

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
18:30-19:00 h.
Sala Paraninfo

B1.

Estudio de marcadores del equilibrio excitatorio/inhibitorio neuronal en el recién nacido a término

E. Jiménez González

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La neurotransmisión cerebral permite la comunicación neuronal y determina el equilibrio entre la función excitatoria/inhibitoria de la sinapsis. La pérdida de esta homeostasis condiciona estados de hipo/hipertransmisión neuronal y trastornos graves del neurodesarrollo. Poseer biomarcadores sobre este estado de equilibrio sería de enorme ayuda en el diagnóstico y conocimiento de mecanismos neurobiológicos e incluso ayudaría al desarrollo de posibles dianas terapéuticas. Actualmente desconocemos qué biomarcadores relacionados con este equilibrio podrían reflejar lo que sucede sinápticamente en neonatos. **Objetivo.** Describir el comportamiento de biomarcadores relacionados con el equilibrio sináptico excitatorio/inhibitorio en el líquido cefalorraquídeo en una población de neonatos sanos y en dos grupos seleccionados de patología neonatal: encefalopatía epiléptica e hipoxicoisquémica. **Sujetos y métodos.** Se estudian muestras de líquido cefalorraquídeo de una población control de neonatos sin antecedentes prenatales ni perinatales patológicos, y de pacientes con encefalopatía epiléptica e hipoxicoisquémica. Las proteínas NKCC1, KCC2, BDNF, MUNK18, DAT, D2,

VMAT, α -sinucleína, GABA T y péptido β -amiloide se estudian por *Western blot*. Se cuantifican neurotransmisores y GABA. **Resultados y conclusiones.** Se está procediendo al análisis estadístico de las proteínas cuantificadas. Los resultados preliminares parecen encontrar diferencias en la expresión de proteínas de los distintos grupos seleccionados.

B2.

Evolución de pacientes con estado de mal eléctrico durante el sueño lento: revisión retrospectiva y diseño de un protocolo de seguimiento

C. Castaño de la Mota, F. Martín del Valle, L. López Marín, L. González Gutiérrez-Solana, M. Ruiz-Falcó Rojas, M. García Fernández

Neurología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El estado de mal eléctrico durante el sueño lento (ESES) es un síndrome epiléptico con rasgos evolutivos hacia una encefalopatía epiléptica con desarrollo de deterioro cognitivo y conductual. **Objetivos.** Describir las características epidemiológicas, clínicas, electroencefalográficas y evolución de los pacientes seguidos en nuestra unidad, comparar la eficacia de los distintos tratamientos, valorar las secuelas neuropsicológicas a largo plazo y diseñar un protocolo de actuación y seguimiento ante los pacientes de nuevo diagnóstico. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de los pacientes diagnosticados de ESES entre los años 1996 y 2011. Inclusión en el estudio prospectivo de los pacientes diagnosticados a partir de noviembre de 2011. **Resultados.** Se han incluido 50 pacientes con diagnóstico

de ESES, siendo hemi-ESES el 36% y afasia-epilepsia el 8%. El 58% son varones. La media de edad al diagnóstico es de $6,9 \pm 2,5$ años. Cuarenta y ocho pacientes (96%) han presentado al menos una crisis en su evolución. El 60% presentan alteración en el estudio neuropsicológico. Quince (30%) son pacientes con un cuadro de epilepsia benigna de la infancia que han evolucionado a ESES. Dieciocho (36%) han probado tres o más fármacos antiepilépticos y un 38% corticoides, siendo este tratamiento el más efectivo (20% de pacientes). Actualmente persiste ESES en el registro en 15 pacientes (30%). La pérdida de seguimiento ha sido del 10%. Hasta el momento se han incluido en el protocolo seis nuevos pacientes. **Conclusiones.** El diagnóstico de ESES debe ser lo más precoz posible para instaurar un tratamiento agresivo con el principal objetivo de evitar el deterioro neuropsicológico de los pacientes. Únicamente se han podido incluir seis pacientes en el nuevo protocolo diseñado, con un período de seguimiento de tres meses, por lo que los datos obtenidos todavía son escasamente valorables.

B3.

Estudio descriptivo de la neurofibromatosis tipo 1 en menores de 18 años. Relación fenotipo-genotipo

A. Pérez Villena^a, A. Duat Rodríguez^a, J. Espejo Saavedra^a, M. Ruiz-Falcó Rojas^a, L. González Gutiérrez-Solana^a, C. Hernández Chico^b

^aHospital Infantil Universitario Niño Jesús.

^bHospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Objetivos. Intentar establecer una correlación entre las alteraciones génicas encontradas en el gen *NF1* y el fenotipo y, secundariamente, describir las características fenotípicas de nuestra población con neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y las alteraciones génicas encontradas. **Pacientes y métodos.** Revisión de las historias clínicas de pacientes diagnosticados de NF1 que cumplan los criterios clínicos definidos por el Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos en 1988. El estudio genético lo realizó el equipo de genética del Hospital Ramón y Cajal con un protocolo para identificar mutaciones de NF1. **Resultados.** Se encontraron 159 pacientes (83 varones). El 66,7% presentaba más de seis manchas café con leche; el 27%, neurofibromas; el 84,9%, efélides; el 23,3%, glioma del nervio óptico; el 29,6%, nódulos de Lisch; el 6,9%, lesiones óseas distintivas, y el 27,7%, un familiar de primer grado. Como complicaciones, desarrolló escoliosis un 9,4%; tumores, un 6,3% (3,1% astrocitomas); pubertad precoz, un 1,9%; talla baja, un 28,8% (5% en percentil <3); macrocefalia, un 9,4%, e hiperseñales en RM craneal en T₂, un 57,9%, entre otras. Se determinó la genética en 34 pacientes; no se encontró una relación estadísticamente significativa con el fenotipo con estos resultados. **Conclusiones.** Las características fenotípicas de nuestros pacientes son semejantes a las descritas en estudios previos. No se ha encontrado una relación significativa entre el genotipo-fenotipo con los resultados obtenidos hasta la actualidad.

B4.**Características especiales de la epilepsia en el complejo esclerosis tuberosa**

R. Losada del Pozo

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El complejo esclerosis tuberosa es una enfermedad genética y multisistémica caracterizada por crecimiento de hamartomas. Se hereda con carácter autosómico dominante y está causada por mutaciones en los genes *TSC1* y *TSC2*. La epilepsia es la manifestación neurológica más frecuente y habitualmente resulta de difícil control. **Objetivos.** Determinar la prevalencia de epilepsia y el porcentaje de epilepsia de difícil control, y correlacionar los hallazgos de neuroimagen, el desarrollo cognitivo y los trastornos del espectro autista con la epilepsia de difícil control. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo y prospectivo durante 12 meses. Revisión de historias clínicas de 40

pacientes con complejo esclerosis tuberosa que realizan o realizaron seguimiento en nuestro centro. **Resultados.** El 90% de los pacientes tuvieron epilepsia. La mediana de edad de inicio fue de 10,50 meses (rango: 15 días a 8 años). El 50% tuvieron epilepsia de difícil control. No se han encontrado diferencias estadísticamente significativas entre el número y la localización frontal, parietal y occipital de los túberes con la epilepsia de difícil control. Se han hallado diferencias estadísticamente significativas entre túberes temporales, desarrollo cognitivo y trastornos del espectro autista con la epilepsia de difícil control, y entre túberes parietales izquierdos y peor desarrollo cognitivo ($p < 0,05$). **Conclusiones.** La epilepsia es de difícil control en la mitad de los pacientes. Los pacientes con túberes temporales, retraso mental moderado/grave y trastorno del espectro autista presenta un mayor porcentaje de epilepsia de difícil control. Los túberes parietales izquierdos se relacionan con un peor desarrollo cognitivo en la evolución.

B5.**Características clínicas y radiológicas, factores de riesgo y pronóstico en el infarto presumiblemente perinatal**C. Cordero Castro^a, A. Camacho Salas^a, A. Martínez Aragón^b, R. Simón de las Heras^a^aNeuropediatría. ^bRadiología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. El infarto presumiblemente perinatal es una causa frecuente de morbilidad neurológica. Pocos estudios analizan su incidencia o los factores de riesgo asociados. **Objetivos.** Estudiar los factores de riesgo, la presentación clínica, el tipo de infarto, el retraso en el diagnóstico y el pronóstico y analizar las diferencias entre el infarto arterial y venoso. **Pacientes y métodos.** Revisión de historias registrando factores de riesgo perinatales y protrombóticos, forma de presentación y edad al inicio del síntoma y al diagnóstico. Análisis de las imágenes de TAC/RM clasificando los infartos en arteriales y venosos. Análisis de pro-

gnóstico neurológico evaluando el grado de discapacidad (GMFCS), epilepsia (control en el último año), retraso mental, defecto sensorial y trastorno de conducta. **Resultados.** Se estudiaron 30 pacientes, 19 (63%) de los cuales varones. Forma de presentación clínica: 27 (90%) desarrollo motor asimétrico, 2 (7%) crisis y 1 (3%) retraso en el neurodesarrollo. Edad al inicio de los síntomas, 3 meses (rango intercuartílico: 2-7 meses), y al diagnóstico, 9 meses (rango intercuartílico: 7-22 meses). Infartos arteriales en 24 (80%) casos y 6 (20%) infartos venosos periventriculares. Presencia de factores de riesgo perinatales en 19 pacientes (63%), y alteraciones en el estudio de hipercoagulabilidad, en 8 pacientes. No existen diferencias estadísticamente significativas entre ambos tipos de infarto ni en la forma de presentación ni en la asociación a factores de riesgo. **Conclusión.** El infarto presumiblemente perinatal requiere una alta sospecha clínica para hacer un diagnóstico y un enfoque terapéutico precoz. Los factores de riesgo que permitan identificar a los pacientes de más riesgo aún no están del todo perfilados.