular y subcortical de distribución bilateral y simétrica, sin afectación de la cápsula interna, cerebelo, tronco cerebral y médula. En algunas zonas la sustancia blanca tiene características de señal similares a las del líquido cefalorraquídeo. Se solicitan estudios para definir el tipo de leucodistrofia, encontrándose como única prueba positiva estudio genético de portadora en heterocigosis de la mutación Arg113His del gen *eIF2B5*, estableciéndose el diagnóstico de leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente. Evolución: presenta en los siguientes tres años cuatro ingresos por disminución brusca del nivel

de consciencia desencadenados por infecciones banales o traumatismo leve, de variable duración, autolimitados pero con deterioro progresivo de la función motora, afectación cerebrosa y progresión de las imágenes desmielinizantes en RM. En el último episodio presenta crisis generalizada con alteración paroxística del EEG, iniciándose tratamiento con levetiracetam. **Conclusiones.** Este caso planteó dudas diagnósticas al ser una entidad autosómica recesiva y presentar la paciente la mutación en heterocigosis, pero la clínica, la neuroimagen y la negatividad del resto de pruebas realizadas apoyarían el diagnóstico.

P39.

Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente. Nuevo caso: tres mutaciones en el exón 7 (*eIF2B5*), una nueva mutación

C. Sierra Córcoles, R. Parrilla Muñoz, M. Martínez Padilla, M. Simonet Lara, E. García Jiménez, J. de la Cruz Moreno

Unidad de Neuropediatría. UGC Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

Introducción. La leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente (VWM/CACH) tiene una incidencia desconocida; es una entidad infradiagnosticada, considerándose que podría ser una de las leucodistrofias más frecuentes y representan el 30% de las leucodistrofias de etiología desconocida. El diagnóstico se sospecha mediante criterios neurorradiológicos (afectación de la sustancia blanca difusa con intensidad de señal en T₂ y FLAIR semejante a líquido cefalorraquídeo, cavitación), criterios clínicos (signos cerebeloespásticos, asociados a deterioro progresivo después de un estrés infeccioso o traumático banal). Las formas clínicas –lactante (leucoencefalopatía Gree), infantil, juvenil y adulto– vienen determinadas por el momento de la aparición y la gravedad clínica, expresando gran heterogeneidad, que junto con la genética (cinco genes implicados, *eIF2B1-5*), han demostrado una correlación genotipo-fenotipo. El pronóstico parece correlacionarse con la edad de aparición. **Ca-**

so clínico. Niño de 3 años que tras un desarrollo normal presenta de forma aguda pérdida de la función motora de las extremidades inferiores, seguida de la sedestación y sostén cefálico, con disminución de fuerza en las extremidades superiores. Consciente y sensibilidad conservada. Proceso viral 15 días antes. TAC cerebral: afectación difusa de la sustancia blanca. RM cerebral: afectación difusa de la sustancia blanca, con aumento de señal en T₂ y FLAIR semejante a líquido cefalorraquídeo. Genética: mutaciones *mis-sense* R315C, R229H y A293C del exón 7 del gen *eIF2B5*. Evolución: un mes después, deambulación con un punto de apoyo, ligera ataxia y espasticidad. **Conclusión.** El conocimiento clínico y neurorradiológico proporciona la selección de pruebas complementarias y disminuye el tiempo diagnóstico.

P40.

Errores congénitos del metabolismo de presentación neonatal: casuística en un hospital comarcal

M. García González, M. Vázquez Ruiz, P. Villalobos Arévalo, A. Cabacas García, I. Osiniri Knippes, I. Oltean

Hospital de Figueras. Girona.

Introducción. Son numerosas (más de 100) las enfermedades congénitas del metabolismo (ECM) que pueden comenzar en el periodo neonatal. La sintomatología es en muchas ocasiones inespecífica, por lo que es necesaria la sospecha clínica para efectuar un enfoque diagnóstico correcto y un tratamiento adecuado. En los últimos años, coincidiendo con las elevadas tasas de inmigración y la elevada consanguinidad de muchas de estas familias, se constata un incremento de estas enfermedades. Presentamos la casuística de ECM de presentación neonatal que hemos tenido en nuestro centro (hospital comarcal) en los últimos cinco años. **Pacientes y métodos.** Se describe la clínica de presentación de seis casos de ECM con clínica de inicio neonatal, los diagnósticos finales y su evolución. La clínica inicial fue: hipotonía ($n = 4$), convulsiones ($n = 1$), depresión del sensorio ($n = 1$).

Taquipnea ($n = 3$). Dismorfia facial ($n = 2$) Antecedente de consanguinidad de primer grado en cuatro casos. Origen magrebí en cinco casos. Análisis inicial: acidosis metabólica grave con cetonuria ($n = 2$), alcalosis metabólica con hiperamoniemia ($n = 1$), transaminitis ($n = 2$). **Resultados.** Los pacientes se remitieron a centros de referencia para completar el estudio, en cuatro casos con la sospecha inicial de ECM. Los diagnósticos finales fueron: acidemia metilmalónica ($n = 1$), acidemia propiónica ($n = 1$), déficit de arginasa ($n = 1$), enfermedad peroxisomal ($n = 2$) e hiperglicemia no cetótica ($n = 1$). Cinco casos han sido *exitus* en el primer año de vida. **Conclusiones.** Destaca la elevada incidencia de ECM de inicio neonatal (1/1.000) en nuestra unidad en los últimos cinco años y la importancia de la sospecha clínica de cara a efectuar un adecuado enfoque diagnóstico, un tratamiento precoz a pesar del mal pronóstico global que presentan y un adecuado consejo genético.

P41.

Niña de 10 años con trastorno de la marcha

N. Picó Alfonso, G. Ros Cervera, M. Teva Galán, T. Herrero Beltrán, C. Giménez Grau, M. Claver Durán
Hospital General de Elda. Elda.

Introducción. La distonía dopasensible secundaria a déficit de GTP-ciclohidrolasa 1, o síndrome de Segawa autosómico dominante, constituye el 5% de distonías idiopáticas primarias. Es un trastorno esporádico o con herencia autosómica dominante, con penetrancia variable y predominio en mujeres. **Caso clínico.** Niña de 7 años que consulta por trastorno de la marcha de 12 meses de evolución, causado por distonía del miembro inferior derecho. Caídas frecuentes con empeoramiento vespertino. Antecedentes familiares y personales sin interés, salvo una tía con trastorno de la marcha no filiado. Tono normal. Reflejos osteotendinosos normales. No Babinski. Marcha balanceante que precisa apoyo continuo. Temblores de extremidades inferiores en bipedestación.

Resto normal. Pruebas complementarias de laboratorio y neuroimagen normales. Fondo de ojo normal. EMG/velocidad de conducción y potenciales evocados somatosensoriales normales. Estudio metabólico normal, salvo niveles de neopterin, ácido homovanílico y ácido 5- hidroxindolacético disminuidos en líquido cefalorraquídeo con 5-metiltehidrofolato normal. **Resultados.** Estos datos sugieren una deficiencia de GTP-ciclohidrolasa 1 que se confirma genéticamente al encontrarse una mutación grave en heterocigosis (p. W96X, cambio nucleótido c.287G>A). Padre portador de la mutación. Se inicia tratamiento con levodopa y carbidopa en dosis bajas con mejoría importante en la marcha a las 24 h. Actualmente recibe 1 mg/kg/día con desaparición completa de la sintomatología. **Conclusiones.** Ante un cuadro de distonía focal o generalizada de causa desconocida se debería realizar estudio de neurotransmisores en líquido cefalorraquídeo. El diagnóstico precoz genera una mejoría espectacular en la calidad de vida del paciente y permite el consejo genético.

P42.

Déficit de GLUT1: nueva presentación clínica de la delección Leu169

M. López Lobato ^a, M. Madruga Garrido ^a, E. Arce Portillo ^a, B. Muñoz Cabello ^a, J. Pascual ^b, O. Alonso Luengo ^a

^a Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla. ^b Departments of Neurology and Neurotherapeutics, Physiology, and Pediatrics Division of Pediatric Neurology. The University of Texas Southwestern Medical Center. Dallas.

Introducción. GLUT1 es el principal transportador de glucosa a través de las membranas cerebrales, incluyendo la barrera hematoencefálica y el astrocito. El déficit de GLUT1 constituye una causa de encefalopatía cada vez más reconocida, manifestándose de varias formas clínicas, incluyendo epilepsia infantil intratable, retraso mental o trastornos del movimiento. **Caso clínico.** Paciente de 5 años, estudiado desde los nueve meses por episodios

transitorios de hipotonía, menor reactividad a estímulos y somnolencia posterior que mejoran tras la ingesta y se exacerban con el ayuno. En el examen se le aprecian actitudes distónicas de miembros, marcha atáxica fluctuante y dificultades en la coordinación motora. Las pruebas metabólicas convencionales, tanto en sangre como orina, genética para *DYT1* y estudio de neurotransmisores en líquido cefalorraquídeo (LCR), son todos normales salvo la presencia de hipoglucoorraquia, con una concentración de glucosa en LCR de 36 mg/dL. El estudio genético de *SLC2A1*, gen que codifica la proteína de GLUT1, mostró una delección heterocigota c505-507 del CTC (p.Leu169del) en el segmento transmembrana IV. Una dieta rica en almidón y con tomas frecuentes (cada tres horas) produjo una leve mejoría en la sintomatología. **Conclusiones.** El déficit de GLUT1 es poco frecuente y puede manifestarse con más de una forma clínica. Debido a esto, el retraso promedio desde la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico es de más de seis años. Para su diagnóstico resulta fundamental la sospecha clínica, la determinación de glucosa en LCR y el análisis genético.

P43.

Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente y megalencefalia o macroencefalia

M. Correa Vela, A. Periañez Vasco, M. López Lobato, M. Madruga Garrido, B. Muñoz Cabello, O. Alonso Luengo
Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente es una enfermedad crónica y progresiva descrita en los últimos años. Se caracteriza por un cuadro de ataxia cerebela y espasticidad, con mínima afectación de la función cognitiva, precipitado por traumatismo craneal leve o fiebre. Desde su descripción, el espectro clínico se ha mostrado más amplio y aunque su prevalencia es actualmente desconocida, puede que sea una de las leucodistrofias más fre-

cuentes. **Caso clínico.** Paciente de 3 años sin antecedentes de interés, que tras un traumatismo craneal leve presenta disminución del nivel de conciencia, hipertonía de miembros inferiores y mirada conjugada a la derecha. Durante su evolución, experimenta una recuperación progresiva del lenguaje y del estado cognitivo previo, persistiendo una importante limitación de la marcha e hipertonía de miembros inferiores. Es significativa la presencia de una macrocefalia no congénita y progresiva. La RM muestra afectación extensa de la sustancia blanca con hiperintensidad supratentorial. En secuencia FLAIR, la sustancia blanca periventricular muestra un coeficiente de atenuación similar al líquido cefalorraquídeo. El estudio genético confirmó el diagnóstico presentando una mutación del gen *EIF2B5*. **Conclusiones.** La macrocefalia es un rasgo escasamente descrito en la bibliografía como característica de esta leucoencefalopatía, pero de suma importancia en el planteamiento del diagnóstico diferencial. Existen diferentes formas de presentación de esta enfermedad; por tanto, ante clínica sugestiva y criterios radiológicos, es obligado solicitar el estudio genético. La confirmación permitirá el consejo genético y la posibilidad de definir la verdadera frecuencia y espectro clínico de esta enfermedad.

P44.

Enfermedad de Krabbe. ¿Es útil la espectroscopia?

M. Cortada Gracia, M. Mora Bestard, G. Pico Fuster, E. Miravet Fuster, M. Grimalt Calatayud, M. Ruiz Gómez
Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca.

Introducción. La enfermedad de Krabbe está causada por un déficit del enzima galactocerebrosidasa. De transmisión autosómica recesiva, el gen que codifica este enzima se localiza en el cromosoma 14q21-q3. **Caso clínico.** Niño con desarrollo aparentemente normal hasta los 5 meses. A los 8 meses ingresa para estudio por irritabilidad y regresión psicomotriz. En la exploración física destaca marcada es-

pasticidad de extremidades inferiores, pulgares incluidos, hipotonía axial y arreflexia. Las pruebas complementarias muestran elevación de láctico y pirúvico en sangre, neurografía con una disminución de la velocidad de conducción, elevación de las proteínas en el líquido cefalorraquídeo y RM cerebral con espectroscopia donde se objetiva un metabolismo alterado de manera difusa de la sustancia blanca subcortical, con niveles de lactato aumentados en todas las localizaciones. El diagnóstico definitivo se realiza midiendo la actividad de la galactocerebrosidasa en el lavado de leucocitos y el cultivo de fibroblastos, siendo ésta menos de un 5% de los valores normales. Se confirma el diagnóstico con el estudio genético. Se aplica un tratamiento sintomático y de apoyo. Tras múltiples ingresos por reagudizaciones respiratorias fallece a los 16 meses de edad. **Conclusiones.** La enfermedad de Krabbe hay que sospecharla clínicamente para poder realizar un diagnóstico temprano, ya que su diagnóstico de confirmación molecular y genético es tardío. Sería necesario un estudio multicéntrico para determinar los diferentes patrones espectrocópicos que puede adoptar esta entidad de cara a utilizar esta técnica como arma diagnóstica en el futuro.

P45.

Leucodistrofia con sustancia blanca evanescente. Presentación de tres casos

M. Aguilar Quintero, I. Roncero Sánchez-Cano, J. Fernández Ramos, R. Camino León, E. López-Laso, A. Collantes Herrera

Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. La leucodistrofia con sustancia blanca evanescente es una enfermedad autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen *EIF2B5*. El espectro fenotípico es amplio y comprende desde afectación de inicio prenatal hasta la edad adulta. **Objetivo.** Analizar la forma de presentación y evolución de nuestros pacientes con esta enfermedad. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo re-

trospectivo de tres pacientes. **Resultados.** La edad de presentación fue: 3 años de edad en dos casos y 9 años en otro. Todas nuestras pacientes eran mujeres. La manifestación inicial fue marcha atáxica en dos casos y espasticidad de un solo miembro en uno. La RM craneal mostró el patrón característico de afectación de la sustancia blanca en todos los casos. Dos de las pacientes presentaron epilepsia, la primera a los pocos meses del diagnóstico, actualmente en tratamiento con biterapia y control parcial de las crisis. La otra niña comenzó con epilepsia a los cuatro años del diagnóstico, actualmente en monoterapia con buen control. Dos perdieron la marcha autónoma, al año y a los tres años del diagnóstico respectivamente, y otra presenta una ataxia leve-moderada que le permite la marcha sin apoyo. Una de ellas ha presentado un deterioro cognitivo leve y motor moderado. El estudio genético de las pacientes mostró mutaciones en el gen *EIF2B5*. **Conclusión.** El patrón de afectación de sustancia blanca en la RM es muy característico en esta enfermedad, lo que facilita el diagnóstico genético precoz. La evolución es heterogénea y poco predecible.

P46.

Déficit de ornitina transcarbamilasa y síndrome de West: una asociación infrecuente

K. Guzmán Laura ^a, B. Muñoz Cabello ^b, E. Fernández Rodríguez ^a, M. Arce Portillo ^b, O. Alonso Luengo ^b

^a Pediatría ^b Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. El 50-75% de los pacientes con errores innatos del metabolismo presentarán crisis epilépticas. El síndrome de West se ha asociado con estas enfermedades, sin embargo es raro en los defectos del ciclo de la urea. Describimos un caso de déficit de ornitina transcarbamilasa (OTC) que presentó un síndrome de West sintomático. **Caso clínico.** Recién nacido varón, producto de embarazo y parto normales. A las ocho horas presenta dificultad respiratoria, letargia y

posteriormente coma. Analítica: hiperamonemia (553 $\mu\text{M/L}$) y alcalosis respiratoria. Se inició restricción proteica y hemodiafiltración. Aminograma: glutamina y alanina elevadas, citrulina y arginina bajas, y ácido orótico elevado en orina. Ante la sospecha de déficit de OTC se inició tratamiento específico. Genética: hemicigosis para la mutación *de novo* c.988a>g. Alta a los 40 días de vida con hipotonía axial y leve hipertonía de miembros inferiores. A los dos meses inicia espasmos en flexión (catalogado inicialmente de cólico del lactante). EEG: hipsarritmia. RM: grave atrofia córtico-subcortical. Realizó tratamiento con vigabatrina y prednisona, persistiendo hipsarritmia que desapareció tras la introducción de topiramato. **Conclusiones.** Las crisis epilépticas son un síntoma común en las enfermedades metabólicas, pero los errores innatos del metabolismo son una causa poco frecuente de síndrome de West. Hasta el 60% de los niños con déficit de OTC que sobreviven tienen complicaciones neurológicas invalidantes. Existe una correlación positiva entre la amonemia y el déficit neurológico. Los varones diagnosticados en el periodo neonatal tienen peor pronóstico cognitivo y más complicaciones neurológicas (déficits cognitivos, motores y epilepsia). No se había descrito su asociación con síndrome de West.

P47.

Lactante con retraso psicomotor y clínica neurológica progresiva. Un diagnóstico inesperado

I. Ocio Ocio ^a, M. Botella Astorqui ^a, J. Montiano Jorge ^b, C. Salado Marín ^b, L. García Blanco ^b, F. Parra Plantagenet-White ^b

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Pediatría. Hospital Universitario de Álava. Vitoria.

Introducción. El enfoque del lactante con clínica neurológica y retraso del desarrollo psicomotor requiere un amplio diagnóstico diferencial, incluyendo un extenso abanico de patologías con origen sistémico o en el sistema nervioso central. La vitamina B₁₂ constituye un nutriente esencial, que debe ser aportado por la dieta. Forma

parte como cofactor en multitud de vías metabólicas claves para la síntesis del ADN y el desarrollo del sistema nervioso. **Caso clínico.** Lactante de 9 meses con ingresos previos por dermatitis atópica sobreinfectada y gastroenteritis por rotavirus. Presenta un cuadro progresivo de apatía, irritabilidad e hipotonía con retraso del desarrollo psicomotor y estancamiento ponderal y del perímetro craneal. Asocia rechazo de la alimentación complementaria, por lo que recibe lactancia materna de forma exclusiva. Análíticamente se constata una pancitopenia con hipertransaminasemia y niveles muy bajos de vitamina B₁₂. El aspirado de médula ósea con ausencia de infiltración, aumento de homocisteína y de la excreción de ácido metilmalónico, apoyan el diagnóstico de anemia megaloblástica. Su origen se intuye como carencial y el estudio de la madre confirma una anemia perniciosa, así como la abuela materna, no diagnosticadas previamente. El tratamiento inicial con OH-Clb intramuscular y una dieta equilibrada restauran los parámetros analíticos y se observa una mejoría clínica con progresión del desarrollo psicomotor y recuperación del perímetro craneal. **Conclusiones.** Destaca la dificultad diagnóstica en este caso, al presentar la madre como único dato una ligera anemia subclínica, de etiología no filiada. El déficit de vitamina B₁₂ en los lactantes puede ocasionar una encefalopatía progresiva con grave deterioro clínico, por lo que resulta de vital importancia la detección y tratamiento precoz encaminados a minimizar las posibles secuelas neurológicas.

P48.

Espectro clínico y manejo de la adrenoleucodistrofia ligada al X

B. Pachó del Castaño ^a, M. Lambarri Izaguirre ^a, A. García Ribes ^b, M. Martínez González ^b, N. Olabarrieta Hoyos ^b, J. Prats Viñas ^b

^a Pediatría. ^b Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. La adrenoleucodistrofia ligada al X (ALD-X) es un trastorno

peroxisomal por una mutación que altera el metabolismo de los ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML). Posee un espectro fenotípico que incluye formas cerebrales infantiles, adrenomieloneuropatía y síndrome de Addison. La mutación es común (gen *ABCD1*). Los niños suelen desarrollar formas cerebrales infantiles, comenzando con trastornos de aprendizaje/conductuales y posteriormente clínica neurológica deficitaria. Para el diagnóstico es útil la cuantificación de AGCML, precisando confirmación genética posterior. El tratamiento es controvertido. Presentamos dos casos de ADL-X con distinto inicio y evolución. **Casos clínicos.** Caso 1: niño de 6 años derivado a neuropediatría por dificultades académicas y torpeza motora progresiva los últimos cuatro meses. Exploración neurológica: síndrome parietal izquierdo. RM cerebral: leucodistrofia bilateral y simétrica occipitoparietal. Los AGCML y la biopsia de piel confirmaron el diagnóstico de ADL-X, forma infantil cerebral con insuficiencia adrenal. Se realizó trasplante de médula ósea. Actualmente tetraparesia espástica grave y epilepsia secundaria. Recibe tratamiento sintomático. Caso 2: varón de 4 años que consulta por astenia y vómitos de un mes; exploración física anodina, salvo hiperpigmentación cutaneomucosa. Hiponatremia y potasemia en límite alto de la normalidad, confirmando posteriormente una insuficiencia suprarrenal con aumento de los AGCML. Mutación del gen *ABCD1* positiva. RM cerebral y PEAT normales al inicio y en controles. Continúa asintomático, con tratamiento sintomático y dietético. **Conclusiones.** La ADL-X es variable fenotípicamente, aunque ni las anomalías analíticas ni la mutación predicen la clínica o evolución al diagnóstico. El tratamiento es aún controvertido, existiendo 'recomendaciones' para realizar trasplante o tratamiento dietético.

P49.

Suplementación con arginina y glicina en pacientes con déficit del transportador de creatina cerebral

M. González ^a, C. Villar ^a, A. López ^b, C. Fons ^a, R. Artuch ^c, J. Campistol ^a

^a Neuropediatría. ^b Neuropsicología. ^c Bioquímica Clínica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Para el tratamiento de pacientes con déficit de transportador de creatina cerebral el tratamiento oral con creatina monohidrato y arginina no se han mostrado eficaces. Otra opción terapéutica propuesta es la asociación de glicina con arginina, como sustrato para el enzima L arginina-glicina aminotransferasa (AGAT). **Pacientes y métodos.** Se estudiaron cuatro pacientes con diagnóstico genético de déficit de creatina cerebral, con edades comprendidas entre 12 y 18 años, que fueron suplementados con glicina (300 mg/kg/día) y arginina (600 mg/kg/día) durante un periodo de 12 meses. La eficacia del tratamiento fue evaluada clínica, neuropsicológicamente y mediante la cuantificación del pico de creatina en RM cerebral con espectroscopia. **Resultados.** Bioquímicamente hay un aumento del índice de creatina/creatinina. No se ha observado modificación del pico de creatina en la RM por espectroscopia. Neurológicamente no ha habido cambios. En uno de los pacientes hubo una descompensación de la epilepsia posterior al inicio de la administración de glicina. En los estudios neuropsicológicos sólo se ha observado una mejor adaptación en la escala de Vineland, progresando en su retraso de base. **Conclusión.** Se muestran los resultados después de 12 meses de suplementación con glicina y arginina en los cuatro pacientes con déficit de creatina cerebral controlados con el protocolo.

P50.

Leucoencefalopatía de la sustancia blanca evanescente

N. Olabarrieta Hoyos, E. Abascal Arregui, N. Arantzamendi Artola, M. Martínez González, A. García Ribes, M. Lafuente Hidalgo

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. Las leucodistrofias comprenden un grupo raro de enfermedades del sistema nervioso central que afectan a la sustancia blanca. La leucoencefalopatía evanescente, una de las leucodistrofias más frecuentes en la infancia, presenta una herencia autosómica recesiva y se caracteriza por un curso crónico progresivo con episodios de deterioro neurológico, desencadenados por traumatismos craneoencefálicos leves, cuadros infecciosos o sustos, que pueden conducir al coma. **Caso clínico.** Niña 3 años y medio que tras un traumatismo craneoencefálico leve presenta hipotonía generalizada durante 10 minutos, sin pérdida de conocimiento, con posterior negativa a andar. Sin fiebre ni otros síntomas. Es la segunda hija de un matrimonio sano no consanguíneo, sin antecedentes personales ni familiares de interés, salvo adquisición de deambulación autónoma con 18 meses. Hermano de 6 años, sano. La exploración física es normal. Neurológicamente destacan unos reflejos osteotendinosos rotulianos vivos, sin espasticidad, imposibilidad de deambulación independiente, presentando una marcha con ayuda inestable y descoordinada. Se realiza TAC urgente, apreciándose marcada hipodensidad de la sustancia blanca intracerebral. Se completa estudio con RM craneomedular, con grave alteración difusa de la sustancia blanca tanto supra como infratentorial, sin datos relevantes en la espectroscopia. Analítica completa con cribado metabólico normal. Estudio periférico y de líquido cefalorraquídeo (LCR) normal, salvo cociente glicina LCR/plasma elevado. Se solicita estudio genético que confirma homocigosis de la mutación c.318A>T (p.Leu106Phe) en el gen *EIF2B5*, compatible con leucoencefa-

lopatía evanescente. **Conclusión.** En la infancia, ante un síndrome cerebeloespástico, historia clínica compatible y neuroimagen sugerente, se debe sospechar esta patología, dado que presenta una frecuencia mucho mayor de la esperada.

P51.

Crisis epilépticas como primer síntoma de metabopatía

M. García Romero, A. Martínez Bermejo, G. López Sobrino, B. Huete Hernani, J. de Souza

Hospital La Paz. Madrid.

Introducción. Algunos errores innatos del metabolismo se presentan como crisis convulsivas sin otros síntomas asociados, aunque el deterioro posterior conduce a su sospecha diagnóstica. **Caso clínico.** Paciente de 3,5 años que consulta por crisis epilépticas. Sin antecedentes reseñables. Embarazo sin incidencias. Parto a término instrumental, con fórceps. Periodo neonatal normal. Desarrollo psicomotor normal. Ingresa tras cinco episodios recientes de detención de actividad, mirada desviada a la derecha y vómito posterior, de corta duración, tras los cuales queda somnolienta. En la exploración presenta sólo retraso leve del lenguaje. EEG con anomalías epileptiformes occipitales. Se realizan TC y RM craneales, analítica y tóxicos en orina, sin alteraciones. Se diagnostica de crisis autonómicas (Panayiotopoulos) y se inicia tratamiento con valproato, manteniéndose inicialmente asintomática. A los 10 meses reinicia las crisis, por lo que se asocia levitacetam. La paciente presenta un deterioro cognitivo y déficit visual progresivos, a lo que se suman crisis mioclónicas y ataxia. Se amplía el estudio con láctico y pirúvico, que son normales, PESS y PEV, también normales, y electrorretinograma, que detecta retinopatía bilateral de predominio macular. Ante la sospecha clínica de ceroidlipofuscinosis se realiza biopsia de piel, que muestra hallazgos típicos (cuerpos curvilíneos) y EEG con montaje Battén, que objetiva fenómeno de Pampiglione positivo. El estudio genético confirma la enfermedad (mu-

tación del gen *TPP1*). **Conclusión.** Aunque los síntomas iniciales de nuestra paciente no hicieron sospechar patología de gravedad, su evolución fue determinante para el diagnóstico.

P52.

Dificultad diagnóstica de las crisis epilépticas en el déficit congénito de glicosilación CDG-1A

C. Sierra Córcoles ^a, R. Parrilla Muñoz ^a, C. Espín Quirante ^b, M. Simonet Lara ^a, E. García Jiménez ^a, J. de la Cruz Moreno ^a

^a Unidad de Neuropediatría. UGC Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén. ^b Unidad de Pediatría. Centro de Salud Virgen de la Capilla. Jaén.

Introducción. El CDG-1A es una enfermedad multisistémica y la forma más frecuente conocida del espectro de los déficits congénitos de glicosilación. Cursa con alteraciones neurológicas, metabólicas, hepáticas, gastrointestinales y de coagulación. Se han descrito varias etapas evolutivas, siendo la infantil tardía la que suele presentar crisis epilépticas, accidentes vasculares y comas inexplicables precipitados por la fiebre, ocasionando a veces dificultad para su diagnóstico.

Caso clínico. Niño de 13 años con diagnóstico de CDG-1A. Presenta, en el contexto de un síndrome febril, un cuadro de aparición aguda caracterizado por disminución de la conexión con el medio, monoparesia del miembro superior derecho y afasia. RM cerebral y estudio de coagulación normales. EEG: actividad retrasada de fondo y asimetría con una actividad retardada focalizada en el hemisferio izquierdo, con predominio en la región temporal-frontal. SPECT: área de captación creciente en el lóbulo temporal izquierdo con ligera extensión a las regiones adyacentes parietal y occipital. Se inicia tratamiento con valproico, presentando recuperación clínica (asintomático al séptimo día). Normalización de EEG y SPECT revelan que el área de captación creciente se convirtió en una área focal hipocaptante, un comportamiento compatible con foco epileptógeno. Episodio similar ocurría un año antes con dura-

ción de un mes y recuperación paulatina. **Conclusiones.** El SPECT cerebral es una prueba de diagnóstico útil para detección de focos epileptógenos con una sensibilidad aproximada del 75% con respecto al EEG. La clínica en esta patología a veces presenta un dilema en el diagnóstico. El SPECT es una prueba útil en el diagnóstico que permite tomar la actitud terapéutica correcta.

P53.

Polineuropatía desmielinizante secundaria a hipobetalipoproteinemia. Presentación de un caso y revisión de la bibliografía

A. Polo Antúnez, A. López Lafuente, P. Barros García, P. García Cuesta, M. López Rodríguez, V. Carretero Díaz

Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. La hipobetalipoproteinemia familiar es un trastorno hereditario autosómico dominante del metabolismo lipídico muy infrecuente. Cursa con valores extremadamente bajos de apoproteína B, colesterol y vitaminas liposolubles. El déficit de vitamina E es el principal responsable de la clínica neurológica; en la primera década de la vida se manifiesta con enlentecimiento en el aprendizaje y signos de neuropatía desmielinizante y posteriormente puede generar retraso cognitivo, ataxia, degeneración retiniana, etc. Tratamiento: dietético con suplementos de MCT y vitaminas liposolubles. **Caso clínico.** Niña de 8 años, hija de padres consanguíneos de origen marroquí, con antecedentes de prematuridad con bajo peso al nacer (edad gestacional: 28 semanas; peso al nacer: 925 g), diagnosticada a los 5 meses de vida de hipobetalipoproteinemia familiar (mutación homocigota del gen *APOB*), aunque nunca le han administrado el tratamiento indicado. Refiere parestesias y disestesias en miembros inferiores desde hace 4-5 meses. Precisa apoyo escolar. Peso y talla < p3. Perímetro craneal: p50-75. Hiporreflexia en miembros inferiores, resto normal. Frotis de sangre periférica: acantocitos 40%. Tri-

glicéridos: 0 mg/dL (normal: 45-200 mg/dL). Colesterol: 22 mg/dL (normal: 110-200 mg/dL). Vitamina E < 1 µg/mL (normal: 15 µg/mL). ApoB < 6 mg/dL (normal: 70-160 mg/dL). RM cerebral/medular: Arnold-Chiari I, resto normal. EMG/ENG: polineuropatía desmielinizante de predominio sensitivo. Valoración oftalmológica: iniciando retinosis pigmentaria. Tras 12 meses de tratamiento dietético se objetiva leve mejoría clínica y analítica. **Conclusiones.** En nuestra paciente, la ausencia de clínica durante los primeros años de vida ha influido en el incumplimiento del tratamiento. Ante un paciente con clínica neurológica y cifras disminuidas de colesterol hay que pensar en la hipobetalipoproteinemia familiar que, aunque muy infrecuente, tiene tratamiento eficaz.

P54.

Déficit de biosíntesis de serina: a propósito de un caso

C. Fernández Zurita, A. Roche, M. García Puig, V. Delgadillo, C. Escofet Soteras, I. Llorente Hurtado

Neuropediatría. Hospital Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción. El déficit de biosíntesis de serina es un trastorno del metabolismo de los aminoácidos, poco frecuente, que condiciona una baja concentración de la serina en plasma y en líquido cefalorraquídeo. Los pacientes afectados presentan microcefalia congénita, epilepsia refractaria y retraso psicomotor grave con mejoría clínica, en mayor o menor medida, tras el tratamiento con serina en la mayoría de casos. Presentamos un niño con retraso psicomotor, estancamiento del perímetro cefálico y epilepsia secundarios a déficit de serina. **Caso clínico.** Paciente de 2 años y 4 meses de edad que consulta en nuestro servicio de neuropediatría a los 20 meses por retraso en la deambulación. Como antecedentes en la familia cabe destacar un primo de la madre con déficit cognitivo sin etiología conocida y sin antecedentes pre y perinatales de interés. En la primera valoración y en la evolución se pone de manifiesto un retraso global del desarrollo, microce-

falia adquirida y epilepsia, de inicio a los 25 meses de edad, sin buen control con valproato. En el estudio etiológico se evidencia un déficit de serina en plasma y posteriormente en líquido cefalorraquídeo, por lo que se inicia tratamiento con serina, 200 mg/kg/día, estando actualmente la epilepsia prácticamente controlada y no pudiendo valorar aún cambios en el desarrollo. **Conclusiones.** El déficit de serina ha de ser considerado en todo niño con retraso psicomotor progresivo, microcefalia congénita y epilepsia ya que el tratamiento precoz con serina puede cambiar el pronóstico de una forma significativa.

P55.

Pompe infantil. Enfermedad rara con tratamiento enzimático sustitutivo

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

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La forma infantil clásica de enfermedad de Pompe es una muy rara y grave enfermedad de depósito lisosomal de herencia autosómica recesiva. La existencia de tratamiento enzimático sustitutivo (TES) ha cambiado su manejo. **Caso clínico.** Varón de 10 meses sin antecedentes familiares ni personales de interés. Consulta por fiebre, tos y disnea en las últimas 48 horas. Ingresa en la UCI por importante afectación respiratoria. En la exploración destaca actitud en libro abierto, ausencia de movimientos espontáneos, hipotonía generalizada, arreflexia e hipomimia facial, soplo sistólico III/VI, aspecto distrófico. No hepatomegalia. Radiografía de tórax: cardiomegalia. ECG: PR corto, signos de hipertrofia ventricular. Ecocardiografía: grave miocardiopatía hipertrófica. Elevación de enzimas musculares (CK: 1.700 U/L). EMG: intensa actividad de denervación y abundantes descargas repetitivas. Se constata que desde los 7-8 meses presentaba disminución de fuerza en extremidades inferiores, pérdida de bipedestación con apoyo y dificultad para la alimenta-

ción; la sedestación era inestable. Se inició TES tras la confirmación de enfermedad de Pompe mediante determinación de la actividad α -glucosidasa ácida. Ha mejorado levemente, ya desde antes del inicio del TES, aunque sigue precisando ventilación mecánica no invasiva durante el sueño. **Conclusiones.** El TES es seguro y está bien establecida su indicación. La eficacia se relaciona con su instauración precoz, aumentando la supervivencia libre del respirador. La continuación del tratamiento, de elevado coste económico, se reevalúa en función de la evolución mediante parámetros establecidos. Las enfermedades raras exigen una permanente actualización, y las opciones de diagnóstico y tratamiento, una precoz y rápida actuación.

P56.

Paraparesia espástica progresiva con atrofia parcial del cuerpo calloso. Forma *SPG11*

J. Domínguez Carral, J. García Peñas, R. Arteaga Manjón-Cabeza, E. Marco de Lucas, E. Pereira Bezanilla

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. Las paraparesias espásticas hereditarias son un grupo heterogéneo de trastornos con debilidad y espasticidad progresivas de miembros inferiores. Se clasifican en formas aisladas y formas complicadas, estas últimas con otros síntomas y signos asociados, como retraso mental, ataxia, temblor o epilepsia. Entre las formas complicadas, *SPG11* tiene una herencia autosómica recesiva y asocia atrofia parcial del cuerpo calloso, habitualmente de su porción posterior. **Caso clínico.** Niña de 12 años con retraso mental, paraparesia espástica y atrofia de la porción posterior del cuerpo calloso. No existían antecedentes familiares neurológicos y como antecedentes personales se refería un retraso motor inicial con regresión psicomotriz a partir del segundo semestre, perdiendo la marcha liberada. En la exploración física actual destacan: microcefalia, disartria, dispraxia orofaciolingual, hipotonía axial moderada, paraparesia espástica, reflejos os-

teotendinosos rotulianos exaltados con aumento de área, clono aquileo, Babinski bilateral, ataxia truncal, y temblor-disimetría intencional. Consigue marcha agarrada de las dos manos, pero no es capaz de mantener una bipedestación activa. En la RM cerebral se objetiva atrofia del esplénio del cuerpo calloso. Los PESS muestran un aumento de latencia de conducción intramedular. El resto de pruebas realizadas, incluyendo EEG, RM medular, fondo de ojo, estudios metabólicos y cariotipo, son normales; destaca sólo la presencia de una microdeleción en la región 15q21.1 en el estudio de *CGH-array*. **Conclusión.** Dentro de las formas de paraparesias espásticas hereditarias complicadas, se debe sospechar la presencia de *SPG11* en aquellos casos que asocian retraso mental, ataxia y atrofia parcial del cuerpo calloso.

**Viernes, 1 de junio de 2012
14:00-16:00 h.**

Área de Exposición

Genética y sindromología (P57-P66)

P57.

Retraso mental ligado a X con hipoplasia del vermis cerebeloso

L. Pérez Gay^a, C. Gómez Lado^a, J. Eirís Puñal^a, A. Alonso^b, F. Barros^c, M. Castro Gago^a

^a Neuropediatría. ^b Radiología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ^c Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Santiago de Compostela.

Introducción. Las mutaciones en el gen *Oligophrenin 1* (Xq12) constituyen un síndrome caracterizado por retraso mental, autismo ocasional, epilepsia, ataxia, estrabismo e hipogenitalismo. Los hallazgos neurorradiológicos se han descrito como uno de los datos más específicos, presentando agenesia de la porción inferior del vermis y aumento de tamaño de los ventrículos laterales. **Caso clínico.** Varón valo-

rado por primera vez con 9 meses de edad por retraso motor. No consanguinidad ni enfermedades relacionadas en la familia. Hermano sano. Período perinatal sin incidencias salvo parto con aguas meconiales y Apgar 8/10. En la primera exploración destacaba hipotonía axial, estrechamiento bifrontal, ojos de asentamiento profundo e hipotelorismo. Alcanzó sostén cefálico con 5 meses y a los 17 meses inició deambulación con apoyos y lenguaje. Evolución con conductas encuadrables en un trastorno generalizado del desarrollo. Estrabismo precoz. Perímetro craneal en percentil 50. Nunca presentó crisis convulsivas y el EEG realizado fue normal. Los hallazgos de la RM cerebral fueron hipoplasia de la porción inferior del vermis y elevación de éste, y ligera dilatación de los ventrículos laterales. Se realizó estudio de genoma completo mediante *arrays* GeneChip de Affymetrix, observando una deleción en Xq12 que incluye el gen *OPHN1*. **Conclusiones.** Las alteraciones en el gen *OPHN1* constituyen un síndrome clinicoradiológico reconocible. Nuestro caso pone de manifiesto la utilidad de las técnicas de estudio de genoma completo en el diagnóstico del retraso ligado a X, aun en ausencia de familiares afectados.

P58.

Deleción 22q11.2 y polimicrogiria

A. Fernández^a, M. Roche Herrero^b, S. García Miñaur^c, A. Fernández Zubillaga^b, M. Rodrigo Moreno^a, P. Tirado Requero^a

^a Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

^b Hospital Universitario La Paz. ^c Instituto de Genética Médica y Molecular. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. El síndrome de deleción 22q11.2 (OMIM 192430) es un síndrome de microdeleción común que afecta a uno de cada 4.000 niños. Principales características: malformaciones cardíacas conotruncuales, paladar hendido o disfunción palatina, dismorfias, inmunodeficiencias, hipocalcemia neonatal y retraso del desarrollo. Malformaciones cerebrales descritas: polimicrogiria, megacisterna magna y agenesia del cuerpo calloso. La polimicrogiria (perisilviana, asimé-

trica, con predominio derecho) es la malformación cerebral más frecuentemente comunicada. Características neurológicas que acompañan a los pacientes con polimicrogiria perisilviana: defectos cognitivos y disfunción oromotora (habla nasal, problemas de alimentación, babeo), retraso del desarrollo, retraso mental, convulsiones, microcefalia y espasticidad. **Caso clínico.** Niña de padres no consanguíneos, recién nacida a término con peso adecuado. Tetralogía de Fallot de diagnóstico perinatal. Hipocalcemia y convulsiones en la primera semana de vida. Evolución neurológica: microcefalia, retraso psicomotor, pobre contacto con el entorno, estereotipias y espasticidad. Ecografías cerebrales: ensanchamiento de los ventrículos laterales y del tercer ventrículo con hiperecogenicidad periventricular leve. RM cerebral (9,5 meses de vida): polimicrogiria perisilviana. EEG: normales. Estudio genético: deleción 22q11.2. **Conclusiones.** El abanico de manifestaciones clínicas relacionadas con la microdeleción puede presentarse en diferentes combinaciones. En la bibliografía se comunican casos de pacientes afectados del síndrome con polimicrogiria y sin cardiopatía. Otros estudios refieren a las malformaciones cardíacas y a las alteraciones hemodinámicas derivadas como causa de la malformación cerebral. Resaltamos la importancia de tener presente este síndrome en aquellos pacientes con retraso psicomotor asociado a las malformaciones cerebrales características.

P59.

Hipomelanosis de Ito, polidactilia y dispraxia oculomotriz: ¿una posible ciliopatía?

R. Mateos Checa^a, O. Alonso Luengo^b

^a Hospital Infanta Elena. Huelva.

^b Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Las ciliopatías constituyen un amplio grupo de trastornos heterogéneos que pueden compartir una serie de características fenotípicas principales: degeneración retiniana, quistes, polidactilia postaxial, *situs inversus*... La clásica visión sobre el

papel de los cilios primarios o inmóviles está siendo recientemente reemplazada tras observarse que su propósito principal es actuar de sensor del medio extracelular y traducir la información del exterior al interior de las células mediante distintas vías. Más de cien cuadros sindrómicos se han notificado como probables y como conocidas ciliopatías. Dentro de los síndromes neurocutáneos, únicamente la esclerosis tuberosa se ha descrito como posible ciliopatía. **Caso clínico.** Niña de 3,5 años de edad que presenta manchas cutáneas hipocrómicas que siguen líneas de Blaschko de predominio en el miembro inferior derecho, el miembro superior derecho y el tronco; sindactilia parcial del segundo-tercer dedo de ambos pies; polidactilia postaxial en la mano izquierda y dispraxia oculomotora desde el sexto mes. Leve retraso madurativo principalmente en el área motora gruesa y el área del lenguaje expresivo. Desde los 2 años presenta crisis parciales con generalización secundaria desencadenadas por fiebre, en tratamiento con ácido valproico. Exploraciones complementarias normales. Antecedentes familiares sin interés. **Conclusiones.** Ante la asociación clínica de polidactilia postaxial, sindactilia y dispraxia oculomotriz, planteamos una posible ciliopatía como causa subyacente. A pesar de las cada vez más numerosas y recientes publicaciones sobre ciliopatías, son necesarias más investigaciones para identificar con mayor precisión este grupo de trastornos.

P60.

Craneosinostosis, retraso psicomotor y anomalías cromosómicas: dos casos excepcionales

A. Fernández-Jaén^a, D. Martín Fernández-Mayoralas^a, A. Fernández Perrone^a, B. Calleja-Pérez^b, M. Sánchez Hombre^c, E. Corbacho^c

^a Hospital Quirón. Madrid. ^b Centro de Salud Doctor Cirajas. ^c Centro Circagen. Madrid.

Objetivo. Describir dos casos excepcionales, con retraso mental, craneosi-

nostosis y anomalías cromosómicas detectadas a través de estudio por *array-CGH* 400k. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 9 años, controlado desde el primer año de vida por craneosinostosis sagital y retraso del desarrollo. Histórico: cesárea por crecimiento intrauterino retardado. Peso al nacer: 1.700 g. Cariotipo, estudio de deleciones teloméricas y genética de sinostosis sindrómicas: normales. RM cerebral: fosa posterior de pequeño tamaño, hipoplasia del cuerpo calloso. *Array-CGH*: deleción 4q27q28.3 (123094652-134164491), afectando 18 genes (entre ellos, *FGF2*). Caso 2: varón de 10 años, controlado desde el primer año de vida por rasgos dismórficos, craneosinostosis sagital y retraso del desarrollo. Histórico: pretérmino. Peso al nacer: 1.950 g. Cariotipo, deleciones y genética de sinostosis sindrómicas: normales. RM cerebral: quiste aracnoideo retrocerebeloso y dos heterotopías subependimarias en los ventrículos laterales. *Array-CGH* 400k: deleción 19p13.3 (3289960-4796585), afectando 51 genes (entre ellos, *MAP2K2*). **Conclusión.** Se describen dos casos excepcionales. El primero se ha descrito en la bibliografía en una ocasión. La deleción 19p13.3 se ha hallado previamente en niños con retraso mental, pero es el primer caso asociado a craneosinostosis.

P61.

Tetrasomía 15q. Presentación de dos nuevos casos

G. Iglesias Escalera, M. Carrasco Marina, A. Maraña Pérez, D. Ialeggio
Pediatría. Hospital Severo Ochoa. Madrid.

Objetivo. Describir dos casos nuevos diagnosticados de tetrasomía 15q. **Introducción.** La duplicación/inversión 15 es una infrecuente alteración neurogenética con fenotipo clínico amplio, caracterizado por retraso mental moderado/grave, pobre desarrollo del lenguaje, diferentes grados de comportamiento autista, hipotonía y epilepsia. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 2 años, revisada por deformidad craneal e hipotonía. Antecedentes familiares y perinatales normales (salvo cierta hipomotilidad fetal). Desarrollo

psicomotor: sostén cefálico a los 5 meses, sedestación a los 10 meses, marcha autónoma a los 25 meses. Exploración física: hipotonía generalizada, hiperlaxitud ligamentosa, alteración de la manipulación de miembros superiores, movimientos lentos, torpes, incoordinados, tendencia a la inclusión de pulgares. Desarrollo del lenguaje (compresivo y expresivo) lento. Adecuada relación social y del juego. Sin dismorfias craneofaciales ni malformaciones mayores asociadas (RM cerebral y ecocardiograma normales). Sin crisis epilépticas. EEG: normal. Estudio de citogenética, FISH: cariotipo 47 XX+idic(15)(q12). Caso 2: niña de 23 meses, revisada por retraso psicomotor. Antecedentes familiares sin interés. Embarazo y parto: normales. Período neonatal: hipotonía y trastorno transitorio de succión-deglución. Desarrollo psicomotor: sostén cefálico a los 6 meses, sedestación a los 10 meses, bipedestación a los 18-19 meses. Exploración: hipotonía, hiperlaxitud ligamentosa. Movimientos lentos, torpes, amplios, con cierta rigidez. Lenguaje pobre y escaso, no bisílabos, no señala, no reclama, muestras breves de alegría con estímulos intensos. Sin dismorfias faciales ni malformaciones asociadas (ecocardiograma y RM cerebral normales). Sin crisis convulsivas. EEG normal. Estudio de citogenética, FISH: cariotipo 47 XX+idic(15)(q13). **Conclusión.** Existen pocos datos clínicos, evolutivos y de desarrollo de estos niños en la bibliografía.

P62.

Tetrasomía X. Fenotipo conductual

M. Vázquez Ruiz, M. García González, O. Flores González, P. Villalobos Arévalo, A. Cabacas García, I. Oltean

Hospital de Figueras. Girona.

Introducción. Las anomalías numéricas en los cromosomas sexuales ocurren en uno de cada 400 recién nacidos, con un fenotipo físico y conductual variable. Las formas de presentación son poco específicas (retraso del desarrollo físico y del lenguaje, dificultades de aprendizaje, riesgo de disfunción ovárica, mayor frecuencia de infecciones respiratorias). El retraso men-

tal en grado variable (cociente intelectual promedio: 60-80) está presente en todos los casos. Conductualmente, la escasez de descripciones neuropsicológicas no permite establecer un patrón común de comportamiento, aunque es destacable la dificultad para la integración social y una conducta socialmente inapropiada e incluso agresiva. Se ha sugerido una relación directa entre el número de cromosomas X y la gravedad fenotípica. **Caso clínico.** Niña de 6 años remitida a los 19 meses por no deambulación. Sin antecedentes perinatales destacables. Presentó retraso en los ítems de desarrollo. Destacaba fenotipo conductual especial con labilidad afectiva, dificultades de adaptación social y rigidez de conducta. Padres sanos no consanguíneos. Peso, talla y perímetro cefálico en el percentil 50. Fascies poco expresiva. Tendencia a la protusión lingual. Hipotonía. Hiperlaxitud articular. RM craneal: normal. Cariotipo: 48 XXXX. **Conclusiones.** Son escasos los casos de tetrasomía X descritos en la bibliografía. El primero fue publicado por Carr en 1961. La presencia de retraso mental junto con rasgos dismórficos, alteraciones esqueléticas y conducta antisocial indicarían realizar un cariotipo para descartar polisomía X. Está aumentado el riesgo de alteraciones en la capacidad de aprendizaje y se presentan dificultades de adaptación psicosocial. Mayor incidencia de trastornos psiquiátricos. Sería interesante incluir una evaluación neuropsicológica que permitiera un mayor conocimiento del fenotipo conductual.

P63.

Asociación entre síndrome de West y síndrome de Wolf-Hirschhorn. A propósito de un caso

P. Fernández López, M. Velasco Forte, K. Guzmán Laura, E. Arce Portillo, C. Escabias Merinero, O. Alonso Luengo

Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. El síndrome de Wolf-Hirschhorn es una enfermedad rara con una incidencia aproximada de 1/50.000 nacidos vivos, con predilec-

ción por el sexo femenino. La causa es una microdelección distal del brazo corto del cromosoma 4. Las crisis epilépticas aparecen en la mayoría de los pacientes. **Caso clínico.** Lactante de 7 meses que ingresa en neuropediatría por presentar espasmos en flexión al despertar. Como antecedentes personales destaca una gestación de 37 semanas con crecimiento intrauterino retardado y peso al nacer de 2.065 g. Se encontraba en estudio en consulta de maduración por retraso psicomotor. En la exploración física presentaba plagiocefalia occipital, fijación y persecución ocular presentes, con sostén cefálico inconstante, sin lograr sedestación. Reflejos arcaicos disueltos, salvo *grasping* palmar y plantar. Hipotonía axial con hipertonía de miembros. El EEG puso de manifiesto hiparritmia tanto en vigilia como en sueño. El cariotipo 46, XY ish del (4) (p16.3p16.3) (WHS-) confirmaba el diagnóstico de síndrome de Wolf-Hirschhorn. No se encontraron anomalías en la neuroimagen, estudio cardiológico ni metabólico. Comenzó tratamiento con vigabatrina. Tras la reaparición de la hiparritmia se pausó ACTH, desarrollando hipertensión arterial refractaria e hiponatremia, por lo que se sustituyó por valproato y topiramato. Actualmente se ha añadido clobazam, permaneciendo hasta el momento sin crisis. **Conclusiones.** El síndrome de Wolf-Hirschhorn se caracteriza por la combinación de malformaciones craneofaciales, renales, esqueléticas y cardiopatías congénitas. Frecuentemente estos niños presentan crecimiento intrauterino retardado, retraso mental y otras anomalías neurológicas. El síndrome de West no es una asociación habitual con esta entidad, pero puede constituir la forma de presentación.

P64.

¿Es el array-CGH la respuesta?

A. García Oguiza, M. Poch Olive, M. Garijo Ayestarán, R. Ruiz García, F. Iguaz Pascual

Pediatría. Hospital San Pedro. Logroño.

Introducción. Los estudios genéticos en la consulta de neuropediatría han

evolucionado de ser un complemento rutinario de diagnóstico etiológico anecdótico a ofrecer un número cada vez mayor de respuestas. **Objetivo.** Revisar los resultados obtenidos en los array-CGH solicitados en la consulta de neuropediatría del Hospital San Pedro de Logroño durante el año 2011. **Pacientes y métodos.** Se revisan los resultados de los estudios array-CGH solicitados en la consulta de neuropediatría, así como el perfil clínico de cada uno de los pacientes. **Resultados.** Durante el año 2011 se han solicitado 14 estudios array-CGH, a nueve varones y cinco mujeres. Todos los pacientes presentaban retraso del desarrollo y características fenotípicas peculiares no atribuibles a un síndrome conocido. Previamente se habían realizado estudios de cariotipo convencional, FRAXA y estudios de neuroimagen, entre otros. De los 14 estudios realizados, cuatro de ellos (28,5%) son patológicos (ganancia de 9 Mb en 16p11.2-q12.2 cromosoma marcador en mosaico, microduplicación en 22q11.2, delección 1p36 y delección 1q43q44) y dos (14,3%) son de resultado dudoso según las bases de datos genéticas actuales (duplicación en Xp22.11 y microduplicación en 16p13). Por tanto existe alteración probable etiológica en el 42,8% de los estudios solicitados. **Conclusiones.** El estudio de array-CGH muestra ser muy rentable según nuestros resultados, aunque ha de tenerse en cuenta que los casos hasta la fecha han sido muy seleccionados. Es conveniente realizar numerosos estudios para poder interpretar de manera fiable algunos resultados que todavía hoy resultan dudosos.

P65.

Temblores y lesiones de la sustancia blanca en el síndrome 49, XXXY

M. Torres Torres^a, A. López Lafuente^b, A. Polo^b, J. Remedios^b, J. González Buitrago^b, I. Arroyo Carrera^b

^a Hospital Mancha Centro. Alcázar de San Juan, Ciudad Real. ^b Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. El síndrome 49, XXXY es una rara aneuploidia cuya incidencia es de 1/85.000 nacidos varones.

El cuadro clínico incluye patrón fenotípico, retraso mental con grave afectación del lenguaje, hipogonadismo, anomalías esqueléticas y defectos cardíacos. **Caso clínico.** Recién nacido a término de padres no consanguíneos. Embarazo y parto normales. Somatometría dentro de percentiles. Ingreso en Neonatología por un cuadro dismórfico: hipertelorismo, raíz nasal ancha y plana, aperturas palpebrales hacia arriba, orejas displásicas con lóbulos grandes, labio superior fino, ligera retrognatia, cuello corto y fisura medial en el paladar blando. Auscultación cardíaca: soplo sistólico II-III/VI. Ecocardiograma: ductus arterioso permeable y comunicación interauricular tipo *ostium secundum*. Cariotipo: 49, XXXY. Adquiere marcha autónoma a los 2 años. Retraso importante del lenguaje. A los 9 meses sufre una convulsión febril típica. Corrección quirúrgica de fisura palatina a los 3 años. RM craneal (3 años): sustancia blanca periventricular frontoparietal hiperintensa en T₂, cuerpo calloso adelgazado. Mantiene peso en torno a p50, talla en p97 y perímetro cefálico en p3. Testes pequeños. Actualmente, con 9 años, presenta hipertelorismo, eritema conjuntival, orejas grandes, incisivos separados con borde festoneado, hiperlaxitud articular, escasa masa muscular en extremidades inferiores a nivel distal, *genu valgo* y pies plano-valgos. Leve temblor de acción. Discordancia del lenguaje comprensivo y expresivo, que afecta la comunicación. Valoración oftalmológica: distrofia periférica corneal y atrofia peripapilar. **Conclusión.** Destacan en este paciente las alteraciones de la sustancia blanca en la RM y el temblor, este último no descrito en pacientes con esta aneuploidia aunque sí en casos de síndrome de Klinefelter y síndrome 48, XXXY.

P66.

Síndrome de Joubert y trastornos relacionados. Enfermedad por afectación de los cilios primarios ('ciliopatías')

C. Sierra Córcoles, R. Parrilla Muñoz, J. de la Cruz Moreno, E. García Jiménez, M. Simonet Lara, M. Martínez Padilla

Unidad de Neuropediatría. UGC Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

Introducción. El síndrome de Joubert y sus trastornos relacionados son un grupo de enfermedades con retraso en el desarrollo y múltiples anomalías congénitas en las que el sello obligatorio es el 'signo del molar' en neuroimagen (malformación compleja del vermis, mesencéfalo y romboencéfalo). Son clínicamente heterogéneas con signos neurológicos: hipotonía, ataxia, movimientos anormales de ojos y lengua, nistagmo, apraxia respiratoria neonatal y retraso mental, que pueden asociarse a distrofia retiniana, nefronoptosis, fibrosis hepática y malformaciones orofaciales. Este marcado polimorfismo puede explicarse por su heterogeneidad genética, 10 genes implicados, que codifican las proteínas de los cilios primarios, incluyendo el síndrome de Joubert y sus trastornos relacionados en el grupo de enfermedades emergentes denominadas 'ciliopatías'. Clasificación: puro, ocular (*AHI1*), síndrome de Joubert con defectos renales (*NPHP1-RPGRI1L*), síndrome de Joubert con defectos oculorrenales (*CEP290*), síndrome de Joubert con defectos hepáticos (*TMEM67*) y síndrome de Joubert con defectos orofaciales (*TMEM216*). **Objetivo.** Presentar tres casos adaptados a la clasificación de subgrupos según clínica, RM y genética. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 15 meses con diagnóstico de síndrome de Joubert ocular: hipotonía, ataxia, retraso cognitivo, afectación ocular y mutación homocigota c.21686C>A en el gen *AHI1*. Caso 2: niña diagnosticada con 9 años de síndrome de Joubert con defectos orofaciales: hipotonía, apraxia respiratoria neonatal, ataxia, movimientos anormales de ojos y lengua, retraso mental profundo, labio leporino, amaurosis de Leber y signo del

molar. Caso 3: niño diagnosticado con 11 años de síndrome de Joubert con defectos hepáticos: hipotonía, ataxia, retraso cognitivo, nistagmo, coloboma, coriorretinitis, fibrosis hepática y disgenesia renal. **Conclusión.** Destaca la importancia del reconocimiento del patrón neurorradiológico y clínico para poder confirmar el diagnóstico por genética y ofrecer un pronóstico y diagnóstico genético/prenatal.

Viernes, 1 de junio de 2012
14:00-16:00 h.
Área de Exposición

Malformaciones congénitas del SNC y síndromes neurocutáneos (P67-P72)

P67.

DAMP, manchas *café au lait* y macrocefalia en una familia portadora de la variante p.Arg 1809Cys de la neurofibromina

R. Coronado Contreras ^a, J. Barrena Crespo ^a, D. Vázquez Sánchez ^a, F. Corella Vicente ^a, I. Hernán Sendra ^a, M. Flotats Bastardes ^a

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

Introducción. La variante p.Arg 1809Cys de la neurofibromina, debida a la mutación c.5425C>T, está descrita como un polimorfismo y como una posible mutación del gen *NF1* asociada a un fenotipo leve. **Caso clínico.** Se presenta una familia donde las dos hermanas y el padre estaban afectados por la variante genética. El caso índice es la hermana pequeña que, con 7 años de edad, presenta manchas *café au lait* características de neurofibromatosis tipo 1 (NF1), macrocefalia y trastorno por déficit de atención asociado a trastorno del desarrollo de la coordinación (DAMP). La hermana mayor presenta las manchas *café au lait* y trastorno del desarrollo con criterios DAMP. El padre sólo presenta una mancha hiperocrómica no típica de

NF1. **Conclusión.** Nuestro caso confirma la expresión variable de la mutación presentada, pero con una afectación significativa sobre el neurodesarrollo similar a la de otras mutaciones del mismo gen.

P68.

Una forma 'moderada' de hipoplasia pontocerebelosa tipo 1

R. Velázquez Fragua ^a, P. Tirado Requero ^b, C. Roche Herrero ^a, A. Tendaro Gormaz ^a, A. Martínez Bermejo ^a

^a Neurología Infantil. Hospital Infantil La Paz. ^b Neurología Infantil. Hospital Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. La hipoplasia pontocerebelosa tipo 1 (HPC1) es una hipoplasia del puente y del cerebelo asociada a enfermedad de las motoneuronas del asta anterior. Se caracteriza por hipotonía grave y debilidad muscular que comienza en el periodo prenatal o al nacimiento, con una esperanza de vida que no suele exceder unos meses. Recientemente, el espectro de esta enfermedad se ha ampliado con cuadros más moderados, con comienzo más tardío de los síntomas, supervivencia más prolongada y una atrofia pontina que no se aprecia en la neuroimagen. **Caso clínico.** Paciente con evidencia de defecto en el cerebelo y síntomas de atrofia muscular espinal, diagnosticada por los estudios electrofisiológicos y biopsia muscular, pero con estudio genético negativo para atrofia muscular espinal. Los síntomas comenzaron tras un periodo normal durante los primeros meses de vida. Actualmente tiene 11 años y presenta un cuadro de hipotonía y retraso psicomotor muy grave. **Conclusiones.** Desde 2002, en que Rudnik-Schöneborn amplió el fenotipo de HPC1, se han publicado varios casos de la forma moderada, similares al nuestro; el tipo de herencia más probable es la autosómica recesiva, como también sospechamos en nuestro caso, y la causa genética permanece desconocida. Para completar el estudio se debe valorar el diagnóstico diferencial con defectos de la glicosilación, enfermedades de la cadena res-

piratoria, depleción del ADN mitocondrial, distrofias musculares congénitas, distrofia neuroaxonal infantil y las otras seis formas de HPC descritas actualmente.

P69.

Esclerosis tuberosa en gemelas monocoriales

F. Paredes Carmona, M. Gómez García de la Banda, N. Campa Falcón, L. Minguell Domingo, T. Vallmanya Cucurull, E. Solé

Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida.

Introducción. Aproximadamente el 1,5% de las urgencias hospitalarias pediátricas son crisis convulsivas, siendo la mayoría de ellas convulsiones febriles o descompensaciones epilépticas. Presentamos el caso de dos hermanas gemelas monocoriales que acuden a urgencias, con un intervalo de cinco meses, por episodios epilépticos. **Casos clínicos.** Caso 1: lactante de 7 meses, fruto de una primera gestación gemelar monocorial de 34 semanas, derivada a urgencias tras convulsión afebril, focal, de 30 minutos de duración, sin otra clínica. Se realizan analítica y EEG, que resultan normales, y RM, que informa de lesiones hipoxicoisquémicas crónicas. Reacude a los cinco meses por convulsión febril, objetivándose en la exploración tres manchas hipocrómicas lanceoladas, por lo que se realiza una TAC craneal en que se aprecian múltiples calcificaciones subependimarias. Caso 2: lactante de 12 meses, con hermana gemela diagnosticada 15 días antes de esclerosis tuberosa, que acude a urgencias tras convulsión tónicoclónica generalizada en el contexto de un cuadro febril. En la exploración física destacan cinco manchas hipocrómicas. Se realizan analítica y EEG, que resultan normales, y TAC craneal, que informa de presencia de nódulos subependimarios calcificados y túberes parietales. Se amplía estudio y se confirma el diagnóstico de esclerosis tuberosa. **Conclusiones.** La esclerosis tuberosa es una enfermedad infrecuente con una incidencia aproximada de 1/10.000 recién nacidos. Presenta una herencia autosómica domi-

nante, con un tercio de mutaciones *de novo* y una penetrancia casi completa con alta variabilidad. Los genes *TSC1* y *TSC2* codifican proteínas supresoras de tumores, afectando de esta forma a la proliferación celular. En un 65% de los casos comienza en forma de convulsiones durante el primer año de vida. Ante toda convulsión en un lactante es obligada la exploración minuciosa de la piel.

P70.

Síndrome de Aicardi en un lactante con diagnóstico prenatal de quiste aracnoideo interhemisférico

A. Izquierdo Martín, A. López Lafuente, A. Polo Antúnez, R. Martín Fernández, M. García García, V. Carretero Díez

Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. El síndrome de Aicardi es un trastorno poco frecuente, casi exclusivo en mujeres, definido por la tríada de agenesia de cuerpo calloso, espasmos infantiles y lagunas coroides. Habitualmente se asocian otros hallazgos: coloboma óptico, heterotopías periventriculares, quistes intracraneales, anomalías costovertebrales, asimetría hemisférica, etc. El pronóstico es desfavorable en la mayoría de los casos, con elevada morbilidad, alteración grave del desarrollo y mortalidad precoz. **Caso clínico.** Primera hija de padres sanos. A las 28 semanas de edad gestacional se objetiva en ecografía una imagen sugerente de quiste aracnoideo interhemisférico. La RM fetal lo confirma. Amniocentesis con cariotipo FISH: normal. Parto eutócico a las 40 semanas. Exploración física: normal. Ecografía al nacimiento no confirmatoria. RM cerebral (segundo mes): quistes interhemisféricos mediodorsales derechos, quiste en la fosa posterior derecha, hiperintensidades en el caudado derecho, displasia cortical frontocingular y disgenesia del cuerpo calloso. A los 2 meses y 20 días de edad inicia episodios críticos de espasmos en flexión. EEG: actividad paroxística focal hemisférica derecha intensa. Valoración oftalmológica: coloboma de nervio óptico derecho y lagunas coroi-

deas bilaterales. Radiografía costal y de la columna vertebral: normal. Control de las crisis con vigabatrina durante dos meses, posteriormente reinicia crisis parciales farmacorresistentes. Edad actual: 15 meses. Desarrollo psicomotor con afectación leve-moderada. **Conclusiones.** El síndrome de Aicardi puede detectarse por ecografía fetal y debería considerarse en el diagnóstico diferencial de fetos, sobre todo mujeres, con alteraciones cerebrales quísticas. Tiene una variable expresividad clínica y en la bibliografía revisada aparecen casos sin el pronóstico infausto esperado, incluso con función cognitiva normal.

P71.

Didimosis aplasticopsilolipara: un síndrome neurocutáneo poco conocido

A. Hernández Núñez ^a, D. Martínez Sánchez ^a, R. Rodríguez Díaz ^b, M. de Santos Moreno ^b, P. Manzanares Blázquez ^b, M. Rivero Martín ^b

^a Dermatología. ^b Pediatría. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Fuenlabrada, Madrid.

Introducción. La lipomatosis encefalocraneocutánea es una forma de síndrome neurocutáneo que asocia anomalías cerebrales (como lipomas intracraneales), oculares y cutáneas, y cuyo principal marcador es el nevus psiloliparo, que se presenta ipsilateral al resto de anomalías. Esto ocurre como resultado de una mutación letal que sobrevive en forma de mosaico. Presentamos el caso de un paciente con esta asociación. **Caso clínico.** Niño de 2 años, remitido a consulta por una placa alopecica en el cuero cabelludo, que presenta desde el nacimiento. Primer hijo de madre sana y padre intervenido de neoplasia renal. Embarazo normal Parto a término por cesárea por no progresión. Coristoma + coloboma congénito en el ojo izquierdo al nacimiento, intervenido. Presentaba en la región temporal izquierda tres placas alopecicas de 5 mm, y en la región parietal izquierda, una placa de varios centímetros, con pelo escaso y lesión subcutánea palpable de consistencia blanda. Diagnostica-

do de aplasia de cutis y nevus lipomatoso. Ante la asociación con malformación ocular asociada se diagnosticó de nevus psiloliparo. RM craneal: quiste aracnoideo temporal izquierdo. En la actualidad tiene 3 años y está en seguimiento por Oftalmología. Sin otros datos de interés en la evolución. **Conclusión.** La asociación de nevus psiloliparo y lipomatosis encefalocraneocutánea se conoce como síndrome neurocutáneo asociado a epilepsia y retraso mental. La aplasia de cutis congénita junto al nevus psiloliparo se ha descrito recientemente con el nombre de didimosis para explicar la proximidad temporal y espacial de estas lesiones. Presentamos un caso más de esta asociación escasamente descrita, que hace pensar que forme parte de un espectro clínico de presentación de la lipomatosis encefalocraneocutánea.

P72.

Esquisencefalia por infección congénita por citomegalovirus

S. Ourani ^a, J. Campistol Plana ^a, M. Clavería Puig ^b

^a Neurología. ^b Otorrinolaringología. Hospital San Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Actualmente, la infección congénita por citomegalovirus (CMV) es una de las principales causas de déficit neurológico en el mundo occidental, que afecta al 0,5-2,4% de los recién nacidos. Sin embargo, sólo el 10-15% presentan sintomatología, incluyendo retraso del crecimiento intrauterino, hepatomegalia, ictericia, sordera neurosensorial y epilepsia. En más de dos tercios de estos niños la neuroimagen presenta hallazgos específicos ya en el periodo prenatal o posnatal. **Caso clínico.** Niña de 18 meses de edad con esquisencefalia debido a la infección congénita por CMV. En el segundo trimestre de embarazo se detectó ventriculomegalia bicameral y lesiones quísticas en ambas cisuras de Silvio. La serología de la madre indicó una infección congénita por CMV que se confirmó al nacer. A los 18 meses, la RM craneal muestra esquisencefalia bilateral de labio abierto y áreas de polimicrogiria. **Conclu-**

siones. Los hallazgos de neuroimagen más comunes de la infección congénita por CMV incluyen calcificaciones periventriculares, ventriculomegalia, quistes temporales, trastornos de la migración, anomalías de la sustancia blanca y displasia del hipocampo. La esquisencefalia, aunque más infrecuente (< 5% de los casos por CMV congénito), puede atribuirse a la infección congénita por CMV, sugiriendo una infección en los primeros meses de embarazo, con una grave afectación neurológica.

**Viernes, 1 de junio de 2012
14:00-16:00 h.**

Área de Exposición

Neuromuscular/sistema nervioso periférico (P73-P79)

P73.

Distrofinopatía manifestada como un cuadro de pseudomiopatía metabólica

J. Pantoja Martínez ^a, N. Molini ^a, S. Teijeira ^b, B. San Millán ^b, C. Navarro Fernández ^b, J. Millán ^c

^a Hospital de la Plana. Castellón. ^b Hospital Meixoeiro. Vigo. ^c Hospital Universitario La Fe. Valencia.

Introducción. Las distrofinopatías se pueden manifestar desde un cuadro típico de distrofia muscular de Duchenne (DMD) o de Becker (DMB) hasta fenotipos más leves que incluyen hiperCKemias asintomáticas y cuadros de intolerancia al ejercicio con calambres y mioglobinuria recurrente, como sucede en las miopatías metabólicas. Presentamos dos hermanos con esta última forma clínica portadores de una delección del gen *DMD*. **Caso clínico.** Varón de 15 años que inicia, a los 9 años de edad, un cuadro de intolerancia al ejercicio con mialgias y calambres tras el ejercicio físico intenso, y asocia en una ocasión emisión de orinas rojas. En reposo permanece asintomático. Fenotipo normal, sin hipertrofia de pantorrillas, y

balance y fuerza muscular normales. Las cifras de creatinina (CK) oscilan entre 2.000 UI/L cuando está asintomático y 25.000 UI/L cuando presenta síntomas. Test de ejercicio con isquemia del antebrazo: normal. Bioquímica basal y estudio metabólico: normal. Biopsia muscular: ausencia de alteraciones morfológicas, irregularidades en marcajes Dys2, Dys1 y 3 y sarcoglicanos. Utrofina: normal. Miوسفorilasa y mioadenilato de amina-sa: positivas. Descartadas mutaciones *CPT2*. Estudio MLPA del gen distrofina: delección que comprende exones 48 a 55. Hermano de 22 años con la misma sintomatología desde los cuatro años. Fenotipo normal. CK: 600-2000 UI/L. Presenta la misma delección, al igual que la madre, portadora asintomática con CK normales. **Conclusión.** Ante todo niño con mialgias y calambres tras el ejercicio con elevación de CK y mioglobinuria es necesario descartar una miopatía metabólica, aunque también deberían investigarse delecciones del gen *DMD* e incluso mutaciones puntuales si los estudios anteriores resultaran negativos.

P74.

Casos de atrofia muscular espinal en nuestra comunidad en los últimos 12 años. Manejo y soporte ventilatorio: un dilema ético

M. Cortada Gracia, M. Mora Bestard, M. Grimalt Calatayud, F. Osona Rodríguez de Torres, E. Miravet Fuster, G. Pico Fuster

Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca.

Introducción. La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neurodegenerativa de pronóstico invariablemente mortal. El manejo de los pacientes en las reagudizaciones respiratorias plantea dilemas éticos. **Pacientes y métodos.** Estudio epidemiológico retrospectivo de los casos de AME en los últimos 12 años en nuestro hospital. Se analiza edad al diagnóstico, evolución, genética y tratamiento. Se revisan las actitudes en cuanto al soporte respiratorio. **Resultados.** Se obtienen 14 pacientes (seis varones y ocho mujeres). Cinco de ellos

con AME-I, edad diagnóstica media de 4 meses (cuatro *exitus*), y nueve con AME-II, con inicio clínico a los 9 meses y diagnóstico a los 4,2 años. Todos los AME-II viven actualmente. Las principales complicaciones fueron respiratorias y ortopédicas. Todos los casos se confirmaron genéticamente. Todos los pacientes AME-I recibieron tratamiento fisioterápico y ortopédico y todos, salvo dos, se han manejado sin soporte ventilatorio. Uno de ellos falleció con ventilación no invasiva en cuidados intensivos tras acordar con la familia la no adopción de medidas extraordinarias. El otro paciente, con 10 años, precisa ventilación no invasiva nocturna y en las reagudizaciones.

Conclusiones. Existe una amplia variabilidad en la práctica médica en cuanto al manejo respiratorio en pacientes con AME. La especialidad médica del profesional a cargo del paciente influye en las recomendaciones y en la toma de decisiones de la familia. La supervivencia a largo plazo de estos pacientes es posible con y sin traqueostomía. A pesar de la percepción generalizada de que los niños con AME tienen una pobre calidad de vida, esta visión no siempre es compartida por sus cuidadores.

P75.

Síndrome del túnel carpiano familiar de inicio infantil

J. Fernández Ramos, E. López Laso, I. Roncero Sánchez-Cano, M. Aguilar Quintero, R. Camino León, A. Collantes Herrera

Unidad de Neurología Pediátrica. UGC Pediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. El síndrome del túnel carpiano (STC) es la neuropatía por compresión más frecuente en el adulto. Sin embargo, hay pocos casos descritos en la bibliografía en menores de 10 años. Las etiologías más frecuentes son las enfermedades de depósito lisosomal, las anomalías anatómicas, casos familiares, traumatismos, práctica intensiva de ciertos deportes y casos idiopáticos. **Caso clínico.** Niña de 2 años y 10 meses que presenta, desde nueve meses antes,

episodios de dolor y parestesias en la muñeca y la mano derecha, de inicio nocturno, que la despiertan, con una frecuencia de 1-3 episodios semanales. Madre y abuela materna diagnosticadas de STC en la tercera década de la vida. Sin traumatismos, actividades manuales de riesgo, ni evidencia de enfermedades sistémicas predisponentes. La exploración física no muestra alteraciones, con fuerza y sensibilidad normal, no atrofia tenar, signo de Tinel positivo. No colabora para valorar signo de Phallen. ENG: neuropatía crónica de ambos nervios medianos con afectación sensitiva y motora grave. Ecografía y RM de las muñecas: normales. Cribado de mucopolisacáridos en orina: negativos. Estudio genético de duplicación en *PMP22*: negativo. Tratamiento con férula ortésica nocturna y oxcarbazepina oral con resolución progresiva de la sintomatología, por lo que no ha sido intervenida hasta ahora. **Conclusiones.** El STC es extraordinariamente raro en la infancia. En nuestro caso presumimos un origen familiar dada la ausencia de otra etiología demostrable. El tratamiento del dolor neuropático ha resuelto la sintomatología por completo.

P76.

Miopatía congénita tipo multi-minicore: a propósito de un caso

K. Guzmán Laura, L. Hidalgo García, M. Arce Portillo, M. Madruga Garrido, B. Muñoz Cabello, O. Alonso Luengo

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La miopatía congénita tipo multi-minicore es un trastorno neuromuscular con herencia autosómica recesiva con incidencia desconocida (la incidencia de las miopatías congénitas en general es de 6/100.000 nacidos vivos), caracterizada por la presencia de múltiples pequeñas zonas de desorganización sarcomérica y pérdida de mitocondrias (*minicores*) en la biopsia muscular y hallazgos clínicos de miopatía congénita. **Caso clínico.** Paciente de 8 años que consulta por sospecha de ausencias. En la exploración destaca delgadez llamativa.

Mancha café con leche en el brazo derecho. Miembros largos y delgados. Pérdida de curvatura fisiológica de la columna. Rigidez espinal. Incapacidad de flexión cervical. Movimientos oculares conservados. No alteración de pares craneales. Hipotonía muscular global. Escápulas aladas. Fuerza global de miembros superiores 4/5. Reflejos simétricos. Se levanta del suelo con dificultad. Se solicitan CPK, EEG y EMG/ENG: normales. Biopsia muscular: miopatía congénita tipo multi-minicore con marcada internalización nuclear y desorganización miofibrilar. Estudio genético (*RYR1*) pendiente de resultados. **Conclusiones.** La miopatía congénita multi-minicore es muy variable clínicamente. Se distingue una forma clásica con rigidez espinal, escoliosis prematura y afectación respiratoria, debida a mutaciones recesivas en el gen *SEPN1*. Las mutaciones recesivas en el gen *RYR1* se asocian a un amplio rango de características clínicas que comprenden oftalmoplejía externa, debilidad distal y afectación de la cintura pelviana similar a la miopatía de *central core*. El diagnóstico se basa en la biopsia muscular. La CPK y el EMG pueden ser normales. Debe realizarse estudio genético a los pacientes afectos y a los familiares. Las formas relacionadas con el gen *RYR1* se asocian a susceptibilidad a hipertermia maligna.

P77.

Dificultad diagnóstica en las polineuropatías inmunomediadas de la infancia: a propósito de dos casos

L. Monlleó, T. Armangué, N. Ragner, M. Gratacòs, F. Munell, A. Macaya

Hospital Universitari Materno-Infantil Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. Las polineuropatías inmunomediadas subagudas o crónicas son excepcionales en la infancia. Presentamos dos casos con dificultad diagnóstica añadida por su curso clínico y electrofisiológico. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 5 años con cuadro subagudo de debilidad progresiva e hiporreflexia en las extremidades inferiores, que impedía la bipedestación.

A los cinco meses el electromiograma mostraba denervación aguda en las extremidades inferiores y mínimas alteraciones neurográficas, siendo el estudio neurográfico previo normal. Se inició tratamiento con gammaglobulinas con mejoría notable. Ha presentado un curso remitente-recidivante, requiriendo dosis de inmunoglobulinas intravenosas cada 3-4 semanas y tratamiento corticoideo crónico. Caso 2: niño de 10 años con cuadro de siete semanas de evolución de debilidad progresiva, hiperalgesia y manifestaciones disautonómicas. El estudio neurofisiológico mostró una polirradiculoneuropatía sensitivomotora de predominio desmielinizante. Se inició tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas con mejoría. **Conclusiones.** Aunque el primer caso sigue una evolución crónica clara, inicialmente no se pudo catalogar como polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria crónica dada la normalidad de la neurografía inicial. En el segundo caso, si bien la evolución más allá de cuatro semanas es un criterio diagnóstico de polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria crónica en la infancia, el curso clínico y la presentación, incluyendo la afectación autonómica, es más característica de las formas agudas. El diagnóstico de estas neuropatías en la infancia es difícil, por su baja frecuencia, por la ausencia de marcadores específicos y por la existencia de casos atípicos que no se ajustan a los criterios diagnósticos actuales. A menudo el diagnóstico viene dado por la evolución y respuesta al tratamiento.

P78.

Peliosis hepática en un paciente con miopatía miotubular y diabetes mellitus

A. Periañez Vasco, M. Correa Vela, M. López Lobato, M. Madruga Garrido, E. Arce Portillo, O. Alonso Luengo

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La miopatía miotubular ligada al X es una enfermedad neuromuscular hereditaria grave, perteneciente al grupo de las miopatías con-

génitas. A largo plazo aparecen complicaciones extramusculares que deben diagnosticarse y tratarse a tiempo dado el impacto que generan en la morbimortalidad de estos pacientes. Una de las complicaciones descritas, aunque en raras ocasiones, es la peliosis hepática. Existe un único caso descrito en la bibliografía que asocia peliosis y diabetes mellitus tipo 1 (DM1). **Caso clínico.** Varón que desde el nacimiento manifiesta hipotonía global y distrés respiratorio grave. El estudio metabólico y las determinaciones de CPK son normales. La biopsia muscular revela hipotrofia y presencia de miotúbulos en las fibras tipo I. El estudio genético confirma la existencia de una mutación no descrita previamente (c.1120C>T) en el gen *MTM1*, localizado en el cromosoma X. Con tres años de vida desarrolla episodio de *shock* hipovolémico por sangrado abdominal masivo secundario a peliosis hepática. Dos meses más tarde es diagnosticado de DM1 tras detectarse cifras elevadas de glucemia acompañadas de clínica cardinal (anticuerpos antiislotes pancreáticos positivos). **Conclusiones.** Dada la coincidencia de presentación clínica de nuestro paciente con el único caso descrito con miopatía miotubular, peliosis hepática y DM1, postulamos que la naturaleza de esta asociación podría basarse en una misma mutación genética y que, por tanto, la DM1, además de la peliosis hepática, podría considerarse como una de las complicaciones a largo plazo de los pacientes con miopatía miotubular y con ello obligaría a un seguimiento preventivo específico.

P79.

Miotonía congénita secundaria a mutación del gen *SCN4A*

I. Martí Carrera ^a, M. López García ^a, J. Poza Aldea ^b, L. Martorell Sampol ^c

^a Pediatría. ^b Neurología. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián.

^c Genética. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Las canalopatías son un grupo de enfermedades producidas por alteración de canales iónicos, en-

tre las que se encuentran las miotonías no distróficas. La miotonía congénita se asocia a mutaciones del canal de cloro (*CLN1*), mientras que las mutaciones del canal de sodio (*SCN4A*) producen diferentes fenotipos: paramiotonía congénita, miotonías agravadas por potasio y parálisis periódica. Presentamos una familia con miotonía congénita, *CLN1* negativa, con mutación en *SCN4A*. **Caso clínico.** Niña de 4 meses que consulta por pies cavos. En la exploración presenta braquicefalia, hendiduras palpebrales y boca pequeña. No amimia facial. Manos espontáneamente cerradas y apertura dificultosa. Pies cavos. No debilidad muscular ni hipotonía axial o de extremidades. No hipertrofia muscular. La abuela materna y la tía abuela presentaban miotonía en el EMG. Asintomáticas. Madre con leve miotonía en las manos. El EMG de la madre y la niña objetiva miotonía continua. A los 22 meses la niña permanece estable, con miotonía sólo presente en los pies. No existen episodios de debilidad ni fluctuación con el ejercicio ni la ingesta. El estudio genético descarta mutaciones del gen *CLCN1* y objetiva la mutación 4897C>G en heterocigosis en el gen *SCN4A*. Esta mutación se ha descrito previamente en pacientes con miotonía agravada por potasio. **Conclusiones.** Las mutaciones del gen *SCN4A* presentan diferentes fenotipos clínicos: paramiotonía congénita, miotonías agravadas por potasio y parálisis periódicas. A pesar de haber una relación genotipo-fenotipo, existe un solapamiento entre las diferentes formas clínicas. En los casos de miotonía congénita *CLN1* negativa, debería estudiarse el gen *SCN4A*.

**Viernes, 1 de junio de 2012
14:00-16:00 h.**

Área de Exposición

Patología vascular y patología sistémica (P80-P83)

P80.

Infartos isquémicos cerebrales secundarios a displasia fibromuscular: clínica atípica y etiología infrecuente

M. García Puig ^a, A. Roche Martínez ^a, I. Lorente Hurtado ^a, A. Rovira Cols ^b, J. Barnaus Pujol ^c, J. Perendreu Sans ^c

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Radiología.

^c Radiología Intervencionista. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción. La incidencia de accidentes cerebrovasculares (ACV) en la infancia es baja y su reconocimiento es difícil: con un inicio frecuentemente insidioso y un curso progresivo y fluctuante, pueden confundirse con otras alteraciones neurológicas. Se presenta un caso de ACV como hallazgo no esperado en un niño con síntomas inespecíficos. **Caso clínico.** Varón de 7 años, que acude a urgencias por dolor cervical de una semana de evolución, vómitos y cefalea en las últimas horas. Sin antecedentes familiares ni personales de interés. Exploración física: paciente estable, orientado, sin focalidad neurológica, salvo rigidez cervical. Analítica básica y punción lumbar: normales. En urgencias presenta mareo e inestabilidad. TAC craneal: normal. RM cerebral: infartos talámicos bilaterales y cerebelosos izquierdos en fase aguda y crónica. Se inicia tratamiento antiagregante. Se completa estudio con ecocardiografía y estudio de trombofilia: normales. Eco-Doppler de troncos supraaórticos: ausencia de permeabilidad de la arteria vertebral izquierda. Angiografía cerebral: estenosis arterial vertebral izquierda sugestiva de displasia fibromuscular. Se realiza angioplastia terapéutica, con resultado satisfactorio. El estudio radiológico descarta estenosis a otros niveles. El paciente per-

manece asintomático tras ocho meses de tratamiento antiagregante. **Conclusiones.** La displasia fibromuscular es una enfermedad arterial que afecta con mayor frecuencia las arterias renales, aunque también puede afectar la carótida interna, la vertebral y otras arterias. Los pacientes frecuentemente están asintomáticos y el diagnóstico suele ser casual; la presentación clínica habitual en el cerebro es de un ictus isquémico. Constituye una entidad infrecuente, pero debe considerarse en niños con infartos recurrentes o no explicables por otra causa.

P81.

Neurobehçet en la infancia: una entidad de difícil diagnóstico

M. Sardina González ^a, C. Cáceres Marzal ^a, M. Delgado Cardoso ^b, C. Zarallo Reales ^b, B. Rojas Recio ^b

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Preescolares. Departamento de Pediatría. Hospital Materno-Infantil. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. Badajoz.

Introducción. La enfermedad de Behçet es una vasculitis sistémica que puede afectar al sistema nervioso central. Se trata de una entidad rara en niños, de difícil diagnóstico si al inicio no se cumplen los criterios clínicos requeridos. **Caso clínico.** Varón de 6 años, sin antecedentes de interés, que ingresa por cefaleas incapacitantes, fiebre recurrente, aftas orales de repetición y varias meningitis asépticas. Presenta exploración física normal, no se encuentran úlceras en otra localización ni tampoco alteraciones neurológicas. Posteriormente aparecen signos de hipertensión intracraneal, siendo diagnosticado de hidrocefalia posmeningitis e intervenido para la colocación de una válvula de derivación ventriculoperitoneal. Más tarde se añade una trombosis de los senos longitudinal y transversal derecho. Las analíticas muestran anemia de trastorno crónico y aumento de reactantes de fase aguda, siendo el resto de los estudios (incluidos bioquímica, coagulación, autoinmunidad, histocompatibilidad, serologías, cultivos y líqui-

de cefalorraquídeo) normales. Mediante neuroimagen se evidencian unas lesiones hiperintensas en T₂ en la cabeza del núcleo caudado izquierdo, tálamo derecho, cápsulas internas y periventriculares, y se aprecian otras más tenues en el mesencéfalo y la protuberancia. El test de patergia es negativo. Ante la alta sospecha de neurobehçet se inicia tratamiento corticoideo con mejoría posterior, pasando después a azatriopina. Actualmente, asintomático. **Conclusiones.** El comienzo de la enfermedad de Behçet mediante afectación neurológica puede anticiparse a las manifestaciones sistémicas típicas de la enfermedad. Esto no es infrecuente en la edad pediátrica, por lo que deberían revisarse los criterios clínicos diagnósticos a fin de no retrasar el inicio de un tratamiento adecuado.

P82.

Accidente vascular cerebral isquémico infantil, necesidad de un protocolo de actuación

E. García Jiménez, M. Simonet Lara, C. Sierra Córcoles, R. Parrilla Muñoz, M. Tirado Balagué, J. de la Cruz Moreno
Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

Introducción. Los accidentes cerebrovasculares (ACV) isquémicos en la infancia son raros, su incidencia anual es de 2-3 casos/100.000 niños, y no es una patología de manejo diagnóstico y terapéutico habitual. Debido al vacío de protocolos, su extrapolación a los adultos y la ansiedad y dudas que se producen ante esta entidad, se elaboró un protocolo de actuación. **Objetivos.** Describir las características clínicas de presentación de ACV isquémicos para una identificación precoz y definir la actitud terapéutica antes y después de establecer la etiología. **Pacientes y métodos.** Cuatro casos de ACV isquémicos ocurridos en 10 meses en nuestro servicio: edad, sexo, síntomas, diagnóstico y tratamiento pre y posdiagnóstico. **Resultados.** Desde enero hasta octubre de 2011, dos niños y dos niñas entre 5 meses y 2 años de edad sufrieron un ACV isquémico. Previamente asintomáticos. Uno presentaba hemiparesia; dos, hemipar-

resia y parálisis facial, y uno, fiebre, alteración de conciencia y monoparesia. A todos se les realizó estudio de trombofilia, endocrinometabólico, serológico, cardiológico, RM y angiorresonancia. Se encontraron lesiones isquémicas en núcleos de la base y la cápsula interna. Se inició tratamiento anticoagulante al diagnóstico en tres casos, cambiando posteriormente a antiagregante en los idiopáticos, y se continuó anticoagulación en déficit de proteína S. En un caso se evidenció infección por *Mycoplasma pneumoniae*. Todos con pronóstico favorable. **Conclusiones.** Precisamos un protocolo de actuación en los ACV isquémicos infantiles. Su aplicación en esta patología poco habitual mejora la calidad de la atención y el pronóstico. Es importante el diagnóstico etiológico para decidir terapia preventiva de recurrencias.

P83.

Crisis somatosensoriales como forma de presentación de un cavernoma cerebral

M. Simonet Lara, C. Sierra Córcoles, E. García Jiménez, R. Parrilla Muñoz, J. Vilchez Pérez, J. de la Cruz Moreno
Unidad de Neuropediatría. UGC Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

Introducción. Los cavernomas representan la lesión vascular más común del sistema nervioso central en niños. Clínicamente, se manifiestan cuando sangran. Los síntomas más frecuentes son las crisis convulsivas (16-60%) y los déficits neurológicos (22,7%), siendo menos frecuentes el síndrome de hipertensión intracraneal y las formas asintomáticas. **Caso clínico.** Niña de 13 años que, desde hace aproximadamente cinco meses, presenta episodios cada vez más frecuentes de parestesias en la lengua junto con sensación de que ésta se le va hacia atrás, sudoración e hiperventilación. En seguimiento por Psiquiatría Infantil por esta sintomatología. Durante su ingreso presenta numerosos de estos episodios vivenciados con gran agitación y nerviosismo. EEG: normal. En la RM cerebral se aprecia una imagen nodular hemorrágica en fase aguda en la región subcortical parietal iz-

quierda que, en la angiorresonancia posterior, es filiada como angioma cavernoso con sangrado. Crisis somatosensoriales linguales secundarias a la localización de la lesión vascular sobre la zona de la lengua del homúnculo de Penfield. Con actitud conservadora inicial se comienza tratamiento antiepiléptico, con escasa mejoría en el número e intensidad de las crisis, por lo que se procede a la exéresis del cavernoma y del hematoma cerebral, con buena evolución posterior. **Conclusiones.** Las crisis sensoriales y somatosensoriales pueden interpretarse erróneamente como trastornos de la esfera psiquiátrica; por ello, ante la presencia de síntomas psiquiátricos de presentación atípica o sugerentes de focalidad, es importante descartar organicidad.

**Viernes, 1 de junio de 2012
14:00-16:00 h.**

Área de Exposición

Patología del neurodesarrollo (P84-P85)

P84.

Disfunción de la modulación propioceptiva en el niño con síndrome de Asperger

B. Matesanz García ^a, A. García Pérez ^b, M. Brea Rivero ^a, M. Martínez Granero ^b, D. Natera de Benito ^b, C. Fernández de las Peñas ^a

^a Departamento de Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Rehabilitación y Medicina Física. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Rey Juan Carlos. ^b Pediatría. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

Introducción. La disfunción de modulación sensorial es una discapacidad para proporcionar respuesta a estímulos, de forma graduada y adaptada. Los estímulos propioceptivos informan al cerebro sobre la posición de músculos y articulaciones, necesario para el control postural. La disfunción de modulación sensorial propioceptiva interfiere en el desarrollo mo-

tórico. Nuestro objetivo es identificar diferencias de modulación propioceptiva entre niños sanos y con síndrome de Asperger. **Sujetos y métodos.** Estudio trasversal de casos y controles emparejados por edad y sexo, incluyendo 50 niños/as con síndrome de Asperger y 50 sin trastorno alguno, de 5-10 años. Se usó el perfil sensorial (Dunn, 1999) como herramienta de valoración, centrándonos en el procesamiento propioceptivo. **Resultados.** Se identificaron diferencias significativas en los ítems: 'sus movimientos son rígidos' ($\chi^2 = 47,266$; $p < 0,001$), 'se cansa fácilmente, en especial cuando está de pie o manteniendo alguna posición especial' ($\chi^2 = 26,223$; $p < 0,001$), 'hiperextiende codos o rodillas para estabilizarse' ($\chi^2 = 28,418$; $p < 0,001$), 'parece que sus músculos son débiles' ($\chi^2 = 24,505$; $p < 0,001$), 'aprieta con las manos débilmente' ($\chi^2 = 34,222$; $p < 0,001$), 'no puede levantar objetos pesados' ($\chi^2 = 23,574$; $p < 0,001$), 'siempre se apoya en algo' ($\chi^2 = 31,337$; $p < 0,001$), 'se agota fácilmente' ($\chi^2 = 30,301$; $p < 0,001$) y 'parece tener poca energía' ($\chi^2 = 36,600$; $p < 0,001$). **Conclusión.** Descartadas otras causas orgánicas causantes de dificultades motóricas en el niño con síndrome de Asperger, la disfunción de modulación sensorial propioceptiva podría ser la causa de su torpeza motora, su debilidad muscular y la necesidad habitual de buscar apoyo corporal.

P85.

Influencia de la disfunción de la modulación sensorial táctil en la vida de los niños con síndrome de Asperger

B. Matesanz García ^a, A. García Pérez ^b, M. Brea Rivero ^a, M. Martínez Granero ^b, D. Palacios Ceña ^a, C. Fernández de las Peñas ^a

^a Departamento de Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Rehabilitación y Medicina Física. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Rey Juan Carlos. ^b Pediatría. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

Introducción. La disfunción de modulación sensorial es una discapacidad

para proporcionar respuesta a estímulos de forma graduada y adaptada. Clínicamente, las personas con disfunción de modulación sensorial pueden responder ante el estímulo con una hiperrespuesta. Comportamientos elevados de hiperrespuesta sensorial a estímulos táctiles pueden interferir de manera importante en el desempeño de actividades diarias, en tareas académicas y en la participación social (Ben-Sasson, 2009). **Sujetos y métodos.** Estudio trasversal de casos y controles emparejados por edad y sexo, incluyendo 50 niños/as con síndrome de Asperger y 50 sin trastorno alguno, de 5-10 años. Se usó el perfil sensorial (Dunn, 1999) como herramienta de valoración, centrándonos en el procesamiento táctil. **Resultados.** Se encontraron diferencias significativas en el procesamiento táctil entre niños con síndrome de Asperger y los niños sanos en los ítems: 'evita ensuciarse con pintura de dedos, arena', 'expresa angustia cuando le cortan el pelo y las uñas o le lavan la cara', 'prefiere usar manga larga aun cuando hace calor o manga corta aun cuando hace frío', 'le molesta lavarse los dientes', 'es sensible a ciertos tipos de tela', 'le molestan los calcetines y los zapatos', 'evita ir descalzo especialmente en la arena o sobre la hierba', 'reacciona agresivamente al ser tocado', 'tiene dificultades para estar cerca de otras personas' y 'frota o rasca la zona del cuerpo en la que ha sido tocado' (todos, $p < 0,01$). **Conclusiones.** Las hiperrespuestas a estímulos táctiles restringen la participación de los niños con síndrome de Asperger en su entorno escolar, familiar y social, y aumentan su nivel de alerta, contribuyendo a la falta de atención y ansiedad.

Viernes, 1 de junio de 2012
14:00-16:00 h.
Área de Exposición

TDAH y trastornos del aprendizaje (P86-P92)

P86.

Impacto del TDAH en la vida diaria y experiencias con su diagnóstico y tratamiento según los padres de niños afectados: resultados de un estudio europeo en España

A. Hervás ^a, S. Guijarro Domingo ^a, A. Bigorra ^a, P. Rodríguez Hernández ^b, A. Muñoz ^c, S. Plaza ^c

^a Unidad de Psiquiatría Infantil y Adolescente. Hospital Universitario Mútua de Terrassa. Terrassa, Barcelona. ^b Hospital Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. ^c Departamento Médico. Shire Pharmaceuticals Ibérica. Madrid.

Introducción. El trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) es el trastorno psiquiátrico más prevalente en niños/adolescentes. **Objetivo.** Encuesta europea realizada para evaluar el impacto del TDAH en la vida de los pacientes. **Pacientes y métodos.** Diseñada por especialistas en TDAH y realizada en seis países europeos, utilizó una base de datos de 487.533 voluntarios (68.592 en España). Los padres/cuidadores de niños con TDAH respondieron a preguntas sobre las experiencias de sus hijos, diagnóstico y tratamiento. Las preguntas fueron transcritas en escalas para evaluar el nivel de las dificultades encontradas en diferentes áreas (problemas escolares, sociales, domésticos y síntomas de TDAH y comórbidos). Las puntuaciones de cada escala se compararon con las obtenidas por padres de niños sin TDAH. **Resultados.** En España, 107 y 110 padres de niños con y sin TDAH, respectivamente, participaron en la encuesta; la edad media de los niños fue de $11,8 \pm 3,5$ y $11,7 \pm 5,5$ años, respectivamente. Los niños con TDAH presentaron puntuaciones significativamente más desfavorables ($p < 0,001$) en casi la

totalidad de las escalas analizadas, incluyendo impedimento general y dificultades escolares, sociales y en casa. La edad media de los niños con TDAH al diagnóstico fue de $7,0 \pm 3,0$ años; $2,8 \pm 2,8$ médicos tuvieron que ser consultados para alcanzar el diagnóstico, durante un periodo de $21,5 \pm 44,5$ meses. El 56,9% de los niños con TDAH estaba recibiendo medicación, sola (15,7%) o en combinación con tratamiento psicológico (41,2%). El 74,6% de los padres declaró estar satisfecho con la medicación. **Conclusión.** En nuestro estudio, los niños con TDAH tienen más dificultades escolares, sociales y en casa que los niños sin TDAH.

P87.

Hematoencefalografía en TDAH y disfunciones ejecutivas

F. Pérez Álvarez ^a, M. Serra Sala ^b, C. Timoneda Gallart ^b, P. Serra Alexandra ^c

^a Neuroconducta. Hospital Universitari Doctor Josep Trueta. ^b Fundació Carme Vidal. Institut Qualitat de Vida. UDG. ^c Centre de Genètica. Parc Científic Tecnològic. UDG. Girona.

Introducción. La hematoencefalografía es poco costosa, poco investigada y sencilla de aplicar. Con luz roja-infrarroja como la pulsioximetría, detecta la perfusión-oxigenación del tejido cerebral subyacente. **Pacientes y métodos.** Muestra de 70 sujetos (mitad varones, mitad mujeres), de 10-15 años de edad, 50 con trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) subtipo hiperactivo-impulsivo y 20 con disfunción ejecutiva. Se realizó una hematoencefalografía mientras resolvían dos tipos de tareas, con carga emotiva frente a neutras. Conocimientos aportados por la neuroimagen funcional (RMf) como marco conceptual. **Resultados.** Mayor demanda de concentración. La función ejecutiva se asoció ($p = 0,01$) a menor actividad prefrontal. Según la RMf, activación predominante de circuitos inferiores (emotivos). Circuitos cognitivos superiores y emotivos inferiores se activan en relación inversa. El estado de alerta-concentración activa estos circuitos emotivos. El patrón *default mode* corresponde a circuitos emoti-

vos. Nuestros resultados indican actividad preferente de circuitos emotivos, concentración en las tareas con un grado determinado de concentración y función ejecutiva. Un siguiente paso será comparar estos patrones obtenidos con los de una muestra de sujetos normales. **Conclusiones.** La hematoencefalografía puede resultar útil para el diagnóstico, pronóstico y seguimiento terapéutico de las disfunciones neuroconductuales y cognitivas mediante la definición de patrones. Nuevos estudios con muestras amplias son deseables para aumentar los conocimientos al respecto y poder establecer criterios de utilidad práctica.

P88.

Valoración test-retest del estudio Aula Nesplora para 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 Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

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 aplicadas a la informática y los videojuegos aportan cada día más posibilidades a la práctica clínica. 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. Una de las limitaciones que pueden aparecer al repetir un test es el sesgo de aprendizaje. Para demostrar la ausencia de éste, en Aula Nesplora estudiamos a un grupo de 30 pacientes a

los que se les realizan las pruebas en las mismas condiciones con una semana de diferencia. Se realiza cálculo del tamaño muestral necesario para conseguir datos significativos. Los resultados de nuestro estudio concluyen que no existen diferencias significativas entre los resultados del primer y el segundo estudio y, por lo tanto, no hay un sesgo de aprendizaje que pueda invalidar los resultados de la realización del estudio con diferencias iguales o mayores a una semana de latencia.

P89.

TDAH y familia. Estudio de relaciones y variables

J. García Cruz ^a, I. Ocio Ocio ^b, M. Rodríguez Ruiz ^c, J. Iraurgi Castillo ^d, T. Sota Leiva ^e, J. Jiménez Lerma ^f

^a Centro de Salud San Martín. Vitoria-Gasteiz.

^b Hospital Universitario de Álava. Vitoria-Gasteiz.

^c Centro Psicoterapéutico Goizberri. Vitoria-Gasteiz.

^d Universidad de Deusto. Bilbao.

^e Unidad de Psiquiatría Infanto-Juvenil de Álava. Vitoria-Gasteiz.

^f Módulo de Asistencia Psicosocial de Rekalde. Bilbao.

Objetivos. Estudiar la expresión clínica de inatención e hiperactividad en el medio sociofamiliar entre una muestra de casos clínicos diagnosticados y tratados de trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) y una muestra de controles escolares, y analizar el tipo de variables personales y familiares que puedan resultar significativas, en base a proponer modelos preventivos en el abordaje terapéutico. **Sujetos y métodos.** La muestra está constituida por 252 grupos familiares: 100 casos y 152 controles. Para el diagnóstico de su patología se utilizaron los criterios DSM-IV-TR y CIE-10. Se valora la respuesta del menor afectado (adolescentes de 10-16 años) y de uno o ambos miembros parentales. Para el cribado clínico de TDAH se utiliza la escala EDAH con una alta fiabilidad. Se usa estadística descriptiva para sintetizar y analizar las variables cualitativas (frecuencias absolutas y relativas) y cuantitativas (media, mediana, desviación estándar y coeficientes de variación), así como la prueba estadística *U* de Mann-Whitney, análisis de varianza y modelos de regresión

logística y lineal. **Resultados y conclusiones.** Hemos encontrado diferencias estadísticamente significativas en la población infantojuvenil estudiada en las variables de edad, sexo, curso académico, repetición de curso escolar, enfermedad física concomitante y antecedentes de alteraciones de la salud mental. En los progenitores, sólo la edad de la madre es estadísticamente significativa. Las puntuaciones recogidas por la escala EDAH son menores las expresadas por la población infantojuvenil, comparativamente a la de sus progenitores. La mejor estimación de la prevalencia es la realizada por la madre del niño afectado. Las familias de la muestra clínica presentan una mayor cohesión familiar que las de la muestra escolar, pero también mayor rigidez en las normas de conducta intrafamiliares.

P90.

Cribado del síndrome 47 XYY en el TDAH

M. Almendral Doncel ^a, S. Guijarro Luis ^a, M. Gómez-Calcerrada Berrocal ^a, A. Verdú Pérez ^b

^a Hospital General de Tomelloso. Ciudad Real. ^b Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Introducción. El síndrome XYY es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes en la población masculina. La incidencia es de 1/1.000 varones. Su diagnóstico a menudo pasa desapercibido, pues sus rasgos fenotípicos no son muy evidentes. Desde el punto de vista cognitivo se ha descrito un aumento de prevalencia en estos pacientes de trastorno del aprendizaje, trastorno del lenguaje y alteración de la conducta que, en algunas ocasiones, puede tener rasgos impulsivos e hiperactivos. **Objetivo.** Sospechar la presencia de un síndrome XYY en pacientes con trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH); se presentan dos pacientes XYY que fueron valorados en nuestra consulta por mostrar clínica de TDAH. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 9 años, que acude a consulta por impulsividad y falta de atención, sobre todo en el colegio. Conducta agresiva con los compañeros. Antecedentes personales: sin in-

terés. Hitos acorde con la edad cronológica. Cociente intelectual: 98. Talla: p85. Exploración neurológica: normal. DSM-IV: compatible con TDAH subtipo combinado. Cariotipo: 47 XYY. Caso 2: varón de 6 años, que acude por sospecha de TDAH y dificultades para la lectoescritura. Antecedentes personales: Padre con enfermedad psiquiátrica. Hitos acorde con la edad cronológica. Retraso en el lenguaje. Talla: p50. Conducta inapropiada. Rabietas. Se distrae con facilidad. Lenguaje con dislalias. Resto normal. Cociente intelectual: 85. DSM-IV: TDAH subtipo combinado. Cariotipo: 47 XYY. **Conclusiones.** Dada la dificultad de reconocimiento fenotípico de los niños con trisomía 47 XYY, y ya que muchos tienen un cociente intelectual normal, se precisan estudios más completos para indicar la realización de cariotipo en niños con TDAH para el cribado de dicha cromosomopatía.

P91.

Test de Graffar como herramienta epidemiológica en el TDAH escolar

J. García Cruz ^a, X. Txakartegi Etxebarria ^b, A. Bilbao González ^c, I. Ocio Ocio ^d

^a Centro de Salud San Martín. Vitoria-Gasteiz.

^b Centro de Salud Gernika-Lumo. Bizkaia.

^c Unidad de Investigación. Hospital Universitario de Basurto. Bilbao. ^d Hospital Universitario de Álava. Vitoria-Gasteiz.

Objetivo. Valorar la aplicación del test de Graffar en una población escolar de nuestra comunidad autónoma durante un curso académico, como herramienta epidemiológica, en base a establecer pautas para la prevención y abordaje terapéutico del trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH). **Sujetos y métodos.** La población objeto de nuestro estudio (165.780 alumnos/as) ha estado formada por todos los estudiantes de educación primaria y secundaria (6-16 años) de nuestra comunidad autónoma. Los criterios de inclusión han sido todos los alumnos de centros y aulas seleccionados al azar, que aceptaron su participación. Los padres han cumplimentado el test de Graffar, que valora: profesión de padre y madre,

nivel de instrucción de padre y madre, ingresos familiares, condiciones de la vivienda familiar y características del barrio donde habita la familia. **Resultados y conclusiones.** Se entregó el cuestionario a 578 alumnos de educación primaria y secundaria. El número de respuestas totales fue de 222. Se aprecia una clara diferencia de TDAH entre varones y mujeres, 15,75% y 4,21%, respectivamente ($p = 0,0062$). En cuanto a la profesión del padre, observamos una relación significativa con el diagnóstico de TDAH, desde un 4,85% para niveles altos de profesión, 13,79% para niveles medios y 17,39% para los niveles más bajos ($p = 0,0254$). En la profesión de la madre, la relación no es significativa ($p = 0,6361$). También hay diferencias significativas según el nivel de instrucción del padre, siendo el porcentaje de TDAH de 5,17% entre los niveles educativos más elevados y de 16,67% y 16,07% entre los niveles medios e inferiores, respectivamente ($p = 0,0300$). No se detectan diferencias significativas según los ingresos familiares ($p = 0,3413$) ni según el tipo de vivienda ($p = 0,3510$) o barrio que habitan.

P92.

Evolución de la afasia en tres observaciones infantojuveniles con lesión perisilviana izquierda en un seguimiento de cinco años

J. Narbona, N. Crespo Eguílaz, J. Irigoyen, M. Fernández-Seara, R. Sánchez-Carpintero, M. Pastor

Clínica Universidad de Navarra y CIMA. Pamplona.

Introducción. Son muy escasas las observaciones longitudinales de afasia por lesión perisilviana izquierda adquirida durante la niñez tardía y la adolescencia temprana. **Casos clínicos.** Caso 1: diestra, a los 9 años sufre necrosis subcortical temporal izquierda por encefalitis herpética; jergafasia inicial, evoluciona hacia afasia anómica. Caso 2: diestro, con 15 años sufre infarto isquémico cardíaco fronsilviano anterior izquierdo; afasia de Broca con evolución fonológica y gramatical favorables, conservando dificultades de acceso al léxico. Caso 3:

diestra, con 15 años tiene infarto córtico-subcortical perisilviano izquierdo idiopático con hemiplejía y afasia global, que evoluciona a transcortical motora, muy hipofluente. Comprensión y repetición, buenas en los tres pacientes. Evaluación clínica secuencial y test de escucha dicótica verbal en los tres casos, y RM funcional con tareas verbales en los casos 2 y 3. A los cinco años tras la lesión, en el test de escucha dicótica verbal con sílabas y palabras, los tres pacientes mantienen dominancia hemisférica derecha. En la RM funcional durante la generación de palabras, el caso 2 activa una extensa zona de la corteza izquierda perilesional premotora y prefrontal y el cíngulo anterior, así como pequeñas zonas homónimas en el hemisferio derecho; el caso 3 activa una reducida porción de corteza prefrontal y premotora de ambos hemisferios. **Conclusión.** En afasias adquiridas durante el periodo peripuberal, la neuroplasticidad para el lenguaje toma recursos de ambos hemisferios para el procesamiento fonológico, pero el acceso al léxico y la fluidez del discurso dependen de la activación de estructuras perilesionales del hemisferio izquierdo.

Viernes, 1 de junio de 2012
14:00-16:00 h.
Área de Exposición

Miscelánea (P93-P108)

P93.

Paquimeningitis hipertrófica idiopática. Presentación del caso de una niña de 13 años

J. Domínguez Carral, J. García Peñas, M. Palacios Sánchez, L. de la Rubia Fernández, E. Sánchez Salmón, E. Marco de Lucas

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. La paquimeningitis hipertrófica es una hipertrofia focal o difusa de la duramadre de carácter in-

flamatorio. Es una patología excepcional en la infancia, que suele cursar con cefalea y afectación de múltiples pares craneales. **Caso clínico.** Niña de 13 años que presenta diplopía y estrabismo convergente de 48 horas de evolución. Refiere además dolor late-ro-cervical derecho de una semana, y cuadro vertiginoso tres meses antes. Exploración física: parálisis completa de pares craneales VI izquierdo y XII derecho. Resto de exploración neurológica y por aparatos: normal. Hemograma: normal. Velocidad de sedimentación globular: 30 mm/h. Bioquímica, proteinograma, inmunoglobulinas, complemento, anticuerpos antinucleares, factor reumatoide, enzima conversor de angiotensina y serologías: normales. Mantoux: negativo. Citoquímica, ADA, tinciones, cultivos, PCR y serologías en líquido cefalorraquídeo: negativos. TAC craneal con contraste: normal. Radiografía de tórax: normal. RM cerebral: engrosamiento de la duramadre retroclival con extensión al segmento cervical hasta apófisis odontoides, con intenso realce tras administración de contraste. Engrosamiento y realce meníngeo adyacente al seno cavernoso izquierdo y rodeando el polo anterior del lóbulo temporal izquierdo. Ante la sospecha de paquimeningitis hipertrófica idiopática se inician bolos de metilprednisolona intravenosa durante tres días y posteriormente prednisona oral, desapareciendo el dolor cervical a las 24 horas y mejorando al tercer día la motilidad ocular y lingual. **Conclusiones.** El diagnóstico de paquimeningitis hipertrófica idiopática es de exclusión. La RM cerebral típica muestra engrosamiento de la duramadre, que se ve isohipointensa en T₁ e hiperintensa en T₂, con importante realce tras gadolinio. La evolución tras tratamiento esteroideo es muy variable (desde remisión completa a corticodependencia).

P94.

Convulsión por hipocalcemia secundaria a raquitismo carencial

M. Zabala Vélez, M. Poch Orive, A. Segura Serrano, M. Lozano Ayala, E. Maluenda Díaz

Hospital San Pedro. Logroño.

Introducción. El raquitismo nutricional se considera una enfermedad poco frecuente en países desarrollados. El aumento en la incidencia se relaciona con el incremento de la inmigración. Se debe sospechar y detectar aunque los síntomas sean poco usuales. Describimos un caso de convulsiones por hipocalcemia secundaria a raquitismo carencial. **Caso clínico.** Varón de 32 días de vida, de origen pakistaní, que presenta episodio de desconexión del medio con revulsión ocular, desviación de la cabeza hacia la izquierda, cianosis y movimientos tónicoclónicos de las cuatro extremidades de 20 minutos de duración. Afebril. Antecedentes: embarazo controlado, cesárea a término por podálica, Apgar 9/10, lactancia materna exclusiva. Antecedentes familiares: consanguinidad. No convulsiones. Exploración: aceptable estado general. Fontanela normotensa. Poscrítico, hipotónico con pupilas mióticas. Resto normal. Destaca en analítica: calcio, 4,5 mg/dL, y calcio iónico, 3,7 mg/dL; resto normal. Ecografía transfontanelar: normal. Líquido cefalorraquídeo: bioquímica y cultivos negativos. EEG: actividad de fondo enlentecida sin actividad epileptiforme. RM: normal. Estudio de metabolismo fosfocálcico: PTH, 99 pg/mL; fósforo, 9,4 mg/dL; fosfatasa alcalina, 733 U/L; 25-hidroxivitamina D < 4 ng/mL. Radiografía de muñeca: ensanchamiento metafisario. Ante sospecha de hipocalcemia por déficit de vitamina D se inicia tratamiento con calcio (2 mEq/kg/día) y vitamina D (2.000 U/día). Se solicita estudio del metabolismo fosfocálcico materno: fosfatasa alcalina elevada y 25-hidroxivitamina D < 4 ng/mL. Evolución favorable con el tratamiento. **Conclusiones.** La leche materna contiene bajas cantidades de 25-hidroxivitamina D, que se relaciona con los niveles sé-

ricos maternos (influidos por la dieta, la raza y la exposición solar). Riesgo aumentado con lactancia materna exclusiva sin suplementación de vitamina D, exposición solar insuficiente y piel pigmentada.

P95.

Cerebelitis aguda de evolución fatal en un adolescente

F. Gómez Gosálvez, M. González Toro, M. Martínez Villar, L. Lillo Laguna, M. Pina Jover

Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.

Introducción. La cerebelitis aguda con evolución fatal es un cuadro de rápida instauración y muy poco frecuente. Presentamos el caso clínico de una paciente que desarrolló una cerebelitis aguda con hidrocefalia secundaria y herniación amigdalina. **Caso clínico.** Adolescente de 13 años de edad que, tras presentar un cuadro de cefalea holocraneal de 15 días de evolución, acompañada de fiebre y vómitos intermitentes, evolucionó a coma y muerte. Las pruebas complementarias que orientaron al diagnóstico fueron la TAC y la RM. Se inició tratamiento médico con analgesia y terapia corticoidea y posteriormente se recurrió a tratamiento quirúrgico mediante drenaje ventricular externo y craniectomía descompresiva occipital. **Conclusiones.** No existen protocolos de tratamiento para la cerebelitis aguda, por lo que cada caso debe manejarse individualmente. En los casos de cerebelitis aguda en los que existen complicaciones, las opciones terapéuticas varían desde el tratamiento médico con corticoides en altas dosis hasta diferentes técnicas microquirúrgicas urgentes.

P96.

Eficacia y seguridad de la toxina botulínica en el tratamiento de la sialorrea en niños con diversas alteraciones neurológicas

A. García Ron ^a, M. Miranda ^a,
R. Blanco ^a, C. Garriga Braun ^b,
J. Torrens Martínez ^c, M. Díez Hambino ^c

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Pediatría.

^c Radiología. Hospital Infanta Cristina. Parla, Madrid.

Introducción. La sialorrea es un síntoma potencialmente incapacitante en niños con diversas patologías neurológicas crónicas, principalmente la parálisis cerebral infantil. No debe considerarse un síntoma menor, pues sus consecuencias físicas y psicológicas tienen importantes repercusiones en los pacientes que la padecen y en sus cuidadores. La toxina botulínica, a través de la inhibición de la proteína SNAP25, bloquea la liberación y fusión de acetilcolina en la membrana presináptica, causando quimiodenervación. Bloquea la vía secretora y, por ende, la producción de saliva. **Pacientes y métodos.** Presentamos siete pacientes (cuatro con parálisis cerebral infantil y tres con ecfealopatía no progresiva) con sialorrea refractaria a tratamiento farmacológico, tratados con toxina botulínica tipo A, 100 U infiltradas de forma simétrica, percutánea y guiada por ecografía, en un solo punto de glándulas parótidas y submandibulares. Evaluados prospectivamente a los 15 días, a los dos y cuatro meses, teniendo en cuenta la intensidad y frecuencia pre y postratamiento, la duración del efecto y las reacciones adversas encontradas. **Resultados.** Tres niñas y cuatro niños, con una edad media de 14 ± 8 años, con una intensidad/frecuencia pretratamiento en grado 4-5/4-3. Obtuvimos un descenso de dos grados en la escala de sialorrea a los dos meses postratamiento, efecto máximo a las dos semanas y tiempo medio de duración de 12 semanas en todos los pacientes, sin efectos adversos. **Conclusiones.** La infiltración de toxina botulínica es un procedimiento seguro y eficaz en el tratamiento de la sialorrea refracta-

ria. Su control mejora la calidad de vida y facilita las relaciones sociales.

P97.

Patología medular en urgencias

E. Cid París, G. Arriola Pereda, G. Mateo Martínez, M. Rubio Jiménez, L. Fidalgo Marrón, A. Ortigado Matamala

Hospital Universitario de Guadalajara. Guadalajara.

Objetivo. Presentar tres casos clínicos de patología medular con distinta forma de manifestación. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 10 años que acude por ataxia. En urgencias se realiza TC cerebral y analítica con resultado normal. Tóxicos en orina negativos. Ingresa para estudio. Exploración: llama la atención la fuerza disminuida en los miembros inferiores, reflejos osteotendinosos exaltados, Babinski, alteración de sensibilidad propioceptiva y Romberg. Marcha atáxica. Se realiza RM urgente, que muestra quiste óseo aneurismático en D4 que requiere neurocirugía. Caso 2: niña de 12 años que refiere dolor lumbar y parestesias en los miembros inferiores de dos horas de evolución, con incapacidad para la marcha. Antecedentes: faringoamigdalitis febril la semana previa. Exploración: paraparesia aguda con arreflexia aquilea e hiporreflexia rotuliana bilateral. Dolor lumbar. Se realiza RM lumbar que es normal. Clínica cambiante, mejorando la debilidad y apareciendo a los dos días alteración de la sensibilidad dolorosa. Se repite RM, que muestra mielitis incompleta de D11-D12 y cordones anterolaterales. Se trata con corticoides, con buena evolución. Caso 3: niña de 13 meses que consulta por tortícolis bilateral de tres meses de evolución, que no mejora a pesar de la fisioterapia y los antiinflamatorios. Llama la atención la escasa movilidad espontánea y el dolor, por lo que se realiza RM cervical que muestra glioma intramedular. **Conclusiones.** Las lesiones de la médula espinal son raras, pero pueden dar una amplia variedad de cuadros clínicos caracterizados por diferentes grados de afectación motora y sensitiva. Debemos dirigir el estudio según la clínica

de inicio para evitar la morbilidad asociada.

P98.

Ataxia de la marcha en una consulta de neuropediatría

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

Hospital General Universitario de Albacete. Albacete.

Introducción. El término 'ataxia' define los trastornos del control fino de la postura y del movimiento. La marcha atáxica se caracteriza por una base amplia de sustentación. **Objetivo.** Describir las principales características de los pacientes con ataxia valorados en nuestra consulta. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes con ataxia menores de 12 años vistos en consulta de neuropediatría en los últimos 10 años. **Resultados.** Se recogen 39 casos, 22 mujeres (56,4%) y 17 varones (43,5%). En el 79%, la ataxia fue el motivo de consulta principal, y en el resto se trató de un hallazgo en la exploración física. Un 64% presentaba ataxia aguda con una edad media al diagnóstico de 4 años; las causas principales fueron: vértigo paroxístico benigno en 11 casos (44%), postinfecciosas en 9 (36%), hasta en siete casos por varicela, y otras causas en un 20%. Ingresaron 13 (52%) principalmente por cerebelitis varicelosa. Pruebas complementarias: prueba de imagen (48%) y punción lumbar (16%). No precisan tratamiento un 64%. Un 35,8% presentaron ataxia crónica, con una edad media al diagnóstico de 6 años. Ingresaron 6 (42%) pacientes. Pruebas complementarias: imagen (52%) y estudios neurofisiológicos (71%). Tratamiento: sintomático en un 70%, fundamentalmente rehabilitación. **Conclusiones.** La ataxia aguda es la forma más frecuente de presentación. La causa principal en nuestra serie es la varicela, como en series revisadas. Aun así, nuestra muestra es pequeña porque sólo se incluyeron ataxias que precisaron control en consultas externas. La escasa diferencia en número

entre ataxias agudas y crónicas podría deberse a la buena evolución de las primeras, no precisando control en consulta.

P99.

Ejemplos ilustrativos de la práctica neuropediátrica en un hospital con tecnología no puntera

A. Sario Jamardo, R. Blanco Lago, I. Málaga Diéguez

Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. El ejercicio de la neuropediatría ha avanzado mucho en los últimos años apoyada en modernas técnicas de neuroimagen o de biología molecular, entre otras. Sin embargo, actualmente muchos neuropediatras en nuestro país no disponen de estos medios. Presentamos casos ilustrativos de un hospital de referencia de una región con 1.000.000 de habitantes. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 4 años con amaurosis y atrofia del nervio óptico bilateral de origen no filiado. TAC, RM de 1,5 T y vídeo-EEG: normales. Exploración física normal, salvo amaurosis. Dada la sospecha diagnóstica, se realiza una RM de 3 T que confirma el diagnóstico de displasia septoóptica. Caso 2: niña de 13 años con diagnóstico previo de migraña catamenial y epilepsia benigna de la infancia. Llevaba cuatro años sin crisis cuando presenta crisis parcial secundariamente generalizada con aura. Vídeo-EEG: foco de puntas temporal izquierdo. RM de 1,5 T: normal. Se solicita RM de 3 T, observándose esclerosis mesial temporal. Caso 3: niño de 13 años con múltiples crisis y estados de mal en un contexto febril desde lactante. Recibe tratamiento con valproato y topiramato, parcialmente efectivo. Vídeo-EEG previos: cambios compatibles con edema poscrítico. Dos estudios de RM de 1,5 T normales. Dada la sospecha clínica, se realiza una RM de 3 T, que revela esclerosis mesial temporal. **Conclusiones.** Las elevadas exigencias diagnósticas actuales chocan con las posibilidades tecnológicas mayoritariamente disponibles en España. El debate surge en

tre la ética médica (alcanzar un diagnóstico correcto) y la repercusión coste-beneficio (derivación de pacientes a centros con tecnología puntera).

P100.

Encefalopatía posterior reversible en tres niñas con patología renal

B. Pachó del Castaño, N. Aranzamendi Artola, M. Martínez González, A. García Ribes

Unidad de Neuropediatría.
Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. La encefalopatía posterior reversible es una entidad clinicoradiológica caracterizada por la presentación aguda-subaguda de cefalea, trastornos visuales, alteración de conciencia y convulsiones, asociando edema en la sustancia blanca subcortical de predominio en las regiones posteriores. La hipertensión arterial predispone a esta patología, así como la insuficiencia renal, las alteraciones electrolíticas, la diálisis peritoneal y el tratamiento inmunosupresor. La fisiopatología es aún incierta, existiendo un fallo en la autorregulación del flujo sanguíneo cerebral. La RM es la prueba de elección. El tratamiento es sintomático con control de la hipertensión arterial, del desequilibrio electrolítico y de las crisis epilépticas. **Casos clínicos.** Tres niñas de 7-11 años con insuficiencia renal crónica con diálisis peritoneal ($n = 2$) y trasplante renal ($n = 1$). La hipertensión arterial se constató en todas ellas. Al inicio presentaron convulsiones, con respuesta a benzodiacepinas, asociando cefalea, vómitos y alteración visual. La RM cerebral mostraba afectación en las regiones posteriores de la sustancia blanca, córtico-subcortical con extensión al cerebelo, lóbulos frontales y ganglios basales. Las crisis no recurrían tras el control de la tensión arterial. La evolución fue favorable, sin precisar tratamiento antiepiléptico prolongado. La neuroimagen posterior en un caso presentaba una mínima lesión cortical parietal izquierda. **Conclusiones.** La encefalopatía posterior reversible es una enfermedad que debe sospecharse en niños con enfermedad renal o tratamiento immuno-

supresor. Es importante un diagnóstico y tratamiento precoces para evitar secuelas neurológicas graves. Creemos preciso profundizar en el conocimiento de esta entidad, ya que en nuestros casos la localización no se limitó exclusivamente a regiones posteriores y la resolución radiológica no fue completa.

P101.

Etiología infrecuente de disfunción de pares craneales

N. Olabarrieta Hoyos^a, E. Catediano Sainz^b, O. Martínez-Mugica Barbosa^b, M. Vázquez Ronco^b, M. Martínez González^a, A. García Ribes^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Escolares. Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. La disfunción de pares craneales obliga a descartar patología estructural intracraneal. Otras etiologías pueden causar una clínica similar, por lo que no debemos olvidarlas en el diagnóstico diferencial. Presentamos tres casos de etiología no tan habitual. **Casos clínicos.** Caso 1: niño de 3 años con cuadro febril, asociando diplegia facial, voz gangosa y desviación lingual hacia la izquierda. Laringoscopia directa: parálisis de cuerda vocal izquierda. Se descarta patología estructural. La serología y la PCR fueron positivas para virus de Epstein-Barr y PCR en líquido cefalorraquídeo. Se trató con antiviral y corticoide intravenoso, con mejoría progresiva y recuperación completa a los siete meses. Caso 2: niña de 5 años con fiebre, cefalea y parálisis facial periférica izquierda. Antecedente de varicela dos semanas antes. Presentaba pleocitosis linfocitaria. Ante la sospecha de parálisis facial posvaricelosa se inició tratamiento con corticoide y antiviral intravenoso, con resolución completa de clínica en dos semanas. Caso 3: niño de 8 años con disartria, disfagia y diplopía de cuatro días, asociando cefalea occipital. En la exploración presentaba alteración de pares craneales: VI derecho, VII izquierdo, IX, X y XII. Se descartó patología estructural, infecciosa, neuromuscular y autoinmune. Se trató empíricamente con corticoides e inmunoglobulinas. Una se-

gunda neuroimagen objetivó alteración paquimeníngea temporobasal e insuflación del esfenoides, siendo diagnosticado de leucemia B. **Conclusión.** Ante clínica de disfunción de pares craneales, se debe descartar patología estructural intracraneal (tumor, accidente vascular), pero teniendo siempre presentes las etiologías tumoral e infecciosa. El pronóstico en esta última es favorable.

P102.

Neuromielitis óptica e hipoacusia neurosensorial en un paciente con enfermedad celiaca

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

Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Gran Canaria. Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción. La neuromielitis óptica es una enfermedad inflamatoria autoinmune del sistema nervioso central caracterizada por mielitis transversa y neuritis óptica. La enfermedad celiaca es una enteropatía autoinmune desencadenada por la ingesta de gluten en pacientes genéticamente susceptibles, que se puede asociar a múltiples trastornos neurológicos y, en un porcentaje significativo, a hipoacusia neurosensorial. **Caso clínico.** Niño de 11 años, diagnosticado a los 3 años de edad de enfermedad celiaca. A los 5 años, en el estudio por retraso del lenguaje y aprendizaje, se le detecta sordera neurosensorial profunda. A los 9 años ingresa por un cuadro de dos meses de evolución de decaimiento y dolor en miembros inferiores, que evoluciona a una marcha inestable con caídas frecuentes, llegando a perder la deambulación autónoma. Al examen destaca: pies cavos, debilidad generalizada, arreflexia en miembros inferiores e hiporreflexia en los superiores. Inicialmente fue tratado con inmunoglobulinas intravenosas, sin mejoría. En el estudio realizado se objetivó leve polineuropatía sensitivomotora desmielinizante de miembros superiores e inferiores y signos de neuropatía óptica retinobulbar bilateral. En la RM de mé-

dula se observó un aumento de la intensidad de señal desde C1 hasta D12, de forma moteada, que se realizaba tras la administración del contraste. No se pudo realizar RM craneal debido a sus implantes cocleares. Se inició tratamiento con corticoides intravenosos en dosis altas, con evolución muy favorable. **Conclusiones.** Presentamos un paciente que asocia enfermedad celiaca, sordera neurosensorial profunda y neuromielitis óptica. En la bibliografía revisada encontramos pocos casos publicados. El hecho de que se trate de enfermedades autoinmunes debe hacer pensar que, en pacientes celíacos con determinados síntomas neurológicos, no estamos ante dos entidades completamente independientes, sino que se relacionan en base a mecanismos fisiopatológicos comunes.

P103.

Cataratas congénitas idiopáticas

M. Rodríguez^a, M. Morales^b, J. Campistol^a

^a Neurología. ^b Oftalmología.
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Hasta un 60% de las cataratas congénitas son de etiología idiopática; a pesar de ser el grupo más numeroso, son pocos los trabajos que describen sus características. **Objetivo.** Determinar las características diagnósticas, clínicas y terapéuticas y el desarrollo neuropsicológico a largo plazo de los pacientes con cataratas congénitas bilaterales. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo en el que se incluyeron a todos los pacientes con cataratas congénitas que llegaron al hospital antes de los 12 meses de vida, y que no se han asociado con ninguna patología ni síndromes sistémicos. **Resultados.** Se incluyeron un total de 41 casos. El 95% de los pacientes se diagnosticaron antes de los 6 meses de edad. La forma de presentación más frecuente fue la leucocoria (58%). Hasta un 40% de los casos tenía antecedentes familiares de cataratas congénitas. El 36% de los pacientes presentaban otras anomalías oftalmológicas y, de ellas, la más frecuente fue la microftalmia. El 34% de los pacientes tenían algu-

na anomalía neurológica asociada, las más frecuentes fueron la hipotonía y la presencia de crisis epilépticas. En el 50% de casos se detectó alguna anomalía en el desarrollo psicomotor y aproximadamente un 35% presentaban problemas de aprendizaje. En el 90% de los pacientes el tratamiento fue quirúrgico; la edad media de la cirugía fue de 104 días. A pesar del seguimiento, sólo en dos casos se llegó a un diagnóstico etiológico. **Conclusión.** Destacamos la importancia del seguimiento neuropsicológico a largo plazo dada la evolución desfavorable en una alta proporción. A pesar de los avances tecnológicos, en la mayoría de estos pacientes es difícil llegar al diagnóstico etiológico.

P104.

Síndrome de leucoencefalopatía posterior reversible: a propósito de un caso

S. Manzano Blanco, M. Alonso Cristobo, P. Ceden Romero, C. García-Bermejo García, N. Romero Hombrebueno, C. García-Vao Bel

Hospital del Tajo. Madrid.

Introducción. El síndrome de leucoencefalopatía posterior reversible, descrito por Hinchey (1996), es un síndrome clinicoradiológico caracterizado por cefalea, alteración del nivel de conciencia, alteraciones visuales y convulsiones, y asocia cambios radiológicos. Sin tratamiento puede llegar a ser mortal y no todos los casos son reversibles. Pueden ser secundarios a muchas etiologías, pero la más frecuente es la crisis hipertensiva. **Caso clínico.** Niño de 9 años que ingresa por cuatro crisis tónicoclónicas generalizadas que ceden espontáneamente, sin recuperar la conciencia entre ellas. Al llegar los servicios médicos presenta desviación de la comisura labial hacia la derecha (tratamiento con diacepan). Sin antecedente de traumatismo previo ni otras enfermedades de interés. La semana anterior había sufrido varios días de cefalea intensa y estaba muy nervioso por problemas. Antecedentes personales: pretérmino de 34 semanas y peso al nacer de 1.800 g, neonatal sin incidencias. Ex-

ploración física: normal, salvo amnesia inmediata. Evolución: no volvió a repetir las crisis y presentó tensiones arteriales superiores al percentil 99 (137/108 mmHg), en tratamiento con enalapril. Exploraciones complementarias en límites normales, excepto RM cerebral: hiperintensidades focales laminares en la sustancia blanca subcortical, tanto en el lóbulo frontal como en el lóbulo parietal. **Conclusiones.** El síndrome de leucoencefalopatía posterior reversible es un síndrome cada vez más descrito tanto en adultos como en niños. Al ser un cuadro con tratamiento es importante tenerlo en cuenta ante un paciente que se presenta con clínica de cefalea, convulsiones o encefalopatía. El fallo en el reconocimiento y tratamiento puede producir consecuencias catastróficas. Los pacientes con enfermedades renales o aquellos con tratamientos inmunosupresores o quimioterápicos tienen incrementados el riesgo de desarrollarlo.

P105.

¿Qué rentabilidad tienen las pruebas complementarias?

E. Cid París, G. Arriola Pereda, G. Mateo Martínez, A. García Oguiza, M. Rubio Jiménez, B. Millán

Hospital de Guadalajara. Guadalajara.

Introducción. En neuropediatría se realizan numerosas pruebas complementarias para intentar llegar a un diagnóstico etiológico. **Objetivo.** Valorar la rentabilidad diagnóstica de las pruebas complementarias utilizadas en neuropediatría. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo, mediante revisión de la base de datos, de 96 pacientes clasificados en tres grupos: 1. retraso psicomotor/trastorno específico del lenguaje/retraso cognitivo; 2. trastorno del espectro autista/trastorno generalizado del desarrollo (TEA/TGD); y 3. encefalopatía. Pruebas complementarias: RM, EEG, láctico, amonio y gasometría. Cariotipo, X frágil y deleciones subteloméricas. Aminoácidos en plasma. Creatina y AO en orina. **Resultados.** El 87,5% corresponde al primer grupo, el 6,2% al segundo y el 6,2% al tercero. El

69,8% son varones. Se realizó RM en 73 pacientes: patológica en el 21,4% del grupo 1 y el 66,6% del grupo 3. EEG patológicos en el 83,3% del grupo 3. Cariotipos alterados: tres casos (duplicación del cromosoma 9, adición del cromosoma 12, deleción del cromosoma 2). Ningún caso de X frágil. Dos deleciones subteloméricas: deleción 9p y trisomía 15p. Un caso de síndrome de Prader-Willi en el grupo 1 y una mutación de *EIF2B5* en el grupo 3. Pruebas metabólicas: en el grupo 1, un caso con déficit de transportador de creatina cerebral, otro con hiperlisinemia y dos con defecto de fólculo cerebral secundarios, y en el grupo 3, un caso con déficit de OTC. **Conclusiones.** En el grupo de TEA/TGD no se ha encontrado ninguna prueba complementaria patológica salvo enlentecimiento en EEG en el 28,5% de los casos. En el grupo de retraso psicomotor/retraso cognitivo es más rentable realizar pruebas genéticas que metabólicas. En el grupo de encefalopatías, las pruebas con mayor rentabilidad son la neuroimagen y el EEG. Destaca la importancia de pruebas metabólicas/autoinmunes en los casos de encefalopatía aguda.

P106.

Estado nutricional en la parálisis cerebral infantil

P. del Villar Guerra, V. Puertas Martín, I. Mulero Collantes, R. Cancho Candela, F. Centeno Malfaz

Unidad de Neurología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. Los pacientes afectados de parálisis cerebral infantil presentan frecuentemente malnutrición de origen multifactorial, siendo un factor añadido de morbilidad y pérdida de calidad de vida. **Objetivo.** Estudio de la situación nutricional de un grupo de pacientes con parálisis cerebral infantil. **Pacientes y métodos.** Se recogieron datos referidos a 44 pacientes con parálisis cerebral infantil con edades comprendidas entre los 2 años y 11 meses y los 16 años. Se realizó un análisis descriptivo, recogiendo una serie de variables somatométricas, y

en relación con el grado de discapacidad motora gruesa, valorada según el *Gross Motor Function Clasification System*, considerándose afectación leve los niveles I y II, y afectación grave los niveles III, IV y V. 32 (73%). El *Z-score* para la talla respecto al patrón poblacional fue de $-1,83$ DE (IC 95% = $-2,39$ a $-1,27$) y el *Z-score* para el índice de masa corporal fue de $-0,52$ DE (IC 95% = $-0,87$ a $-0,17$), lo que muestra un patrón global de hipocrecimiento lineal con leve déficit ponderal y refleja una situación de malnutrición crónica. Al desglosar en dos grupos según afectación motora grave frente a leve se apreciaron diferencias estadísticamente significativas ($p < 0,05$) en el *Z-score* para la talla ($-2,17$ DE en el grupo de afectación grave frente a $-0,92$ DE en el de afectación leve), pero no en el *Z-score* para el índice de masa corporal ($-0,62$ frente a $-0,26$, respectivamente). **Conclusiones.** El grupo de pacientes con parálisis cerebral infantil muestra una mayor afectación del crecimiento lineal que ponderal, aunque éste también está presente y su gravedad se relaciona con la afectación motora.

P107.

Cerebelitis aguda con hidrocefalia: a propósito de un caso

R. Losada del Pozo, A. Duat Rodríguez, V. Cantarín Extremera, L. Monfort Belenguer, M. Ruiz-Falcó Rojas, M. López Pino

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La cerebelitis aguda es una enfermedad rara que se caracteriza por cefalea, vómitos, alteración del nivel de conciencia y síntomas cerebelosos. La RM craneal muestra aumento de señal del córtex cerebeloso. Se han descrito casos con edema cerebeloso, hidrocefalia y herniación. El tratamiento se realiza con megadosis de corticoides. Es importante diferenciar esta entidad de la ataxia aguda cerebelosa, generalmente postinfecciosa, sin otra clínica neurológica y con neuroimagen normal. **Caso clínico.** Niño de 11 años con cefalea pulsátil holocraneal y fosfenos. Se realizó

TC craneal, que resultó normal. A los 10 días asoció vómitos, marcha atáxica, disartria y somnolencia, y se realizó RM craneal que mostró una extensa afectación cerebelosa bilateral cortico-subcortical, con efecto masa sobre el cuarto ventrículo e hidrocefalia supratentorial. Se instauró tratamiento con antibióticos, antivirales y megadosis de corticoides, y a las 24 horas se precisó la colocación de un drenaje ventricular externo. Los estudios etiológicos fueron negativos, incluyendo serologías en sangre, líquido cefalorraquídeo, citología de líquido cefalorraquídeo, citometría de flujo en sangre periférica, anticuerpos anti-NMDA, anti-GM1, ecografía abdominal y serie ósea. En el estudio neuropsicológico se observaron dificultades en procesos amnésicos de aprendizaje visual y recuerdo, y en capacidades no verbales. La evolución fue favorable, con resolución de la clínica cerebelosa. La RM craneal de control a los

tres meses mostraba áreas de encefalomalacia y gliosis en el cerebelo.

Conclusión. Ante la sospecha clínica de una cerebelitis aguda es importante realizar neuroimagen urgente e iniciar tratamiento porque se han descrito graves complicaciones asociadas a esta entidad.

P108.

Trastornos de conversión, una entidad a tener presente

M. Simonet Lara ^a, C. Sierra Córcoles ^a, E. García Jiménez ^a, R. Parrilla Muñoz ^a, M. Merino Álvarez ^b, J. de la Cruz Moreno ^a

^a Unidad de Neuropediatría. UGC Pediatría.

^b Unidad de Trabajo Social. Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

Introducción. Los trastornos de conversión son una realidad clínica poco conocida en pediatría. Forman parte del grupo de los trastornos somato-

morfos, caracterizados por síntomas pseudoneurológicos sin patología orgánica ni explicación fisiológica demostrables. Los factores psicológicos se consideran asociados a los síntomas. El diagnóstico requiere que los síntomas se asocien con angustia significativa o discapacidad. Se distinguen tres grupos de síntomas conversivos: motores, sensoriales y síntomas críticos o pseudocrisis. **Pacientes y métodos.** Se describen cinco pacientes que presentaron clínica neurológica somatomorfa, implicando un alto coste en recursos humanos y materiales. **Resultados.** Tres mujeres y dos varones, con edades de 11 ($n = 3$), 8 y 12 años. Diagnóstico inicial: crisis convulsivas ($n = 2$), mielitis transversa ($n = 1$) e hipertensión intracraneal ($n = 2$). Exámenes complementarios: cinco EEG ($n = 2$), siete TC ($n = 4$), cinco RM ($n = 4$), un SPECT, tres estudios de líquido cefalorraquídeo ($n = 3$), dos EMG-ENG ($n = 2$), tres PEV ($n = 2$),

una tomografía de coherencia óptica, dos ecografías oculares ($n = 2$) y dos campimetrías ($n = 2$). Tratamientos innecesarios en cuatro casos: antiepilépticos ($n = 2$), corticoides ($n = 1$) y analgésicos ($n = 1$); ningún tratamiento en un caso. Diagnóstico definitivo: pseudocrisis ($n = 2$), trastorno de conversión motor-sensorial ($n = 1$) y trastorno de conversión sensorial ($n = 2$). Solicitaron una segunda opinión tres casos. Aceptación del diagnóstico e intervención psicológica en dos casos. Desencadenante psicológico: muerte de un familiar ($n = 1$), disfunción familiar ($n = 2$) y ansiedad materna ($n = 1$); no se llegó a identificar en un caso. **Conclusiones.** Es importante el conocimiento de estos trastornos para efectuar un diagnóstico y terapéutica correctos, evitando la iatrogenia. Es necesaria la evaluación psicológica para determinar los problemas que contribuyen a su presentación y así poder dar una solución.