

XXXVII Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica. XXI Congreso de la Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica

Valencia, 11-14 de septiembre de 2013

COMUNICACIONES ORALES

01.

Estatus epiléptico autoinmune pediátrico

T. Armangue^{a,b}, R.L. Davis^c, M. Titulaer^{a,c}, M. Petit^a, S. Kasner^c, J. Dalmau^{a,c,d}

^aServicio de Neurología. Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer. Hospital Clínic (Universitat de Barcelona). ^bServicio de Neurología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron (Universitat Autònoma de Barcelona). ^cServicio de Neurología. Universidad de Pensilvania. Filadelfia, EE. UU. ^dICREA.

Introducción. El descubrimiento de las encefalitis mediadas por anticuerpos contra antígenos sinápticos ha revelado algunos desórdenes epilépticos de etiología poco aclarada que son de hecho inmunomediados. **Objetivos.** Determinar la frecuencia de anticuerpos antineuronales asociados a encefalitis pediátrica y estatus epiléptico, y comparar los pacientes con y sin anticuerpos. **Pacientes y métodos.** Estudio clínico y de la presencia de anticuerpos antineuronales en pacientes pediátricos con encefalitis y estatus epiléptico durante los últimos 5 años. **Resultados.** De 213 pacientes con sospecha de encefalitis autoinmune y estatus epiléptico, 95 (45%) eran menores de 18 años y de ellos 30 (32%) tenían anticuerpos antineuronales. El grupo con anticuerpos anti-NMDAR fue el más numeroso (67%), por lo que los siguientes análisis se realizaron comparando este grupo con pacientes sin anticuerpos. Además, se identificaron 2 pacientes con anticuer-

pos anti-GAD65, 1 anti-GABA(B)R y 7 con anticuerpos contra antígenos desconocidos. El 70% debutó con estatus epiléptico. Los pacientes anti-NMDAR+ presentaron con menos frecuencia crisis refractarias (33% frente a 76%), y más frecuentemente alteración de comportamiento/personalidad (67% frente a 36%), movimientos anormales (95% frente a 48%) y presencia de bandas oligoclonales en LCR (100% frente a 4%). Los pacientes anti-NMDAR+ presentaron mejor pronóstico (79% frente a 55%). **Conclusiones.** El estatus epiléptico puede ser el primer síntoma de una encefalitis autoinmune. El receptor NMDA es el autoantígeno más común, aunque otros anticuerpos contra superficie neuronal, en su mayoría pendientes de identificar, también pueden ser causa de estatus epiléptico. Comparado con los pacientes sin autoanticuerpos, los pacientes anti-NMDAR+ presentaron menores crisis refractarias y mejor pronóstico.

02.

Resultados de la colocación del estimulador del nervio vago sobre epilepsia y calidad de vida en 26 pacientes

A. Ulate-Campos, L. Cean-Cabrera, J. Aparicio, M.J. Mas, G. García, F. Sanmartí

Unidad de Epilepsia. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. La epilepsia es uno de los desórdenes neurológicos más frecuentes en la infancia, ocurriendo en un 0,5-1%. Aproximadamente el 20-30% de los pacientes serán farmacoresistentes, teniendo repercusiones

sobre aprendizaje, comportamiento y calidad de vida. **Objetivo.** Describir en 26 pacientes el impacto de la colocación del estimulador del nervio vago (ENV) sobre convulsiones y calidad de vida. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo, retrospectivo, mediante la revisión de historias clínicas, de 26 pacientes a quienes se les colocó el ENV por epilepsia refractaria entre el 2008 y el 2013 en un mismo centro. La calidad de vida fue valorada con el cuestionario CAVE, obtenido mediante una entrevista telefónica. **Resultados.** Se reclutaron 26 pacientes, 65% hombres y 35% mujeres, con una mediana de debut de convulsiones a los 18 meses (1-144 meses). Se incluyeron pacientes con un rango de seguimiento mínimo de 6 meses. En un 73% la epilepsia fue catalogada como multifocal. Un 46% presentaba RM cerebral patológica, siendo paquigiria el hallazgo más frecuente. A los 6 meses la reducción de las crisis en promedio fue del 40,8%; a los 12 meses, del 44,4%, y a los 24 meses, del 42%. Según el CAVE, un 57,2% de las familias encontró el efecto del ENV sobre la calidad de vida de sus hijos como bueno o muy bueno y un 33% como regular. **Conclusiones.** El ENV provoca una reducción mantenida en el número de crisis epilépticas, siendo su mayor efecto sobre la calidad de vida de los pacientes, según informan sus familias.

03.

Experiencia en el tratamiento con dieta cetogénica de la epilepsia refractaria en la edad pediátrica

T. Pablos Sánchez^a, L. Oliveros Leal^c, N. Núñez Enamorado^b, A. Camacho Salas^b, J.M. Moreno Villares^c, R. Simón de las Heras^b

^aNeurología Infantil. Hospital Quirón. A Coruña. ^bSección de Neurología Infantil. ^cUnidad de Nutrición Clínica. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. El 23-25% de los niños epilépticos no responden a fármacos antiepilépticos (epilepsia refractaria). El interés por la dieta cetogénica como tratamiento en estos pacientes no candidatos a otras opciones terapéuticas ha resurgido últimamente. **Objetivo.** En nuestro centro, un importante número de pacientes pediátricos con epilepsia refractaria son tratados con dieta cetogénica. Nos proponemos valorar su eficacia y seguridad. **Pacientes y métodos.** Se revisaron retrospectivamente las historias clínicas de 41 niños con epilepsia refractaria que fueron tratados en nuestro centro con dieta cetogénica (principalmente tipo Radcliffe II) entre 1998 y 2011. La mediana de edad al inicio de la dieta fue de 3 años y 11 meses. **Resultados.** A los 6 meses del inicio de la dieta se redujeron las crisis en al menos un 50% en un 36,84% de la muestra. Aquellos pacientes clasificados en el grupo de las encefalopatías epilépticas obtuvieron una mejor y mayor respuesta a la dieta cetogénica en relación a los otros síndromes epilépticos. Un 58,54 % de los pacientes

presentaron algún efecto secundario, pero de escasa magnitud y potencialmente corregibles, y no se observó variación en el parámetro antropométrico. **Conclusiones.** Parece que la dieta cetogénica supone una buena alternativa terapéutica en los casos de epilepsia refractaria en la edad pediátrica, con mayor probabilidad de beneficio cuanto menor sea la edad del niño al inicio de la dieta cetogénica. En general es bien tolerada. Las revisiones de estos pacientes y su control nutricional periódicos son de gran importancia.

04.

Satisfacción en el uso del midazolam bucal en comparación con el diacepam rectal en el tratamiento agudo de las crisis convulsivas en los niños

J. Lara Herguedas, R. Cazorla Calleja, N. Gutiérrez Cruz

Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda. Majadahonda, Madrid.

Introducción. El midazolam (MDZ) es tan efectivo como el diacepam (DZP), por cualquier vía, en la terminación de las crisis convulsivas agudas en niños. Existen estudios que demuestran que el MDZ bucal es más efectivo que el DZP rectal en el control de las crisis convulsivas. **Objetivos.** Valorar la satisfacción de los padres en el uso del MDZ bucal en comparación con el DZP rectal para el tratamiento agudo de las crisis convulsivas. **Pacientes y métodos.** En 10 niños (7 niños y 3 niñas) se comparó la eficacia y satisfacción de las familias con el MDZ bucal. Todos ellos tenían crisis agudas muy frecuentes. El rango de edad fue de 2 a 14 años; 6 niños tenían un síndrome de Dravet. Se aplicó una encuesta de satisfacción a las familias sobre las facilidades del uso (escala del 1-5). Se valoró el tiempo de administración. **Resultados.** En todos los pacientes hubo respuesta en el control de las crisis con el MDZ bucal. El tiempo en el control de crisis y la necesidad de medicación de rescate fue menor con el MDZ (control < 4 minutos en el 95% en comparación

con el 50% del DZP). La satisfacción de los padres fue: 100% con MDZ y 14% con DZP. Menor tiempo de administración para el MDZ bucal. **Conclusiones.** El MDZ bucal fue preferido al DZP rectal debido a la facilidad de la administración, la dignidad de la persona, mejor aceptación social y una respuesta más rápida en el control de las crisis.

05.

Perfil de eficacia y tolerabilidad del acetato de esclibacepina en la epilepsia infantil refractaria

J.J. García Peñas, J. Domínguez Carral, I. Carreras Sáez

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

Introducción. El acetato de esclibacepina (ESL) es un fármaco antiepiléptico de tercera generación, análogo estructural de la carbamacepina, con un perfil de eficacia y seguridad bien definido para las epilepsias focales refractarias del adulto. Sus características farmacocinéticas, la posibilidad de administrarse en una única toma diaria y su buena tolerabilidad global le presentan como una buena alternativa en las epilepsias focales infantiles de difícil control. **Objetivos.** Analizar el perfil de eficacia y tolerabilidad de ESL en la epilepsia infantil refractaria. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 25 pacientes menores de 18 años de edad con epilepsia focal refractaria tratados con ESL como terapia añadida durante al menos 6 meses. Dosis inicial: 5-10 mg/kg/día. Velocidad de escalada de dosis: cada 1-2 semanas, según tolerabilidad. Dosis finales: 20-35 mg/kg/día. En todos los pacientes se analizan la eficacia (porcentaje de respondedores con > 50% de reducción de frecuencia global de crisis y porcentaje de pacientes libres de crisis) y tolerabilidad (efectos adversos) de ESL. **Resultados.** Pacientes respondedores: 12 (48%), incluyendo 3 (12%) libres de crisis. Efectos adversos: 8 (32%), destacando somnolencia (20%), mareos (16%) y diplopía (16%). **Conclusiones.** El ESL representa una alternativa eficaz y

segura en el tratamiento de las epilepsias focales infantiles refractarias. Los mejores resultados se obtuvieron en las epilepsias frontales. Los efectos adversos fueron leves y transitorios y no obligaron a suspender la medicación.

06.

Características clínicas, electrofisiológicas y del desarrollo cognitivo en una serie de niños con síndrome de Dravet

R. Sánchez-Carpintero^a, P. Aznar^b, R. Vélez^a, E. Urrestarazu^c, N. Crespo^a

^aUnidad de Neuropediatría. Clínica Universidad de Navarra. ^bServicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Navarra. ^cUnidad de Neurofisiología. Clínica Universidad de Navarra.

Introducción. El síndrome de Dravet es una encefalopatía epiléptica de inicio en el primer año de vida que cursa con epilepsia intratable y déficit cognitivo. Está producida por alteraciones en el gen *SCN1A*, que interviene en la neurotransmisión gabérgica. **Objetivos.** Presentar las características clínicas electrofisiológicas y del desarrollo cognitivo en una serie de niños con síndrome de Dravet. **Pacientes y métodos.** Revisión de una serie de 20 niños con síndrome de Dravet, con descripción de las características clínicas y electrofisiológicas, así como de la evolución de su desarrollo cognitivo. **Resultados.** Los 20 niños tienen alteración en el gen *SCN1A*; 9 niños tienen síndrome de Dravet típico 7 *borderline*, dos tienen un seguimiento insuficiente y 2 pertenecen a familias con ECGF+. Los EEG muestran alteraciones variables, focales o generalizadas, o son normales en la mayoría de los casos. En la actualidad todos reciben politerapia, excepto uno, con combinaciones diversas de valproato, topiramato, clobazam, estiripentol y al menos 8 recibieron fármacos con potencial de empeorar las crisis. Ningún niño de esta serie está libre de crisis en la actualidad. El ritmo enlentecido de desarrollo cognitivo, tanto en aspectos verbales como no verbales en los primeros 6 años de vida, no

diffiere entre los niños con síndrome de Dravet típico y los de fenotipo *borderline*. **Conclusiones.** La alteración de la transmisión gabérgica en el síndrome de Dravet produce tanto una hiperexcitabilidad neuronal como una alteración cognitiva no dependiente del número de crisis. El tratamiento actual mitiga pero no elimina las crisis.

07.

Eficacia de la dieta cetogénica en epilepsias refractarias infantiles

A. Sariego Jamardo, M.J. Mas, M. O'Callaghan, A. García-Cazorla, J. Campistol, F.X. Sanmartí

Unidad de Epilepsia. Servicio de Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La dieta cetogénica es un tratamiento no farmacológico para epilepsias farmacorresistentes. El 20-30% de las epilepsias en niños son refractarias. **Objetivos.** Estudiar la eficacia del tratamiento con dieta cetogénica en epilepsias farmacorresistentes en la infancia. **Pacientes y métodos.** Se revisaron 42 historias clínicas de pacientes con epilepsia refractaria infantil tratados con dieta cetogénica en los últimos 3 años. La edad media de debut de la epilepsia fue de 26 meses. El 61,9% de pacientes tenían un déficit cognitivo grave y el 59,5% tenían una RM anormal. El 90,4% eran epilepsias focales (50% sintomáticas). El 52,4% de las epilepsias eran de causa desconocida, siendo la causa más frecuente las malformaciones del desarrollo cortical. El 76,2% emplearon más de 6 fármacos antes de iniciar la dieta. **Resultados.** Recibieron dieta con un ratio 3:1 el 69% y en los 6 primeros meses de dieta la abandonaron el 57,1%. El motivo de abandono más frecuente fue la falta de eficacia (40,7%), seguido de un 29,5% por dificultades de cumplimiento. En los 6 primeros meses, el 67,5% no experimentó ninguna respuesta y el 22,5% experimentó una respuesta > 75% de reducción de crisis. Sólo 4 pacientes siguieron con dieta más de un año. Los efectos adversos que presentaron (82,1% de

los casos) fueron siempre leves. El 59,3% de padres encuestados (16/27) califican su experiencia con la dieta como 'no satisfactoria'. **Conclusiones.** La dieta cetogénica es un tratamiento a considerar en epilepsias refractarias pero para su éxito es importante la colaboración de familias y pacientes.

08.

Epilepsia generalizada-epilepsia focal. Inicio y final de una misma historia

H. Alarcón Martínez^a, E. Martínez Salcedo^a, D. de San Nicolás Fuertes^b, R. Domingo Jiménez^a, A. Puche Mira^a, C. Casas Fernández^a

^aSección de Neuropediatría. ^bServicio de Neurofisiología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. La epilepsia generalizada se acompaña frecuentemente de manifestaciones eléctricas focales, siendo la epilepsia ausencia un claro exponente de ello. Asimismo la epilepsia benigna centrotemporal suele presentar descargas generalizadas de punta-onda a 3 Hz, con o sin crisis de ausencia. Presentamos un caso que combina ambas clínicas y electroencefalográficas, invitando a plantear una hipótesis fisiopatogénica. **Caso clínico.** Niña de 3,5 años, sin antecedentes de interés. Desde hace un mes presenta episodios de desconexión, revulsión ocular y mioclonía de breve duración con incremento progresivo de frecuencia. Exploración física normal. EEG con punta y polipunta irregular a 2,5 Hz. RM cerebral, estudio neurometabólico y genético, normal. Respuesta incompleta al valproato, normalizándose clínica y EEG al asociar clonacepam. Tras un periodo libre (5 meses) desarrolla una agnosia verbal auditiva, mostrando el EEG irritación cerebral paroxística parieto-temporooccipital bilateral que en el sueño refleja una POCS, introduciendo corticoterapia, pero respondiendo al asociar levetiracetam a los fármacos antiepilépticos anteriores. **Conclusión.** La interconexión recíproca entre las células talámicas es la responsable de la desincronización de la actividad corticotalámica, evitando que la actividad

epiléptica se generalice. Se acepta que en las epilepsias generalizadas, el factor dominante en el inicio de la oscilación paroxística en las descargas corticotalámicas es un foco cortical. La disregulación de estos mecanismos podría explicar que dos síndromes epilépticos, diferentes fisiopatogénicamente, coexistan en un mismo paciente, tras un periodo libre en el que se ha generado el proceso. La hipótesis permite una amplia discusión, siendo imprescindible para abrir una ventana que permita comprender un hecho tan infrecuente.

09.

Epilepsia mioclónica benigna del lactante: pronóstico neurocognitivo y conductual

J. Domínguez Carral^a, J.J. García Peñas^a, M.A. Pérez Jiménez^b, C. Fournier del Castillo^c, I. Carreras Sáez^a, S. Jiménez Echevarría^a

^aNeuropediatría. ^bNeurofisiología. ^cNeuropsicología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La epilepsia mioclónica benigna del lactante (EMBL) se caracteriza por crisis mioclónicas de aparición en niños menores de 3 años con desarrollo psicomotor previo normal y buen control clínico. Clásicamente se ha considerado un síndrome de buen pronóstico, pero se han publicado estudios con resultados variables en cuanto a evolución neurocognitiva. **Objetivo.** Analizar el pronóstico neuropsicológico y conductual de los pacientes con EMBL. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 10 pacientes con EMBL con un periodo de seguimiento de más de 5 años durante el cual se realiza una evaluación neuropsicológica con valoración cognitiva y conductual. **Resultados.** Los 10 pacientes de nuestra cohorte con EMBL presentaron cifras de cociente intelectual entre 74 y 93, con 3 pacientes con inteligencia límite y los otros 7 con inteligencia en el rango medio-bajo. Nueve de los 10 pacientes cumplieron criterios de trastorno por déficit de atención/hiperactividad y dos presentaban además otro trastorno del aprendizaje, uno de ellos

trastorno de aprendizaje no verbal y el otro trastorno específico de la lectoescritura. Todos los pacientes presentaban datos de pobre coordinación motriz y visuoespacial y 3 pacientes fueron diagnosticados de trastorno de conducta. **Conclusiones.** El término 'benigno' en la EMBL debe utilizarse con precaución en cuanto a su pronóstico neurocognitivo y conductual. El debut de las crisis antes de los 2 años de vida, así como un peor control de las crisis, podrían suponer factores de riesgo de evolución neuropsicológica desfavorable.

010.

Espectro del síndrome de Dravet. Nuestra experiencia

L. Monge Galindo, M.S. López García, R. Fernando Martínez, J. González Pérez, J.L. Peña Segura, J. López Pisón

Unidad de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El síndrome de Dravet y su espectro es una encefalopatía epiléptica caracterizada por crisis predominantemente desencadenadas por fiebre de inicio durante el primer año de vida. **Objetivos.** Presentar nuestra experiencia en el síndrome de Dravet en los últimos 5 años, centrándonos en las características de las crisis durante el primer año de vida. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes a los que se realizó estudio genético para síndrome de Dravet entre mayo 2007-mayo 2012. Se han aplicado de forma retrospectiva los criterios de Hattori a los pacientes cuyo debut fue en los primeros 12 meses de vida. **Resultados.** Solicitados 41 estudios genéticos. Pacientes con mutación en *SCN1A*: 13 (31,7%), 2 mujeres y 11 varones. Edad media de inicio de crisis: 6,8 meses, 12 debutaron en el primer año de vida, 11 (91,7%) cumplen criterios de Hattori, 6 (54,5%) cumplían criterios en la primera crisis. Mutaciones encontradas: 6 truncan proteína, 6 *missense*, 1 alteración del *splicing*. Todos salvo uno llevan tratamiento con valproato asociado o no a clobazam, topiramato, estiripentol y zonisamida. Pacientes sin mutación: 28, 15 muje-

res y 13 varones. Edad media de inicio de crisis 13,8 meses. Debutaron durante los primeros 12 meses 7 pacientes, 5 (71,4%) cumplen criterios de Hattori, 1 (20%) en la primera crisis. **Conclusión.** Los criterios de Hattori parecen una herramienta útil en el diagnóstico precoz. Continuos avances en genética permiten encontrar nuevos genes responsables del síndrome de Dravet, como *PCDH19*, que debería investigarse en mujeres con síndrome de Dravet sin mutación en *SCN1A*.

011.

Transición de síndrome de Panayiotopoulos a epilepsia occipital idiopática tipo Gastaut: presentación de tres casos de síndrome de susceptibilidad benigna a la epilepsia de la infancia

S. Rekarte García^a, P. Flórez Díez^a, I. Roncero Sánchez-Cano^a, R. Díaz Pérez^b, I. Málaga Diéguez^a

^aUnidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^bServicio de Neurofisiología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. En 1993, Panayiotopoulos definió el síndrome de susceptibilidad benigno a la epilepsia (SSBE) como una única entidad cuyo espectro clínico incluiría los tres tipos de epilepsias idiopáticas focales infantiles —epilepsia con puntas centro-temporales, síndrome de Panayiotopoulos (SP) y epilepsia occipital idiopática tipo Gastaut (EO-G)— ante la existencia de pacientes que pueden presentar simultánea o consecutivamente los diferentes síndromes. Presentamos tres casos de niños que evolucionaron de SP a una EO-G. **Pacientes y métodos.** Se revisaron los historiales clínicos y registros video-EEG de nuestros pacientes. **Resultados.** Los tres pacientes presentaron inicialmente crisis con componente vegetativo o crisis parciales complejas prolongadas con desviación ocular. Presentaban igualmente hallazgos en el EEG compatibles (paroxismos occipitales en dos y parietotemporales en otro), por lo que fueron diagnosticados de SP. La edad media al debut fue de 3,3 años.

Durante la fase de SP, sólo uno de los pacientes recibió oxcarbacepina por elevado número de crisis, con buena respuesta. La sintomatología crítica característica de la EOI-G (visión de figuras elementales en dos y complejas en el tercero) debutó entre los 7-13 años de edad. Todos presentaron hallazgos EEG característicos de este síndrome (foco de puntas occipital con bloqueo en la apertura ocular). Se realizó al menos una RM a cada paciente, con resultado normal. Los tres siguen tratamiento con oxcarbacepina, con buenos resultados. **Conclusiones.** Nuestros pacientes presentan hallazgos electroclínicos similares y fueron diagnosticados de dos tipos distintos de epilepsias focales idiopáticas, lo que a nuestro juicio apoya el concepto de SSBE.

O12.

Recurrencia circanual de las admisiones hospitalarias por crisis epilépticas. Influencia de factores ambientales

F. Carratalá Marco, V. de Diego Almarza, P. Andreo Lillo, J. Mestre Ricote, M. Juste Ruiz

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital de San Juan de Alicante.

Introducción. Modelos animales han sugerido un posible ritmo circanual en el debut y recurrencia de las crisis de origen epiléptico, relacionado con la síntesis de melatonina y la exposición solar. **Objetivos.** Demostrar la presencia de un ritmo circanual en las admisiones por crisis epilépticas en niños y asociar la frecuencia mensual de admisiones por crisis epilépticas con factores ambientales meteorológicos. **Pacientes y métodos.** Se analizan el número medio de admisiones por crisis epiléptica en un servicio de pediatría, cabecera de departamento de salud, entre los años 2006-2012, y se distribuyen por meses. Las medias mensuales de ese periodo se correlacionan con las medias de horas astronómicas de luz, horas de insolación, energía solar en kilojulios por metro cuadrado, temperatura ambiente y presión atmosférica. **Resultados.** El mes de septiembre

muestra la tasa media de ingresos más baja de todo el año (media: 4; n.º total: 28) de forma significativa ($\chi^2 = 6,07$; $p = 0,014$) frente a la media de ingresos de todo el año. El coeficiente de correlación del número de admisiones con la energía lumínica en kilojulios mostró una correlación negativa ($r = -0,53$) (a mayor intensidad, menor número de admisiones). El resto de variables no mostró correlación alguna. **Conclusiones.** En nuestro ámbito, existe un ritmo circanual en las admisiones por crisis epilépticas más bajo en los meses de verano y de forma significativa en septiembre. Al contrario que otras variables ambientales, la energía solar medida en kilojulios por metro cuadrado mostró una correlación negativa con el número de admisiones.

O13.

Investigación sociológica cualitativa entre profesionales implicados en la detección y tratamiento del TDAH

F. Mulas^a, M.J. Mardomingo^b, J.A. Alda^c, P.J. Rodríguez^d, J. Quintero^e, C. Soutullo^f

^a Hospital Universitario La Fe. Valencia.

^b Presidenta de Honor Asociación Española de Psiquiatría del Niño y Adolescente. Madrid.

^c Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

^d Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Tenerife. ^e Hospital Universitario Infanta Leonor. Madrid.

^f Clínica Universidad de Navarra.

Introducción. El proyecto PANDAH ('Plan de Acción en TDAH') tiene como objetivo analizar, de forma multidisciplinar, el impacto global del TDAH en la sociedad española, un trastorno de origen neurobiológico que afecta al 5,29% de la población infantil. **Objetivos.** Los objetivos específicos consistieron en describir el abordaje diagnóstico y terapéutico del TDAH identificando necesidades existentes y áreas de mejora desde la perspectiva de los diversos colectivos. **Sujetos y métodos.** Bajo el proyecto PANDAH, se realizaron 7 *focus-groups* (septiembre 2011-mayo 2012): familiares-pacientes, educadores, psicólogos clínicos, pediatras, psiquiatras de adultos e infantiles y neuropediatras. Además, se realizaron 10 entrevistas en profundidad a

profesionales que se estimaron relevantes en el TDAH. *Focus-group* neuropediatría (duración de 4 horas y moderada por un experto en investigación cualitativa): 9 neuropediatras expertos en TDAH (Andalucía, Aragón, Asturias, Cataluña, Madrid, Galicia y Valencia). **Resultados.** Necesidades no cubiertas: a) Detección precoz: proporcionando formación y herramientas al pediatra de atención primaria además de formación y concienciación a maestros; b) Importancia de diagnóstico diferencial en el que debe existir una buena coordinación entre el pediatra de atención primaria y salud mental y donde debe intervenir el psicólogo para la evaluación; tratamiento multimodal; c) Seguimiento continuado y acceso a médico experto asegurando la correcta adhesión al tratamiento. **Conclusiones.** Se demandan medidas en dos ejes: formación y concienciación a los profesionales implicados, y circuito consensado y vinculante en el que el pediatra debe ser el coordinador del proceso. Este circuito debe garantizar una adecuada transición del paciente adolescente a la medicina de adultos.

O14.

Ensayo comparativo, doble ciego, aleatorizado, de fase 3b, para comparar la eficacia y seguridad del dimesilato de lisdexanfetamina con atomoxetina para el tratamiento de niños y adolescentes con TDAH

E. Cardo^a, D. Coghill^b, P. Nagy^c, A. Lyne^d, R. Civil^e, R.W. Dittmann^f

^a Hospital Son Llàtzer e Instituto de Investigación en Ciencias Médicas. Universidad de las Islas Baleares. Palma de Mallorca, España. ^b División de Neurociencia. Universidad de Dundee. Dundee, Reino Unido. ^c Hospital y Consultas Externas de Psiquiatría Infantil y Adolescente de Vadaskert. Budapest, Hungría. ^d Shire Pharmaceutical Development Ltd. Basingstoke, Reino Unido. ^e Shire Development LLC. Wayne, PA, EE. UU. ^f Departamento de Psiquiatría y Psicoterapia Infantil y Adolescente. Instituto Central de Salud Mental. Facultad de Medicina de Mannheim. Universidad de Heidelberg. Alemania.

Objetivo. Comparar la eficacia y la seguridad del dimesilato de lisdexanfetamina (LDX) con atomoxetina para el tratamiento del trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH). **Pacientes y métodos.** Estudio doble ciego, aleatorizado, de 9 semanas en pacientes de 6-17 años con TDAH y una respuesta inadecuada al metilfenidato. Los pacientes fueron aleatorizados (1:1) a una dosis diaria optimizada de LDX (30, 50 o 70 mg) o a atomoxetina (pacientes < 70 kg: 0,5-1,2 mg/kg, máx. 1,4 mg/kg; pacientes ≥ 70 kg: 40, 80 o 100 mg). El criterio principal de eficacia fue el tiempo que transcurre hasta la respuesta, definido como una puntuación ≤ 2 (muy poco o mucho mejor) en la escala de impresión clínica global de mejoría. **Resultados.** Completaron el estudio 200 pacientes de 267 (74,9%). El tiempo de respuesta medio fue inferior para LDX (12,0 días; IC 95% = 8,0-16,0) que para atomoxetina (21,0 días; IC 95% = 15,0-23,0; $p = 0,001$). En la semana 9, la proporción de pacientes que respondieron al tratamiento fue mayor para LDX (81,7%) que para atomoxetina (63,6%; $p = 0,001$). El porcentaje de efectos adversos con ambos tratamientos fue del 71,9% y 70,9% de los pacientes que recibieron LDX y atomoxetina, respectivamente. **Conclusión.** En niños y adolescentes con TDAH, el tratamiento con LDX mostró una respuesta significativamente más rápida y más generalizada que con atomoxetina. Los perfiles de seguridad para ambos tratamientos fueron similares a los encontrados en los ensayos clínicos previos. Financiado con fondos de Shire Development LLC.

O15.

Comparación *post hoc* de la eficacia del dimesilato de lisdexanfetamina y del sistema oral de liberación osmótica de metilfenidato en niños y adolescentes con TDAH

I. Hernández Otero^{a,b}, C. Soutullo^c, R. Civil^d, R. Bloomfield^e, D.R. Coghill^f

^a Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil (USMIJ). Hospital Universitario Virgen de

la Victoria. Málaga. ^bHospital Marítimo. Torremolinos, Málaga. ^cUnidad de Psiquiatría Infantil y Adolescente. Departamento de Psiquiatría y Psicología Médica. Clínica Universidad de Navarra. Pamplona. ^dShire Development LLC. Wayne, PA, EE. UU. ^eShire Pharmaceutical Development Ltd. Basingstoke, Reino Unido. ^fDivisión de Neurociencia. Hospital Ninewells. Dundee, Reino Unido.

Introducción. En un estudio europeo (SPD489-325), el dimesilato de lis-dexanfetamina (LDX) y el sistema oral de liberación osmótica de metilfenidato (OROS-MPH) fueron más eficaces que el placebo en mejorar los síntomas centrales y el funcionamiento global en niños y adolescentes con trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH). **Objetivo.** Se hizo este análisis *post hoc* con el fin de comparar la eficacia de LDX y OROS-MPH. **Métodos.** Se aleatorizaron los pacientes (6-17 años) (1:1:1) para recibir dosis de LDX con dosis optimizada una vez al día (30, 50, 70 mg/día), OROS-MPH (18, 36, 54 mg/día) o placebo durante 7 semanas. Se evaluó la eficacia usando la escala de evaluación del ADHD versión IV (ADHD-RS-IV) y la escala de impresión-mejoría clínica global (CGI-I). El punto final fue la última visita durante el tratamiento con una evaluación válida. **Resultados.** En el punto final, la diferencia entre LDX y OROS-MPH en el cambio de la media de los mínimos cuadrados respecto a la puntuación basal de la puntuación total del ADHD-RS-IV fue estadísticamente significativa a favor de LDX ($p < 0,001$; tamaño del efecto = 0,54). La diferencia (LDX menos OROS-MPH) en el porcentaje de pacientes con una puntuación en CGI-I de 1 o 2 en el punto final fue estadísticamente significativa a favor de LDX ($p < 0,05$). **Conclusión.** El LDX fue significativamente más eficaz que OROS-MPH en la mejoría de los síntomas centrales y funcionamiento global en niños y adolescentes con TDAH. Financiado con fondos de Shire Development LLC.

016.

Estudio preliminar de los principales genes implicados en el TDAH en la población infantil española

P. Tirado^a, V. Soto^b, C.I. Gómez^c, M. Rodrigo^b, J.J. Carballo^d

^aServicio de Neurología Infantil. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Genética. ^dServicio de Psiquiatría. Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. El trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) tiene una alta prevalencia en la infancia (5,3%). Estudios recientes en la genética del trastorno demuestran asociación con diversos genes implicados en su patogenia. **Objetivo.** Estudiar de forma preliminar los principales genes que han sido relacionados con la susceptibilidad a desarrollar TDAH en población infantil española. **Pacientes y métodos.** Se proyecta un estudio prospectivo en el que se incluyen pacientes entre 6 y 18 años con criterios clínicos de TDAH según la guía DSM-IV-TR. Se obtiene una muestra de ADN de sangre o saliva del paciente y se realiza el genotipado de 7 variantes genéticas de los siguientes genes: sistema dopaminérgico (*DRD4*: exon3-48bpVNTR y 5'120bp-duplication; *DAT1*: 3'UTR-40bp-VNTR; *DRD2*: rs1800497), sistema serotoninérgico (*SLC6A4*: VNTRintron 2) y Lanotrofina3 (*LPHN3*: rs1397548, rs2305339). Se calcula las frecuencias alélicas y se comparan con las halladas en la población general caucásica registradas en bases de datos genéticas (*CEU population of HapMap*) usando test de chi al cuadrado. **Resultados.** Se recogen 300 pacientes. Se analizan todas las variantes descritas y no se encuentran diferencias significativas entre los casos y la población control: exon3-48bp-VNTR ($p = 0,846$), 5'120bp-duplication ($p = 0,09$), rs1800497 ($p = 0,559$), 3'UTR-40bp-VNTR ($p = 0,147$), VNTR-intron2 ($p = 0,862$), rs1397548 ($p = 0,076$) y rs2305339 ($p = 0,699$). **Conclusiones.** A pesar del creciente aumento de los estudios genéticos realizados en TDAH, los resultados difieren significativamente de unos a

otros. Nuestros resultados preliminares sugieren la necesidad de un examen refinado de fenotipos y el reclutamiento de una población control pareada por edad y sexo sin síntomas de TDAH. Estas consideraciones podrían ayudar a reducir la heterogeneidad y proporcionar suficiente poder estadístico a estos estudios de asociaciones.

017.

Déficit atencional en la epilepsia benigna con puntas centrotemporales y en la epilepsia con ausencias infantil

R. Cancho-Candela^a, P. Conde-Guzón^b, M.T. Bartolomé Albistegui^c, A. Hedrerá Fernández^a, C. Rodríguez Fernández^d

^aUnidad de Neurología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. ^bÁrea de Personalidad, Evaluación y Tratamiento Psicológicos. Universidad de León. ^cServicio de Neurología. Obra Hospitalaria Nuestra Señora de Regla. León. ^dUnidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.

Introducción. Existe controversia en relación con la aparición de alteraciones neuropsicológicas asociadas a diversos síndromes epilépticos pediátricos considerados benignos desde el punto de vista cognitivo y conductual. Diversos estudios avalan la existencia de problemas neuropsicológicos específicos en la epilepsia benigna con puntas centrotemporales (EBPC) y en la epilepsia con ausencias infantil (EAI). **Objetivo.** Analizar y comparar el perfil atencional de una muestra de niños afectados de EBPC y otra de niños afectados de EAI. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 34 niños de 7 a 12 años (18 con EBPC y 16 con EAI); se obtuvo perfil atencional aplicando WISC-IV (*Wechsler Intelligence Scale for Children-IV*), batería Luria-DNI y test d2 de atención, comparándose los resultados entre ambos grupos y respecto población de referencia. **Resultados.** No se han hallado diferencias en el cociente intelectual total entre el grupo de niños con EBPC y el grupo con EAI, estando ambos grupos dentro de rango normal poblacional. No se han hallado diferencias en capacidad de atención entre ambos grupos cuando

se utiliza WISC-IV. Sí se han objetivado diferencias estadísticamente significativas ($p < 0,05$) entre ambos grupos al usar el test d2 de atención, con déficits en el grupo de EBPC respecto población de referencia y respecto EAI en control atencional, control inhibitorio, capacidad de trabajo, concentración y atención sostenida y selectiva. **Conclusiones.** En los niños con EBPC debe considerarse la evaluación neuropsicológica dado el perfil atencional de los niños afectados de este tipo de epilepsia, que puede influir en déficits y problemas psicoeducacionales.

018.

Carga económica del TDAH: una perspectiva española de los costes sociales asociado al TDAH en niños y adolescentes

P. Hodgkins^a, H.H. Le^b, M. Postma^b, J. Setyawan^a, S. Plaza^c, J.A. Doshi^d

^aShire Development LLC. Wayne, PA, EE. UU. ^bUniversidad de Groningen. Groningen, Países Bajos. ^cShire Pharmaceuticals. Madrid, España. ^dMedicina Interna General. Universidad de Pensilvania. Filadelfia, PA, EE. UU.

Introducción. El TDAH es un trastorno psiquiátrico de gran prevalencia en niños y adolescentes. Los costes sociales del TDAH en Europa no se han revisado previamente. **Objetivo.** Revisión de los estudios que informan de los costes sociales del TDAH en Europa y aplicación de los resultados para calcular el coste nacional anual en España. **Pacientes y métodos.** Búsqueda sistemática de estudios europeos que informan sobre costes asociados al TDAH (niños/adolescentes o miembros de la familia) en Medline, PsycINFO, EMBASE, HEED y ERIC. Se calculó el coste nacional multiplicando los costes más bajos y más altos por persona en cada categoría de coste identificada por los datos nacionales españoles correspondientes (2011). **Resultados.** Siete estudios cumplieron criterios de inclusión: atención sanitaria ($n = 6$), productividad ($n = 2$), educación ($n = 2$) y servicios sociales ($n = 1$). Los costes totales anuales nacionales asociados al TDAH oscilaban entre

2.550-3.380 millones de euros. Un tercio (31-36%) del coste total anual se asoció a miembros de la familia. Los costes asociados fueron principalmente de educación en niños con TDAH (1.560 millones de euros, 46-61% del coste) y pérdida de productividad por miembros de la familia (330-767 millones de euros, 13-23% del coste). Estos costes oscilaron entre 7.676-10.169 euros por paciente al año. **Conclusión.** Este análisis ilustra la gran carga económica del TDAH en Europa destacando la naturaleza multifactorial del trastorno con las consecuencias económicas en múltiples sectores públicos. El número limitado de estudios de costes apunta a la necesidad de investigar más, especialmente en las áreas del sistema judicial, abuso de sustancias y accidentes de tráfico. Estudio financiado con fondos de Shire Development LLC.

O19.

Manejo de los niños y adolescentes con TDAH en España y en Europa desde la perspectiva de los médicos

M. Fridman^a, R. Grebla^b, P. Hodgkins^b, J. Quintero^c, S. Plaza^d, J. Setyawan^b

^aAMF Consulting. Los Angeles, CA, EE. UU.

^bShire Development LLC. Wayne, PA, EE. UU.

^cHospital Universitario Infanta Leonor. Madrid, España. ^dShire Pharmaceuticals. Madrid, España.

Introducción. Es necesario mejorar el conocimiento del manejo de niños y adolescentes en España. Hasta la fecha se dispone de poca información. **Objetivos.** Describir características de pacientes, patrones de tratamiento y percepción de los médicos respecto a los resultados del tratamiento en España frente a países europeos. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de historias clínicas de 779 pacientes (6-17 años), diagnosticados de TDAH (2004-2007) en Alemania, España, Francia, Italia, Países Bajos y Reino Unido. Los datos incluyeron: características basales del médico, paciente y tratamiento. Se evaluó: cumplimiento terapéutico (> 80%), satisfacción del tratamiento y control sintomático. Se compararon los da-

tos españoles (50 médicos y 134 pacientes) frente a otros países utilizando la prueba exacta de Fisher, χ^2 o *t* de Student para las variables dicotómicas, categóricas de niveles múltiples y continuas, respectivamente. **Resultados.** Pacientes españoles notificaron menos comorbilidades psiquiátricas (media: 2,3 frente a 2,8; $p = 0,004$), menores tasas de síntomas y afectación por la impulsividad (57% frente a 68%; $p = 0,027$), enfado (22% frente a 36%; $p = 0,001$) y conducta desafiante activa (32% frente a 45%; $p = 0,005$) al diagnóstico. Los pacientes españoles fueron más propensos a recibir medicación con o sin terapia conductual (89% frente a 78%; $p = 0,004$) como primer tratamiento, siendo el metilfenidato de acción prolongada el más prescrito (80%). Los médicos españoles notificaron un cumplimiento similar, aunque niveles inferiores de control sintomático ($p = 0,003$). **Conclusión.** Los niños y adolescentes españoles presentaron menos comorbilidades, menos síntomas y menor nivel de afectación, y un mayor uso de medicación respecto a los europeos. Sin embargo, los médicos españoles notificaron un menor control sintomático. Estudio financiado con fondos de Shire Development, LLC.

O20.

Incremento de melatonina en niños con TDAH subtipo hiperactivo

A. Molina Carballo, I.S. Machado Casas, L. Fernández López, S. Martínez Serrano, I. Cubero Millán, A. Muñoz Hoyos

Hospital Clínico San Cecilio. Complejo Hospitalario de Granada.

Introducción. La melatonina es una hormona con propiedades hipnóticas, antioxidantes y antiinflamatorias y es el principal sincronizador de los ritmos circadianos hormonales. **Objetivo.** Valorar, en un estudio cuasiexperimental y controlado, si la concentración basal de melatonina es capaz de diferenciar entre los dos principales subtipos clínicos del TDAH: predominio inatento o predominio hiperactivo-impulsivo (PHI). **Pacientes y méto-**

dos. 148 (115 varones, 33 mujeres), de $9,77 \pm 2,56$ años, clasificados en dos grupos: grupo control ($n = 37$; 27 varones, 10 mujeres), de sujetos sanos, y grupo TDAH ($n = 111$; 88 varones, 23 mujeres), sin epilepsia y sin discapacidad cognitiva (KBIT), según criterios DSM-IV, dividido en los dos principales subtipos clínicos mediante la escala EDAA. Mediciones: melatonina por RIA, en muestras a las 09:00 y 20:00 h, antes y después de $4,63 \pm 2,30$ meses de ingesta de metilfenidato. En todos los casos se obtuvo consentimiento informado. Estadística: análisis factorial (STATA 12.0). Financiación: proyecto FIS-PI07-0603. **Resultados.** Tras ajuste por edad y sexo, la concentración sérica de melatonina mostró diferencias en función del subtipo de TDAH, siendo significativamente mayor en el grupo de niños PHI ($30,21 \pm 27,77$ frente a $18,62 \pm 21,24$ pg/mL; $\chi^2 = 4,97$; $p = 0,026$), manteniéndose similares concentraciones y oscilaciones día/noche entre ambos subtipos tanto antes como después del tratamiento con metilfenidato. **Conclusiones.** El subtipo TDAH-PHI podría asociar modificaciones neuroendocrinas que impliquen la necesidad de una mayor secreción de melatonina, para lograr una mejor homeostasis interna.

O21.

Cuantificación del transportador vesicular de monoaminas en niños con TDAH

G. Lorenzo Sanz^a, V. Cortés Jiménez^a, R. Buenache Espartosa^a, G. Martí Blanc^a, M. Escalona del Olmo^a, A. Sánchez Herranz^b

^aNeurología Infantil. ^bServicio de Neurobiología-Investigación. Unidad de Neurodesarrollo. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Universidad de Alcalá. Madrid.

Introducción. La valoración del transportador vesicular de monoaminas (VMAT2) en plaquetas, como un modelo periférico de la actividad del VMAT2 cerebral, puede ser utilizado para estudiar las enfermedades neuropsiquiátricas relacionadas con el metabolismo de las bioaminas. Se ha descrito que niños y adolescentes

diagnosticados de trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) y de síndrome de Tourette tienen menor densidad de VMAT2 en plaquetas, y que la actividad del VMAT2 puede ser modificada mediante fármacos monoaminérgicos. **Objetivo.** Determinar la capacidad de unión del VMAT2 en plaquetas en niños diagnosticados de TDAH frente a controles. **Pacientes y métodos.** Se han estudiado 113 niños diagnosticados de TDAH y 27 niños con trastorno de aprendizaje o conducta ($CI < 80$), que nunca habían recibido tratamiento monoaminérgico previo, evaluados en una Unidad de Neurología Infantil, frente a un grupo de niños control ($n = 25$), homogéneo en edad y sexo. Análisis estadístico mediante *t* de Student. Valoración de VMAT2 mediante técnica de *binding*. **Resultados.** Hemos observado una mayor capacidad de unión del VMAT2 plaquetario en los pacientes con TDAH que en los controles ($p = 0,0317$). Los pacientes con trastorno de aprendizaje también tienen una mayor capacidad de unión del VMAT2 plaquetario, pero no existen diferencias significativas respecto al grupo control ni frente a los niños con TDAH. **Conclusiones.** La determinación del VMAT2 en plaquetas es un método cuantitativo, efectivo, de evaluar la actividad monoaminérgica en niños con TDAH, que podría ser de utilidad en el diagnóstico y en el seguimiento de estos pacientes.

O22.

Hipotonía neonatal y déficit de transportador de hormona tiroidea MCT8

O. Alonso Luengo^a, M. Correa Vela^a, J.C. Moreno Navarro^b, M. Madruga Garrido^a, M. López Lobato^a, B. Blanco Martínez^a

^aServicio de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. ^bInstituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM). Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. Las mutaciones en el transportador de hormonas tiroideas MCT8 producen graves alteraciones neurológicas y alteraciones del perfil

tiroideo muy características. Su diagnóstico pasa desapercibido en pruebas de cribado neonatal. Las manifestaciones neurológicas están presentes desde los primeros meses de vida: hipotonía (100% de los casos), retraso global del desarrollo y falta de adquisición del lenguaje. **Caso clínico.** Lactante de 4 meses sin antecedentes obstétricos ni familiares de interés, excepto patología tiroidea frecuente en rama materna. Derivado a Neuropediatría por hipotonía y retraso psicomotor. En la exploración presenta hipotonía axial marcada sin sostén cefálico, fijación de la mirada ni sonrisa social. RMP presentes, aunque algo débiles. Se realiza estudio metabólico que es normal y RM cerebral que muestra un retraso en la mielinización. El perfil de las hormonas tiroideas destaca una elevación de T3 y disminución de T4 con una TSH elevada discretamente. Ante la sospecha de déficit de transportador de hormona tiroidea se secuencian el gen *SLC16A2* que codifica para el transportador MCT8, confirmando la sospecha diagnóstica. **Conclusiones.** En todo paciente con historia de hipotonía neonatal y deficiencia cognitiva sin causa que lo justifique, se debe medir T4 y T3 total y libre en suero. El incremento de T3, sobre todo si se acompaña de disminución de T4, es prácticamente patognomónico. El diagnóstico se confirma mediante secuenciación del gen. Existen análogos hormonales en fase experimental que poseen la propiedad de pasar la barrera hematoencefálica, aun en ausencia de MCT8, y se postulan como una posibilidad de tratamiento.

023.

Trastornos del sueño en niños y adolescentes afectados de TDAH

M.R. Vélez Galarraga, M.J. Yáñez Fernández-Heras, R. Sánchez-Carpintero Abad

Unidad de Neuropediatría.
Clínica Universidad de Navarra.

Introducción. Los trastornos del sueño y el trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) suelen coexistir. Varios estudios demuestran mayor prevalencia de trastornos del

sueño en niños con TDAH, principalmente apnea obstructiva del sueño y movimientos periódicos de las extremidades. **Objetivo.** Conocer la frecuencia de los trastornos del sueño en niños/as y adolescentes afectados de TDAH. **Pacientes y métodos.** Los padres de 64 niños y adolescentes diagnosticados de TDAH participaron cumplimentando la herramienta de evaluación del sueño, que fue el *Paediatric Sleep Questionnaire* (PSQ) que incluye la escala DSM-IV e ICD-10 para TDAH. **Resultados.** La serie estaba constituida mayoritariamente por varones (84,4%), con una edad media de $11,0 \pm 3,3$ años. El 65,6% tomaba algún tipo de medicación, en su mayoría metilfenidato (90,5%) en cualquiera de sus presentaciones. Las alteraciones del sueño más frecuentes fueron: somnolencia (56,3%), difícil conciliación del sueño (41,9%), difícil despertar (50%), ronquidos (31,7%) y dormir con la boca abierta (31,7%). El 46,9% de los participantes presentaban síntomas de TDAH, según la escala DSM-IV (inatención: 32,8%; hiperactividad-impulsividad: 4,7%; sintomatología mixta: 9,4%) en el momento de la consulta. **Conclusiones.** Los trastornos del sueño son comórbidos en los niños con TDAH, predominando los ronquidos y el insomnio.

024.

Accidente cerebrovascular hemorrágico no traumático en niños: etiología, manifestaciones clínicas y evolución

M. Gómez, C. Buompadre, H. Arroyo

Servicio de Neurología. Hospital de Pediatría Profesor Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

Introducción. La hemorragia intracranial representa el 50% de los accidentes cerebrovasculares (ACV), con alta morbimortalidad. **Objetivos.** Evaluar la etiología, los hallazgos clínicos y evolución en pacientes con diagnóstico de ACV hemorrágico no traumático. **Pacientes y métodos.** Se revisaron 99 historias clínicas de pacientes egresados entre 1993 y 2011. Se incluyeron la hemorragia intraventricular, hemorragia intraparenquimatosa con

hemorragia intraventricular y/o asociados a hemorragia subaracnoidea. Se excluyeron los neonatos. Se dividió a los pacientes en dos grupos: previamente sano (grupo A) y con enfermedad de riesgo/enfermedad de base (grupo B). La evolución se evaluó siguiendo PSOM (*Pediatric Scale Outcome Measure*). **Resultados.** Grupo A (69,7%), manifestaciones clínicas al ingreso: cefalea aguda (63,8%), alteración del nivel de conciencia (46,3%) y hemiparesia (40,6%); etiología: malformaciones vasculares (73%). Grupo B (30,3%): cefalea aguda (53,3%), convulsiones (46,7%), hemiparesia (30%) y signos meníngeos (26,7%); etiología: trastornos hematológicos (36,6%) y malformaciones vasculares (33,3%). En 76 pacientes se conoció la evolución. En pacientes sin factor de riesgo un 20% tuvo una pobre evolución. En pacientes con factor de riesgo un 43% tuvo una pobre evolución y una mortalidad del 5%. **Conclusiones.** Las malformaciones vasculares son la causa más frecuente de hemorragia intracranial, representando el 61% en esta serie. Convulsiones y signos meníngeos se relacionaron en pacientes con hemorragia subaracnoidea. La presencia de factores de riesgo aumenta la morbimortalidad en este grupo de pacientes.

025.

Complicaciones neurológicas en pacientes pediátricos diagnosticados de leucemia

E. Martínez Cayuelas, E. Martínez Salcedo, J.L. Fuster Soler, M. Bermúdez Cortés, V. Pérez Fernández, A. Puche Mira
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. La leucemia es el cáncer más frecuente en la edad pediátrica: 80% leucemia aguda linfoblástica (LAL) y 20% leucemia mieloide aguda (LAM). Al avanzar su tratamiento, la supervivencia ha mejorado, pero han aumentado también los efectos adversos, destacando aquellos sobre el sistema nervioso (3-13%), con gran importancia vital y funcional. Muchos estudios describen estas complicaciones en adultos, pero no están todavía

bien identificadas en pediatría. **Objetivos.** Describir la frecuencia de complicaciones neurológicas (CN) y sus características en pacientes con leucemia, y definir factores de riesgo. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de pacientes con leucemia desde 1997 en nuestro hospital y las CN presentes. Recogidos datos demográficos, diagnóstico oncológico, tratamiento y CN (> NCI II). Análisis estadístico (SPSS) con chi al cuadrado y estadístico exacto de Fisher. **Resultados.** 157 pacientes con leucemia. 17% de los pacientes: CN, durante inducción el 39%, sobre todo cefalea, neuropatía, alteración nivel sensorio y convulsiones; son más frecuentes en < 6 años (56% frente a 43% en > 6 años; $p = 0,018$), varían por grupo de riesgo (33% en LAL alto riesgo, 21% intermedio y 9% en estándar; $p = 0,016$) y se presentan más si TPH, incluso contando la radioterapia concomitante (40% si TPH y 12,9% en los no TPH; $p = 0,017$). Más frecuentes en LAL y si tratamiento Pethema 2005, pero sin significación estadística. **Conclusiones.** Las CN son un problema prevalente en los pacientes con leucemia. Debemos tenerlas en cuenta para optimizar el tratamiento y evitar secuelas a largo plazo que repercutan en la calidad de vida de los pacientes.

026.

Encefalitis de Bickerstaff en un lactante de 9 meses

R. Fernando Martínez, M. Odriozola Grijalba, P. Roncalés Samanes, L. Monge Galindo, J. López Píson, J.L. Peña Segura

Unidad de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La encefalitis de Bickerstaff (BBE) es una variante atípica del síndrome de Guillain-Barré caracterizada por afectación aguda troncocefálica con oftalmoplejía, ataxia y alteración de conciencia. La etiopatogenia autoinmune infecciosa con autoanticuerpos antigangliósido-GQ1b es común al síndrome de Miller Fisher (SMF). **Caso clínico.** Lactante de 9 meses con cuadro de 24 horas de hipotonía, hipoactividad, llanto débil, episodios de atragantamiento, escaso

reflejo de tos y disminución progresiva del nivel de conciencia. No vacunaciones ni infecciones recientes. En la exploración: Glasgow 6, ausencia de reflejos de troncoencéfalo, oftalmoplejía interna y externa, amimia y tetraparesia flácida arrefléxica. TC y RM craneales, fondo de ojo y tóxicos fueron normales. EEG: actividad de fondo enlentecida. ENG: muy grave afectación axonal sensitivomotora. EMG: signos de denervación aguda. Perfil neurometabólico, serologías y coprocultivos fueron normales. LCR (primer y séptimo día) no mostró disociación albuminocitológica. Los anticuerpos antigangliósidos fueron negativos. Preciso ventilación asistida. Se inició tratamiento con corticoides IV en las primeras horas de ingreso, se añadieron inmunoglobulinas IV el segundo día, y se repitió una segunda tanda el décimo día. A partir del 12.º día inició una progresiva mejoría. A los 3 meses de evolución, presentaba una recuperación completa, con estudio neurofisiológico normal.

Conclusiones. En este caso, la clínica y el estudio neurofisiológico fueron claves en el diagnóstico y en el inicio rápido del tratamiento. Dentro de nuestro protocolo de actuación en la encefalopatía aguda, figura la necesidad de plantearse la realización del estudio ENG. Existen controversias en el tratamiento inmunomodulador en SMF-BBE en niños.

027.

Displasia fibromuscular intracraneal: una causa poco frecuente de accidente vascular cerebral en la infancia

A Borràs, A. Roche, C. Fernández, C. Escofet, M. García Puig, I. Lorente

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Medicina Pediátrica. Hospital de Sabadell. Sabadell, Barcelona.

Introducción. La displasia fibromuscular (DFM) es una arteropatía sistémica, no inflamatoria, de causa desconocida, poco frecuente y con gran variabilidad clínica. Afecta a vasos de pequeño-mediano calibre, del territorio renal (predominantemente), cerebral (carotídeo), intestinal e ilíaco.

Casos clínicos. Caso 1: varón de 7 años que consultó por rigidez, dolor cervical y vómitos, leve dificultad para la marcha en tándem y nistagmo vertical. Afebril, constantes vitales y bioquímica básicas normales. TC craneal: normal. RM craneal: infarto talámico posterior izquierdo. Arteriografía: patrón de DFM en arteria vertebral izquierda. Tratamiento anticoagulante, antiagregante y angioplastia con balón. Presenta mutación en *MTHFR*. Caso 2: varón de 16 años (consumidor habitual de *cannabis*) que consultó por cefalea holocraneal, marcha inestable y desviación de la comisura bucal (intoxicación enológica 24 horas antes); en la exploración se aprecia parálisis facial central izquierda, cuadrantanopsia inferior izquierda, disartria y hemiparesia izquierda. Constantes vitales y bioquímica básicas normales. TC craneal: infarto isquémico agudo frontotemporal insular (ACM derecha). Angio-RM: infarto isquémico en territorio de la ACM derecha. Arteriografía: patrón de DFM en territorio de carótida, ACA y ACM. Tratamiento anticoagulante y antiagregante. Presenta mutación en *MYH7I*. **Conclusiones.** Los accidentes vasculares cerebrales (AVC) en la infancia tienen etiología multifactorial. La localización en territorio de la arteria vertebral es extremadamente rara. La angio-RM es la prueba de referencia para identificar AVC; la arteriografía, que completa el diagnóstico (también útil para el tratamiento agudo), muestra la imagen 'arrosariada' sugestiva de DFM. El estudio de extensión debe incorporar pruebas de imagen, mutaciones genéticas predisponentes y consejo genético.

028.

Coma de causa desconocida. Mutación en *CACNA1A* en cuatro generaciones de una familia

E. Barredo Valderrama, M. Slocker Barrio, M. García-Baro Huarte, A. Iglesias Mohedano, C. Miranda Herrero, M. Vázquez López

Servicio de Neuropediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La migraña hemipléjica familiar tipo 1, la ataxia episódica tipo 2 y la ataxia espinocerebelosa tipo 6 son entidades clínicas relacionadas con mutaciones en el gen *CACNA1A*, aunque algunos pacientes pueden demostrar fenotipos superpuestos con síntomas de estas tres condiciones.

Caso clínico. Niño de 2,5 años que ingresa en la UCIP por disminución del nivel de conciencia. Presentaba tendencia al sueño con escasa respuesta a estímulos de dos horas de evolución, sin movimientos anormales ni relajación de esfínteres. Sin clínica infecciosa acompañante. Se realizó TC craneal, analítica sanguínea, LCR, estudio de metabolopatías normal, EEG: actividad de fondo globalmente lentificada de forma leve-moderada sin actividad epileptiforme asociada. La RM cerebral muestra atrofia de vermis y zona superior de ambos hemisferios cerebelosos. El paciente presentó recuperación progresiva del nivel de conciencia, mostrando inicialmente ataxia troncular. A las 48 horas presentaba marcha con aumento de la base de sustentación. Antecedentes personales: estudiado por retraso psicomotor leve, predominio motor, estudios normales incluyendo RM cerebral. Antecedentes familiares: al menos 7 familiares de rama materna afectados de migraña hemipléjica, ataxia progresiva o episodios de coma. Se realizó estudio genético, encontrándose una mutación en el gen *CACNA1A* en el paciente y en los familiares afectados. **Conclusiones.** Presentamos una familia de cuatro generaciones con mutación en el gen *CACNA1A*, con un espectro clínico inusualmente amplio, siendo el *propositus* un niño de muy corta edad, con una atrofia cerebelosa de rápido desarrollo.

029.

Ictus en pacientes con anemia falciforme

J. Díaz Díaz ^a, N. Núñez Enamorado ^a, P. López Gómez ^b, M. Yagüe ^c, R. Simón de las Heras ^a, A. Camacho Salas ^a

^aServicio de Neurología Infantil. ^bUnidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. ^cServicio de Urgencias. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La anemia falciforme es la forma homocigota, grave, de drepanocitosis; es un trastorno genético, frecuente en raza negra, que se caracteriza por la producción de HbS, anemia hemolítica crónica e isquemia tisular por alteración del flujo sanguíneo. Una cuarta parte de los pacientes presentan manifestaciones neurológicas; el 8-10% de los niños sufrirá un ictus. **Objetivos.** Analizar los casos de ictus en niños con anemia falciforme en nuestro centro. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de niños con anemia falciforme e ictus. **Resultados.** Se recogieron 5 pacientes (2 dominicanos y 3 guineanos) con anemia falciforme e ictus, un paciente sufrió 2 episodios ictales. La edad media fue de 27 meses. El 80% fueron infartos isquémicos. En el 50% de los casos el ictus fue la forma de debut de la drepanocitosis. El 40% de los ictus ocurrieron en el contexto de meningitis neumocócica. El 66% presentaron fiebre previa. La clínica inicial fue hemiparesia en el 80%. La Hb media al diagnóstico de ictus fue de 6,5 g/dL. El 50% presentaron alteración en la ecografía transfontanelar y el 50% lesiones bilaterales en RM. Tras el ictus se inició protocolo de régimen hipertransfusional, presentando un nuevo ictus sólo un paciente. Un paciente desarrolló un síndrome moya-moya y fue sometido a una revascularización indirecta, con buena evolución, sin presentar nuevos eventos isquémicos. **Conclusiones.** La drepanocitosis es una enfermedad emergente en nuestro medio debido a la inmigración. Debe sospecharse en ictus pediátricos asociados a anemia, sobre todo en menores de 5 años de raza negra no sometidos a cribado neonatal.

030.

Diseción espontánea de arteria vertebral: una causa de infarto cerebral isquémico en la infancia

M. Cortada Gracia, M. Mora Bestard, E. Miravet Fuster, G. Pico Fuster, M.A. Grimalt Calatayud

Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca.

Introducción. El infarto cerebeloso por isquemia vertebrobasilar es infrecuente en niños. La disección vertebral espontánea es una causa infradiagnosticada, siendo la causante del 4% de los casos de infarto isquémico. **Caso clínico.** Niño de 7 años con un ictus isquémico secundario a disección de la arteria vertebral derecha. Inicio súbito de cefalea, vómitos, dismetría derecha y ataxia. En la RM se visualiza infarto isquémico cerebeloso derecho. A la semana del ingreso presenta empeoramiento clínico con cefalea frontal, disminución del nivel de conciencia, vómitos, días y dismetría izquierda; se realiza TAC urgente en la que no evidencia nueva lesión isquémica o hemorrágica. Ante la sospecha de infarto cerebeloso contralateral, y posible disección arterial, se inicia tratamiento anticoagulante. A los 3 días se realiza RM de control, donde se evidencia nueva lesión isquémica aguda en territorio de la arteria cerebelosa superior izquierda de mayor tamaño que la contralateral. En angiografía de troncos supraaórticos se objetiva trombo/hematoma de pared no oclusivo en la arteria vertebral derecha, que confirma el diagnóstico de disección arterial. **Conclusiones.** Los accidentes isquémicos secundarios a disección de arteria vertebral son una patología infrecuente. Debemos sospechar esta entidad ante todo niño con signos de disfunción neurológica cerebelosa o troncoencefálica. El diagnóstico ha mejorado con las nuevas técnicas de neuroimagen no invasivas. Remarcamos la importancia del valor de la angio-RM de troncos supraaórticos en el diagnóstico de la disección arterial, pudiendo sustituir la angiografía convencional.

031.

Mielitis transversa hiperaguda como forma de presentación de enfermedad de Lyme

J. Domínguez Carral^a, J.J. García Peñas^a, P. López Esteban^b, J. Villalobos Reales^a, A.I. Maraña Pérez^a, L. Monfort Belenguer^a

^aNeuropediatría. ^bNeurofisiología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La mielitis transversa es una forma rara de presentación de

enfermedad de Lyme que puede aparecer sin exantema o picadura de garrapata típicas. Se desconoce si se debe a infección directa o a una reacción inmunomediada. **Caso clínico.** Niña de 8 años con paraplejía de inicio brusco, anestesia cutánea en L1, arreflexia rotuliana y aquilea, y ausencia de tono de esfínter anal. LCR: discreta hiperproteínorrea. ELISA y Western Blot de *Borrelia burgdorferi*, IgG e IgM positivo en suero, PCR y ELISA de *B. burgdorferi* en LCR negativos. Otros agentes neurotrópicos en sangre y LCR negativos. Anticuerpos anti-aquaporina negativos. RM craneomeular: mielopatía centromedular desde D5 hasta el cono medular. Potenciales evocados somatosensoriales (PESS): ausencia de respuesta cortical evocada. Electromiograma: dentro de límites normales. Potenciales evocados visuales normales. Se pauta tratamiento con megadosis de metilprednisolona intravenosa, añadiendo ceftriaxona ante el resultado positivo para *B. burgdorferi* y, dada la ausencia de mejoría, plasmáferesis y posteriormente inmunoglobulinas intravenosas. Tras un mes de evolución, la RM de control presenta signos de atrofia medular y realce de las raíces de la cola de caballo tras administrar contraste; en los PESS persiste ausencia de respuesta cortical y el electromiograma muestra signos de polineuropatía axonal motora. **Conclusiones.** La enfermedad de Lyme debe considerarse en el diagnóstico diferencial de mielitis transversa o polirradiculoneuritis. Algunos factores de mal pronóstico de mielitis transversa son: instauración brusca del cuadro, en menos de 24 horas, afectación panmedular, existencia de un nivel sensitivo alto o presentación con paraplejía completa.

032.

Síndrome de Pascual-Castroviejo tipo II, aparición y curso en un paciente con nivel intelectual normal

M. Vaquero, M.R. Vélez, J. Narbona, R. Sánchez-Carpintero, M. Rosseau

Clínica Universidad de Navarra. Pamplona.

Introducción. En 1978, Pascual-Castroviejo describió un síndrome caracterizado por alteraciones vasculocutáneas, malformaciones en fosa cerebral posterior, hipoplasia de vasos intracraneales y malformaciones cardiovasculares; posteriormente se completó añadiéndose alteraciones oculares. Su prevalencia es baja, aunque la mayor en los síndromes neurocutáneos; de causa desconocida, se cree dominante ligado al X o secundario a patógeno que actúa entre la cuarta y la sexta semana de gestación. Puede cursar con gran variedad clínica, generalmente asociado a retraso mental límite o marcado. Pronóstico relacionado con la gravedad de las alteraciones. **Caso clínico.** Niña de 13 meses, manifestando a los 15 días de vida angioma frontopalpebral izquierdo y alteración visual para seguir objetos homolateral. Embarazo y parto normal, eutócico en semana 40; Apgar 9-10; peso 2.753 g. Sin antecedentes familiares de interés. Iniciados por pediatra esteroides. Escaso contacto ocular, baja agudeza visual, endotropía y ptosis en ojo izquierdo. Audiometría, potenciales visuales, electrocardiograma normales. RM y angio-RM: hipoplasia cerebelosa izquierda, agenesia de vermis, displasia pontocerebelosa, agenesia de arteria comunicante posterior, carótida interna y cerebral media ipsilaterales. Iniciamos propranolol, descenso esteroideo, posteriormente toxina botulínica y cirugía de estrabismo. Actualmente desarrollo motor, cognitivo, lingüístico y social medio-alto para su edad; CI total: 115. Controles periódicos. **Conclusión.** Ante niños con angiomas en cara-cuello, sospechar este síndrome y realizar seguimiento multidisciplinar buscando alteraciones vasculares cerebrales. Puede cursar asintomático a pesar de la creencia general.

033.

Epilepsia y trastorno de conducta en una niña con diabetes mellitus tipo 1

M.L. Calleja Gero^a, A. Duat Rodríguez^a, M.L. Ruiz-Falcó Rojas^a, M.A. Pérez Jiménez^b, C. Fournier del Castillo^c, I. de Prada Vicente^d

^aSección de Neuropediatría. ^bUnidad de Neurofisiología-Videoencefalografía. ^cSección de Psiquiatría y Psicología Infanto-Juvenil. ^dServicio de Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Es necesaria la identificación de los mecanismos inmunes en las enfermedades neurológicas ya que puede conducir al tratamiento precoz y a un mejor pronóstico. **Caso clínico.** Adolescente de 12 años, con diabetes mellitus tipo 1 desde los 4 años, diagnosticada de epilepsia refractaria con esclerosis mesial temporal medial bilateral (predominio derecho) y deterioro cognitivo global. A partir de los 6 años presenta trastorno de conducta, pérdida de memoria y regresión de habilidades académicas. A los 8 años comienza con crisis parciales complejas y auras abdominales de duración breve, intensificándose los episodios a partir de los 10 años, asociando además crisis parciales complejas diarias con frecuente generalización secundaria y presentando ocasionalmente síntomas psicóticos (alucinaciones auditivas). En el estudio prequirúrgico (RM de 3 T, FDG-PET) se observa afectación temporal medial (mayor derecha) y en video-EEG se registraron crisis parciales complejas del lóbulo temporal derecho, y generalización secundaria. Se realiza lobectomía temporal con amigdalohipocampectomía derecha, sin presentar nuevos episodios críticos tras la cirugía, pero instaurándose sintomatología compatible con un cuadro de esquizofrenia paranoide. La biopsia cerebral es sugestiva de displasia, encefalitis y esclerosis hipocam-pal. En el estudio de la barrera hematoencefálica destacan las bandas oligoclonales positivas. Ante el cuadro clínico compatible con encefalitis autoinmune se decide tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas mensuales. **Conclusión.** Es preciso sospechar la etiología autoinmune en pacientes con epilepsia de causa no filiada, trastornos comportamentales y otras enfermedades autoinmunes asociadas, incluso en ausencia de anticuerpos frente a receptores de membrana neuronal en LCR. El diagnóstico y tratamiento precoces pueden mejorar los síntomas.

034.

Hipertensión arterial como causa de síndrome de encefalopatía posterior reversible: a propósito de un caso

M. Ramón Redal, R.M. Cano López, C. Montoya Tamayo, R. Segovia Ortí, M. Tomás Vila

Hospital Universitario La Fe. Valencia.

Introducción. El síndrome de encefalopatía posterior reversible (SEPR) es una encefalopatía aguda o subaguda por afectación primordial de la sustancia blanca, reversible debido a edema vasogénico. Cada vez se conocen mejor las posibles causas, entre las que destaca la hipertensión arterial en contexto de procesos sistémicos, pero en el momento actual existe gran controversia acerca de la fisiopatología. **Caso clínico.** Paciente de 11 años que, como único antecedente, ingresó a los 2 años por convulsión febril. Acude a Urgencias por convulsión tonicoclónica generalizada con pérdida de conciencia, sin proceso intercurrente acompañante. Al ingreso se objetivan cifras de tensión arterial elevadas que se atribuyen en un principio a la convulsión. En las primeras 24 horas en la sala de EEG presenta nueva crisis de las mismas características, evidenciándose en el EEG foco irritativo temporoparietooccipital izquierdo. Se realiza RM cerebral en la que se visualizan focos de alteración de señal córtico-subcortical izquierdos. Ante estos hallazgos y la persistencia de cifras elevadas de tensión arterial se sospecha un proceso tipo SEPR. Tras completar el estudio, se diagnostica hipertensión arterial esencial, se pauta tratamiento antihipertensivo y antiépiléptico, siendo efectivos. Tras 3 semanas se constata la desaparición de las lesiones en la RM, confirmando la sospecha diagnóstica. **Conclusión.** La reversibilidad del cuadro depende de la rápida detección y de un adecuado tratamiento. Las complicaciones (estatus epiléptico, hemorragia intracraneal, infarto isquémico) pueden causar importante morbimortalidad, por lo que pese a ser poco frecuente en niños, es fundamental conocerlo para poder sospecharlo.

035.

Afectación neurológica por *Mycoplasma pneumoniae* de curso bifásico

J. Alarcón Alacio^a, M. de Vicente Santamaría^b, E. Moreno Gómez^c, C. Paredes Mercado^a, J.A. García Asensio^d, M.J. González Iglesias^b

^aSección de Neurología Pediátrica.

^bServicio de Pediatría. ^cSección de Infectología Pediátrica. ^dServicio de Radiología. Hospital San Rafael. Madrid.

Introducción. *Mycoplasma pneumoniae* es un patógeno del aparato respiratorio que con frecuencia produce afectación extrapulmonar. La afectación neurológica constituye una de las más frecuentes, pudiendo variar desde una leve irritación meníngea a un cuadro grave de encefalomielitis. Presentamos un cuadro de infección por *M. pneumoniae* con afectación neurológica de curso bifásico: meningitis aséptica inicial y, tras ésta, mielitis transversa. **Caso clínico.** Varón de 7 años con antecedentes de bronquitis tratada con amoxicilina ambulatoriamente. Ingresa en nuestro centro por cefalea persistente, febrícula, vómitos y pérdida de peso. Exploración neurológica sin focalidad. Febril. Signos meníngeos positivos. RM craneal normal. Punción lumbar: pleocitosis linfocitaria (48 células, 60% linfocitos), hiperproteínorraquia leve (58 mg/dL) y glucorraquia límite (43 mg/dL). Con el diagnóstico de meningitis linfocitaria es tratado con antibioterapia empírica incluyendo claritromicina y aciclovir. Mejora de su sintomatología. RM craneal de control normal. Serología (repetida) positiva (IgM) a *Mycoplasma*. Se continúa tratamiento con doxiciclina oral. Tras el cambio de tratamiento el paciente empeora, apareciendo nuevos picos febriles y alteración en la marcha con paresia crural derecha. RM medular: amplia zona de alteración de señal compatible con mielitis transversa cervical. Se reinicia antibioterapia IV, añadiéndose bolos de metilprednisolona. El paciente mejora progresivamente hasta la resolución completa de su sintomatología. **Conclusión.** Presentar un caso de afectación neurológica por

M. pneumoniae de curso abigarrado bifásico. Discutir el tratamiento más adecuado en estos casos y su posible influencia en la evolución de los pacientes.

036.

Hemorragia subaracnoidea en pacientes con anemia de células falciformes. A propósito de dos casos

E. Barredo Valderrama, M.C. Miranda Herrero, M. Vázquez López, B. Miguel, P. Castro

Servicio de Neuropediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La hemorragia subaracnoidea es una complicación infrecuente en los niños con drepanocitosis. Su fisiopatología es incierta, pero se conocen diferentes factores de riesgo. Presentamos dos casos de hemorragia subaracnoidea en relación a la infusión de precursores hematopoyéticos en niños con drepanocitosis. **Casos clínicos.** Niños de 9 y 16 años con diagnóstico de drepanocitosis homocigota en régimen hipertransfusional, sometidos a trasplante alogénico de precursores hematopoyéticos (TPH). A los pocos días del trasplante presentan cefalea holocraneal intensa, hipertensión arterial, meningismo y diplopía, así como crisis generalizadas tonicoclónicas. La TAC craneal y la RM cerebral pusieron de manifiesto, en el primer caso, hemorragia subaracnoidea bihemisférica de la convexidad sin efecto masa, y en el segundo, hemorragia subaracnoidea derecha con efecto masa y lesiones isquémicas córtico-subcorticales. La angio-RM cerebral resultó normal en ambos pacientes. Ambos recibieron tratamiento intensivo en UCIP. El primer paciente mejoró inicialmente, aunque falleció a causa de una EICH digestiva. El segundo paciente empeoró a las 24 horas, presentando disminución del nivel de conciencia, estrabismo divergente, anisocoria y piramidalismo izquierdo. Se realizó tratamiento agresivo de la hipertensión intracraneal con mejoría progresiva, aunque tiene un deterioro cognitivo y conductual secundarios. **Conclusión.**

La hemorragia subaracnoidea constituye la principal causa de morbimortalidad por ictus en los pacientes con drepanocitosis. Es importante conocer los factores de riesgo asociados a esta complicación (hipertensión arterial, TPH, transfusiones, tratamiento inmunosupresor y esteroideo, síndrome torácico agudo), de manera que podamos crear estrategias de prevención, diagnóstico y tratamiento precoces con el fin de minimizar las secuelas.

037.

Problemática bioética del diagnóstico genético presintomático en enfermedades neurológicas no susceptibles de tratamiento: ejemplos ilustrativos

A. Hedera Fernández^a, P. del Villar Guerra^a, G. Fraile Olmedo^a, R. Cancho Candela^a, S. Caserio Carbonero^b, F. Centeno Malfaz^b

^aUnidad de Neurología Pediátrica. Servicio de Pediatría. ^bServicio de Pediatría. Comité de Ética del Área de Salud Valladolid Oeste. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. El estudio genético presintomático de enfermedades no prevenibles ni tratables de carácter progresivo es controvertido. Existe consenso en posponer su realización hasta la aparición de síntomas o hasta que el menor adquiera la madurez sanitaria. El diagnóstico presintomático puede carecer de utilidad clínica y ser potencialmente perjudicial para el menor desde el punto de vista ético. Se revisan las recomendaciones actuales a través de tres casos clínicos ilustrativos. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 2 años asintomático, remitido para estudio genético de distrofia miotónica de Steinert, tras diagnóstico genético de su padre, asintomático, y de tía paterna, sintomática. Se decide no realizar estudio en consenso con los padres. Caso 2: mujer de 7 meses, remitida para estudio de ataxia espinal tipo 2 tras el diagnóstico en diversos miembros de la familia materna de alelo en premutación, incluyendo madre y her-

mano de 4 años, asintomáticos. Se decide no realizar estudio genético, en desacuerdo con los padres. Caso 3: mujer de 9 meses, remitida para estudio por retraso motor; el padre presenta signos de polineuropatía mixta hereditaria. Se confirma con estudio genético (*CMT1A*) en padre e hija. Es previsible la aparición de síntomas en la hija, pero es controvertida la indicación de un estudio genético sin síntomas compatibles. **Conclusiones.** Los tres casos ilustran diversas situaciones paradigmáticas. La decisión debe ser individualizada, teniendo en cuenta la historia natural de la enfermedad y los beneficios potenciales del diagnóstico. Es deseable una decisión de consenso con los padres, pero no a costa de un perjuicio para el menor.

038.

Hallazgos de neuroimagen en pacientes con exceso de material genético en la región 15q11-q13 de origen materno

L. Monlleó^{a,b}, M. Raspall^a, A. Macaya^a, R. Thibert^c, P. Caruso^d, S. Boronat^{a,c}

^aServicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

^bServicio de Pediatría. Departamento de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona.

^cPediatric Epilepsy Unit. ^dPediatric Neuroradiology Unit. Massachusetts General Hospital. Boston, EE. UU.

Introducción. La ganancia de número de copias de ADN de origen materno en la región 15q11-q13, por ejemplo, el cromosoma 15 isodidicéncrico—*idic*(15)—o la duplicación intersticial—*dup*(15)—, da lugar a un trastorno de neurodesarrollo caracterizado por discapacidad intelectual, trastorno de espectro autista y frecuentemente epilepsia. Los casos publicados hasta el momento suelen presentar una RM craneal normal o con hallazgos inespecíficos como hipoplasia del cuerpo calloso. **Objetivos.** Debido a que un reciente estudio neuropatológico de pacientes con *idic*(15) ha demostrado una alta prevalencia de displasias y heterotopias en el hipocampo, el objetivo de este estudio es analizar los hallazgos de neuroimagen en pacientes con *idic*(15) y *dup*(15), con especial énfasis

en la morfología del hipocampo en cortes coronales T₂ de alta resolución.

Pacientes y métodos. Revisión de características clínicas y de neuroimagen de 9 pacientes con *idic*(15) y 2 pacientes con *dup*(15). **Resultados.** Entre los pacientes con *dup*(15) uno presentó una RM normal y el otro una esclerosis hipocampal derecha. Los 9 pacientes con *idic*(15) presentaron una malformación hipocampal caracterizada por forma globular en lugar de ovoidea y ausencia de digitaciones internas. Uno de ellos también presentó hallazgos de esclerosis hipocampal. Dos pacientes presentaron hipoplasia del cuerpo calloso. **Conclusión.** La afectación del hipocampo es un hallazgo muy frecuente en los pacientes con *idic*(15). Probablemente esta afectación no ha sido detectada hasta el momento en los casos previamente publicados debido a que no siempre se realizan estudios coronales de alta resolución o no se analizan en detalle.

039.

Ataxia episódica tipo 2. Una entidad a recordar

I. Medina Martínez, L.M. Arrabal Fernández, S. Roldán Aparicio, J.A. Martín García

Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. La ataxia episódica tipo 2 (AE2) es una enfermedad autosómica dominante caracterizada por episodios de disfunción cerebelosa. Pueden añadirse manifestaciones como migraña o epilepsia. Nuestro objetivo es describir una familia afectada de AE2 con una nueva mutación genética. **Caso clínico.** Varón de 3 años, que presenta desde los 2 años episodios estereotipados de pérdida de fuerza y caídas frecuentes, en ocasiones con pérdida de conciencia, coincidiendo con fenómenos estresantes. Frecuencia: cuatro al mes. Ingresa con sospecha de crisis convulsivas. Antecedentes personales: sin interés. Antecedentes familiares: padre y primo hermano paterno con episodios de ataxia, disartria, nistagmo y temblor desde la adolescencia. Evolutiva-

mente, el padre desarrolla atrofia cerebelosa. Portadores de una nueva mutación en exón 6 *CACNA1A*, cromosoma 19p. Ambos en tratamiento con acetazolamida. Exploración: ptosis palpebral, marcha normal, no dismetría ni nistagmo. Aminoácidos, ácidos orgánicos, sialotransferrinas, láctico y pirúvico: normal. EEG: normal. RM craneal: normal. Dados los antecedentes familiares, se reevalúa al paciente constatando que los episodios son sugerentes de AE2, por lo que se inicia tratamiento con acetazolamida. Estudio genético: confirma la mutación familiar. **Conclusiones.** La AE2 es una enfermedad poco frecuente. Las mutaciones específicas *CACNA1A* no predicen estrictamente el fenotipo de AE2, ni siquiera intrafamiliarmente, ya que incluso en algunos casos sólo se presenta como migraña hemipléjica familiar. Dada la escasa prevalencia, con la descripción de este caso pretendemos insistir en la importancia de la historia clínica y familiar en la filiación de los episodios paroxísticos, así como la comunicación de esta nueva mutación.

040.

Variabilidad en la expresión de mutaciones en el gen *ALX4* (foramina parietal o 'doble corona')

L. Babín López^a, R. Losada del Pozo^a, V. Soto Insuga^a, L. Soriano Guillén^a, F. Blanco Kelly^b, C. Vélez Monsalve^b

^aServicio de Pediatría. ^bServicio de Genética. Hospital Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. El gen *homeobox ALX4* (*human aristaless like-4*) es responsable del adecuado desarrollo óseo del cráneo y huesos largos. Mutaciones en este gen se asocian a una malformación craneal específica caracterizada por un defecto óseo simétrico del hueso parietal, llamado foramina parietal o 'doble corona', y se han relacionado también con alteraciones craneofaciales, craneosinostosis, hipoplasia-agenesia de extremidades, malformaciones corticales y venosas cerebrales (que pueden predisponer a epilepsia) y trastornos de aprendizaje. **Casos clínicos.** Presentamos una

familia con una delección completa en heterocigosis del gen *ALX4* presente en tres generaciones, abuela paterna, padre y dos hijas. Para su estudio se empleó la técnica MLPA (Salsa MLPA kit P080-v.B1 McHolland). Caso 1: niña de 7 años, con retraso psicomotor leve global desde el periodo de lactante, que evoluciona a un trastorno de aprendizaje (fundamentalmente secundario a baja capacidad visuomotora, inteligencia normal), microcefalia, hipoplasia del peroné, agenesia del quinto dedo y sindactilia del tercer-cuarto dedo del pie ipsilateral. Caso 2: niña de 11 meses, con foramina parietal y desarrollo psicomotor normal. Caso 3: padre asintomático. Caso 4: abuela paterna con foramina parietal aislada. **Conclusiones.** La variabilidad fenotípica presentada en la familia puede deberse a expresividad variable y penetrancia incompleta de mutaciones del gen *ALX4*. Sin embargo, las delecciones de este gen pueden formar parte de un síndrome de genes contiguos (síndrome de Potocki-Shaffer), caracterizado por malformaciones craneales, cardíacas y genitourinarias asociadas en grado variable a alteraciones cognitivas. Los diferentes fenotipos intrafamiliares plantean la necesidad de ampliar el estudio genético (*CGH-array*) para acotar el verdadero tamaño de la delección.

041.

Encefalopatía aguda en un paciente con síndrome de Down

J. González Pérez, R. Fernando Martínez, A. Bergua Martínez, J.L. Peña Segura, M. López García, F.J. López Pisón

Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El síndrome de Down asocia un riesgo superior a la población general de patologías neurológicas de tipo autoinmune y vasculopatías no inflamatorias. **Caso clínico.** Varón de 7 años, afecto de síndrome de Down con clínica intermitente de somnolencia, cefalea y dolor en mano izquierda de 5 días de evolución. En la exploración destacan fluctuaciones del nivel de conciencia, rechazo de la marcha, reflejos patelares y aquileos vivos y episodios intermiten-

tes autolimitados de bradicardia, palidez e hipotonía. La TC craneal muestra lesiones hipodensas a nivel cortical temporooccipital derecho y frontal derecho. Se inició tratamiento con pulsos de metilprednisolona a 30 mg/kg/día y antiagregantes. La ecografía Doppler carotídea no visualiza arteria carótida interna derecha y objetiva hiperaflujo por ambas arterias vertebrales. La RM craneal evidencia infartos en fase subaguda a nivel cortical temporal y occipital derechos, ACPD irregular y amputada, ACMD irregular y de contorno arrosariado y arterias carótidas internas intracraneales hipoplásicas. En angiografía cerebral se observa una afectación multivascular con imágenes sugestivas de disección carotídea bilateral y oclusión de ACPD, así como patrón angiográfico compatible con síndrome moya-moya. La sintomatología desapareció espontáneamente decidiéndose actitud expectante sólo con tratamiento antiagregante. Actualmente nos estamos replanteando revascularización quirúrgica pues ha repetido dos episodios clínicos similares, algo más leves. **Conclusión.** Se planteó el diagnóstico diferencial entre vasculopatía tipo angiodisplasia, cuya opción de tratamiento es la revascularización quirúrgica, y vasculitis primaria de grandes vasos angiografía positiva, cuyo tratamiento incluye antitrombóticos, corticoides e inmunomoduladores de forma prolongada, y puede incluir antimicrobianos.

042.

Mosaicismo diploide/triploide: un fenotipo variable pero característico

D. Natera de Benito, D. Ortigoza Escobar, C. Fons Estupiñá, A. Vicente Villa, A. García Cazorla, P. Póo Argüelles
Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona.

Introducción. El mosaicismo diploide/triploide es una alteración cromosómica poco frecuente. Es producida por mutaciones genéticas poscigóticas durante el desarrollo embrionario, que dan lugar a la coexistencia de dos líneas celulares genéticamente heterogéneas (46,XX y 69,XXX) en un

individuo genéticamente homogéneo. Su fenotipo clínico es característico. Las alteraciones pigmentarias con un patrón de distribución que sigue las líneas de Blaschko son el principal signo guía, pero no están presentes en todos los casos. **Pacientes y métodos.** Se presentan tres casos de mosaicismo diploide/triploide y se realiza una comparación de su fenotipo clínico con el de los casos publicados previamente en la literatura. **Resultados.** Las alteraciones presentadas con mayor frecuencia fueron discapacidad intelectual, obesidad troncular, retraso del crecimiento, asimetría facial y corporal, manos pequeñas y estrechas con clino y camptodactilia. Las características fenotípicas de nuestros pacientes fueron similares a las de los casos reportados previamente. Aunque no existe un fenotipo único y específico asociado al mosaicismo diploide/triploide, existen malformaciones características que conforman un síndrome malformativo bien definido. **Conclusiones.** Esta combinación de características debe hacer pensar al clínico en la posible existencia de un mosaicismo diploide/triploide. El cariotipo realizado en linfocitos de sangre periférica en las tres pacientes fue normal, alcanzándose el diagnóstico al realizar un cariotipo en fibroblastos cultivados tras biopsia de piel hipopigmentada.

043.

Síndrome ROHHAD (obesidad de rápido inicio, disfunción hipotalámica, hipoventilación y disfunción autonómica)

S. Ibáñez Micó^a, H. Alarcón Martínez^b, R. Domingo Jiménez^b, E. Martínez Salcedo^b, M.J. Martínez García^b, A. Puche Mira^b

^aServicio de Pediatría. Hospital Santa Lucía. Cartagena. ^bSección de Neuropediatría. Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. Es un síndrome del que se han publicado 75 casos hasta la fecha, ninguno en España. Presentan un cuadro de inicio en la infancia, con hiperfagia, obesidad, trastorno de conducta grave, estrabismo, episodios de hipotermia, hipernatremia adipsica,

hiperprolactinemia, dismotilidad gastrointestinal, hipoventilación y trastornos del ritmo cardiaco; se han descrito muertes por parada cardiorrespiratoria. En un 40% de los casos es paraneoplásico (tumores de cresta neural). Se ha planteado posible etiología genética o autoinmune, pero no se ha conseguido demostrar ningún marcador hasta la fecha. **Caso clínico.** Niña de 4 años, que empezó un año antes con un cuadro como el descrito, y con normalidad de RM (cerebral, hipofisaria, torácica y abdominal). Se le han realizado EEG, cariotipo, estudio neurometabólico (incluido neurotransmisores en LCR), con resultado normal. Se descartó patología tumoral, renal o endocrinológica. Se descartó la presencia de anticuerpos anti-NMDA y otros antisuperficie neuronal. Pendiente de estudio genético de *PHOX2B*. Fue necesario realizarle funduplicatura de Nissen. No ha mejorado pese a tratamiento con corticoides, inmunoglobulinas ni neurolépticos, persistiendo trastorno de conducta, episodios de hipernatremia grave, hipotermia y apneas. **Conclusiones.** Se trata de un síndrome de difícil diagnóstico, sin tratamiento curativo y mala evolución. Se han descrito casos puntuales que han mejorado parcialmente con tratamiento inmunomodulador, pero los resultados han sido decepcionantes en nuestra paciente. Dada la complejidad de estos pacientes, precisan un abordaje multidisciplinar que incluya valoración por neuropediatras, psiquiatras, oncólogos, endocrinólogos, nefrólogos, neumólogos y cardiólogos.

044.

Duplicación 9q. Dos nuevos casos de una alteración subtelomérica poco frecuente

D. Natera de Benito, A. Ulate Campos, P. Póo Argüelles, C. Fons Estupiñá, L. Martorell Sampol

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La duplicación del brazo largo del cromosoma 9 ha sido reportada previamente en sólo cuatro sujetos. Presentamos dos nuevos casos con esta alteración. Asocia un fenoti-

po característico e identificable. **Casos clínicos.** Caso 1: niña nacida a término. Hipotonía generalizada y problemas de succión-deglución neonatales. Malformaciones: cara redonda con mejillas prominentes, hipertelorismo, microrretrognatia, puente nasal deprimido, *filtrum* corto y labio superior fino. Dedos largos y finos, sindactilia en pies. Cariotipo 46,XX. Con la evolución, se objetiva un retraso mental moderado, con predominio del área del lenguaje y persistencia de tono bajo. RM cerebral y EEG sin alteraciones. Mediante MLPA (*multiplex ligation-dependent probe amplification*) se detecta ganancia de material en brazo largo del cromosoma 9. Mediante *microarrays* se acotó la mutación, hallándose duplicación de 9.188 Mb en 9q34.11-q34.3. A los 15 años se diagnosticó quiste de ovario de 17 × 17 cm, que precisó extirpación quirúrgica. Caso 2: niña pretérmino de 34 semanas. Antecedentes familiares de pies zambos en rama materna. Distomorfias faciales, destacando hipertelorismo, epicantus y pie zambo congénito. Retraso global, con predominio del área del lenguaje: a los 3 años, sin deambulación autónoma y sólo tres palabras. Cariotipo 46,XX. MLPA detecta ganancia de material en 9q; mediante *microarrays* se objetivó duplicación de 0,412 Mb en 9q34.3. **Conclusiones.** El fenotipo de estos dos nuevos casos es similar a los descritos previamente. Aumentar el conocimiento de las alteraciones asociadas a esta mutación permitirá ofrecer una asistencia terapéutica y preventiva óptima a estos pacientes. Una de las pacientes presentó un quiste de ovario: desconocemos si tiene relación con la mutación genética.

045.

Hipotonía, retraso en la mielinización y heterotopías: cuando la genética explica los hallazgos

L. Pérez Gay^b, C. Gómez Lado^a,
D. Dacruz Álvarez^a, J. Eirís Puñal^a,
F. Barros Angueira^c, M. Castro Gago^a

^aServicio de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. ^bServicio de Pediatría. Hospital Lucus Augusti. Lugo. ^cFundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Santiago de Compostela.

Introducción. La genética permite confirmar diagnósticos sospechados pero cada vez más ofrece nuevos diagnósticos y justifica hallazgos difíciles de encuadrar en una única patología.

Caso clínico. Lactante mujer evaluada por primera vez a los 4,5 meses con hipotonía global moderada. Reflejos hipoactivos. Rasgos dismórficos leves, con *filtrum* largo y aplanado, distancia intercantil interna amplia. Pies planos valgus hiperlaxos. Microsomía global y microcefalia progresiva. Sedestación alcanzada a los 11 meses. Deambulación con apoyos desde los 22 meses. Dice unas cinco palabras con 2 años. Estimado un cociente de desarrollo del 50%. Nunca ha presentado crisis. RM cerebral con marcado retraso en la mielinización tanto supra como infratentorial y nódulos subependimarios sugestivos de heterotopía en la pared de los ventrículos laterales. EEG normal. Estudio de genoma completo (*arrays* de SNP de Affymetrix): duplicación Xq21.32-q24 que afecta a los genes *PLP1* y *DCX*. **Conclusiones.** Esta duplicación (triplicando el material genético) podría justificar las heterotopías y el retraso en la mielinización encontrados en la RM cerebral, que difícilmente podríamos explicar como una única entidad. Se precisan más casos diagnosticados para sacar conclusiones y establecer un pronóstico.

046.

Cariotipo, ¿útil en el retraso del lenguaje? Síndrome 47,XXX

V. Cantarín Extremera, A. Duat Rodríguez,
L. López Marín, M.L. Ruiz-Falcó Rojas,
L. González Gutiérrez-Solana, J.J. García Peñas

Sección de Neurología Pediátrica.
Hospital Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El síndrome 47,XXX fue descrito en 1959 en una mujer con inteligencia normal y amenorrea. Desde entonces son varios los casos publicados, mostrando una amplia variabilidad fenotípica. De manera general, el cociente intelectual (CI) de estas mujeres varía entre 85-90; son frecuentes los trastornos del lenguaje y de socialización, constituyendo incluso un trastorno del espectro autista. Pueden asociar retraso motor, problemas conductuales o psiquiátricos. Son mujeres altas, con desarrollo puberal normal y fertilidad disminuida. La epilepsia no es un síntoma guía, aunque hay publicados varios casos. **Casos clínicos.** Dos niñas de 3 y 8 años, ambas remitidas por retraso del lenguaje y dificultades en la interacción social. En la pequeña, entre las pruebas complementarias, destacó un cariotipo 47,XXX y un EEG con anomalías epileptiformes punta-onda hemisférica derecha ocupando el 50-80% del trazado. Nunca ha presentado crisis convulsivas. En su evolución se objetivó un CI de 90, con alteraciones en lenguaje receptivo y expresivo. La segunda paciente, con un CI de 79, presentaba además problemas de conducta. Las pruebas complementarias fueron normales, excepto un cariotipo 47,XXX. **Conclusión.** Destacar que el síntoma guía fue un retraso del lenguaje con CI normal o límite y dificultades en la socialización. Estos hallazgos coinciden con los descritos en la bibliografía. La situación cercana a una punta onda continua en sueño en una de las pacientes, no hemos encontrado que se reflejase previamente. Dada la incidencia, esta patología debería ser aún mejor caracterizada y reconocida para un adecuado diagnóstico y asesoramiento familiar.

047.

Tratamiento con everolimus de los astrocitomas subependimarios de células gigantes en la esclerosis tuberosa

E. López Laso^a, M.E. Mateos González^b,
R. Camino León^a, M.J. Peña Rosa^b,
M.A. Baena Gómez^b, A.M. Collantes Herrera^a

^aUnidad de Neurología Pediátrica.

^bUnidad de Oncología Pediátrica. UGC Pediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. Los astrocitomas subependimarios de células gigantes (SEGA) son los tumores cerebrales más comunes en pacientes con complejo esclerosis tuberosa (CET). Se presentan en el 5-26% de los pacientes con CET. Son tumores benignos, de estirpe glioneural, que se desarrollan fundamentalmente en las primeras dos décadas de vida, cercanos al foramen de Monro, pudiendo ocasionar hidrocefalia e hipertensión intracraneal. Constituyen la principal causa de muerte en el CET. Recientemente, los inhibidores mTOR han demostrado ser una alternativa terapéutica a la resección quirúrgica. **Objetivo.** Describir nuestra experiencia con everolimus en pacientes con SEGA asociado a CET. **Pacientes y métodos.** Estudiamos prospectivamente la respuesta de nuestros pacientes con diagnóstico de SEGA en CET tratados con everolimus durante 4-12 meses. **Resultados.** Recibieron tratamiento tres mujeres y dos varones. Edad media: 11,8 años (rango: 4-17 años). Un paciente había sido previamente intervenido quirúrgicamente en dos ocasiones por SEGA con hidrocefalia. Diámetro máximo del SEGA al inicio del tratamiento: media de 17,4 mm (rango: 11,3-24,8 mm). Se inició tratamiento con everolimus a 2,5 mg/día vía oral en pacientes con superficie corporal $\leq 1,2$ m² y a 5 mg/día en $> 1,2$ m². Dos pacientes presentaron hipertrigliceridemia, uno presentó anorexia y otro un afta. La reducción del tamaño del SEGA a los tres meses del inicio del tratamiento osciló entre 39-77%, manteniéndose estable la reducción en controles posteriores. **Conclusiones.** El tratamiento

con everolimus ha reducido el tamaño de los SEGA de forma significativa y mantenida. Ha sido bien tolerado y con escasos efectos secundarios de relevancia.

048.

Arteriopatía intracraneal y quistes aracnoideos como marcadores de afectación de cresta neural en la esclerosis tuberosa

M. Flotats Bastardas^a, M. del Toro^a,
A. Macaya^a, P. Caruso^b, E.A. Thiele^c,
S. Boronat^{a,c}

^aServicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Barcelona. ^bPediatric Neuroradiology.

^cPediatric Epilepsy Unit. Massachusetts General Hospital. Boston, EE. UU.

Introducción. Ciertas manifestaciones de la esclerosis tuberosa (ET), como los angiofibromas o las máculas hipopigmentadas, tienen su origen en tejidos procedentes de la cresta neural, la cual también origina meninges y vasos sanguíneos de prosencéfalo. Hasta el momento, 31 casos de aneurismas intracraneales y 2 de quistes aracnoideos han sido publicados en ET. **Objetivo.** Estudio de manifestaciones intracraneales relacionadas con derivados de la cresta neural en ET. **Pacientes y métodos.** Revisión de la RM craneal de 220 pacientes con diagnóstico definitivo de ET y de 16 pacientes con probable ($n = 3$) o posible ($n = 13$) ET. Estudio clínico y de genotipo de pacientes con aneurismas intracraneales y lesiones meníngeas como quistes aracnoideos o meningiomas. **Resultados.** Dos pacientes de 220 (0,9%) presentaron un aneurisma intracraneal. Una paciente presentó un meningioma y 12 (5,4%), quistes aracnoideos. Una paciente con probable ET (linfangioleiomiomatosis y angiomiolipomas hepáticos y adrenal) presentó un aneurisma intracraneal, sin otras lesiones típicas de ET como túbers o nódulos subependimarios. Los quistes aracnoideos fueron más frecuentes en varones (10/12; $p < 0,006$) y con un genotipo de delección contigua de *TSC2-PDK1* (4/12; $p < 0,0001$). Uno de los pa-

cientes con quiste aracnoideo no presentaba otras lesiones cerebrales típicas de ET. **Conclusión.** Los aneurismas intracraneales y los quistes aracnoideos son más frecuentes en ET que en población general y reflejan una afectación de tejidos con origen en la cresta neural. Estas lesiones pueden estar presentes también en pacientes con ET sin neuroimagen típica, es decir, sin túbers ni nódulos subependimarios.

O49.

Atrofia dentatorrubro-palidolusiana

F. Guarino, V. González Álvarez, A. Taboas Pereira, C. Fons Estupiñà, F. Ramos, J. Campistol Plana

Servicio de Neuropediatría. Hospital de Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. La atrofia dentatorrubro-palidolusiana (DRPLA) es una enfermedad neurodegenerativa autosómica dominante. Se manifiesta con ataxia cerebelosa, coreoatetosis, mioclonías, epilepsia y síntomas psiquiátricos. Es causada por la expansión inestable del triplete CAG (exón 5, gen *DRPLA*). Muestra heterogeneidad de presentación clínica, dependiendo de la edad de inicio, y anticipación genética, especialmente cuando la transmisión es paterna. **Caso clínico.** Niña de 11 años. Padre con trastorno psiquiátrico y epilepsia. Primera hija, perinatal normal. A los 2 años, retraso psicomotor. A los 4 años, crisis tónico-clónicas generalizadas y ausencias. A los 5 años, regresión importante, ataxia y temblor distal; pierde la marcha autónoma. Fenotipo clínico de síndrome de Rett (genes *MECP2*, *CDKL5*, *ARX* y *NTNG1* negativos). A los 11 años, ingresa por descompensación epiléptica. EEG: paroxismos multifocales, respuesta fotoparoxística a 1-2 Hz y fotomioclonia a 3 Hz. RM cerebral: atrofia cerebral y cerebelosa. Se replantea el caso dentro del diagnóstico diferencial de las epilepsias mioclonicas progresivas. Tras contactar con el centro donde reside el padre se averigua que este debutó a los 20 años con ataxia, corea y trastorno

psiquiátrico. Se descartó una corea de Huntington. Hermano del padre con clínica similar. La madre de ellos falleció de coreoatetosis paroxística. Se sospecha una DRPLA, se cursa estudio genético de la paciente, que es positivo; se confirma la misma mutación en el padre y en el tío. **Conclusiones.** Los casos presentados reflejan la heterogeneidad clínica de la DRPLA y el fenómeno de anticipación genética. Es necesario incluir esta enfermedad en el diagnóstico diferencial de las epilepsias mioclonicas progresivas, de las ataxias cerebelosas, de las coreoatetosis y de los trastornos psiquiátricos, especialmente cuando la historia familiar es sugestiva.

O50.

Déficit de GLUT1: estudio clínico y genético en cinco pacientes

A. Quiroz^a, M. Vila Pueyo^b, M. Raspall Chaure^a, R. Domingo^c, A. Macaya^{a,b}

^aServicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. ^bGrup de Recerca en Neurologia Pediátrica. Institut de Recerca Vall d'Hebron. Barcelona. ^cSección de Neurología Infantil. Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. El síndrome de deficiencia de GLUT1 es un trastorno autosómico dominante debido a mutaciones en *SLC2A1*. La presentación clásica se caracteriza por epilepsia precoz, microcefalia y retraso grave, pero en los últimos años se ha ampliado el espectro clínico a otros trastornos cognitivos o motores más leves, a menudo con carácter paroxístico o fluctuante. El diagnóstico se basa en el hallazgo de hipoglicorraquia con normoglicemia. El tratamiento de elección es la dieta cetogénica. **Objetivo.** Describir cinco pacientes, incluidos dos gemelos, de 8-14 años al diagnóstico, con diferente fenotipo y respuesta al tratamiento. **Casos clínicos.** Todos presentaron retraso cognitivo leve-moderado, además de discinesia paroxística inducida por ejercicio ($n = 3$), epilepsia ($n = 4$) —tres de ellas con crisis de ausencia—, migraña con aura ($n = 2$), temblor ($n = 1$) y ataxia episódica ($n = 1$). Tres pacientes presentan glucosa LCR/plasma $< 0,4$ y dos $< 0,6$. El

estudio por PCR y secuenciación y MLPA de *SLC2A1* detectó las mutaciones p.Val165Ile, p.Arg223Trp, p.Val237Valfs*2 y una delección del exón 1, tres de ellas no descritas previamente. La dieta cetogénica o el almidón crudo mejoraron parcialmente los síntomas en cuatro casos. **Conclusión.** Las formas clínicas descritas parecen ser más frecuentes que la forma clásica. Por tanto, el déficit de GLUT1 debe ser considerado en pacientes con disfunción cognitiva y trastornos paroxísticos de intensidad variable a cualquier edad, aun con glucorraquia próxima a la normalidad. En estos casos, es menos probable una mejoría cognitiva con el tratamiento, aunque sí la de los síntomas paroxísticos.

O51.

Neurodegeneración con acúmulo de hierro cerebral: heterogeneidad clínica y genética

A. Darling, C. Fernández, M. O'Callaghan, M.J. Martí, M. Serrano, B. Pérez Dueñas

Servicio de Neurología; Hospital Sant Joan de Déu; Universitat de Barcelona. Unidad de Trastornos del Movimiento; Servicio de Neurología; Hospital Clínic de Barcelona. Unidad de Neuropediatría; Hospital Parc Taulí; Sabadell, Barcelona.

Introducción. La neurodegeneración con acúmulo de hierro cerebral (NBIA) comprende diversos defectos genéticos que asocian acúmulo de hierro en los ganglios basales. Los más comunes en la infancia son la neurodegeneración asociada a pantotenato cinasa (PKAN) y la neurodegeneración asociada a fosfolipasa A2 (PLAN). **Objetivo.** Describir la evolución clínica en una cohorte de pacientes con NBIA. **Pacientes y métodos.** Siete pacientes con diagnóstico de NBIA (edad media al debut: 4 años; rango: 2-13 años) fueron evaluados mediante RM cerebral, estudios electrofisiológicos y análisis de genes asociados (*PANK2*, *PLA2G6*, *FA2H* y *C19orf12*). **Resultados.** Se detectaron los siguientes genotipos: *PANK2* ($n = 4$), *PLA2G6* ($n = 1$) y ningún gen identificado (NBIA idiopático, $n = 2$). Dos pacientes con PKAN clásico presentaron distonía generalizada resistente a tratamiento paliati-

vo y fallecieron precozmente. Dos pacientes con PKAN atípico han sido tratados con estimulación palidal, con buena calidad de vida. Todos ellos presentaban la imagen en 'ojo de tigre' característica. Los pacientes con otras formas de NBIA presentaron fenotipo atáxico o distónico asociado a movimientos oculares anormales. Tres pacientes asociaron atrofia cerebelosa. La infiltración con toxina botulínica fue eficaz en controlar las distonías en algún caso. **Conclusiones.** Nuestros pacientes presentaron los defectos genéticos más frecuentes asociados a NBIA en la literatura. Los pacientes con PKAN típico y PLAN infantil presentaron un deterioro neurológico muy grave, sin respuesta a tratamiento paliativo. En cambio, los pacientes con PKAN atípico y otras formas de NBIA tuvieron una evolución lenta y en dos casos con buena respuesta a la estimulación palidal.

O52.

Distrofia neuroaxonal infantil: presentación de dos casos

L.M. Arrabal Fernández, I. Medina Martínez, S. Roldán Aparicio, J.A. Martín García

Sección de Neuropediatría. Unidad de Pediatría. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. La distrofia neuroaxonal infantil (DNAI) es una enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva. La forma típica se da entre 6 meses y 3 años, con retraso psicomotor como principal manifestación y regresión. Presentamos dos pacientes afectados de DNAI en su forma clásica. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 2 años, movilidad pobre, escasos progresos y regresión desde los 4 meses. Sólo logra sostén cefálico. Exploración: buena conexión, hipomimia facial, estrabismo. Escasa movilidad activa. Hipotonía global. Fuerza: 1-2/5. Arreflexia, hipotrofia. RM: grave atrofia cerebelosa. Hiperintensidad de señal en córtex. Estudio metabólico en sangre, orina y LCR: normal. EMG: patrón neurológico, denervación activa en miembros superiores e inferiores. PEAT: hipovoltados. PESS: sin respuesta cortical. Biopsia: patrón miopático inespe-

cífico. Atrofia. Fondo de ojo: normal. Genética: portadora homocigota (mutación *PLA2G6* en 22q13.1). Al año de evolución ha perdido la conexión con el medio, apareciendo sintomatología piramidal y extrapiramidal. Caso 2: niña de 3 años con ausencia del lenguaje. Hitos motores normales. Exploración: ataxia, resto normal. RM: atrofia cerebelosa, leucodistrofia. Estudio metabólico, incluyendo sulfatidos (orina): normal. PEAT: hipoacusia neurosensorial. EMG: denervación parcheada. Biopsia: ambios miopáticos, aumento de lípidos fibras I. Enzimas lisosomales (fibroblastos): normales. Fondo de ojo: atrofia óptica. Genética: portadora heterocigota (mutación *PLA2G6* en 22q13.1). Al año de evolución, rápida regresión a tetraparesia espástica-distónica y epilepsia refractaria. **Conclusiones.** Los hallazgos clínicos y pruebas complementarias realizadas a nuestros pacientes cumplen con los criterios diagnósticos de DNAI (forma clásica). La evolución habitual es rápida, por lo que debe considerarse de forma precoz ante un retraso y regresión en el desarrollo psicomotor.

053.

Evolución neurológica a largo plazo de población de pacientes fenilcetonúricos de diagnóstico precoz

M.J. González^{a,e}, R. Gassió Subirachs^{a,e}, J. Campistol^{a,e,g}, R. Colomé^d, J. Muchart^c, I. Alonso^f

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Bioquímica. ^cServicio de Diagnóstico por la Imagen. ^dServicio de Psicología. ^eUnidad de Seguimiento de la PKU. ^fSección de Neurofisiología Clínica. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. ^gCentro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Instituto de Salud Carlos III. Valencia.

Introducción. Los niveles elevados de fenilalanina tienen efectos neurológicos incluso en pacientes con fenilcetonuria (PKU) tratados precozmente. **Objetivos.** Describir la relación de características neurológicas de pacientes PKU de diagnóstico precoz, con parámetros bioquímicos, nutricionales e índice de control de la dieta (ICD).

Correlacionar escalas de calidad de sueño, calidad de vida y conducta con parámetros bioquímicos e ICD. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 25 pacientes PKU tratados precozmente. Se evaluaron signos neurológicos, capacidad intelectual (CI), hallazgos neurorradiológicos en la RM craneal y potenciales evocados visuales (PEV). Se calculó el ICD en diferentes períodos. Se usaron cuestionarios específicos para valorar calidad de sueño, calidad de vida y conducta. **Resultados.** La media del ICD fue de 588 $\mu\text{mol/L}$ (48% con mal control). 71 % tuvieron buen control los primeros 12 años de vida. Todos tuvieron un CI normal (media: 102). De 23 pacientes con RM craneal, sólo en seis fue normal. La hiperseñal en T_2 y en la difusión fue el hallazgo neurorradiológico más frecuente y se relacionó con un ICD > 383 $\mu\text{mol/L}$ en el último año. Los PEV fueron anormales en siete pacientes, sin relación con el ICD. El 48% presentó temblor y el 32% hiperreflexia. La calidad de sueño fue buena en todos los pacientes. Sólo un paciente presentó una baja puntuación en la escala mental, con resultados significativos de ansiedad/depresión en la escala de conducta, siendo el triptófano y serotonina normales. **Conclusiones.** Si bien los resultados a largo plazo son satisfactorios en nuestros pacientes, el 74% presenta anomalías en la RM craneal y casi el 50% tiene temblor.

054.

Déficit de GAMT: una identidad infradiagnosticada. A propósito de un caso

M. Cortada Gracia, E. Miravet Fuster, M. Mora Bestard, M.A. Ruiz Gómez

Hospital Univeritari Son Espases. Palma de Mallorca.

Introducción. El déficit de guanidinaacetato metiltransferasa (GAMT) es un error congénito de la síntesis de creatina. **Caso clínico.** Niña de 12 años, seguida desde los 3 años por un retraso grave del lenguaje. En los EEG iniciales se objetivaban anomalías epileptiformes en el sueño, por lo que se inició tratamiento con ácido valproico, sin respuesta. Reconsulta a los 10

años, persistiendo un retraso grave del lenguaje asociado a un retraso mental leve. En el EEG presenta frecuentes anomalías epileptiformes generalizadas. Se objetiva un aumento de guanidinaacetato en orina con disminución de creatina en plasma y en orina. La espectroscopia muestra un defecto de creatina cerebral. Se confirma mediante biopsia de piel el déficit de GAMT. Se inicia tratamiento con creatina oral asociada a dieta baja en arginina suplementada con ornitina. A los 6 meses de tratamiento, la familia refiere una mejoría en el lenguaje y el EEG se normaliza. **Conclusiones.** El déficit de creatina cerebral es una entidad infradiagnosticada. La suplementación oral con altas dosis de creatina monohidrato asociadas a una dieta con restricción de arginina y suplementos de ornitina han mostrado eficacia en el control de la epilepsia y los trastornos del movimiento. La mejoría en las funciones cognitivas superiores es escasa, aunque faltan datos para determinar la evolución de los casos tratados de forma temprana. El déficit de GAMT es una entidad tratable de presentación variable y por ello recomendamos incluir la detección de guanidinaacetato en orina en el estudio de todos los retrasos del desarrollo psicomotor.

055.

Descripción de una nueva encefalitis en jóvenes con afectación de tronco y cerebelo altamente respondedora a inmunoterapia con frecuente opsoclonía y teratoma

T. Armangué^{a,b}, M. Titulaer^{a,d}, J. Pardo Moreno^c, A. Macaya^b, F. Graus^a, J. Dalmau^{a,d,e}

^aServicio de Neurología. Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS). Hospital Clínic (Universitat de Barcelona). ^bServicio de Neuropediatría. Hospital Universitari Materno-Infantil Vall d'Hebron (Universitat Autònoma de Barcelona). Barcelona. ^cServicio de Neurología. Hospital Rey Juan Carlos-Infanta Elena. Madrid. ^dServicio de Neurología. University of Pennsylvania. EE. UU. ^eInstitut Català d'Estudis Avançats (ICREA).

Introducción. La descripción de la encefalitis contra el receptor de N-metil-D-aspartato (NMDAR) ha aumentado la sospecha del teratoma como causa de síndrome paraneoplásico. **Objetivo.** Describir un nuevo síndrome con afectación de tronco y cerebelo en pacientes con teratoma. **Pacientes y métodos.** La información clínica fue obtenida por los autores o proporcionada por los médicos responsables. El estudio de anticuerpos se realizó mediante inmunohistoquímica sobre cerebro de rata e inmunofluorescencia en cultivo de neuronas hipocámpales. **Resultados.** Entre 249 pacientes con encefalitis y teratoma, identificamos 38 pacientes sin anticuerpos anti-NMDAR. Comparado con 211 pacientes con encefalitis, teratoma y anticuerpos anti-NMDAR, los 38 pacientes sin estos anticuerpos debutaron más frecuentemente con disfunción de tronco y cerebelo (47% frente a 0%) y menos frecuentemente con alteración de comportamiento (11% frente a 68%; $p < 0,0005$). Dado que 22 de estos 38 pacientes presentaron síntomas de afectación de tronco y cerebelo, nos centramos en este grupo. La edad media fue de 28 años (rango: 12-41 años); 20 eran mujeres con teratoma de ovario. Diez pacientes (45%; 15-32 años) presentaron opsoclonía. Después de tratamiento inmunosupresor o resección tumoral, 13/17 presentaron recuperación completa, 3 recuperación parcial y uno no mejoró. Cuatro de 22 pacientes tenían bajos niveles de anticuerpos contra antígenos de superficie neuronal desconocidos. **Conclusiones.** Los pacientes con teratoma pueden desarrollar varios tipos de encefalitis sin anticuerpos anti-NMDAR, predominando un síndrome con afectación de tronco y cerebelo. El 50% de los pacientes con este síndrome presentaron opsoclonía, que en este grupo de edad frecuentemente se considera 'idiopática' o 'postinfecciosa'. La tríada de edad joven (adolescente/adulto-joven), presencia de teratoma asociado y alta respuesta a inmunoterapia caracterizan este síndrome.

056.

Enfermedad de los ganglios basales que responde a biotina-tiamina

S. Sánchez García^a, O. García Campos^a, J.P. Navarro Romero^a, R. Díaz Conejo^b, M.C. Segoviano Lorenzo^a, A. Verdú Pérez^a

^aHospital Virgen de la Salud. Toledo.

^bHospital Nuestra Señora del Prado. Talavera de la Reina, Toledo.

Introducción. La enfermedad de ganglios basales que responde a biotina-tiamina (BBGD) cursa con episodios de encefalopatía caracterizada por confusión, disartria, disfagia y oftalmoparesia, progresando a distonía grave, tetraparesia y coma. Estos síntomas desaparecen con la administración de biotina o tiamina en altas dosis. La RM muestra lesiones bilaterales en los núcleos caudado y putamen. Se debe a mutaciones en el gen *SLC19A3* que codifica para el transportador-2 de la tiamina (hTHTR2). **Caso clínico.** Varón de 5 años y 11 meses sin antecedentes de interés, que ingresa por disminución del nivel de conciencia después de una varicela. Presenta cuadro encefalítico grave que evoluciona a coma y, posteriormente, tetraplejía y distonía mandibular. La RM en secuencias T₂ y FLAIR objetiva hiperseñal en cabezas de los núcleos caudados, córtex insular e hipocámpos. El EEG muestra trazado difusamente enlentecido sin anomalías epileptiformes. TAC cerebral, estudio de anticuerpos en LCR, aminoácidos en suero, ácidos orgánicos en orina y acilcarnitinas en plasma son normales. Ante la sospecha de BBGD se inicia tratamiento con biotina y tiamina, con mejoría espectacular, iniciando movilidad de extremidades a las seis horas y encontrándose asintomático y con exploración normal a las cuatro semanas. En el estudio genético de *SLC19A3* no se han encontrado mutaciones exónicas. **Conclusión.** La BBGD es una patología grave infradiagnosticada. El retraso en el tratamiento puede dejar secuelas e, incluso, llevar a la muerte. Debe sospecharse en episodios agudos de distonía y lesiones en los ganglios basales. Nuestro caso sugiere la existencia de una mutación

intrónica o la implicación de un segundo gen.

057.

Seguridad y eficacia del factor de crecimiento similar a la insulina (IGF-1) como tratamiento de uso compasivo en un caso de ataxia de Friedreich

A. García Ron, R. Blanco Lago

Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario Infanta Cristina. Parla, Madrid.

Introducción. La ataxia de Friedreich (AF) es la más frecuente de las ataxias hereditarias con una prevalencia de 2-4 casos/100.000 habitantes. Es un trastorno neurodegenerativo de herencia autosómica recesiva, secundario a una mutación en el primer intrón del gen X25 (frataxina) localizado en 9q13-21, que consiste en una expansión de tripletes (GAA). Actualmente no existe ninguna opción terapéutica curativa para este trastorno, pero hay evidencias sobre el potencial terapéutico de IGF-1 administrado por vía sistémica en modelos tanto murinos como en humanos de ataxia, incluida la AF. Nuestro objetivo es describir la eficacia y seguridad del tratamiento con IGF-1 en una niña con AF. **Caso clínico.** Niña de 13 años diagnosticada clínica y genéticamente de AF con 9 años y tratada con IGF-1 (Increlex) subcutáneo en dosis de 0,025 µg/kg/12 h como uso compasivo durante un año. Se realizó un seguimiento trimestral en los que se evaluaron la eficacia (escala de ataxia SARA y videofilmación) y efectos adversos (clínicos, glucemias capilares...). Pretratamiento: puntuación de 15/40 en la escala SARA. Control: 6/40 y 4/40 a los tres y nueve meses postratamiento, respectivamente. En cuanto a los efectos adversos, no se registró ninguno. Perfil glucémico normal. **Conclusiones.** El IGF-1 produce una mejoría inicial del cuadro clínico neurológico en nuestra paciente durante el primer año de tratamiento. Son necesarios más estudios para confirmar los resultados obtenidos y conocer qué se puede esperar del tratamiento a largo plazo.

058.

La administración de tiamina en las encefalopatías agudas/recurrentes permite la identificación de niños con defectos en el transportador de tiamina SLC19A3

D. Ortigoza Escobar^a, M. Rebollo^b, J. Murchart^b, M. Serrano^{a,d}, R. Artuch^{c,d}, B. Pérez Dueñas^{a,d}

^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Radiología. ^cServicio de Bioquímica Clínica. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. ^dCentro de Investigación Biomédica en Enfermedades Raras (CIBERER). Instituto de Salud Carlos III. Valencia.

Objetivos. Comparar las características clínicas, bioquímicas y radiológicas entre pacientes con defectos en el transportador celular de tiamina SLC19A3 y pacientes con síndrome de Leigh, y establecer unos criterios clínicos que permitan un diagnóstico precoz. **Pacientes y métodos.** Análisis comparativo de datos clínicos, radiológicos y bioquímicos de un grupo de tres niños con defectos en el gen *SLC19A3* y ocho niños con síndrome de Leigh: ATPasa 6 ($n = 4$), PDH-E1α ($n = 3$) y defecto genético desconocido ($n = 1$). **Resultados.** Ambos grupos de pacientes presentaron episodios recurrentes de encefalopatía tras procesos infecciosos durante la lactancia y la infancia precoz, así como signos clínicos de paresia de pares craneales, hipotonía, distonía y ataxia. Ambos grupos presentaron acidosis láctica y aumento de las concentraciones de alanina en plasma, pero sólo un neonato con defectos en el gen *SLC19A3* presentó una gran excreción de α-cetoglutarato en orina. A diferencia de los niños con síndrome de Leigh, los tres pacientes con *SLC19A3* presentaron lesiones circunscritas en el estriado ($n = 3$), núcleo dorsomedial del tálamo ($n = 3$) y córtex cerebral ($n = 2$). La administración de tiamina produjo una mejoría drástica de los síntomas solamente en los niños con defectos en el gen *SLC19A3*. En cambio, los pacientes con síndrome de Leigh no respondieron al tratamiento con tiamina y sufrieron un curso progresivo en brotes y fueron *exitus* en tres de los

ocho casos. **Conclusiones.** La presencia de una elevada excreción de α-cetoglutarato, lesiones del estriado, núcleo dorsomedial del tálamo y córtex cerebral y la respuesta drástica a la administración de tiamina son altamente sugestivas de un defecto en el transportador de tiamina SLC19A3.

059.

Síndrome del túnel carpiano en niños con mucopolisacaridosis

S.I. Ortiz Guarín^a, M. del Toro Riera^a, C.C. García Fontecha^b, M. Gratacós Vinyolas^c, M. Meléndez Plumed^d, M. Aguirre Canyadell^b

^aServicio de Neurología Pediátrica.

^bServicio de Ortopedia Infantil.

^cServicio de Neurofisiología. ^dServicio de Rehabilitación Infantil. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. El síndrome del túnel carpiano (STC) es frecuente en las mucopolisacaridosis (MPS). Se debe al acúmulo de glucoaminoglicanos en el tejido conectivo y constituye la causa más frecuente de STC en la infancia. Puede ser de difícil diagnóstico cuando existe déficit cognitivo de base. **Objetivo.** Describir nuestra experiencia en los pacientes con MPS que presentaron STC en los últimos 10 años. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 26 pacientes con MPS (10 con MPS I, 9 con MPS II, 1 con MPS III, 4 con MPS IV, 1 con MPS VI y 1 con MPS VII), seguidos por nuestro servicio en los últimos 10 años, detectándose nueve niños con STC. **Resultados.** Todos los pacientes fueron diagnosticados por EMG de STC grave con afectación bilateral, con mayor afectación para la mano dominante. La edad media de diagnóstico fue de 9,9 años (rango: 4-15 años). La distribución por MPS fue: MPS I ($n = 6$), MPS II ($n = 2$) y MPS III ($n = 1$). Todos los pacientes recibían tratamiento, excepto uno: cinco, trasplante de médula ósea, y tres, tratamiento enzimático. El 100% presentaban déficit funcional motor ($n = 9$) y el 44% parestias ($n = 4$). En todos los casos se procedió a una sección del ligamento anular del carpo y neurlisis del nervio mediano. Todos los

pacientes mostraron mejoría funcional clínica y electrofisiológica. **Conclusión.** Dada la dificultad diagnóstica clínica del STC en pacientes afectos de MPS, la EMG debería considerarse como parte del protocolo de estudio en estos pacientes. La solución quirúrgica del STC proporciona mejoría clínica y funcional en este grupo de niños.

060.

Encefalitis por anticuerpos anti-NMDAR: a propósito de un caso

L. Capdevila Villagrasa^a, A. Roche Martínez^a, C. Escofet Soteras^a, T. Gili Bigatà^b, A. Gelman Bagaria^c, I. Lorente Hurtado^a

^aUnidad de Neurología Pediátrica. ^bUnidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. ^cServicio de Medicina Pediátrica. Hospital de Sabadell. Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción. Los problemas conductuales constituyen a menudo el primer signo clínico de encefalitis. Tras el descubrimiento de los anticuerpos anti-NMDAR como agente causal de encefalitis, su cribado es obligatorio en aquellos enfermos con alteraciones de consciencia y algún tipo de manifestación psiquiátrica. **Caso clínico.** Mujer de 14 años que consulta por episodio de cefalea intensa, dificultad del habla y crisis convulsivas parciales. Cuadro de cefalea intermitente durante 10 días; afebril, habla lenta y marcha inestable. Analítica sanguínea, tóxicos en orina y TC craneal, normales. Punción lumbar con pleocitosis linfocítica moderada. El video-EEG muestra lentificación frontal. Ante un empeoramiento clínico (discurso repetitivo, ataques de pánico, alucinaciones) se realiza RM cerebral (normal) y se inicia aciclovir + cefotaxima endovenosos. Durante el proceso presenta discinesias orofaciales, ansiedad e ideas paranoides, con escasa respuesta a sedantes y neurolepticos. Con la sospecha de encefalitis anti-NMDAR, se realiza estudio de extensión que descarta teratoma ovárico y se administra corticoterapia en bolos, con posterior mantenimiento. Desarrolla un estatus epiléptico no

convulsivo con escasa respuesta a antiepilépticos. Mejoría clínica progresiva tras la administración de gammaglobulina endovenosa y rituximab. Alta a los 75 días con normalización de EEG y exploración neurológica normal, salvo leve alteración de conducta. **Conclusiones.** Primer caso de encefalitis anti-NMDAR diagnosticado en nuestro centro, sospechada a raíz de la aparición de sintomatología psiquiátrica y discinesias orofaciales. Nuestra paciente presentó buena evolución clínica, pero ante la gravedad del proceso, planteamos, de cara a próximos casos, descartar encefalitis por anti-NMDAR en pacientes con clínica psiquiátrica y alteración del nivel de consciencia, e iniciar tratamiento corticoideo o inmunosupresor antes de la confirmación biológica.

061.

Forma atípica de presentación de una parálisis periódica

V. Soto Insuga^a, R. Losada del Pozo^a, E. Montes Fernández^b, L. López Villanueva^a, L. López Babín^a, P. Fernández Deschamps^a

^aServicio de Pediatría. ^bServicio de Rehabilitación. Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. Las parálisis periódicas (PP) son canalopatías autosómicas dominantes caracterizadas por episodios de debilidad aguda intermitente que, dependiendo del nivel sérico de potasio en el momento agudo, pueden clasificarse en hiper, normo o hipopotasémicas. **Caso clínico.** Niño de 16 años sin antecedentes personales ni familiares de interés que presenta tres episodios en nueve meses consistentes en debilidad aguda (3/5) simétrica localizada en psoas, cuádriceps, isquiotibiales y flexoextensores del tobillo, lo que imposibilita la marcha. Estos episodios son de aparición brusca sin desencadenante, con una duración de diez días tras los cuales el paciente permanece asintomático (salvo clono aquileo bilateral). El segundo de los episodios se acompañó de hiperCKemia (hasta CPK 4470 U/L) y en el tercero de estos episodios asoció episodios de mareo y dolor muscular sin alteraciones analíticas. La de-

terminación sérica de potasio, perfil tiroideo, resonancia craneomedular, estudio citoquímico y de barrera de LCR fueron normales. Si bien el estudio electromiográfico en reposo (EMG, ENG, PESS) fue normal, tras un esfuerzo mantenido durante cinco minutos se evidenció una caída de amplitud del potencial evocado motor al minuto de > 50% que se recuperó tras reposo. Ante la sospecha de PP normopotasémica se inicia tratamiento profiláctico con acetazolamida hasta el momento actual. **Conclusiones.** El diagnóstico de PP puede ser difícil debido a presentaciones atípicas como las descritas en nuestro paciente: debilidad focal, sin desencadenantes o hiperCKemia asociada. El estudio electromiográfico tras ejercicio prolongado (test de McManis) es una técnica muy útil para el diagnóstico de estos trastornos.

062.

Mutación del gen FIG4 responsable de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J

M. Lorenzo Ruiz^a, D. Natera de Benito^a, A. García Pérez^a, M.A. Martínez Granero^a, V. Volpini^b, E. López Toledano^b

^aServicio de Pediatría. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Madrid. ^bCentro de Diagnóstico Genético Molecular de Enfermedades Hereditarias. Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge. Barcelona.

Introducción. El Charcot-Marie-Tooth (CMT) es un grupo de neuropatías sensitivomotoras con mutaciones en más de 30 genes. El subtipo que presentamos (CMT4J) es una forma recesiva, potencialmente grave, por mutaciones del gen *FIG4*. **Caso clínico.** Niña de 4 años con caídas frecuentes desde los 3 años. Antecedentes: deambulación a los 19 meses. Exploración física: hiperreflexia, reflejo cutáneo-plantar extensor. Pies cavos. Corriendo mete ambos pies con caída. CPK, homocisteína, fenilalanina, arilsulfatasa, AGCML, cribado Krabbe: normales. SMTHF/LCR: 37 (normal: 63-110). RM cerebral normal. EMG/ENG: polineuropatía universal sensitivomotora mixta, axonal y desmielinizante. Biop-

sia muscular: atrofia de fibras tipo II, signos de denervación inicial. Cadena mitocondrial normal. Evolución: mayor debilidad en extremidades inferiores y disminución de reflejos osteotendinosos, marcha en *estepage*. Con 7 años, hipotrofia y defecto sensitivo en extremidades inferiores, calambres y temblores musculares nocturnos e inicia debilidad en manos. A los 10 años, incontinencia vesical, atragantamientos y CPAP nocturna. Silla de ruedas a los 12 años. EMG/ENG: polineuropatía sensitivomotora de predominio axonal muy grave con denervación activa distal. Tratamientos: ácido fólico durante cinco años, retirado por falta de mejoría, manteniendo niveles normales. Dos ciclos de inmunoglobulinas IV sin respuesta, posteriormente corticoides con disminución de calambres, parestesias y dolor. Se descarta mutación del gen *FOLR1*. Genética de *CMTA1* (duplicación 17p11.2), *PMP22*, *GJB1*, *MFN2*, *MPZ*, *GDAP1* y *NEFL*, negativa. Finalmente, el gen *FIG4* presenta la mutación c.122 T>C (p.Ile41Thr) en heterocigosis, también hallada en el padre. Se busca una segunda mutación en la zona intrónica del gen. **Conclusiones.** El CMT4J no está reportado en ninguna familia española. Debe considerarse en aquellos casos de inicio en la infancia con afectación rápidamente progresiva.

063.

Características demográficas e historia natural de la atrofia muscular espinal en nuestro hospital. Revisión de 25 pacientes

L. Villaceros Hernández, E. Martínez Cayuelas, M.J. Martínez García, R. Domingo Jiménez, E. Martínez Salcedo, H. Alarcón Martínez

Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. La atrofia muscular espinal (AME) relacionada con *SMN1* origina degeneración de las motoneuronas del asta anterior de la médula, es la más frecuente de las enfermedades letales recesivas en la infancia. Se está avanzando en la investigación de su tratamiento. **Objetivos.**

Conocer la historia natural de pacientes diagnosticados de AME en nuestro hospital, estudiar la epidemiología de la AME en nuestra comunidad y analizar las características de los pacientes con vistas a la puesta en marcha de futuras terapias. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 25 casos de AME entre 1976 y 2012. Se recogieron datos demográficos, clínicos, electromiográficos y genéticos. **Resultados.** Tipo 0: 4%; tipo I: 64%; tipo II: 24%; tipo III: 8%. Varones: 64%. Consanguinidad: 12%. Otros familiares afectados: 28%. Problemas neonatales: 72% AME I. Hitos motores (meses): tipo I: no lograron sostén cefálico; tipo II: sedestación 7,8; tipo III: marcha autónoma 14,5. Inicio de los síntomas: tipo I: 2 meses; tipo II: 10 meses; tipo III: 32 meses. Por orden de frecuencia: debilidad, hipotonía, arreflexia, retraso psicomotor, dificultad de succión, hipocinesia, dificultad respiratoria, desnutrición, llanto débil y artrogrupos. Edad media al diagnóstico: tipo I: 3,7 meses; tipo II: 16,8 meses; tipo III: 98,5 meses. EMG característico: 100%. Genética confirmatoria: 13/13 (después de 1995). Seguimiento multidisciplinar. Supervivencia: tipo I: 9 meses; tipo 0: 5 meses. Existe correlación entre la edad al momento del diagnóstico y la esperanza de vida. **Conclusiones.** Nuestro estudio proporciona datos demográficos y de historia natural de la AME en nuestra región que pueden servir de referencia para elegir pacientes en futuros ensayos clínicos o terapias.

O64.

Charcot-Marie-Tooth: experiencia en un centro de tercer nivel

J. Fernández Ramos, E. López Laso, M. Aguilar Quintero, F.J. Gascón Jiménez, R. Camino León

Unidad de Neurología Pediátrica. Unidad de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es la neuropatía hereditaria sensitivomotora más frecuente. Los avances en el diagnóstico molecular han expandido potencialmente las posibilidades diagnósti-

cas de estos pacientes. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 23 casos pediátricos diagnosticados de CMT. **Resultados.** Trece pacientes mujeres y 10 varones. Mediana de edad de inicio de 3 años (rango: nacimiento-11 años). En 14 casos había antecedentes familiares, cinco de ellos con diagnóstico clínico o genético previo. Todos los pacientes presentaron un cuadro clínico con semiología polineuropática sensitivomotora y pies cavos. Un caso presentó artrogrupos congénita. Los estudios neurofisiológicos mostraron neuropatía sensitivomotora desmielinizante en 20 casos, uno sensitivomotora axonal, otro motora desmielinizante y en un caso no se realizó por los antecedentes familiares. Se alcanzó un diagnóstico molecular en 13 casos (11 casos en gen *PMP22*, 1 en *CJ1*, 1 en *TRPV4*). **Conclusiones.** La forma clásica de CMT1A predominó en nuestra serie, representando el 47,8% de los casos, como corresponde a la literatura. Encontramos un caso de conexina 32 y un caso de CMT2C con una mutación en un gen recientemente descrito como causa de CMT (*TRPV4*). El 34% de casos no se ha filiado desde el punto de vista molecular a pesar de haber estudiado varios de los genes implicados.

O65.

Distrofia muscular de Duchenne/Becker. Relación clínico-genética en los casos diagnosticados en nuestro hospital

A. Maraña Pérez, G. Iglesias Escalera, M.L. Carrasco Marina, D. Ialeggio

Servicio de Pediatría. Neurología Infantil. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

Introducción. Las distrofias musculares de Duchenne/Becker (DMD/DMB) son enfermedades de herencia autosómica recesiva ligada a X, con déficit o producción anómala de distrofina. Heterogeneidad de mutaciones en el gen de distrofina (*Xp21*). Cursan con debilidad muscular progresiva, atrofia muscular y progresiva pérdida de la marcha. La DMB tiene progresión más lenta y heterogénea. Diagnóstico mediante estudio genético o de la

proteína (técnicas de inmunohistoquímica/inmunolectroforesis). Ausencia prácticamente completa de la distrofina en DMD y disminución de la cantidad/calidad en DMB. **Objetivo.** Describir la relación entre la forma de presentación y la evolución clínica con las mutaciones genéticas encontradas. **Pacientes y métodos.** Revisión de historias clínicas con diagnóstico de DMD/DMB (últimos 10 años). **Resultados.** Cinco pacientes fueron diagnosticados, uno de DMD y otros cuatro de DMB. CK elevada (2-100 veces los valores normales). Tres casos derivados por hipertransaminasemia, y otros dos por retraso psicomotor. DMB: tres debutaron precozmente (3 años), caídas frecuentes y torpeza motora. Uno de ellos con retraso madurativo global (deleciones de exones 14-41); otro (deleción de exones 45-48) precisa tratamiento en la adolescencia por afectación cardíaca. Tercero: duplicación de exones 3-13. El cuarto, leve debilidad proximal, enviado por Clímite, a los 10 años (pendiente de secuenciación completa del gen, MLPA negativo, Western-Blot positivo). La DMD (mutación puntual p.Arg2553Ter en el gen *Xp21*), diagnosticado a los 9 meses, retraso psicomotor y movimientos paroxísticos de negación cefálica y oculares erráticos, (EEG normal, RM cerebral: cambios inespecíficos en la sustancia blanca periventricular). **Conclusión.** Destacamos la forma de presentación precoz, incidencia mayor de DMB, frecuente diagnóstico previo de hipertransaminasemia. El caso de DMD se asocia a retraso psicomotor grave.

O66.

Síndrome de Guillain-Barré. Revisión de casos desde 2005

A.K. Córdova Salas^a, R. Fernando Martínez^a, A. Bergua Martínez^a, M. López García^a, I. Dolz Zaera^b, J. López Pisón^a

^aUnidad de Neuropediatría. ^bServicio de Neurofisiología. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El síndrome de Guillain Barré (SGB) es una polineuropatía inflamatoria aguda con variada afecta-

ción neuropática y clínica. **Pacientes y métodos.** Se revisan los SGB de nuestra base de datos de neuropediatría desde 2005, cuando instauramos protocolo. **Resultados.** 10 pacientes, con mediana de edad de 3,9 años. Siete tenían antecedente infeccioso la semana previa y uno vacunación reciente. Nueve presentaron afectación motora en miembros inferiores, siete en miembros superiores y dos en musculatura respiratoria. Seis presentaron dolor neuropático y tres otras alteraciones sensitivas. En tres casos existió afectación de pares craneales y en cuatro disfunción autonómica. Cuatro ingresaron en UCIP. Disociación albuminocitológica en líquido cefalorraquídeo en cinco pacientes. El ENG mostró velocidad de conducción disminuida en el 83,3% (4/5) de las desmielinizantes. En el 60% (3/5) de las formas axonales la ausencia de ondas F fue precoz. Autoanticuerpos antigangliósidos positivos en dos casos. Formas atípicas: dos casos con afectación predominante o exclusiva sensitiva, con dolores intensos, un síndrome de Miller Fisher, una encefalitis de Bickerstaff y una encefalomielitis aguda diseminada (EMAD) asociada a SGB axonal. Todos fueron tratados con inmunoglobulinas en los primeros 11 días de evolución y dos con corticoide asociado. El pronóstico fue favorable en ocho pacientes; secuelas al año de evolución en dos. **Conclusiones.** Destacamos las formas atípicas que requieren un alto índice de sospecha y la importancia de los estudios neurofisiológicos, especialmente las ondas F y el ENG repetido, si es necesario, para identificar el SGB e iniciar lo antes posible tratamiento. No hemos encontrado la asociación de EMAD con SGB axonal.

067.

Dos niños con distrofia muscular y trastorno del neurodesarrollo asociado

M.C. Torres Torres^a, D. Gallego-Sacristana López-Serrano^a, A. González Jimeno^a, R. Sánchez-Nebreda Arias^a, A. Hernández Laín^b, P. Gallano Petit^c

^aServicio de Pediatría. Hospital Mancha Centro. Alcázar de San Juan, Ciudad Real.

^bServicio de Neuropatología. Hospital 12 de Octubre. Madrid. ^cServicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Introducción. Las distrofias musculares son trastornos genéticos causados por ausencia o alteración de la distrofina, proteína de membrana presente en músculo y SNC. Presentamos dos casos que asocian alteración del neurodesarrollo. **Casos clínicos.** Caso 1: niño de 2 años con trastorno del espectro autista. En primera visita se objetiva hipertrofia gemelar; CPK: 10.992 UI/L (controles con cifras más elevadas). PCR y MLPA del gen *DMD*: negativo. Biopsia muscular: arquitectura tisular alterada. Técnicas inmunohistoquímicas: ausencia de tinción de los tres anticuerpos (Dys1, Dys2, Dys3). Técnicas inmunohistoquímicas para merosina y sarcoglicanos: normales. Diagnóstico histopatológico: distrofinopatía grave (Duchenne). Secuenciación del gen *DMD*: mutación en el exón 40: c.5699_5704delc.5699insG. RM craneal: dos nodulos milimétricos de heterotopía en la sustancia blanca de la corona radiata/centro semioval derecho. Actualmente, el niño tiene 4 años y asiste a educación especial. Sin clínica de debilidad muscular. Caso 2: niño de 18 meses remitido por no adquisición de la marcha y retraso del lenguaje. CPK: 24.141 UI/L (controles posteriores: cifras similares) Biopsia muscular: tejido con infiltración fibroadiposa endomisial en grado moderado. Técnicas inmunohistoquímicas: patrón muy alterado para distrofina, más marcada con Dys2. Disferlina, colágeno VI, caveolina y merosina: normales. Diagnóstico histopatológico: distrofinopatía tipo Becker. PCR del gen *DMD*: negativo. MLPA: delección

del exón 64 de tipo *in frame*. Actualmente, con 4 años, emite bislabios, no frases, adecuada empatía. En la exploración: Gowers positivo, marcha 'ansarina'. **Conclusiones.** Estudios recientes muestran que la prevalencia de alteraciones cognitivas en las distrofias musculares es mayor que en la población general, sugiriendo que la distrofina desempeña un papel importante en el desarrollo del SNC. Destacamos del paciente con Duchenne la ausencia de debilidad muscular a los 4 años.

068.

Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C (CMT4C). Presentación de dos casos, uno de ellos asociado a siringomielia

A. López Lafuente^a, A. Polo Antúñez^a, I. Berrocal^b, R. Cano Plasencia^c, A. Nascimento^d, J. Colomer^d

^aServicio de Pediatría. ^bServicio de Rehabilitación. ^cServicio de Neurofisiología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres. ^dServicio de Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La CMT4C es una neuropatía desmielinizante sensitivomotora con herencia autosómica recesiva, causada por mutaciones en el gen *SH3TC2*. Suele comenzar en la infancia o adolescencia. Se caracteriza por presentar debilidad y atrofia distal, y a veces proximal, de extremidades asociada a pérdida sensitiva, deformidades en los pies y en ocasiones escoliosis y afectación de pares craneales. Describimos el fenotipo clínico, estudio neurofisiológico, neuroimagen, resultados genéticos y la evolución de dos hermanas, sin antecedentes familiares de neuropatía y sin consanguinidad, afectas de CMT4C, y revisamos la literatura. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 10 años remitida por alteración de la marcha. Inició clínica a los 5 años. Adecuado desarrollo motor (deambulación a los 15 meses). Marcha en *estepage* leve. Debilidad distal en extremidades inferiores. Arreflexia generalizada. Retracción aquilea. Pies cavos. Romberg negativo. Hipotrofia musculatura tenar e hipo-

tenar. VCM: 17 m/s. Escoliosis a los 11 años. Siringomielia a los 12 años. Empeoramiento progresivo. Estudio genético: mutación homocigótica c.2860c>T en *SH3TC2*. Caso 2: niña de 4 años (hermana del caso 1). Refieren torpeza motora y caídas frecuentes. Desarrollo motor retrasado (sedestación a los 12 meses y deambulación a los 23 meses). Marcha inestable y atáxica. Romberg positivo. Arreflexia. Disminución de la sensibilidad. Extremidades superiores normales. VCM: 14 m/s. Empeoramiento progresivo. Estudio genético: mutación homocigótica c.2860c>T en *SH3TC2*. **Conclusiones.** El espectro fenotípico, incluso intrafamiliar, es muy amplio y variable, como describe la literatura y así lo confirmamos en estas hermanas. La escoliosis es uno de los signos más relevantes y orientativos en este tipo de neuropatía. No hemos encontrado referencia alguna de una asociación, como en el caso 1, de siringomielia y CMT4C.

069.

Utilidad de la RM muscular en la miopatía distal de Laing

A. Camacho^a, C. Domínguez^b, N. Núñez^a, R. Simón^a, J. Díaz^a, Raúl Sanz^c

^aUnidad de Neurología Pediátrica. ^bUnidad de Enfermedades Neuromusculares. Hospital Universitario 12 de Octubre. ^cSecugen. Madrid.

Introducción. Las miopatías distales constituyen un grupo genéticamente heterogéneo caracterizado por debilidad predominante en pies o manos de inicio habitual en el adulto. La miopatía de Laing, por mutación en el gen *MYH7*, se distingue por su debut precoz, la herencia dominante y la posibilidad de afectación cardíaca. La RM muscular es útil en el diagnóstico diferencial, como ilustra el siguiente caso. **Caso clínico.** Mujer de 18 años que desde los 5 presentaba pies cavos y debilidad en la dorsiflexión de pies. Como antecedente familiar relevante, su padre presentaba desde los 29 años debilidad en ambos pies, de curso lentamente progresivo. Se había sospechado una forma axonal de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, pero el estudio genético había sido ne-

gativo. En exploración neurológica la paciente mostraba pies cavos, hipertrofia gemelar y debilidad 2/5 en tibiales y flexoextensión de los dedos. La CPK era de 271 U/L y el EMG objetivó un trazado miopático en tibial anterior y cuádriceps, con estudio de neurografía normal. Se realizó RM de extremidades inferiores que evidenció una afectación selectiva del músculo tibial anterior. Ante la sospecha de miopatía de Laing, se hizo estudio molecular del gen *MYH7*, detectándose un cambio c.4985G>C;p.R1662P en el exón 35. El padre es portador de la misma mutación. **Conclusiones.** En el diagnóstico diferencial de las miopatías distales se debe considerar la edad de debut, el tipo de herencia y los hallazgos anatomopatológicos. La RM de extremidades inferiores es de gran utilidad y, como en este caso, puede evitar la biopsia muscular.

070.

Miopatía congénita nemalina asociada a mutación p.K70R en el gen *ACTA1*

E. López Laso^a, E. Rivas Infante^c, R. Ortega Salas^b, G. Papadimas^d, M.C. Walter^d, S. Krause^d

^aUnidad de Neurología Pediátrica. UGC Pediatría. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. ^dFriedrich-Baur-Institute and Department of Neurology. Ludwig-Maximilians-University. Munich, Alemania.

Introducción. La miopatía nemalina es una de las miopatías congénitas más frecuentes. Se presenta con debilidad muscular e hipotonía de inicio y gravedad variables. Describimos a un paciente con una forma congénita intermedia asociada a una mutación *missense* de novo p.K70R en el gen *ACTA1*. **Caso clínico.** Primer hijo de padres sanos no consanguíneos. La madre había tenido un aborto espontáneo a las ocho semanas previamente. No tuvo dificultades de succión-deglución ni respiratorias al nacimiento. Desde los 2 meses de edad: hipotonía generalizada, pobre control cefálico, facies miopática, boca en V invertida y paladar ojival. Fue estudiado con CK

normales, EMG del niño y de la madre normales, y estudio genético de enfermedad de Steinert negativo. Se mantuvo sentado sin apoyo desde los 8 meses y caminó sin ayuda a los 24 meses. A esa edad se valoró en nuestra unidad, presentaba *pectus excavatum*, hipotonía generalizada, debilidad muscular en miembros, masas musculares hipotróficas, reflejos miotáticos hipoactivos, hiperlaxitud de articulaciones de los dedos y contracturas leves de tendones de Aquiles. EMG: miopático. Biopsia muscular característica de miopatía nemalínica. Valoración cardiológica: normal. Fue remitido a Neumología. Tuvo ingresos por episodios de dificultad respiratoria y algunas neumonías. Falleció inesperadamente a los 47 meses en el curso de una infección respiratoria aparentemente leve. Gen *ACTA1*: mutación *de novo* en heterocigosis c.209A>G en el exón 3. **Conclusiones.** Se trata del primer paciente europeo con esta mutación. Es esencial la atención a la hipoventilación nocturna en pacientes con miopatías congénitas.

071.

Síndrome de Angelman hiperléxico

R. Mateos Checa^a, J. Sierra Vázquez^b, M. Delgado Rioja^a

^aUnidad de Neurología Infantil. Complejo Hospitalario de Huelva. ^bCentro SETA. Sevilla.

Introducción. El síndrome de Angelman es un trastorno neurogenético ocasionado por la falta o disminución de la expresión del gen *UBE3A* localizado en el cromosoma 15. El 3-4% de los pacientes muestra esta patología, consecuencia de otro mecanismo denominado disomía uniparental. Estos pacientes muestran fenotipos más leves de retraso madurativo, mejor control de crisis y mejores habilidades cognitivas. La hiperlexia es una habilidad excepcional de decodificación lectora en niños con déficits cognitivos y alteraciones conductuales (lectura automática sin comprensión lectora, aparece en un 5-10% en autismo). **Caso clínico.** Niña de 6 años con síndrome de Angelman por disomía uniparental que cursa con facies dismórfi-

ca, retraso madurativo con afectación del área del lenguaje, conducta autista, crisis parciales controladas en monoterapia e hiperlexia desde los 4 años. Macrosoma y macrocefala. Sin ataxia. Lenguaje expresivo más desarrollado que comprensivo con capacidad para el diálogo. Se muestran exámenes complementarios (EEG de vigilia y sueño con foco paroxístico temporal izquierdo) y evaluación neuropsicológica. A los 14 años, cinco años sin crisis, buena integración social sin sintomatología autista. **Conclusiones.** Hasta el momento no se han descrito pacientes afectados de síndrome de Angelman asociados a hiperlexia y con lenguaje conservado. Posiblemente se deba a un fenotipo cognitivo-conductual más leve (lenguaje, control de crisis, tipo de EEG, no microcefalia ni ataxia...), asociado al genotipo por disomía uniparental.

072.

Trastornos desmielinizantes de difícil clasificación. Presentación de dos casos

I. Málaga Díez^a, I. Roncero Sánchez-Cano^a, S. Rekarte García^a, P. Flórez Díez^a, A. Sainz Ayala^b, E. Santamarta Liébana^b

^aUnidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^bSección de Neuroradiología. Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. Las enfermedades desmielinizantes son poco frecuentes en pediatría. Presentamos dos casos de difícil clasificación, uno por sus hallazgos atípicos en la neuroimagen y el otro por la afectación aguda y simultánea en el SNC y el SNP. Se revisaron los historiales clínicos y la neuroimagen de ambos pacientes. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 9 años que dos semanas tras padecer la varicela presenta ataxia, desorientación y cefalea con vómitos. Todos los estudios de laboratorio fueron normales. En la RM se detectó una lesión de 1 cm en la sustancia blanca occipital. La RM de control no mostró nuevas lesiones. El tratamiento inicial con aciclovir e inmunoglobulinas no fue efectivo, controlándose rápidamente con corticoi-

des. Impresión diagnóstica: encefalomiелitis aguda diseminada con lesión única. Caso 2: paciente de 13 años que presenta de forma aguda pérdida de fuerza en extremidades inferiores y cuadro confusional. En las siguientes horas el cuadro confusional mejora, pero la debilidad asciende de forma asimétrica, con arreflexia generalizada. Todos los estudios de laboratorio fueron normales. La RM mostró una afectación longitudinal de toda la médula y bulbo raquídeo, y el estudio EMG/VCN mostró hallazgos compatibles con una polirradiculoneuritis. Administramos inmunoglobulinas, observándose una lenta mejoría. La RM de control fue normal. A los cuatro meses el paciente presenta secuelas con atrofia de algunos grupos musculares. Impresión diagnóstica: miелitis transversa longitudinal asociada a síndrome de Guillain-Barré. **Conclusiones.** Presentamos dos entidades extremadamente infrecuentes, siendo especialmente interesante el segundo caso por su afectación central y periférica. Ambos continúan en seguimiento.

073.

¿Sigue siendo la epilepsia una enfermedad maldita?

R. Almendral Doncel^a, V.H. Toledo Morales^b, R. Bacanu^b, J.J. García Peñas^c

^aUnidad de Neuropediatría. ^bServicio de Pediatría. Hospital General de Tomelloso. ^cServicio de Neuropediatría. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La epilepsia ocurre en una de cada 100 personas, manifestándose antes de los 15 años en el 75% de los casos. Con tratamiento adecuado se controla hasta en el 85% de los casos. Durante siglos se creyó que los demonios o espíritus poseían a los enfermos de epilepsia y que esta posesión se manifestaba a través de unos ataques impresionantes que causaban miedo y asco. Nuestro objetivo es saber si en la actualidad la epilepsia sigue siendo una enfermedad estigmatizada. **Pacientes y métodos.** A todas las mujeres primigestas que parieron en el hospital de Tomelloso de junio a diciembre de 2012, se les

realizó una encuesta donde se valoró el grado de preocupación y conocimiento sobre varias enfermedades, como diabetes, asma y epilepsia, entre otras. Se excluyeron aquellas madres que pertenecían al ámbito sanitario. **Resultados.** Se recibieron 147 encuestas. Hubo siete pérdidas. De las 140 encuestas, 132 (94%) presentaron un grado máximo de preocupación a que su hijo presentara una epilepsia, y el 76% pensaban que la diabetes tenía mejor evolución que la epilepsia. 129 (92%) respondieron que el tratamiento controlaba mal las crisis y 125 (89%) dijeron que su pronóstico era malo o muy malo. **Conclusiones.** La estigmatización de la epilepsia sigue presente en nuestro medio. La buena información y la comprensión de esta patología es imprescindible para evitar etiquetar una enfermedad que en el pasado fue considerada maldita por la superstición, pero como ya avanzaba Hipócrates: 'los hombres creen que la epilepsia es divina simplemente porque no la entienden'.

074.

Evolución natural del síndrome de Parry-Romberg en la edad pediátrica

I. Carreras Sáez^a, T. Escobar Delgado^a, S. Jiménez Echevarría^a, M. Retamosa Rodríguez^a, J.J. García Peñas^a, B. González Meli^b

^aServicio de Neurología Pediátrica. ^bServicio de Cirugía Plástica. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El síndrome de Parry-Romberg (SPR) es un proceso infrecuente caracterizado por hemiatrofia facial progresiva que puede asociarse con manifestaciones neurológicas, oculares, vasculares y autoinmunes. **Objetivos.** Estudio de evolución natural de 11 niños con SPR, analizando manifestaciones neurológicas y neuroradiológicas. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de historias clínicas de 11 pacientes < 18 años, con SPR entre enero de 1995 y diciembre de 2012. En todos se analizan: antecedentes familiares, personales, edad de debut, sexo, edad de diagnóstico,

motivo de consulta, clínica inicial, manifestaciones neurológicas/sistémicas, pruebas complementarias y evolución. En todos se realizaron: EEG, TC craneofacial helicoidal, RM cerebral, valoración oftalmológica y estudio autoinmune. En siete se realizó biopsia cutánea. **Resultados.** Nueve mujeres y dos varones. Edad media de debut, 6,7 años, con media de retraso hasta el diagnóstico de 4,18 años. Cinco pacientes presentaron como primer motivo de consulta sintomatología neurológica. Ocho pacientes (72%) presentaron clínica neurológica: cinco, migraña; dos, crisis parciales, y uno, episodios paroxísticos no epilépticos. Seis de los ocho pacientes con clínica neurológica presentaron EEG anormal. Cuatro pacientes presentan RM craneal alterada: hiperseñal múltiple en T₂, ventriculomegalia asimétrica, hemiatrofia cerebral y leucoencefalopatía supratentorial. Estudio autoinmune: dos presentaron ANA positivos. No se hallaron otros autoanticuerpos. Ocho pacientes (72%) presentan estabilidad en la progresión en una media de 7,3 años desde el debut. **Conclusiones.** El SPR es un proceso infrecuente con expresión clínica y neurológica variable. Las manifestaciones neurológicas pueden ser el motivo de consulta. En nuestra serie la más frecuente fue la migraña.

075.

Neuroimagen en cinco pacientes con síndrome 'macrocefalia-malformación capilar'

M.L. Calleja Gero ^a, J.J. García Peñas ^a, L. González Gutiérrez-Solana ^a, T. Escobar Delgado ^a, E. García Esparza ^b, A. Torrelo Fernández ^c

^aSección de Neuropediatría. ^bServicio de Radiodiagnóstico. ^cSección de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La 'macrocefalia-malformación capilar' (M-MC) es un síndrome de sobrecrecimiento caracterizado por macrocefalia, anomalías vasculares cutáneas y neurológicas. Entre los criterios diagnósticos sólo se incluyen criterios clínicos; sin embargo, se han descrito numerosas ano-

malías estructurales cerebrales. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de cinco pacientes diagnosticados de M-MC entre 2003 y 2012. En todos los casos se realizó: RM craneal, EEG, cariotipo. Se analiza: sexo, edad de diagnóstico, manifestaciones neurológicas y cutáneas, y valoración de las pruebas de neuroimagen. **Resultados.** De los cinco pacientes, tres son varones. El rango de edad al diagnóstico fue 4 meses-3 años. Cariotipo normal, salvo una paciente: microsoma 15 extra (al igual que otros familiares). Todos los pacientes presentan macrocefalia y retraso psicomotor. Cuatro pacientes presentan malformación capilar generalizada, y uno localizada en extremidades inferiores y hemiabdomen izquierdo. Cuatro tienen sindactilia, y cuatro, malformación cutánea en línea media. Dos presentan asimetría entre ambos hemisferios, y dos, marcada hiperlaxitud. Dos diagnosticados de crisis, en tratamiento antiepiléptico. Hallazgos en la neuroimagen: en alguna de las RM craneales realizadas, todos los pacientes presentan alteraciones de la sustancia blanca periventricular o ventriculomegalia moderada; dos presentan megacuerpo calloso; dos, polimicrogiria perisilviana bilateral; uno, hemimegalencefalia leve; uno, malformación de Chiari tipo I e hidrocefalia. **Conclusión.** El síndrome M-MC es un trastorno neurocutáneo de presentación y evolución clínica heterogénea. El diagnóstico de esta entidad se establece en base a criterios clínicos; sin embargo, se asocia con frecuencia a anomalías cerebrales estructurales que deben vigilarse por su posible progresión.

076.

www.neuropedwikia.es: una apuesta por el conocimiento colaborativo en neuropediatría

A. García Ron ^a, R. Blanco Lago ^a, B. Martínez Menéndez ^c, D.A. Pérez ^b

^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta Cristina. Parla, Madrid. ^cNeuropediatría. Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe. Madrid.

Introducción. La neurología pediátrica, a caballo entre la neurología y la pediatría, se ocupa del desarrollo normal y anormal del sistema nervioso central y periférico desde la vida fetal hasta la adolescencia. El resurgir de las neurociencias y su difusión generalizada aumenta el nivel de exigencia de nuestra actividad clínica y nos obliga a tener un nivel de conocimiento actualizado. En este contexto, surge la inquietud de crear un espacio de conocimiento y divulgación de la neuropediatría y nace Neuropedwikia, un portal de contenidos en neurología pediátrica y neurociencias clínicas de tipo colaborativo, donde la información y las imágenes contenidas son fruto del trabajo voluntario de más de 80 profesionales interesados en disponer y compartir información fiable y actualizada en Internet sobre Neuropediatría. **Resultados.** Inauguramos el portal www.neuropedwikia.es en octubre de 2012 con más de 1.000 artículos de revisión en neurología pediátrica y neonatal, con el aval científico de la Sociedad Española de Neuropediatría, editables por cualquier profesional acreditado en la materia y previamente registrado, pero visible para todo aquel que muestre interés en neurociencias, incluidos nuestros pacientes. Distribuimos los temas en tres grandes bloques (introducción, grandes síndromes y enfermedades más frecuentes en neuropediatría). En siete meses: más de 30.000 visitas, con 65.000 páginas visitadas. El 46% de las visitas son nacionales, mientras que el resto de se reparten entre múltiples países de habla hispana. **Conclusiones.** Creamos el primer portal colaborativo en neuropediatría con contenidos fiables, actualizados y editables en Internet que facilita nuestra práctica clínica.

077.

Encefalitis aguda necrotizante por rotavirus

C. Rodríguez Fernández ^a, P. Alonso Quintela ^b, M. Tijerín Bueno ^c, I. Oulego Erroz ^d, A.G. Andrés Andrés ^e, V. Soto Insuga ^f

^aNeurología Infantil. Servicio de Pediatría. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Radiodiagnóstico. ^dUnidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Servicio de Pediatría. ^eConsulta de Infecciosas. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León. ^fUnidad de Neuropediatría. Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. La encefalitis aguda necrotizante es una entidad infrecuente definida por la presencia de encefalopatía aguda no inflamatoria con lesiones talámicas bilaterales y simétricas, pudiendo coexistir lesiones en otras áreas cerebrales y cerebelosas. Suele acontecer tras infecciones víricas. **Caso clínico.** Niña de 16 meses sin antecedentes personales relevantes. Hija de padres no consanguíneos. Acude a urgencias por episodio de desconexión del medio e hipertonia de hemisferio izquierdo en el contexto de una gastroenteritis aguda febril. En las siguientes 24 horas presenta cuatro episodios de hipertonia de extremidad superior derecha y movimientos de chupeteo, que ceden tras la administración de diazepam y ácido valproico IV. Hemograma y bioquímica con transaminasas, iones, amoníaco, inmunoglobulinas y PCR: normales. Bioquímica y cultivo de LCR: normales. TC craneal: áreas hipointensas en ambos tálamos y cápsula interna, que se corresponden en la RM con lesiones talámicas simétricas bilaterales, sustancia blanca frontal derecha y otra izquierda adyacente a cuerpo calloso hiperintensas en T₂. EEG: actividad irritativa en el hemisferio derecho. Serologías para virus herpes simple, citomegalovirus, virus varicela zoster, virus de Epstein-Barr y *Mycoplasma*: negativas. Virus en heces y PCR en LCR positiva para rotavirus. Tras el evento agudo no ha vuelto a presentar crisis epilépticas, con mejoría progresiva clínica y radiológica. Al año de seguimiento persiste únicamente temblor de la extre-

midad superior derecha. **Conclusiones.** La afinidad del rotavirus por el sistema nervioso es conocida; sin embargo, la encefalitis aguda necrotizante y la vasculitis postinfecciosa son complicaciones extraordinariamente infrecuentes. El pronóstico es variable, siendo grave en la mayoría de los casos descritos. Algunos estudios sugieren una posible predisposición genética.

078.

Demanda de asistencia neuropediátrica en un hospital de nivel II. Análisis descriptivo de la situación actual

R. Blanco Lago^a, A. García Ron^a, J.J. Granizo Martínez^b, J.L. Ruibal Francisco^a

^a Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Medicina Preventiva. Hospital Universitario Infanta Cristina. Madrid.

Introducción. Asistimos a un incremento en el número de consultas neuropediátricas, bien por mayor accesibilidad a consultas especializadas o por un incremento real de patología neuropediátrica. **Objetivos.** Conocer cuáles son los motivos de consulta principales en consulta de neuropediatria de un hospital de segundo nivel. Analizar datos epidemiológicos sobre esos pacientes y su manejo inicial. **Pacientes y métodos.** Recogimos datos sobre las primeras consultas durante nueve meses en el año 2012. Codificamos los motivos de consulta en 11 grupos. Especificamos la edad, sexo, nacionalidad, médico demandante de la consulta, pruebas solicitadas y diagnóstico en la primera visita. Realizamos el análisis estadístico (SPSS Statistics). **Resultados.** Durante el periodo de estudio se valoraron 1.624 pacientes, 457 de ellos fueron primeras consultas. Edad media de los pacientes de 6,6 años, varones el 60%. Motivos de consulta fundamentales: problemas de aprendizaje y conducta (24,1%), cefaleas (22%), trastornos paroxísticos (15%), retraso en el desarrollo psicomotor (9%), alteraciones en tamaño/forma craneales (5,3%) y tics/trastornos del movimiento (5,5%). Pruebas diagnósticas solicitadas en el 38% de los casos. Alta en la primera o

segunda visita: 22,1%. No acudieron a primera o segunda cita un 5,1%. El 73,5% de los niños fueron derivados desde su centro de salud. Un 19% de los pacientes no tenían nacionalidad española. En el 78,3% de los casos se pudo hacer un diagnóstico en la primera visita. **Conclusiones.** Existen escasos estudios epidemiológicos sobre hospitales de segundo nivel. El elevado número de altas directas podría indicar una selección subóptima de los pacientes a la consulta de neuropediatria.

079.

Factores de riesgo asociados a disfunción de válvula ventriculoperitoneal en niños

J. Díaz Díaz^a, M. Bellusci^a, N. Núñez Enamorado^a, A. Camacho Salas^a, R. Simón de las Heras^a, J. Hinojosa Mena-Bernal^b

^a Sección de Neurología Infantil.

^b Sección de Neurocirugía Infantil.

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La consulta urgente de niños portadores de válvula de derivación ventriculoperitoneal (VDVP) por posible malfunción valvular es frecuente, por lo que es importante identificar los síntomas y signos que son factores de riesgo de disfunción. **Objetivos.** Determinar los factores de riesgo asociados a disfunción valvular en niños portadores de VDVP que acuden a urgencias de nuestro centro. **Pacientes y métodos.** Estudio de casos y controles en portadores de VDVP en urgencias de nuestro centro entre 2008 y 2011. **Resultados.** Se recogieron 249 visitas a urgencias que corresponden a 82 pacientes. En 85 ocasiones se recambió la válvula (casos) y en 164 no (controles). No se encontraron diferencias en edad ni sexo. Son factores de riesgo de malfunción valvular: alteración en el trayecto valvular (OR = 4,42), alteración de movimientos oculares (OR = 4,2), vómitos (OR = 4,1), alteración del nivel de conciencia (OR = 3), papiledema (OR = 3), cefalea (OR = 2,7), reconsulta (OR = 1,97). El tiempo transcurrido desde la colocación de la válvula no se asocia con disfunción pero sí con infección;

el 50% de éstas aparecen en el primer mes tras el recambio y un 75% en los tres primeros meses. La fiebre no se asocia con disfunción. La realización de TAC craneal siguiendo el protocolo de sospecha de malfunción valvular tiene un valor predictivo positivo del 81,3%. **Conclusiones.** La malfunción valvular es una urgencia médica, por lo que es importante reconocer los factores de riesgo asociados a disfunción para solicitar pruebas radiológicas con eficiencia.

080.

Eficacia de la sedoanalgesia con óxido nitroso en la infiltración de toxina botulínica en pacientes con parálisis cerebral

D. Casellas Vidal, A. Castan Campanera, C. Serra Amaya, E. Bargalló Aylagas, F. Pérez Álvarez, L. Mayol Canals

Servicio de Pediatría. Hospital Universitari Doctor Josep Trueta. Girona

Objetivo. Evaluar la eficacia de la sedoanalgesia con óxido nitroso en los procesos de infiltración intramuscular con toxina botulínica en pacientes con parálisis cerebral. **Pacientes y métodos.** Estudio prospectivo en pacientes con parálisis desde marzo de 2012 hasta la fecha actual. Se incluyeron los pacientes candidatos a tratamiento con toxina botulínica tipo A que cumplen criterios para la administración de óxido nitroso y cuyos padres firmaron el consentimiento. Se recogieron datos epidemiológicos y clínicos. Como variable principal se midió respuesta al dolor según la escala analógica del dolor (FPS-R), frecuencia cardíaca, saturación de oxígeno y complicaciones durante la administración de óxido nitroso. Se realizó análisis estadístico con SPSS v. 17.0. **Resultados.** La muestra estuvo compuesta por un total de 46 pacientes (47% niños, 52% niñas), con una edad media de 8,52 años (rango: 2-18 años). La media de infiltraciones fue de 5,14. Se utilizó sedoanalgesia con óxido nitroso en un 60,87% de los pacientes, un 32,61% de los pacientes lo rechazaron (pacientes de mayor edad y con número menor de infiltraciones; $p < 0,01$). En las infiltraciones

con óxido nitroso se observa una disminución de FPS-R estadísticamente significativa ($p < 0,01$), con una media de 2,70 respecto a 6,69 en las infiltraciones sin óxido nitroso. No se registraron complicaciones durante las infiltraciones. Se determinan niveles de dolor inferiores en la segunda infiltración con óxido nitroso respecto a la primera. **Conclusiones.** La sedoanalgesia con óxido nitroso es una técnica eficaz para el tratamiento del dolor en las infiltraciones con toxina botulínica. Es una técnica fácil y segura.

081.

Perfil clínico radiológico de la encefalomielitis aguda diseminada en la población infantil. Análisis retrospectivo de una serie de 20 pacientes de un hospital terciario

M. Tomás Vila^a, F. Menor Serrano^b, M. Téllez de Meneses^a, I. Pitarch Castellano^a, P. Smeyers Durá^a, P. Barbero Aguirre^a

^a Neuropediatría. ^b Radiodiagnóstico Infantil. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.

Introducción. La encefalomielitis aguda diseminada (EAD) es un trastorno inflamatorio del sistema nervioso central, mediado inmunológicamente, que afecta preferentemente a la sustancia blanca del cerebro y de la médula espinal. La EAD no tiene marcador biológico y el diagnóstico se basa en la clínica y en los hallazgos neurorradiológicos. **Objetivo.** Aumentar el grado de conocimiento acerca de las características clinicoradiológicas de esta enfermedad. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo en el que se incluyeron todos aquellos niños con edad inferior a 14 años, ingresados entre el 1 de enero de 1998 y el 31 de diciembre de 2012 en el Hospital La Fe de Valencia con el diagnóstico de EAD. **Resultados.** La muestra la constituyen 20 pacientes, 70% varones, con una edad media de presentación de 4,4 años. Un 85% presentó síntomas generales y un 70% signos de encefalopatía. En un 45% se encontraron déficits motores, en un 30% afectación de pares craneales, convulsio-

nes en un 35% y ataxia en un 25%. La pleocitosis fue el hallazgo de laboratorio más contante, estando presente en el 88%. Respecto a los hallazgos radiológicos, 67% presentaron afectación medular, 50% afectación de la sustancia blanca subcortical, 70% afectación talámica, 50% afectación de la sustancia blanca subcortical y 20% afectación del cuerpo calloso. Tres niños tuvieron una evolución recidivante y otros tres, secuelas motoras. **Conclusiones.** La EAD representa una entidad con importante afectación general y repercusión neurológica, que requiere hospitalizaciones prolongadas y muestra un potencial de secuelas considerable.

082.

Análisis de la actividad asistencial en una consulta de neuropediatría de reciente creación en un hospital terciario

D. Conejo Moreno, M.M. Hortigüela-Saeta, E. Hernández Frutos, P. Alamillo Estival, M. Gutiérrez Moreno, M. Angulo García

Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. La actividad asistencial en una consulta de neuropediatría debe organizarse respecto a las necesidades de la población. Es importante conocer las demandas asistenciales para establecer un manejo coordinado e integral de los niños con patología neurológica. **Objetivos.** Análisis descriptivo de los datos más relevantes de la primera visita a una consulta de neuropediatría durante el primer año desde su apertura. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron todos los pacientes nuevos remitidos a la consulta de neuropediatría desde el 1 de julio de 2011 al 30 de junio de 2012. El total de niños valorados fue de 368. Se analizaron las variables: sexo, edad, antecedentes personales y familiares, motivo de consulta, procedencia y destino, pruebas complementarias, tratamiento y diagnóstico definitivo. **Resultados.** El 54,5% de los pacientes fueron varones y el 45,5 % mujeres. La media de edad fue de 7,3 años, siendo los menores de 2 años el 16,8%

de las visitas. Más del 75% de los pacientes fueron remitidos desde atención primaria. El motivo de consulta más frecuente fue la cefalea (24%). Se realizaron pruebas complementarias al 71% de los pacientes. El 21% de los niños fueron dados de alta en la primera visita y un 20% tras los resultados iniciales. **Conclusiones.** Este estudio permite conocer la patología más frecuente remitida a nuestra consulta y demuestra la necesidad de realizar protocolos de coordinación con atención primaria. Es fundamental una correcta formación en neuropediatría dentro de la especialidad de pediatría para una mejor clasificación y derivación del paciente a nuestras consultas.

083.

Desarrollo de bradicardia durante el uso del estimulador del nervio vago

V. Cantarín Extremera^a, M.L. Ruiz-Falcó Rojas^a, A. Tamariz-Martel Moreno^b, A. Duat Rodríguez^a, B. Rivero^c, M. García Fernández^d

^aSección de Neurología Pediátrica.

^bServicio de Cardiología Pediátrica.

^cServicio de Neurocirugía Pediátrica.

^dServicio de Electrofisiología. Unidad de Video-Electroencefalograma. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Las epilepsias son uno de los trastornos neurológicos más comunes en el mundo. Del total de pacientes pediátricos con epilepsia, el 10-40% tendrán una epilepsia denominada refractaria. En estos casos, el estimulador del nervio vago (VNS) constituye una opción terapéutica con buenos resultados sobre el control de las crisis. Pero este sistema no está desprovisto de efectos secundarios más o menos frecuentes, como ronquera, tos, disfagia, parálisis de cuerdas vocales, dolor en el cuello, infecciones... **Caso clínico.** Paciente seguida en nuestro servicio con el diagnóstico de epilepsia mioclónica-astática. A los 5 años de edad se implantó, como tratamiento de su epilepsia, un VNS con control completo de las crisis convulsivas. A los 12 años inicia episodios de pérdida de conocimiento súbi-

ta con caída al suelo y recuperación inmediata similares a sus *drop-attacks* iniciales. El registro electroencefalográfico no arrojó alteraciones, pero el estudio cardiológico evidenció una bradicardia de 45 latidos por minuto con desarrollo de clínica sincopal coincidiendo con el impulso del generador y que se mantenía a diferentes frecuencias, siendo necesario apagar el sistema para su resolución. **Conclusiones.** La bradicardia por VNS es un efecto secundario muy poco frecuente, sólo hemos encontrado tres pacientes referidos en la literatura y del que se desconoce la fisiopatología. La gravedad que puede conllevar hace que los neuropediatras que manejamos este tipo de pacientes debemos conocer su existencia, insistiendo en la realización de una evaluación cardiológica previa y tras el inicio del estimulador para comprobar el efecto del VNS sobre la dinámica cardíaca.

084.

Cerebelitis aguda. Revisión de cuatro casos desde 2007

M.S. López García, R. Fernando Martínez, A.K. Córdova Salas, L. Monge Galindo, J.L. Peña Segura, J. López Pisón

Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La cerebelitis aguda es una entidad rara, potencialmente mortal, manifestada por grados variables de encefalopatía aguda y síndrome cerebeloso junto a alteración del córtex cerebeloso en RM. Presentamos cuatro casos identificados desde 2007. **Casos clínicos.** Pacientes de entre 3 y 8 años, tres mujeres y un varón, con encefalopatía aguda/subaguda y síndrome cerebeloso. La RM evidenció afectación del córtex cerebeloso, bilateral en tres casos y unilateral en uno; en dos se asoció a hidrocefalia triventricular. LCR normal en dos casos y pleocitosis con hiperproteinorraquia en dos. Dos ingresaron en UCIP, y uno, con crisis de hipertensión intracraneal, precisó medidas antiedema cerebral y monitorización de la presión intracraneal mediante catéter epidural. Tres recibieron corticoides en altas dosis. Evolución favorable, sin

secuelas físicas ni cognitivas, presentando dos de los casos signos de atrofia y hemiatrofia cerebelosa en RM. **Conclusiones.** Las cerebelitis agudas, las encefalomiELITIS agudas diseminadas y las encefalitis autoinmunes (que pueden tener RM normal) son argumentos a favor de tratamiento precoz y agresivo, incluidos corticoides IV en altas dosis, ante graves (potencialmente mortales) encefalopatías agudas sin diagnóstico establecido. Las cerebelitis agudas asocian riesgo vital por compresión de fosa posterior e hidrocefalia aguda. Es una urgencia médico-quirúrgica que requiere un alto índice de sospecha para establecer precozmente la corticoterapia, en algunos casos junto a derivación ventricular externa o descompresión quirúrgica de la fosa posterior. La RM (no siempre disponible de urgencia) establece el diagnóstico al identificar hiperintensidad en secuencias FLAIR y T₂ limitadas al córtex cerebeloso unilateral (hemicerebelitis) o bilateral.

085.

Perfil de eficacia y tolerabilidad de la rufinamida en la epilepsia infantil focal refractaria

J.J. García Peñas, I. Carreras Sáez, J. Domínguez Carral

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

Introducción. La rufinamida es un fármaco antiepiléptico de tercera generación, inhibidor de canales de sodio, con un perfil de eficacia y seguridad bien definido para las crisis epilépticas del síndrome de Lennox-Gastaut en niños mayores de 4 años. El amplio espectro antiepiléptico de la rufinamida y la experiencia preliminar positiva en epilepsias focales refractarias de adultos y adolescentes sugieren que puede ser una buena alternativa para las epilepsias infantiles focales refractarias. **Objetivo.** Analizar el perfil de eficacia y tolerabilidad de la rufinamida en la epilepsia infantil focal refractaria. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 30 pacientes menores de 18 años con epilepsia focal refractaria, tratados con rufinamida como te-

rapia añadida durante al menos seis meses. Dosis inicial: 10 mg/kg/día. Velocidad de escalada de dosis: cada 1-2 semanas, según tolerabilidad. Dosis finales: 30-60 mg/kg/día. En todos los pacientes se analizan la eficacia (porcentaje de respondedores con más del 50% de reducción de frecuencia global de crisis y porcentaje de pacientes libres de crisis) y tolerabilidad (efectos adversos) de la rufinamida.

Resultados. Pacientes respondedores: 13 (43,3%), incluyendo 3 (10%) libres de crisis. Efectos adversos: 12 (40%), destacando somnolencia (30%), irritabilidad (20%) y vómitos (20%).

Conclusiones. La rufinamida representa una alternativa eficaz y segura en el tratamiento de las epilepsias focales infantiles refractarias. Los mejores resultados se obtuvieron en las crisis frontales, principalmente en crisis tónicas, hipermotoras y espasmos focales. Los efectos adversos fueron leves y transitorios y mejoraron al ralentizar la escalada de dosis.

O86.

Síndrome de Jeavons: secuencia completa en video-EEG crítico de mioclonías palpebrales, de extremidades, y crisis tonicoclónica generalizada

R.A. Díaz Pérez^a, I. Málaga Diéguez^b, I. Roncero Sánchez-Cano^b, S. Rekarte García^b, F. Villanueva Gómez^a, J. González Rato^a

^aServicio de Neurofisiología. ^bUnidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. El síndrome de Jeavons es una epilepsia idiopática no reconocida por la ILAE, caracterizada por mioclonías palpebrales con o sin ausencias, actividad epileptógena inducida por el cierre ocular y fotosensibilidad. Presentamos una paciente en la que la hiperventilación induce mioclonías de extremidades superiores, presentando además todo el espectro clínico característico que se registra en video-EEG. **Caso clínico.** Niña de 12 años, afecta de epilepsia focal occipital controlada con valproato (VPA), que tras tres años sin crisis y con EEG repetidamente normales se intenta la

retirada del fármaco. Como antecedentes tenía dos hermanas epilépticas tratadas con lamotrigina. La epilepsia comenzó a los 3 años y se controló inicialmente con VPA. Se había intentado una primera retirada del fármaco a los 6 años, pero se tuvo que reintroducir tres años después por reaparecer anomalías en el EEG y una crisis tonicoclónica generalizada. Durante el registro se evidencia una actividad de carácter epileptógeno inducida por la apertura y cierre ocular configurado por complejos punta onda y polipunta onda bilaterales, presentando clínicamente mioclonías palpebrales. Con la hiperventilación se desencadenan mioclonías en extremidades superiores y una crisis tonicoclónica generalizada. Estos hallazgos electroclínicos se corresponden con un síndrome de Jeavons. Se reintroduce VPA sin haber presentado nuevas crisis hasta el momento. **Conclusiones.** El síndrome de Jeavons en pediatría es poco frecuente y obtener un registro video-EEG crítico como el que presentamos es excepcional por sus características atípicas (crisis desencadenadas por la hiperventilación, mioclonías en extremidades superiores seguidas de crisis tonicoclónica generalizada).

O87.

Efectos del uso de ACTH en un paciente con síndrome de West, ¿serán crisis o no?

L. Monfort Belenguer, V. Puertas Martín, M. Retamosa Rodríguez, L. López Marín, V. Cantarín Extremera, J. Domínguez Carral

Servicio de Neurología. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La hormona adrenocorticotropa (ACTH) es uno de los tratamientos de primera línea en los espasmos infantiles junto con la vigabatrina. A pesar de su aceptable tasa de eficacia (76% en algunos artículos) no es inocuo para los pacientes, siendo la hipertensión arterial, la ganancia ponderal y la irritabilidad sus efectos secundarios más frecuentes. **Caso clínico.** Varón de 6 meses que inicia espasmos infantiles en salvas un mes antes de su ingreso. Se realiza video-EEG-poligrafía de sueño donde se ob-

serva un patrón de hirsutismo, RM cerebral y estudio metabólico completo con resultados normales. Se inicia piridoxina, sin clara respuesta, y posteriormente tetracosáctido de ACTH, con desaparición de los espasmos en dosis de 0,06 mg/kg/día. Con esta dosis, el paciente inicia unos movimientos estereotipados de supravisión ocular con desviación izquierda. Inicialmente se piensa en una reaparición de los espasmos epilépticos, pero no asocian correlato eléctrico en el video-EEG, por lo que se etiquetan de episodios paroxísticos no epilépticos probablemente secundarios a la ACTH. Se mantiene el protocolo habitual en nuestro centro y se inicia pauta de descenso de medicación a los 21 días, sin reaparición de espasmos epilépticos y con disminución de los movimientos oculares. **Conclusiones.** La buena respuesta inicial a ACTH en el control de los espasmos y la aparición de los episodios de desviación ocular, sin correlato eléctrico en EEG, con dosis crecientes de la misma, hacen pensar en el papel responsable de la ACTH en la generación de dichos episodios.

O88.

Epilepsia refleja al agua caliente. A propósito de tres casos

A.I. Marañón Pérez^a, M.A. Pérez Jiménez^b, M. García Fernández^b, V. Puertas Martín^a, A. Duat Rodríguez^a, O. López Cantó^c

^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Neurofisiología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. ^cServicio de Neurofisiología. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Introducción. La epilepsia refleja al agua caliente (EAC) es un tipo de epilepsia refleja que se desencadena tras inmersión en agua caliente. La prevalencia es muy variable y está asociada a factores genéticos y a hábitos higiénicos. **Objetivo.** Describir las características clínicas y EEG de tres pacientes afectados de EAC. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo mediante la revisión de historias clínicas de tres pacientes diagnosticados de EAC entre 2010 y 2013. **Resultados.** Los tres pacientes afectados son varones con debut de la epilepsia entre los 3-16

meses y desarrollo psicomotor normal. La semiología es similar en todos los pacientes: tras el inicio de un baño con agua caliente comienza un episodio de hipomotilidad, desconexión del medio con hipotonía generalizada, cianosis peribucal e hipopnea de varios segundos. El episodio cede tras eliminar el estímulo, con periodo de somnolencia posterior. Antecedentes personales y familiares sin interés. Las pruebas de imagen y los EEG intercríticos fueron normales. En uno de los casos se desencadenó un episodio mientras se realizó monitorización video-EEG, en el que se visualizaron cambios EEG estereotipados con origen crítico en la región temporal del hemisferio derecho. En uno de los pacientes las crisis cedieron tras cambios en la forma del baño, sin precisar antiepilépticos, otro tuvo buen control con ácido valproico y otro con oxcarbacepina. **Conclusiones.** La EAC es una epilepsia poco frecuente. Aunque el diagnóstico es habitualmente clínico, es aconsejable realizar un video-EEG dado que las crisis reflejas son reproducibles en condiciones predecibles.

O89.

Análisis genético de encefalopatías epilépticas infantiles mediante ultrasecuenciación: desarrollo y validación

J. García Planells, C. Ruiz Lafora, M. Bermejo, L. Rausell, P. Smeyers, M. García Hoyos

Instituto de Medicina Genómica, S.L. Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal. Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital La Fe. Valencia.

Introducción. Las encefalopatías epilépticas infantiles son un grupo amplio y heterogéneo de trastornos neurológicos de etiología muy variada, aunque con un importante componente genético. La identificación de las causas genéticas permite establecer su etiología, reduciendo la necesidad de otras pruebas intensivas, obtener un diagnóstico precoz, proporcionar asesoramiento genético y, en algunos casos, incluso optimizar la te-

rapia antiepiléptica. Actualmente el coste de las pruebas genéticas resulta elevado y el rendimiento diagnóstico es reducido, dificultando su uso generalizado por cuestiones de coste/eficacia diagnóstica. **Objetivos.** Desarrollo y validación de un panel, basado en ultrasecuenciación, que permita, mediante un solo ensayo y de forma rápida y económica, analizar un amplio número de genes asociados a encefalopatías epilépticas infantiles. **Pacientes y métodos.** Se ha procedido al desarrollo de un panel de 22 genes asociados a encefalopatías epilépticas infantiles mediante ultrasecuenciación en un *MiSeq Personal Sequencer* (Illumina). La validación de la utilidad analítica y clínica se ha realizado utilizando muestras de individuos con distintos tipos de variaciones y mutaciones identificadas previamente mediante secuenciación convencional (Sanger). **Resultados.** El panel desarrollado permite analizar con una alta sensibilidad y especificidad distintos tipos de mutaciones en 22 genes asociados a encefalopatías epilépticas infantiles. **Conclusiones.** El uso de este panel basado en ultrasecuenciación posibilita el análisis de un amplio grupo de genes asociados a las encefalopatías epilépticas infantiles de una manera rápida y económica, incrementándose significativamente el rendimiento diagnóstico. La identificación de las causas moleculares y su posterior asesoramiento genético facilita la toma de acciones y decisiones clínicas.

090.

Epilepsia en racimos. Dos casos con mutaciones en el gen *PCDH19*

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

Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Vizcaya.

Introducción. La epilepsia restringida a mujeres con déficit cognitivo o síndrome de Juberger-Hellman (OMIM 300088), es una encefalopatía epiléptica causada por mutaciones en el gen *PCDH19* (Xq22.1); presenta un peculiar mecanismo de herencia, afectando exclusivamente a mujeres, y los varones pueden ser portadores sanos transmisores de la enfermedad. Esta herencia se explica por la teoría de la interferencia celular. La epilepsia suele debutar en la época de lactante (7-30 meses), con crisis de cualquier semiología, habitualmente breves, y de cese espontáneo, con recurrencia en las siguientes horas, durante un número variable de días, permaneciendo libres de crisis, hasta el siguiente *cluster*. Los racimos pueden ser favorecidos por procesos infecciosos, fiebre o vacunas, y recurren a pesar del tratamiento antiepiléptico. El inicio de esta epilepsia suele asociar una detención del desarrollo psicomotor. Está descrita una mejoría de la epilepsia con el tiempo. **Casos clínicos.** Se presentan dos mujeres con cuadro clínico compatible y mutaciones de novo en el gen *PCDH19*. **Conclusiones.** Un diagnóstico precoz de este cuadro permite un manejo diagnóstico y terapéutico más adecuado y menos agresivo, así como ofrecer un adecuado consejo genético. El estudio del gen *PCDH19* debe plantearse en mujeres que presentan crisis febriles muy precoces o epilepsia en el primer año de vida, con o sin antecedentes familiares de epilepsia, tengan o no afectación cognitiva, especialmente cuando las crisis se encuentran asociadas en racimos, con especial sensibilidad a la fiebre, y asocian farmacoresistencia, con genética *SCN1A* y *GABRG2* negativas.

tando exclusivamente a mujeres, y los varones pueden ser portadores sanos transmisores de la enfermedad. Esta herencia se explica por la teoría de la interferencia celular. La epilepsia suele debutar en la época de lactante (7-30 meses), con crisis de cualquier semiología, habitualmente breves, y de cese espontáneo, con recurrencia en las siguientes horas, durante un número variable de días, permaneciendo libres de crisis, hasta el siguiente *cluster*. Los racimos pueden ser favorecidos por procesos infecciosos, fiebre o vacunas, y recurren a pesar del tratamiento antiepiléptico. El inicio de esta epilepsia suele asociar una detención del desarrollo psicomotor. Está descrita una mejoría de la epilepsia con el tiempo. **Casos clínicos.** Se presentan dos mujeres con cuadro clínico compatible y mutaciones de novo en el gen *PCDH19*. **Conclusiones.** Un diagnóstico precoz de este cuadro permite un manejo diagnóstico y terapéutico más adecuado y menos agresivo, así como ofrecer un adecuado consejo genético. El estudio del gen *PCDH19* debe plantearse en mujeres que presentan crisis febriles muy precoces o epilepsia en el primer año de vida, con o sin antecedentes familiares de epilepsia, tengan o no afectación cognitiva, especialmente cuando las crisis se encuentran asociadas en racimos, con especial sensibilidad a la fiebre, y asocian farmacoresistencia, con genética *SCN1A* y *GABRG2* negativas.

091.

Ectopia *lentis* y fenotipo marfanoide

M.L. Calleja Gero ^a, A. Duat Rodríguez ^a, L. López Marín ^a, L. González Gutiérrez-Solana ^a, C. Fournier del Castillo ^b, C. Pedrón Giner ^c

^aSección de Neuropediatría. ^bSección de Psiquiatría y Psicología Infanto-Juvenil. ^cSección de Nutrición. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La homocistinuria clásica es un error congénito del metabolismo del aminoácido homocisteína, por la deficiencia de la enzima cistationina-β-sintasa (CBS). Se pueden afectar fundamentalmente el sistema esquelético, los ojos, el sistema nervioso central y el vascular. El paciente es normal al nacimiento, pero si no se trata, progresivamente desarrolla el cuadro clínico completo. **Caso clínico.** Niña de 6 años en seguimiento en Oftalmología por antecedente de subluxación bilateral de cristalino, fa-coaspiración y colocación de lentes intraoculares. Tras realizarse estudio cardiológico (normal) fue remitida a consultas de Neuropediatría. Exploración física: talla en percentil > 97, aspecto marfanoide, leve aracnodactilia, cara alargada, barbilla afilada, giba izquierda a la flexión dorsal. Adecuado nivel de comprensión y expresión verbal. Entre las pruebas complementarias destacan: homocisteína, 285 μmol/L (normal: 3,3-83); vitamina B₁₂, 177 pg/mL (normal: 180-900); ácido fólico, normal. Estudio metabólico de aminoácidos y ácidos orgánicos, compatible con homocistinuria clásica por déficit de CBS: homocistina en plasma, 56 μmol/L (normal: 0,1 ± 0,2); metionina en plasma, 128 μmol/L (normal: 21 ± 6); homocistina en orina de 24 horas, 84 μmol/L (normal: 2 ± 1); ácidos orgánicos, normales. No hubo cambios relevantes tras la ingesta de piridoxina (500 mg). Se confirma el diagnóstico genéticamente (C209+1G >A/C572C>T). La valoración neuropsicológica revela un CI total de 79. Se inicia tratamiento con vitamina B₁₂, ácido fólico, piridoxina y dieta baja en metionina, añadiéndose betaína posteriormente. Tras siete meses no ha presentado nuevas complicaciones. **Conclusión.** Debe valorarse la posibilidad de homocistinuria ante pacientes con ectopia *lentis* de causa no filiada o hábito marfanoide, puesto que el tratamiento precoz puede prevenir o retrasar las complicaciones de la enfermedad.

092.

Fiebre recurrente: clave diagnóstica en un síndrome de Aicardi-Goutières sin calcificaciones periventriculares

N. Núñez Enamorado ^a, J. Díaz Díaz ^a, T. Pablos Sánchez ^b, A. Camacho Salas ^a, R. Simón de las Heras ^a, Y. Crow ^c

^aServicio de Neurología Infantil. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

^bServicio de Neuropediatría. Hospital Quirón. A Coruña. ^cGenetic Medicine. University of Manchester.

Introducción. El síndrome de Aicardi-Goutières (SAG) es una enfermedad neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva caracterizada por calcificación de ganglios basales, leucodistrofia y linfocitosis del LCR. En la forma de debut precoz los síntomas aparecen en los primeros meses de vida con clínica de encefalopatía, epilepsia (50%), episodios febriles asépticos (40%) y sabañones (40%). En más del 90% se encuentran mutaciones en los genes *TREX1*, *RNASEH2A*, *RNASEH2B*, *RNASEH2C* y *SAMHD1*. **Caso clínico.** Recién nacida de padres consanguíneos marroquíes, que comienza al mes de vida con episodios febriles asépticos autolimitados (36-72 h) y recurrentes y clínica subaguda de irritabilidad, sobresaltos, movimientos oculares paroxísticos tipo *flutter* y mioclonías axiales. La TC y la RM craneal mostraron una leve atrofia córtico-subcortical. En tres punciones lumbares consecutivas se halló una pleocitosis (50-100 células) de predominio linfocitario, siendo todo el estudio microbiológico negativo. La asociación de episodios febriles asépticos, regresión neurológica y pleocitosis mantenida, aun en ausencia de calcificaciones periventriculares, hizo sospechar un SAG. El estudio genético demostró la mutación c.529GrA (A177T) de *RNASEH2B* en homocigosis, confirmando el diagnóstico de sospecha. La evolución clínica puso de manifiesto un retraso madurativo grave, microcefalia adquirida y sabañones en los pies. **Conclusiones.** El SAG presenta una amplia variabilidad fenotípica y debería sospecharse en pacientes con encefalopatía subaguda de inicio neo-

natal o posteriormente, calcificaciones cerebrales, estudios microbiológicos de infección connatal negativos, pleocitosis mantenida o niveles elevados de interferón α en LCR. Los episodios febriles asépticos recurrentes y los sabañones son datos clínicos adicionales que en ocasiones ofrecen la clave diagnóstica.

093.

Tratamiento de la forma neuropática crónica de enfermedad de Gaucher (Gaucher tipo 3)

M.J. Martínez García^a, R. Domingo Jiménez^a, T. Montero Navarro^b, F. Valera Párraga^a, E. Martínez Cayuelas^a, L. Villaciers Hernández^a

^aSección de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. ^bServicio de Pediatría. Hospital Rafael Méndez. Lorca, Murcia.

Introducción. La enfermedad de Gaucher está causada por deficiencia de la enzima lisosomal β -glucocerebrosidasa por mutaciones en el gen *GBA*. El 90% de casos son de tipo 1, con afectación sistémica. El 10% tienen además afectación neurológica: forma perinatal letal, tipo 2 (infantil grave) y tipo 3 (intermedio entre 1 y 2). La terapia enzimática sustitutiva (TES) mejora la clínica sistémica, pero no la neurológica. El Miglustat actúa reduciendo los sustratos (TRS) y está aprobado para enfermedad de Gaucher tipo 1; como atraviesa la barrera hematoencefálica, es potencial terapia para la enfermedad de Gaucher tipo 3. Presentamos el caso de un niño con enfermedad de Gaucher tipo 3 y discutimos las posibilidades terapéuticas. **Caso clínico.** Varón de 13 años, sin antecedentes de interés. Diagnosticado de enfermedad de Gaucher a los 24 meses, genotipo: homocigosis L444P/L444P. Se inició TES, se normalizaron las alteraciones viscerales y hematológicas. A los 7 años se detectó apraxia oculomotora, retraso mental leve, hipoacusia neurosensorial, y se duplicó la dosis de TES, sin respuesta. A los 8 años se asoció tratamiento TRS y se estabilizó el cuadro. **Conclusiones.** La mutación L444P se relaciona

con fenotipo grave, con manifestaciones neurológicas. El paciente se ha tratado durante cinco años con biterapia TES + TRS, con buen resultado. La variabilidad clínica de los pacientes, la poca frecuencia de las formas neurológicas y los diferentes regímenes terapéuticos que se han publicado hace difícil la toma de decisiones, incluyendo la indicación del trasplante de médula ósea. Aportamos un caso de terapia con Miglustat y resultado favorable tras cinco años de tratamiento.

094.

Síndrome del cuerno occipital en dos familias españolas

T. Nunes^a, A. Nascimento^a, C. Ortez^a, P. Rego^a, J. Armstrong^b, M. Pineda^a

^aServicio de Neuropediatría. ^bUnidad de Genética Molecular. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El síndrome del cuerno occipital constituye una variante de la enfermedad de Menkes, con fenotipo más leve. Es un trastorno del tejido conectivo, debido a una alteración en el transporte del cobre, como producto de una mutación en el gen *ATP7A*, de carácter recesivo ligado a X. Clínicamente presenta hiperlaxitud de piel, articulaciones hiperextensibles, divertículos vesicales, exostosis occipital y, a veces, alteraciones neurológicas, retraso motor y retraso mental. **Casos clínicos.** Presentamos cuatro casos clínicos. Familia 1, hermanos varones de 6 y 3 años, y familia 2, varones de 3 y 16 años, el mayor es tío materno del primero. Todos presentaban rasgos dimórficos faciales leves, hiperlaxitud cutánea y articular, pelo áspero y ralo, retraso psicomotor leve o grave. Familia 1: el mayor presentaba hernias inguinales, y el menor, divertículo vesical. No han presentado diarrea crónica. Familia 2: el mayor, con cuerno occipital palpable, y el menor, con divertículo vesical gigante e historia de diarrea crónica. RM cerebral: normal. Angio-RM: arterias cerebrales elongadas. Radiografía de cráneo: exostosis occipital los dos mayores. Estudios bioquímicos de cobre y ceruloplasmina bajos en suero en tres

de los cuatro pacientes. EMG con VC: normales, sólo un paciente con neuropatía axonal. El estudio genético de la familia 1 demostró una mutación c.684 G>T localizada en el exón 4 del gen *ATP7A*. En la familia 2, mutación c.4236delA en el exón 23 del gen *ATP7A*. **Conclusiones.** En varones que presentan alteraciones del tejido conectivo, con o sin defectos en el transporte del cobre, se deben realizar los estudios en el gen *ATP7A* para poder ofrecer un consejo genético familiar.

095.

Epilepsia dependiente de piridoxina e hiperamoniemia secundaria a valproato

M. Lorenzo Ruiz^a, D. Mazagatos Angulo^a, D. Natera de Benito^a, A. García Pérez^a, M.A. Martínez Granero^a, M. Martínez Pardo^b

^aServicio de Pediatría. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. ^bUnidad de Enfermedades Metabólicas. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. La epilepsia dependiente de piridoxina (EDP) es un trastorno producido por actividad deficiente de la enzima antiquitina (gen *ALDH7A1*). Se caracteriza por crisis que pueden controlarse con piridoxina. **Caso clínico.** Recién nacido de 16 días con episodios paroxísticos desde hace 6 días de movimientos oculares anómalos, encogimiento/rigidez y palidez. Duran segundos y se repiten cada pocos minutos durante una hora, con dudosa desconexión. Cribado metabólico con tándem-masas normal. Transaminasas, amonio, láctico y aminoácidos normales. Punción lumbar normal. EEG: crisis eléctrica temporooccipital izquierda con posterior generalización. RM craneal normal. Las crisis no se controlan con fenobarbital ni fenitoína, e iniciamos cóctel de piridoxina, biotina, ácido fólico y piridoxal-fosfato sin clara respuesta. Con cribado metabólico inicial normal pasamos a valproato intravenoso (posteriormente por vía oral) y se mantiene fenobarbital, cediendo las crisis en 24 h. En analítica de niveles prealta: valproato, 107; fenobarbital, 27; hiperamoniemia, 248 μ mol/L. Suspendimos valproato y administramos ácido carglúmico. Disminución del amonio en 24 h hasta 29,3 μ mol/L, incluso con aporte proteico. Ante el control de las crisis suspendimos el cóctel con piridoxina, dejándose con fenobarbital y levetiracetam. Posteriormente informan de CEDEM: piridoxal-5-fosfato sérico, 6 mmol/L (normal: 24-123), e indetectable en LCR; ácido piperídico ligeramente aumentado en plasma y LCR. Alfa-aminoadipico-semialdehído en orina, 13,53 (normal: 0,27-2,85), compatible con EDP. Reintroducimos piridoxina. Actualmente asintomática. Reinterrogados los padres, refieren mioclonías tras la retirada de piridoxina. Estudio genético con dos nuevas variantes alélicas (c.364C>T y c.476G>A). **Conclusiones.** La presentación de la EDP puede ser atípica sin responder precozmente a piridoxina y respondiendo a antiepilepticos. Presentamos un caso con una nueva variante alélica del gen *ALDH7A1*, que además realizó hiperamoniemia tras administración de valproato.

096.

Forma de inicio Rett-like de una gangliosidosis GM2

M.O. Blanco Barca, A. Amado Puentes, S. Pereiro Fernández, M. Vázquez Cancela, L. Rey Cordo, C. Melcón Crespo

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Introducción. La enfermedad de Tay-Sachs o gangliosidosis GM2 se produce como consecuencia del déficit de hexosaminidasa A. Se hereda de forma autosómica recesiva. La forma infantil se caracteriza por regresión del desarrollo psicomotor, convulsiones, hiperexcitabilidad, hipotonía, macrocefalia y sordera. **Caso clínico.** Paciente de 26 meses que ingresa para estudio por regresión neurológica y estereotipias en forma de 'lavado de manos', con pérdida de uso propositivo de las mismas. Desarrollo psicomotor normal hasta los 15 meses, en que se inicia pérdida de la empatía, dificultad atencional, sordera paradójica, pérdida de la manipulación, presen-

cia de estereotipias manuales y respuesta exagerada a los estímulos. El fondo de ojo al inicio del estudio era normal. Ante la sospecha de síndrome de Rett, se realiza estudio del gen *MECP2*, con resultado negativo. Durante la evolución, se objetiva macrocefalia relativa y desarrollo de disfunción piramidal en forma de hiperreflexia y aumento del área reflexógena e inicio de crisis epilépticas. Se repite estudio de fondo de ojo ante la presencia de una macrocefalia evolutivamente, destacando la presencia de mancha roja cereza. Se realiza biopsia de piel que evidencia actividad β -hexosaminidasa muy reducida. Se confirma el diagnóstico mediante análisis del gen *HEXA*. **Conclusión.** A pesar de su baja prevalencia, debemos valorar la enfermedad de Tay-Sachs en casos de regresión neurológica, siendo el fondo de ojo una exploración complementaria útil que puede orientar adecuadamente los estudios. La confirmación genética permitirá ofrecer consejo a las familias para el diagnóstico prenatal en futuras gestaciones.

097.

Trastornos respiratorios del sueño en la malformación de Chiari tipo I

J.J. García Peñas^a, L. Calleja Gero^a, F. Romero Andújar^b, L. González Gutiérrez-Solana^a, J. Domínguez Carral^a, R. Peraña Agradados^c

^aSección de Neuropediatría. ^bSección de Neumología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. ^cUnidad de Sueño y Epilepsia. Hospital Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La malformación de Chiari tipo I (MC-I) viene definida por la herniación caudal de las amígdalas cerebelosas por debajo del foramen magno, lo que puede interferir con el correcto funcionamiento del troncoencéfalo y la porción superior de la médula espinal, afectándose las estructuras del sueño, los pares craneales bajos y los centros cardiorrespiratorios. Los trastornos respiratorios durante el sueño (TRS) constituyen un aspecto poco conocido de la MC-I, aunque su prevalencia oscila

entre un 25-72%. **Objetivo.** Describir las características de los TRS en los pacientes con MC-I, analizando el correlato clínico y neurorradiológico. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 50 pacientes menores de 18 años diagnosticados de MC-I mediante estudio de RM cerebral. En todos los casos se realizó valoración neurológica completa, agenda de sueño, RM cerebral con estudios de flujo y polisomnografía. **Resultados.** Se identificaron alteraciones clínicas del sueño en 20 casos (40%). La polisomnografía mostró TRS en 17 (34%), con patrón de apneas centrales en nueve pacientes y obstructivas en ocho. Dos casos (4%) presentaban hidrocefalia y 7 (14%) siringomielia. Todos los pacientes con hidrocefalia o siringomielia presentaban TRS. En 11 de los 17 casos con TRS se realizó cirugía descompresiva de fosa posterior, con normalización del TRS en nueve. **Conclusiones.** Es importante identificar la presencia de los TRS en las MC-I por la alta morbilidad que suponen y por la necesidad de orientar un tratamiento quirúrgico precoz y eficaz en estos casos.

098.

Cataplejía aislada, ¿una entidad propia?

M.D. Sardina González, C. Cáceres Marzal, A. Guerrero Rico

Servicio y Cátedra de Pediatría. Sección de Neurología Infantil. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.

Introducción. La cataplejía consiste en la pérdida transitoria del tono muscular sin pérdida de conciencia ni datos de alteración cardiovascular o electroencefalográfica. Suele ser manifestación de algún trastorno neurológico, principalmente la narcolepsia. **Caso clínico.** Niño de 5 años. A los 13 meses de edad inicia episodios pluricotidianos de pérdida de tono postural, predominantemente cervicales. Duran segundos y son precedidos de risa u otros estados de excitación. No se altera el estado de alerta. Antecedentes familiares y perinatales sin interés. Desarrollo psicomotor

normal, salvo un retraso leve en ítems motores, debido a continuas caídas por las alteraciones del tono. No hipersomnia diurna ni otras alteraciones del sueño. Exploración sin datos significativos. El video-EEG no objetiva paroxismos, pero sí múltiples episodios bruscos de atonía. Test de latencias múltiples de sueño, polisomnografía nocturna, neuroimagen y estudio inmunogenético normales. Ante la sospecha de cataplejía aislada, se decide prueba terapéutica con metilfenidato, con mejoría del cuadro, pero se suspende por la aparición de labilidad emocional y alucinaciones. La tiaprida resulta eficaz y bien tolerada. Actualmente, los episodios han disminuido de forma significativa y en cuanto al desarrollo psicomotor, sólo presenta dificultades leves en coordinación motriz y signos sugestivos de trastorno por déficit de atención/hiperactividad del preescolar. **Conclusiones.** Un cuadro de episodios bruscos y breves de atonía, con estudio negativo de otras alteraciones neurológicas o cardiovasculares, que mejora con fármacos supresores del sueño REM, es altamente sugestivo de cataplejía. En nuestro caso, la ausencia de otros síntomas de narcolepsia conduce al diagnóstico de cataplejía aislada, cuadro altamente infrecuente.

099.

Trastornos neurológicos paroxísticos asociados a mutaciones en *PRRT2*

A. Macaya^{a,b}, B. Molina^b, B. Pérez Dueñas^c, A. Rodríguez-Palmero^d, M. Vila Pueyo^b, M. Raspall Chaure^a

^aServicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. ^bGrup de Recerca en Neurologia Pediàtrica. Institut de Recerca Vall d'Hebron. Barcelona.

^cServicio de Neurología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. ^dServicio de Pediatría. Hospital Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona.

Introducción. Las mutaciones en el gen *PRRT2* han sido reconocidas recientemente como causa de discinesia paroxística cinesigénica (DPC), convulsiones familiares o esporádicas benignas del lactante, coreoatetosis

con convulsiones infantiles y raramente de migraña hemipléjica, suscitando la posibilidad de que algunos trastornos neurológicos paroxísticos pertenezcan al grupo de las sinaptopatías. **Objetivo.** Descripción clínica y estudio genético de una cohorte de pacientes con DPC y otros paroxismos neurológicos. **Casos clínicos.** Seis pacientes con DPC no relacionados, edad de 7-60 años, tres varones y tres mujeres, cuatro familiares y dos esporádicos. Edad de inicio: 5-14 años. Episodios diarios y múltiples, de pocos segundos de duración, desencadenados por el inicio del movimiento o estrés emocional. Fue frecuente el pródromo sensitivo, seguido de rigidez, distonía o corea uni o bilateral. Seis familiares sin DPC y 7/11 afectos de DPC presentaron crisis convulsivas del lactante o epilepsia generalizada del adulto. Tres miembros de una familia presentaron trastorno obsesivo compulsivo (TOC). Carbameceptina o eslicarbacepina controlaron los síntomas, excepto la migraña hemipléjica en un paciente. La secuenciación de *PRRT2* reveló la presencia de la mutación c.649dupC en cuatro casos y la de c.219_220delGA en un caso familiar, ambas en heterocigosidad, y ausencia de mutación en un caso esporádico. Se realizó estudio de marcadores SNP, que no sugirió un efecto fundador de la mutación c.649dupC en población europea. **Conclusión.** Como en series previas, la mutación c.649dupC fue la causa mayoritaria de DPC y epilepsia asociada. La nueva mutación c.219_220delGA se asoció a DPC, epilepsia y TOC. El pronóstico y respuesta al tratamiento son excelentes.

0100.

Síndrome mioclonía-distonía por delección en el gen *SCGE*

M.R. Cazorla Calleja, N. Gutiérrez Cruz, J. Lara Herguedas

Unidad de Neuropediatría. Hospital Puerta de Hierro-Majadahonda. Madrid

Introducción. El síndrome mioclonía-distonía es un trastorno del movimiento caracterizado por la presencia de sacudidas mioclónicas leves, que afectan frecuentemente cuello, tron-

co y miembros superiores. La mitad de los pacientes asocia distonía focal. La edad media de inicio son los 5 años, pero puede oscilar entre 6 meses y 80 años. Se han descrito remisiones espontáneas y algunos casos son progresivos. **Caso clínico.** Niña de 5 años que desde el año y medio de edad presenta, cuando realiza actividades manuales, movimientos anormales de cabeza, tronco y brazos, así como marcha torpe y caídas frecuentes. No hay fluctuación en el día. No refieren deterioro. Padres sanos. Exploración física: mioclonías leves de cuello, tronco y brazos y muecas faciales con la manipulación fina, que ceden en reposo. Temblor de acción en la maniobra dedo-nariz. Marcha con mioclono cefálico y movimientos incoordinados de brazos. RM cerebral y EEG normales. Estudio genético: portadora heterocigota de la delección c.771_772del. en el gen que codifica el ϵ -sarcoglicano (*SGCE*). Evolución: dificultades con la motricidad fina y bajo rendimiento académico. Tratamientos: clobazam, valproico, trihexifenidilo, sin mejoría. **Conclusiones.** El diagnóstico se basa en la semiología, la historia familiar, la ausencia de otros déficits neurológicos y la normalidad de la neuroimagen. El mioclono se ha de diferenciar del temblor, síntoma adicional presente en nuestra paciente. El síndrome mioclonía-distonía se hereda con patrón autosómico dominante y está causado por mutaciones en el gen *SGCE*, detectadas en el 30-40% de los casos. No se conocen correlaciones genotipo-fenotipo.

O101.

Trastornos del sueño en pediatría: mucho más que malos hábitos

F. Martín del Valle ^a, M. Retamosa Rodríguez ^a, M.A. Saiz Sepúlveda ^b

^a Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Neurofisiología. Hospital Universitario de Torrejón.

Introducción. Los trastornos del sueño son una patología muy frecuente en pediatría. Con frecuencia, su gravedad y sus repercusiones son infra-

valoradas. Se presenta nuestra experiencia con la apertura de una consulta de trastornos del sueño en pediatría. **Pacientes y métodos.** Pacientes registrados en la consulta de neuro-pediatría cuyo motivo de consulta han sido trastornos relacionados con el sueño. A todos los pacientes se les ha pasado un cuestionario de sueño (PSQ, CSHQ o SDSC), y una agenda de sueño. La frecuencia del seguimiento ha sido variable, adaptada a la patología del paciente. **Resultados.** Se han atendido 30 pacientes, de los cuales 12 han sido menores de 2 años; ocho, entre 2 y 5 años, y diez, mayores de 6 años. En el primer grupo, los motivos de consulta más frecuentes han sido la dificultad para conciliar el sueño y los despertares nocturnos. El diagnóstico más habitual ha sido el insomnio por malos hábitos, con muy buena respuesta al tratamiento conductual. En el segundo grupo, el motivo de consulta ha sido con más frecuencia el trastorno de conducta durante el sueño, tomando más importancia las parasomnias. En el tercer grupo consultaban por dificultad para conciliar el sueño y despertares frecuentes, predominando los trastornos secundarios a problemas psicológicos (fobias, ansiedad de separación, depresión reactiva, etc.). **Conclusiones.** Los trastornos del sueño pueden deberse a malos hábitos de sueño en los más pequeños, pero a medida que aumenta la edad es más frecuente su asociación a trastornos psicológicos o neuropsiquiátricos.

O102.

Revisión de la prevalencia de trastornos del sueño en pacientes con neurofibromatosis tipo 1

A.I. Marañón Pérez ^a, A. Duat Rodríguez ^a, V. Soto Insuga ^b, J. Domínguez Carral ^a, V. Puertas Martín ^a, L. González Gutiérrez-Solana ^a

^a Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. ^b Servicio de Neuropediatría. Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) asocia frecuentemente a alteraciones neurológicas no relacio-

nadas con neurofibromas, entre las que se encuentran los trastornos del sueño. **Objetivos.** Revisión de la prevalencia de trastornos de sueño en pacientes con NF1 y compararla con los datos descritos en la literatura, así como analizar la relación con el trastorno cognitivo y el trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) en estos pacientes. **Pacientes y métodos.** Estudio comparativo, retrospectivo, mediante la revisión de los datos recogidos entre enero de 2010 y enero de 2012 de pacientes diagnosticados de NF1 en un hospital de tercer nivel. **Resultados.** Se incluyeron 95 pacientes con NF1 pediátricos que respondieron correctamente a la escala de alteraciones del sueño en la infancia de Bruni, encontrando una prevalencia de trastorno global del sueño del 6,3%, inferior al de la población pediátrica general. Aquellos pacientes con NF1 y TDAH presentaron mayor prevalencia de trastorno de inicio-mantenimiento del sueño (18% frente a 6,3%), de transición sueño-vigilia (12,5% frente a 6,3%) y somnolencia diurna (12,5% frente a 7,9%) sin alcanzar significación estadística, sí hallándose diferencia estadísticamente significativa en la subescala de hiperhidrosis nocturna (21,9% frente a 6,3%; $p < 0,05$). Los pacientes con NF1 y cociente intelectual < 85 presentaron mayor prevalencia de somnolencia diurna (20% frente a 6,7%) y mayor hiperhidrosis nocturna (11% frente a 0%). **Conclusiones.** En nuestra cohorte de pacientes con NF1 no hemos encontrado un aumento de la prevalencia de trastornos de sueño con respecto a la población pediátrica general, aunque algunos de estos trastornos son más frecuentes en caso de alteraciones cognitivas o TDAH.

O103.

Esclerosis tuberosa sin túbers: estudio genotipo-fenotipo

S. Boronat ^{a,b}, M. Raspall ^b, M. del Toro ^b, F. Munell ^b, A. Macaya ^b, E.A. Thiele ^a

^a Pediatric Epilepsy Unit. Massachusetts General Hospital. Boston, EE. UU.

^b Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. Un 5% de pacientes con diagnóstico de esclerosis tuberosa (ET) no presenta las típicas lesiones en neuroimagen que consisten en túbers, nódulos subependimarios y líneas de migración en la sustancia blanca. Hasta el momento no se conocen los factores que determinan la aparición o no de dichas lesiones en el SNC. **Objetivo.** Estudio de las características clínicas y genotipo de pacientes con diagnóstico de ET sin neuroimagen típica. **Pacientes y métodos.** Revisión de la RM craneal de 220 pacientes con diagnóstico definitivo de ET. Estudio clínico y de genotipo de pacientes sin neuroimagen típica. **Resultados.** Once pacientes con ET y sin neuroimagen típica fueron detectados. En 10 pacientes se había realizado estudio genético de *TSC1/TSC2* y en todos ellos el resultado fue no mutación identificada ($p < 0,0001$). La clínica consistía en manifestaciones en derivados de la cresta neural, como angiofibromas, manchas hipopigmentadas, linfangioleiomiomatosis o angiomiolipomas. Cinco de ellos presentaban afectación de derivados intracraneales de cresta neural, como vasos sanguíneos y meninges. **Conclusiones.** Pacientes con ET sin neuroimagen típica suelen presentar un resultado negativo en el estudio genético. Un mosaicismo en *TSC1/TSC2* en un progenitor de cresta neural durante el desarrollo embrionario explicaría un fenotipo caracterizado por lesiones con origen en células procedentes de cresta neural, la ausencia de lesiones en el SNC y la no detección de dicha mutación en leucocitos. Estudio mutacional en *TSC1/TSC2* de ADN procedente de lesiones de pacientes con ET sin neuroimagen típica es el siguiente paso para dar soporte a esta hipótesis.

O104.

Mutaciones no descritas asociadas al complejo esclerosis tuberosa. A propósito de dos casos

V. de Diego, F. Carratalá, P. Andreo, A. Corbalán

Hospital Universitario de San Juan. Alicante.

Introducción. El complejo esclerosis tuberosa (CET) es un trastorno autosómico dominante con afectación

multiorgánica, considerado el segundo síndrome neurocutáneo por frecuencia (1/58.000). El diagnóstico es clínico, con posterior confirmación genética por alteraciones en *TSC1* o *TSC2*. Nuevas mutaciones son descritas continuamente. Informamos de dos casos con mutaciones no conocidas hasta este momento. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 4 meses que debuta con crisis mioclónicas y manchas acrómicas. En su evolución desarrolla una epilepsia de difícil control, retraso psicomotor, nódulos subependimarios cerebrales, rabdomiosarcomas cardíacos y angiomiolipomas renales. Mediante secuenciación genética se identifica una mutación en *TSC2* con cambio de pArg1743Leu no informada en las bases de datos. Caso 2: niño que debuta con máculas acrómicas, retraso del lenguaje y crisis epilépticas, con posterior evolución hacia epilepsia refractaria con múltiples descompensaciones, problemas de aprendizaje, TDAH y lesiones en la sustancia blanca cerebral. La secuenciación genética evidencia el cambio nucleotídico en *TSC2*, c.1865G>C, no descrito hasta la fecha. **Conclusiones.** Las técnicas de genética molecular disponibles recientemente están permitiendo la descripción genética detallada de múltiples patologías neurológicas. Con respecto al CET, ciertas mutaciones *misense* se han correlacionado con fenotipos más leves de la enfermedad. Es fundamental la comunicación de nuevas mutaciones con su correspondiente fenotipo, que permitan en el futuro establecer pronósticos y orientar tratamientos, revirtiendo en una mayor calidad de vida para estos pacientes.

0105.

Análisis de síntomas de presentación y evolución de los pacientes diagnosticados de esclerosis tuberosa en el Área de Salud del Hospital General Universitario de Albacete

M. Ortega Rodríguez, S. Malagón Ruiz, I. Onsurbe Ramírez, B. García Morcillo, E. López Ballesteros, E. Sanz Zafrilla

Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Albacete.

Introducción. El complejo esclerosis tuberosa (CET) es un síndrome neurocutáneo, caracterizado por la formación de hamartomas múltiples, que afecta principalmente al cerebro, piel, riñones y ojos. La herencia es autosómica dominante, aunque hasta en dos tercios se produce por mutaciones espontáneas. El fenotipo es variable. **Objetivo.** Describir la relación entre la forma de presentación con la evolución clínica y pronóstico de la enfermedad. **Pacientes y métodos.** Los criterios diagnósticos seguidos fueron los del Consenso del Instituto Nacional de Salud. Se estudiaron retrospectivamente todos los pacientes diagnosticados de CET en el Hospital General Universitario de Albacete, entre enero de 1986 y enero de 2013. De un total de 20 pacientes, se han incluido 17, de los que se disponen datos completos. **Resultados.** De los 17 pacientes, 9 eran varones. La edad al diagnóstico varió desde el nacimiento hasta los 6 años. El 81,8% de los pacientes presentaban lesiones características dermatológicas del CET al diagnóstico. El 72,7% debutaron con epilepsia, un 27,2% presentaron rabdomiomas cardíacos. Tres de los cuatro pacientes con déficit cognitivo habían padecido síndrome de West. Trastornos de conducta se observaron en tres pacientes. **Conclusiones.** La forma de presentación más frecuente son las crisis epilépticas asociadas a las lesiones cutáneas. Como reflejan diversos estudios, la mayoría de los pacientes desarrollan epilepsia, y en un alto porcentaje de casos las características dermatológicas son evidentes desde el nacimiento. El diagnóstico precoz es importante para la evaluación clínica, radiológica, correcto seguimiento, control de los síntomas y reducción de la morbimortalidad.

0106.

Posibilidades terapéuticas en la epilepsia refractaria en el complejo esclerosis tuberosa

V. Puertas Martín, I. Carreras Sáez, A. Marañón, M.L. Ruiz-Falcó, V. Cantarín Extremera, L. Calleja Gero

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

Introducción. El complejo esclerosis tuberosa (CET) cursa frecuentemente con epilepsia de difícil control, condicionando la calidad de vida y nivel cognitivo de estos pacientes. **Objetivos.** Describir las características epidemiológicas, clínicas y tratamiento de pacientes con CET y epilepsia, y revisar la eficacia de sus diferentes terapias. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de 30 pacientes con CET y epilepsia. Análisis con SPSS. **Resultados.** La edad de debut de la epilepsia estuvo comprendida entre el primer mes de vida y los cuatro años. Todos debutaron con crisis parciales. Dos presentaron síndrome de West, y cuatro, espasmos infantiles sin hiparritmia. En 19 (63,3%) la epilepsia fue farmacorresistente. Tratamiento farmacológico: 11 (36,6%) en monoterapia (5 OXC, 16,6%; 4 VGB, 13,3%); 1 VPA y 1 LEV), 10 (33,3%) en biterapia (más frecuentes: 3 OXC y LEV, 10%, y 2 VGB y VPA, 6,7%), 7 (23,3%) en triterapia, y uno con cuatro fármacos. Dos recibieron ACTH (6,7%); dos con estimulador del nervio vago (6,7%), uno de ellos libre de crisis; cuatro reciben RAD001 (everolimus) (13,3%), y ocho, cirugía resectiva (26,7%) (cuatro de ellos libres de crisis, 13,3%). **Conclusiones.** La epilepsia es un problema frecuente y de inicio en los primeros años de vida en el CET. Aunque las opciones terapéuticas actuales son muchas, el 63,3% de nuestros pacientes tienen epilepsia no controlada y la mayoría presenta crisis diarias. El mal control de las crisis se correlaciona con retraso mental y trastornos del espectro autista. Destacamos la respuesta positiva obtenida con otras terapias: inhibidores de la vía mTOR, cirugía y estimulador del nervio vago.

0107.

La epilepsia en la época de la medicina pretécnica

J.J. García Peñas^a, R. Almendral Doncel^b, M. Sánchez García^a, I. Crespo Peña^a, J. Domínguez Carral^a, I. Carreras Sáez^a

^aSección de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

^bUnidad de Neuropediatría. Hospital General de Tomelloso. Tomelloso, Ciudad Real.

Introducción. La medicina pretécnica comprende el periodo que abarca desde el origen del hombre hasta la irrupción de la medicina griega e Hipócrates. En esta medicina primitiva, la epilepsia se considera un castigo divino, o una hechicería, o la posesión del cuerpo del paciente por un espíritu maligno, o bien la pérdida del alma. Sin embargo, los descubrimientos más recientes refieren además un componente científico descriptivo de la epilepsia en esta época. **Objetivos.** Conocer cuál pudo ser el concepto real de epilepsia en la medicina pretécnica y con qué conocimientos científicos se trabajaba en esa época con la enfermedad epiléptica. **Desarrollo.** Revisión de las fuentes de conocimiento médico de los pueblos de Mesopotamia (Sakikku y Código de Hammurabi), Egipto (papiro de Ebers), India (Ayurveda), China (Nei-King), incas (Sonko-Nanay) y aztecas (Código de la Nueva España). **Conclusiones.** En todas las culturas, se consideraba la enfermedad un castigo infringido por los dioses al hombre, para expiar sus crímenes, impiedad, violación de un tabú, etc. Sin embargo, existían conceptos sobre semiología de las crisis epilépticas y estatus epiléptico (Mesopotamia, China e India), precipitantes de las crisis (India), etiología congénita (China) y tratamientos (*kyphi* en Egipto, remedios minerales y vegetales de incas y aztecas, trepanaciones de egipcios y aztecas). Las culturas de la medicina pretécnica hacían referencia a la sintomatología, el diagnóstico, el tratamiento y la etiología de la epilepsia. Sin embargo, todas hacían interpretaciones que se relacionaron con la superstición, los poderes sobrenaturales, los astros o la posesión demoníaca.

O108.

No todo lo que parece epilepsia es epilepsia

C. Fons^a, G. Sarquella Brugada^b,
I. Alonso^a, X. Tarrado^c,
O. Campuzano^d, R. Brugada^d

^a Servicio de Neurología Pediátrica.

^b Servicio de Cardiología Pediátrica.

^c Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

^d Cardiovascular Genetics Research Center (GENCARDIO). Universitat de Girona. Girona.

Introducción. La taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica (TVPC) es una canalopatía cardíaca hereditaria caracterizada por episodios sincopales o muerte súbita inducidos por ejercicio o estrés. El tipo 1 se relaciona con mutaciones en *RYR-2*. Su diagnóstico es complicado por la confusión con cuadros epilépticos y normalidad de los estudios cardiológicos básicos. **Caso clínico.** Niña de 10 años ingresada por descompensación epiléptica. Sin antecedentes familiares de interés. Antecedentes personales: retraso cognitivo moderado sin filiar. Epilepsia generalizada idiopática desde los 8 años (EEG: descargas epiléptiformes generalizadas de polipunta y punta onda de 3 s de duración; buen control de crisis con valproto). Enfermedad actual: los últimos tres meses presentaba episodios (10-14/día) de abdominalgia, palidez, sudoración, con/sin desconexión, desencadenados por estrés y mejoraban en reposo. La exploración física no mostraba focalidad neurológica, salvo alteraciones relacionadas con su retraso cognitivo. El EEG mostró paroxismos en P3. Añadimos levetiracetam con mejoría transitoria. Ante recurrencia de los episodios y asociación de síntomas vegetativos, solicitamos valoración cardiológica. ECG y ecocardiograma: normales. Auscultación cardíaca: extrasístoles. Holter 24 h: salvas de taquicardia ventricular, taquicardia ventricular sostenida y *torsades de pointes* coincidiendo con los episodios de desconexión. Se diagnosticó de TVPC y se encontró una mutación p.F4889L (c.14665T>C) en *RYR-2*. Estudio familiar negativo. Respuesta parcial a la flecaína. Tras denervación del ganglio simpático T1

izquierdo, simpaticolisis T3, T5 izquierdos y T2, T3 derechos. El Holter (18 h postoperatorio) mostraba ausencia absoluta de extrasístoles y taquicardia ventricular. **Conclusiones.** *RYR-2* se expresa en miocardio y neuronas, por ello un mismo paciente puede presentar epilepsia y arritmia ventricular de forma independiente. Debe descartarse TVPC aislada o asociada a epilepsia en pacientes con episodios sincopales inducidos por ejercicio/estrés.

O109.

Enfermedades neurológicas autoinmunes. Revisión de ocho años en un hospital secundario

G. Arriola Pereda, N. López Andrés,
G. Mateo Martínez, A. Andrés Bartolomé,
A. Losada Pajares, B. Blázquez Arrabal

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Guadalajara.

Introducción. Las enfermedades neurológicas pediátricas de origen autoinmune son cada vez más frecuentes y es importante conocerlas para realizar un diagnóstico precoz. **Objetivo.** Describir la experiencia de nuestro centro en estas enfermedades. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las enfermedades neurológicas autoinmunes diagnosticadas en un hospital secundario en ocho años. **Resultados.** Se han diagnosticado 21 casos: 47% ataxias postinfecciosas (40% ataxias posvaricela), 19% síndrome de Guillain-Barré (SGB), 9% mielitis aguda, 5% encefalomielitis agua diseminada (EMAD), 5% esclerosis múltiple (EM), 5% miastenia grave (MG), 5% encefalitis anti-GAD y 5% corea de Sydenham. Las mielitis, EMAD, encefalitis autoinmune, MG y corea de Sydenham se diagnosticaron en los últimos dos años. Los signos guía al inicio de los cuadros fueron: ataxia (67%), debilidad (48%), dismetría o disdiadococinesia (43%) y arreflexia (33%). Se realizó el diagnóstico mediante RM en las mielitis, EMAD y EM; estudio de anticuerpos en MG, encefalitis anti-GAD y corea, y electroneurograma en SGB. Las ataxias postinfecciosas recibieron tratamiento sintomático, y el SGB, gammaglobulina IV. El resto recibieron corticoides, so-

los o asociados a otros fármacos inmunomoduladores, además de penicilina en el corea y piridostigmina en la MG. El 90,5% tuvieron una recuperación completa. **Conclusiones.** La enfermedad más frecuente en nuestra serie es la ataxia postinfecciosa, seguida de SGB, con una distribución de los casos homogénea a lo largo del periodo estudiado. En cambio, las mielitis agudas, EMAD, MG, encefalitis autoinmune y corea de Sydenham han sido diagnosticadas en los dos últimos años, es decir, la incidencia de dichas enfermedades ha aumentado significativamente.

O110.

Incontinencia pigmenti. Presentación de tres casos con afectación neurológica

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

Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. La incontinencia pigmenti o síndrome de Bloch-Sulzberger es una genodermatosis rara (1/50.000 recién nacidos) que afecta a piel, pelo, dientes, uñas, ojos y sistema nervioso central (SNC), debida a mutaciones en el gen *IKBKG* (NEMO) localizado en Xq28, herencia dominante ligada a X. La afectación cutánea evoluciona en cuatro estadios secuenciales, aunque pueden coexistir: eritematovesicular, verrucoliquenoide, pigmentario y atrófico. Las manifestaciones del SNC se dan en un 30-50%, comúnmente como epilepsia, retraso psicomotor, parálisis espástica o microcefalia. **Objetivo.** Analizar la forma de presentación de la enfermedad y la evolución de la afectación neurológica. **Pacientes y métodos.** De cinco pacientes de nuestro centro, tres presentan afectación del SNC. Las tres pacientes son mujeres que debutaron en periodo neonatal con afectación cutánea característica. **Resultados.** En los tres casos, la RM craneal ha sido patológica, dos de ellas con extensas lesiones cerebrales tipo necrosis laminar cortical, y una tercera con hiperin-

tensidades en la sustancia blanca periventricular izquierda. Todas ellas han presentado crisis epilépticas de inicio precoz, bien controladas. Dos de ellas presentan además parálisis cerebral hemiparética, una de las cuales está afectada de retraso madurativo leve. Hemos obtenido la confirmación genética de dos de las pacientes, presentando ambas delección de los exones 4 a 10 del gen *IKBKG*. **Conclusiones.** El diagnóstico se basa en la clínica y se puede confirmar genéticamente. La afectación del SNC es frecuente y puede aparecer a lo largo de la evolución. Destacamos la afectación cerebral extensa neonatal de dos de nuestros casos.

O111.

Cavernomatosis múltiple familiar: estudio retrospectivo de cinco casos

T. Escobar-Delgado^a, I. Carreras Sáez^a,
S. Jiménez Echevarría^a, V. Cantarín^a,
M. García Fernández^b, M.L. Ruiz-Falcó^a

^a Servicio de Neurología Infantil. ^b Servicio de Neurofisiología. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Los cavernomas constituyen un 5-13% de las malformaciones cerebrovasculares (0,4-0,8% de la población). Existe una forma familiar, con herencia autosómica dominante y generalmente múltiples. Tras una fase asintomática, la forma de presentación es variable. El manejo es quirúrgico en algunos casos, precisando actitud conservadora y seguimiento estrecho en otros. Nuestro objetivo es describir cinco pacientes afectados de cavernomatosis familiar. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de cinco pacientes afectados de cavernomatosis familiar (dos familias diferentes). Se analizaron la edad y forma de presentación clínica, manejo y evolución, hallazgos de neuroimagen, características y miembros afectados de ambas familias. **Resultados.** Cuatro de los pacientes estudiados pertenecían a la misma familia (dos hermanos y dos primas de éstos por rama paterna y con antecedentes de cavernomatosis y crisis en familia paterna). Las formas de inicio fueron:

parálisis braquial bilateral (cavernoma intramedular), crisis epiléptica focal e inicio asintomático (estudio por afectación familiar). La neuroimagen mostró cavernomas en número superior a 14 en una familia, y menos de seis en la otra. El manejo ha sido quirúrgico en dos pacientes (uno crisis de debut y otro con paresia por lesión medular); en el resto, conservador con seguimiento clínico y radiológico. Buen control farmacológico de las crisis epilépticas tanto en el caso intervenido como en el resto. **Conclusiones.** La cavernomatosis es poco frecuente, pero puede debutar con riesgo neurológico e incluso vital. Dado que en ocasiones es familiar, podría estar indicado estudiar los familiares de pacientes afectados para diagnosticarlos en fase asintomática y, mediante seguimiento clínico y radiológico, evitar las complicaciones que pueden surgir.

0112.

Hipertensión intracraneal idiopática sin edema de papila: a propósito de dos casos

B. Huete Hernani, M. García Romero, P. Tirado Requero, A. Martínez-Bermejo

Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Introducción. Denominamos hipertensión intracraneal idiopática al conjunto de signos y síntomas de aumento de presión intracraneal sin relación con un proceso expansivo intracraneal, obstrucción del flujo venoso o inflamación meníngea. Clínicamente, los síntomas más frecuentes son la cefalea de larga evolución, náuseas y vómitos de predominio matutino. En la exploración se encuentra específicamente papiledema uni o bilateral. La ausencia de papiledema es relativamente frecuente en la edad pediátrica, constituyendo un reto diagnóstico para el clínico. **Casos clínicos.** Presentamos el caso de tres pacientes vistos recientemente en nuestra consulta, dos varones y una mujer, con edades comprendidas entre 4 y 11 años, con aumento de la presión intracraneal entre 25 y 41 cmH₂O. Los motivos de consulta fueron cefalea frontal de larga evolución y pérdida

de visión progresiva. En los tres pacientes, la RM mostró signos indirectos de aumento de la presión intracraneal, siendo la exploración del fondo de ojo normal. En todos los casos el tratamiento con diuréticos resultó efectivo, quedando los pacientes asintomáticos al alta. **Conclusiones.** La hipertensión intracraneal idiopática sin papiledema es un hallazgo frecuente en pacientes pediátricos. La sospecha diagnóstica es fundamental para evitar secuelas visuales importantes que, a pesar de un tratamiento adecuado, serán irreversibles.

0113.

Migraña hemipléjica: presentación y evolución de cuatro casos

M. Retamosa Rodríguez^a, A. Duat Rodríguez^b, F. Martín del Valle^a, A. Marañón Pérez^b, T. Escobar Delgado^a, J.J. García Peñas^a

^aHospital Universitario de Torrejón.

^bHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La migraña hemipléjica consiste en episodios de migraña cuya aura es una hemiparesia de larga duración, con síntomas visuales, sensoriales o del habla. Tiene una prevalencia del 0,01%. Son frecuentes los antecedentes personales o familiares de migraña. Se suele iniciar entre los 5 y 30 años. Puede ser esporádica o familiar, con genética conocida. Las pruebas complementarias son normales, salvo lentificación y asimetría electroencefalográfica. **Casos clínicos.** Presentamos cuatro casos de migraña hemipléjica, tres de ellos mujeres, con edades entre 8 y 15 años. Todos tenían antecedentes familiares de migraña (uno con déficit motor). Entre los antecedentes personales, dos casos habían tenido episodios similares sin hemiplejía y otro estaba diagnosticado de epilepsia. Todos presentaron cefalea (de 2 a 9 días), déficit motor (de 24 h a 3 días) y vómitos. Tres asociaron clínica vasovagal, obnubilación y fiebre; uno, clínica visual, y dos, disartria. Dos asociaban traumatismo banal previo. Se realizaron pruebas complementarias: RM craneal, tóxi-

cos en orina y analítica sanguínea, siendo en todos normal. En los EEG se objetivó asimetría (lentificación contralateral al déficit) y anomalías epileptiformes en un caso, con normalización posterior. El caso familiar está siendo estudiado genéticamente. Se inició profilaxis en tres pacientes, con buena evolución. **Conclusiones.** Se trata de una entidad poco frecuente, con presentación variable y cuyo diagnóstico diferencial genera dificultades, sobre todo en casos esporádicos. Es importante descartar un origen secundario y realizar la historia clínica pensando en esta patología para evitar pruebas o tratamientos innecesarios.

0114.

Síndrome afectivo-cognitivo cerebeloso en un niño de 11 años secundario a un tumor del vermis cerebeloso

J. Domínguez Carral, I. Carreras Sáez, J.J. García Peñas, C. Fournier, J. Villalobos Reales, L. Monfort Belenguer

Servicio de Neurología Pediátrica.

Hospital Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El síndrome afectivo-cognitivo cerebeloso se caracteriza por alteración en funciones ejecutivas como planificación, razonamiento abstracto, memoria de trabajo y fluencia verbal, problemas de organización y memoria visuoespacial, alteración en la producción del lenguaje con disprosodia, agramatismo y anomia, y trastorno de conducta con personalidad fluctuante y conductas inapropiadas o desinhibidas. **Caso clínico.** Niño de 11 años con problemas de conducta y adaptación escolar. Torpeza motriz global y retraso en el inicio del lenguaje. Desde primaria presenta problemas de conducta y adaptación escolar con trastorno de aprendizaje y dificultad para mantener la atención, baja autoestima y problemas en interacción social. Exploración física: evita el contacto visual, comprensión verbal adecuada y expresión con escasas frases complejas, conducta inmadura, dificultad para mantener la atención sostenida, marcha torpe sin patrón específico con discapacidad motriz global y dispraxia para las variantes

de la marcha. RM craneal: proceso expansivo en vermis cerebeloso inferior, hipointenso en T₁ e hiperintenso en T₂, sin edema perilesional, efecto masa ni captación de contraste, que sugiere glioma de bajo grado. Valoración neuropsicológica: cociente intelectual (CI) total, 84; CI verbal, 113; razonamiento perceptivo, 79; memoria de trabajo, 93, y velocidad de procesamiento, 67, con datos compatibles con síndrome afectivo-cognitivo cerebeloso. Estudios de neuroimagen sin cambios tras cinco años de seguimiento. **Conclusiones.** Ante un trastorno de aprendizaje con alteración de funciones ejecutivas, problemas de organización visuoespacial, alteración en la producción del lenguaje y componente conductual asociado, se debe realizar prueba de imagen para descartar lesiones del lóbulo posterior cerebeloso.

0115.

Romboencefalitis: un patrón radiológico característico

A. Amado Puentes^a, D. Álvarez Demanuel^a, B. Nieto Baltar^b, C. Lorenzo Firvida^a, C. Melcón Crespo^a, M.O. Blanco Barca^a

^aUnidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^bServicio de Radiología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Introducción. La romboencefalitis es una enfermedad rara y poco reconocida, con una alta morbimortalidad, que origina una disfunción progresiva del tronco cerebral por un proceso inflamatorio. La etiología puede ser infecciosa, autoinmune o paraneoplásica (excepcional en la infancia). **Caso clínico.** Paciente de 14 años que inicia un cuadro progresivo de dos semanas de evolución caracterizado por diplopía, dolor abdominal y vómitos. Presenta un nistagmo horizontal de elevada frecuencia y amplitud, reflejos de estiramiento rotulianos y aquileos abolidos, dismetría derecha e inestabilidad de la marcha. En el estudio de neuroimagen (RM) se evidencia una alteración de señal en la cara medial del pedúnculo cerebeloso medio derecho (hiperintenso en T₂), con un refuerzo heterogéneo tras la administración de contraste. Resto

de exploraciones complementarias anodinas. Se estableció la sospecha diagnóstica de romboencefalitis y se inició tratamiento con ampicilina, eritromicina y aciclovir, previa recogida de muestra para análisis microbiológico. La serología para *Listeria monocytogenes* fue positiva. Presentó mejoría clínica y radiológica a lo largo de tres semanas. **Conclusiones.** La sintomatología clínica y los datos de neuroimagen permiten realizar un diagnóstico precoz de romboencefalitis. El tratamiento de esta entidad no debe demorarse para prevenir el desarrollo de secuelas, por lo que no se debe esperar al resultado de los estudios microbiológicos para iniciarlo.

O116.

Nistagmo alternante periódico en una niña de 7 años

C. Castaño de la Mota^a, R. Losada del Pozo^c, N. Muñoz Jareño^a, C. Millán Martínez^b, M.I. Irache Varona^b, E. Barredo Valderrama^d

^aServicio de Pediatría. ^bServicio de Oftalmología. Hospital Infanta Leonor. ^cServicio de Pediatría. Fundación Jiménez Díaz. ^dServicio de Neuropediatría. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. El nistagmo alternante periódico es una forma de nistagmo horizontal presente en la posición primaria de la mirada y caracterizado por la alternancia en su dirección, con un periodo libre de nistagmo entre ambos. La causa más frecuente es congénita; las formas adquiridas se han asociado a patología vestibulocerebelosa o a pérdida visual. Existen casos publicados con respuesta positiva al tratamiento con baclofeno. Se presenta un paciente pediátrico con este cuadro. **Caso clínico.** Niña de 7 años que consulta por movimiento anormal de los ojos en el plano horizontal desde hace un año, con inestabilidad, mala coordinación gruesa y fina y disminución del rendimiento escolar. Antecedentes personales de leve retraso en el desarrollo motor y torpeza motora, sin antecedentes familiares de interés. En la exploración destaca nistagmo de gran amplitud y frecuencia en plano hori-

zontal, intermitente hacia ambos lados (más a la derecha), con tortícolis izquierda; resto de la exploración neurológica sin hallazgos. La exploración oftalmológica confirma los hallazgos. Se realiza RM craneal, sin alteraciones en cerebelo ni en cócleas, y la valoración ORL descarta patología vestibular. Se realiza análisis de sangre, con perfil metabólico y estudio de metabolopatías (aminoácidos y ácidos orgánicos, cobre y ceruloplasmina) con resultados normales. Se decide iniciar tratamiento con baclofeno hasta dosis de 0,8 mg/kg/día, sin respuesta, suspendiéndose ocho meses después. **Conclusiones.** Nuestra paciente presenta un cuadro de nistagmo alternante periódico adquirido en el cual no se ha encontrado una patología subyacente demostrable y los fármacos agonistas gabérgicos no fueron útiles para su control.

O117.

Necrosis estriatal bilateral: análisis de nuestra casuística

R. Buenache^a, P. Morillo^a, A. Belanger^b, M. Martínez-Pardo^b, G. Lorenzo^a

^aServicio de Pediatría. Neurología Infantil. ^bUnidad de Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. Ante un paciente con encefalopatía aguda/subaguda, disonías y afectación bilateral de caudados, núcleos lenticulares o tálamos en neuroimagen, es importante realizar un adecuado diagnóstico diferencial que incluya, entre otras, causas metabólicas e inmunes. **Objetivos.** Analizar nuestra casuística de necrosis estriatal y evaluar la respuesta al tratamiento del subgrupo de necrosis estriatal aguda postinfecciosa (NEAP). **Pacientes y métodos.** Análisis retrospectivo, descriptivo, de las características clínicoanalíticas y radiológicas de los pacientes atendidos con encefalopatía aguda y afectación estriatal bilateral, entre los años 2005-2012. **Resultados.** Doce pacientes, con un rango de edad de 20 días-15 años. A todos se les realizó estudio de neuroimagen, metabólico (sangre, orina y LCR), inmunológico (Reiber, bandas

oligoclonales), e infeccioso (hemocultivo, serologías, PCR de virus neurotrópos). Diagnósticos: síndrome de Leigh ($n = 3$), encefalitis por *Streptococcus agalactiae* ($n = 1$), acidemia glutárica tipo 1 ($n = 2$) y NEAP ($n = 6$). Los cinco niños con enfermedades metabólicas asociaron crisis o manifestaciones oculares, y sólo un caso de NEAP presentó alguno de estos síntomas. Todos los niños diagnosticados de NEAP recibieron tratamiento inmunomodulador con corticoides y varios ciclos de inmunoglobulinas, dos de ellos recibieron además plasmaféresis y uno ciclofosfamida IV por evolución tórpida. Evolución: todos los niños diagnosticados de metabolopatías presentaron secuelas psicomotrices. NEAP: tres completamente asintomáticos (dos de ellos precisaron tratamiento inmunomodulador invasivo: plasmaféresis $\pm$ ciclofosfamida); uno, tetraparesia espástica; uno, hemiparesia izquierda, y uno, epilepsia. **Conclusiones.** Se debe considerar la encefalopatía postinfecciosa entre las causas de necrosis estriatal de etiología no aclarada, además de las encefalopatías mitocondriales y las acidurias orgánicas. Es importante identificar estos casos, ya que un tratamiento intensivo inmunomodulador precoz puede mejorar su pronóstico neurológico.

O118.

Neurocisticercosis en niños: serie de 11 casos

J. Villalobos Reales^a, J.J. García Peñas^a, M.L. Ruiz-Falcó^a, S. Sirvent Cerdá^b, T. Escobar Delgado^a, L. Monfort Belenguer^a

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Radiodiagnóstico. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La neurocisticercosis es la parasitosis cerebral más frecuente y la causa de epilepsia adquirida más común en niños en el mundo. Es producida por la larva de la *Taenia solium*. En nuestro medio es infrecuente, pero su incidencia ha aumentado por la inmigración desde zonas endémicas, siendo una de las causas de crisis epilépticas en la población infantil que consulta en nuestro centro. **Objetivo.** Analizar las características

epidemiológicas, clínicas y las modalidades diagnósticas y terapéuticas de esta enfermedad. **Pacientes y métodos.** Revisión de las historias clínicas de los pacientes pediátricos diagnosticados de neurocisticercosis, desde enero de 1996 hasta diciembre de 2012. **Resultados.** Se incluyeron 11 casos, de edades comprendidas entre 17 meses y 17 años (media: 7 años y 4 meses); cinco eran niños, y seis, niñas. Eran inmigrantes o descendientes de inmigrantes nueve pacientes y hubo dos casos en niños españoles que habían viajado a zonas endémicas. Nueve de los pacientes debutaron con crisis parciales, uno con estatus epiléptico y uno con cefalea. El diagnóstico se hizo con TC craneal o RM craneal en todos los casos. Se trataron con albendazol y corticosteroides 10 pacientes y sólo un paciente con praziquantel, con buena evolución. **Conclusión.** El manejo de la neurocisticercosis es importante como causa de crisis epiléptica en niños inmigrantes desde zonas endémicas o con antecedentes de viajes.

O119.

Ataxia y debilidad de presentación aguda. A propósito de un caso clínico

P. Alamillo Estival, D. Conejo Moreno, M.M. Hortigüela Saeta, R. Portugal Rodríguez, A. Fernández de Valderrama Rodríguez, E. Pérez Santaolalla

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. El síndrome de Miller Fisher (SMF) es una polirradiculoneuropatía inflamatoria aguda variante del síndrome de Guillain-Barré, de baja incidencia, afectando a 0,09 de cada 100.000 habitantes, siendo aún menor su aparición en la población pediátrica. Se caracteriza por la presencia de la triada clínica de oftalmoplejía, ataxia y arreflexia. La patogenia del SMF se atribuye a una alteración autoinmune que suele estar desencadenada por procesos infecciosos respiratorios o gastrointestinales. **Caso clínico.** Niña de 8 años, que presenta marcha inestable de siete días de evolución, con debilidad en extre-

midades inferiores y estrabismo convergente que le produce diplopía. Refiere deposiciones líquidas en los cinco días previos al momento de ingreso. En la exploración física, destaca ausencia de reflejos osteotendinosos, marcha atáxica con aumento de la base de sustentación, temblor fino intencional, dismetría y parálisis del VI par del ojo izquierdo. En cuanto a las pruebas complementarias, presenta disociación albuminocitológica en LCR y EMG compatible con neuropatía desmielinizante. Se realiza RM craneomedular, con resultado normal. La paciente recibe tratamiento con gammaglobulina intravenosa, objetivándose mejoría clínica a las 48 horas. **Conclusiones.** El SMF es una entidad rara en la población infantil. Su diagnóstico es fundamentalmente clínico, si bien la disociación albuminocitológica en LCR apoya el diagnóstico. El tratamiento básico consiste en infusión de gammaglobulinas y soporte rehabilitador. Es una entidad de buen pronóstico, produciéndose habitualmente la remisión completa de los síntomas a los seis meses del inicio del cuadro.

0120.

Leucoencefalopatía con megalencefalia y quistes temporales: a propósito de un caso

J. Lara Herguedas,
N. Gutiérrez Cruz, R. Cazorla Calleja

Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda. Majadahonda, Madrid.

Introducción. La leucoencefalopatía con megalencefalia y quistes subcorticales fue descrita por van der Knaap. Se caracteriza por macrocefalia evolutiva, retraso motriz leve con deterioro motor evolutivo y epilepsia. En la RM craneal hay alteraciones difusas de la sustancia blanca junto con la presencia de quistes subcorticales evolutivos de predominio temporal. Se han descrito dos genes causantes: *MLC1* (responsable del 80% de los casos) y recientemente se ha descrito mutaciones en el gen *HEPACAM*. Se han descrito pacientes con mejoría evolutiva

clínica y radiológica. **Caso clínico.** Lactante de 12 meses, sin antecedentes de interés, valorado desde los 6 meses por macrocefalia evolutiva desde el primer mes de vida, junto con leve retraso del enderezamiento sin signos de espasticidad ni epilepsia. Presencia de antecedentes familiares de macrocefalia. La RM craneal con espectroscopia realizada a los 12 meses mostraba una alteración difusa de la sustancia blanca supra e infratentorial, hinchazón de ésta y presencia de pequeños quistes temporales anteriores bilaterales. El estudio metabólico avanzado en suero, orina y LCR con aminoácidos, ácidos orgánicos, ácidos grasos de cadena larga y ácidos nucleicos fue normal. El EEG mostraba un enlentecimiento difuso de la actividad y el EMG fue normal. El estudio genético para *MLC1* fue positivo. **Conclusiones.** La leucoencefalopatía con megalencefalia y quistes subcorticales debe considerarse en el diagnóstico diferencial de leucoencefalopatía y macrocefalia. La disponibilidad del estudio genético permite llegar al diagnóstico y dar consejo genético. Es incierta la evolución de pacientes diagnosticados a edades tan precoces.

0121.

Dos hermanas con parálisis de la mirada horizontal y escoliosis progresiva

S. Ourani^a, J. Muchart López^b,
M.P. Póo Argüelles^a, A. García Cazorla^a

^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Radiología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La parálisis de la mirada horizontal con escoliosis progresiva (HGPPS) es una enfermedad congénita autosómica recesiva poco frecuente, que se presenta en niños y adolescentes. Se caracteriza por una escoliosis progresiva con ausencia de movimientos oculares horizontales conjugados, asociados a un fallo en los tractos neuronales corticoespinal y somatosensorial que decusan en la médula. **Caso clínico.** Presentamos dos hermanas con clínica y hallazgos neuroradiológicos compatibles con HGPPS. Se trata de la primera y tercera hija de

padres consanguíneos de origen marroquí. La primera paciente (15 años) presenta escoliosis marcada y limitación de ambos ojos para abducción, con movimientos verticales normales y reflejo fotomotor presente. Su hermana (4,5 años) tiene parálisis de la mirada horizontal sin escoliosis. En ambos casos, la RM demuestra hallazgos típicos de HGPPS (hipoplasia pontocerebelosa, agenesia selectiva de núcleo abducente, alteración morfológica del tronco cerebral). **Conclusiones.** La HGPPS es una enfermedad rara que debe estar presente en el diagnóstico diferencial en niños y adolescentes con oftalmoplejía y escoliosis. En la mayoría de los casos se ha descrito la mutación en la proteína ROBO3, en el cromosoma 11p23-25.

0122.

Ciclofosfamida y síndrome opsoclono-mioclono

M. Lorenzo Ruiz, L. Morán Roldán,
D. Natera de Benito, A. García Pérez,
M.A. Martínez-Granero

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Madrid.

Introducción. El síndrome de Kinsbourne es un trastorno crónico y debilitante, sin terapia estandarizada. Por su mecanismo inmune, la estrategia terapéutica se basa en corticoterapia, inmunosupresores, inmunoglobulinas y rituximab. **Caso clínico.** Niña de 20 meses, que dos días antes inicia decaimiento, temblor e inestabilidad (incapaz de caminar más de dos pasos). Gastroenteritis aguda autolimitada una semana antes. Ingresó con sospecha de cerebelitis postinfecciosa. RM craneal y punción lumbar normales. A las 48 horas presenta empeoramiento con mayor ataxia, incluso en sedestación, y aparece opsoclonía. Posteriormente, mioclonías cefálicas, peribucles, palpebrales, irritabilidad y trastorno del sueño. Cribado de neuroblastoma (catecolaminas/orina, MIBG) normal. Serología de *Coxsackie* positiva. Iniciamos ACTH (40 U/24 h), con mejoría inicial pero estancamiento posterior. Al décimo día se administra Ig IV (400 mg/kg/día durante cinco días), mejorando progresivamente. A

las tres semanas, sustitución de ACTH por prednisona oral (2 mg/kg/día), con práctica normalización, pero a los tres meses, al intentar bajar los corticoides, recae y no mejora al volver a subirlos. Se decide reiniciar ciclos mensuales de Ig IV y la prednisona se sustituye por pulsos mensuales (3 días) de dexametasona oral. Recibe siete ciclos de Ig + dexametasona, pero continúa inestable, con caídas frecuentes (aunque caminando), temblorosa, con bacheo, lenguaje escándido y trastorno del sueño. Pasamos a ciclofosfamida IV, manteniendo los ciclos de dexametasona mensuales. Recibe en total ocho ciclos de ciclofosfamida + dexametasona. Cociente intelectual de 98 (Batelle/McCarthy). Mejoría progresiva. Actualmente, tras cinco meses sin tratamiento, está asintomática y con cribado de neuroblastoma negativo. **Conclusiones.** La remisión ha sido completa con pulsos de dexametasona y ciclofosfamida, si bien desconocemos si presentará nuevas recaídas o secuelas neuropsicológicas.

0123.

Hipotonía y nistagmo horizontal

B. Huete Hernani, G. Lopez Sobrino,
M. García Romero, R. Velázquez Fragua,
P. Tirado Requero, A. Martínez Bermejo

Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Introducción. Las distrofias musculares son enfermedades de carácter hereditario, con afectación principalmente del músculo estriado, con un patrón distrófico característico en la biopsia muscular. Las manifestaciones clínicas más habituales son la debilidad muscular y la hipotonía. En función de la edad de aparición, la distribución de la debilidad muscular y la afectación o no del sistema nervioso central o periférico, nos permiten su clasificación. **Caso clínico.** Niño de 3 meses, segundo hijo de padres consanguíneos (la madre era sobrina en segundo grado del padre), sin antecedentes personales de interés, valorado por hipotonía generalizada, ausencia de sostén cefálico y movimientos oculares lentos horizontales continuos, que parecen corresponder a movimientos de búsqueda. Fondo

de ojo con palidez papilar bilateral. En la consulta oftalmológica se observó hipoplasia de nervios ópticos con máculas no estructuradas, alteración del ERG y los PEV. RM con un defecto de la migración neuronal bifrontal. EEG y estudio metabólico normales. Estudio genético diagnóstico de enfermedad músculo-ojo-cerebro, por la presencia de la mutación c.C935T en heterocigosis en el gen *POMGNT1*. **Conclusiones.** Dentro de las distrofias musculares con retraso mental, la enfermedad músculo-ojo-cerebro se manifiesta en los primeros meses de vida. La debilidad, hipotonía, problemas en la alimentación, espasticidad y epilepsia son síntomas comunes. Pueden llegar a la edad adulta, aunque muy pocos pacientes alcanzan la marcha autónoma.

O124.

Alteración de la glicosilación proteica como causa de síndromes miasténicos congénitos. Descripción de cuatro casos

M.M. García Romero, G. López Sobrino, B. Huete Hernani, S.I. Pascual Pascual

Servicio de Neuropediatría. Hospital La Paz. Madrid.

Introducción. Los síndromes miasténicos congénitos son un grupo de enfermedades en las que la unión muscular se altera por diferentes mecanismos. Hasta la fecha se han descrito 16 genes que se asocian a esta enfermedad. **Caso clínico.** Presentamos el caso de cuatro pacientes, dos hermanos de una familia y dos hermanos de otra, en los que se llegó al diagnóstico genético de síndrome miasténico congénito. La sintomatología en todos ellos comenzó con hipotonía y mayor dificultad del desarrollo motor. En la exploración presentaban un síndrome miopático, con debilidad proximal en cinturas, además de la musculatura de cuello y facial. La evolución ha sido buena en los cuatro, con debilidad moderada proximal que no les impide la marcha ni las actividades de la vida diaria. El nivel cognitivo es normal. Las pruebas complementarias rutinarias, normales, con aumento le-

ve de enzimas musculares en alguno de los casos. El estudio electromiográfico presenta un decremento en la amplitud de potenciales con la estimulación repetitiva. Estudio de anticuerpos antirreceptor de acetilcolina y anti-MusK negativo. En dos de los hermanos el resultado del estudio genético fue de una mutación homocigótica en el gen *GFPT1*. En los otros dos, dos cambios *missense* en el gen *DPAGT1*. Ambos genes codifican para proteínas postsinápticas de la unión neuromuscular. **Conclusiones.** Los genes *GFPT1* y *DPAGT1* se han descrito recientemente. Su mutación provoca la alteración en la glicosilación proteica, que ha demostrado ser causa de síndrome miasténico. Nuestros pacientes se asemejan a los descritos en la literatura.

O125.

Hemiplejía alternante de la infancia: estudio clínico y genético

I. Al-Khawaja, M. Vila Pueyo, M. Raspall Chaure, M. Pineda Marfá, R. Pons Rodríguez, A. Macaya Ruiz

Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. La hemiplejía alternante de la infancia (HAI) es una grave entidad de inicio antes de los 18 meses de vida, con episodios de hemiplejía uni o bilateral y deterioro psicomotor progresivo. Son frecuentes los movimientos involuntarios, trastornos oculomotores y autonómicos durante los episodios. Estudios recientes han identificado mutaciones en *ATP1A3* en un elevado porcentaje de los enfermos. **Pacientes y métodos.** Diez casos procedentes de cuatro centros de España y Grecia con diagnóstico clínico de HAI. Cribado mutacional por PCR y secuenciación Sanger de *ATP1A3* y de tres genes previamente asociados a HAI: *CACNA1A*, *ATP1A2* y *SLC2A1*. Se analizó variación en el número de copias de *CACNA1A* y *SLC2A1* mediante MLPA y QMPSF. **Resultados.** Los pacientes (siete de España y tres de Grecia) debutaron entre el periodo neonatal y los 18 meses y fueron seguidos durante 3-14 años. En cuatro pacientes se identificaron mutaciones *de novo*

en *ATP1A3*, todas previamente reportadas: p.Asp801Asn, p.Glu815Lys y p.Gly947Arg (esta última en dos casos españoles). Una paciente es además portadora de la variante p.Ala454Thr en *CACNA1A*, de significado incierto, y ha mostrado una buena respuesta a la dieta cetogénica. En seis pacientes no se encontraron mutaciones ni variación en el número de copias, cursando uno de ellos sin retraso psicomotor. **Conclusiones.** Menos del 50% de los pacientes con HAI presentan mutaciones en *ATP1A3*, lo que sugiere la heterogeneidad genética del síndrome. El cambio p.Gly947Arg fue más prevalente en casos españoles. La dieta cetogénica puede considerarse en el tratamiento de la HAI.

O126.

Descripción clínica y estudio del gen *ATP1A3* de 15 pacientes españoles con hemiplejía alternante de la infancia

A. Ulate Campos^a, C. Fons^a, L. Martorell^b, L. Ozelius^c, J. Campistol^a

^aServicio de Neurología Pediátrica.

^bServicio de Genética Clínica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. ^cDepartamento de Genética. Mount Sinai Hospital. Nueva York, EE. UU.

Introducción. La hemiplejía alternante de la infancia (HAI) es una enfermedad poco frecuente caracterizada por episodios recurrentes de hemiplejía, crisis tónicas o distónicas y movimientos oculares anormales de inicio precoz, que evolucionan hacia una encefalopatía grave. Recientemente se han identificado mutaciones en el gen *ATP1A3* como mecanismo causal de esta enfermedad. **Objetivo.** Describir una serie de 15 pacientes españoles con diagnóstico clínico y genético de HAI. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo, retrospectivo y multicéntrico de 15 pacientes con diagnóstico clínico de HAI en quienes se documentaron mutaciones en el gen *ATP1A3*. **Resultados.** Se encontraron cinco mutaciones distintas en el gen *ATP1A3* en heterocigosis y *de novo* en la serie estudiada. La mutación más frecuente fue G2401A, que genera un cambio en la posición D801N, presente en

ocho pacientes (53,3%), seguida de la mutación G2443A, que genera un cambio en la posición E815K en tres pacientes (20%); G2893C, que genera un cambio en la posición C947R en dos pacientes (13,3%); C2781G, que genera un cambio en la posición C927W en un paciente (6,66%), y C2411T, que genera un cambio en la posición T804I en un paciente (6,66%). Esta última mutación no se ha descrito previamente. **Conclusiones.** En la población española con HAI se detectaron mutaciones *de novo* en el 100% de los pacientes estudiados. Las dos mutaciones más frecuentes, al igual que en la literatura internacional, fueron la D801N y la E815K.

PÓSTERS

P1.

Túbers en el cerebelo: estudio de genotipo y localización

M. Auladell^a, E.A. Thiele^a, P. Caruso^b, S. Boronat^{a,c}

^aPediatric Epilepsy Unit. ^bPediatric Neuroradiology. Massachusetts General Hospital. Boston, EE. UU. ^cServicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. Aproximadamente el 95% de pacientes con esclerosis tuberosa (ET) presenta túbers cerebrales. De ellos, menos de un 30% presenta dichas lesiones también en el cerebelo. La causa que determina que un paciente con ET presente o no túbers en el cerebelo se desconoce. **Objetivos.** Estudio del genotipo de pacientes con ET y túbers cerebelosos y estudio morfológico de las lesiones detectadas y de su distribución en los distintos lóbulos cerebelosos. **Pacientes y métodos.** Revisión de la RM craneal de 220 pacientes con diagnóstico de ET y detección de pacientes con túbers en el cerebelo. Estudio de las características y localización de los túbers cerebelosos y del genotipo de pacientes con túbers cerebelosos. **Resultados.** 58 de 220 pacientes (26,4%) presen-

taron túbers en el cerebelo. Todos los pacientes con lesiones cerebelosas presentaban también túbers cerebrales. Entre los 42 pacientes con estudio mutacional, 41 presentaban una mutación en *TSC2* ($p < 0,0001$) y en un paciente no se identificó mutación. El patrón más habitual consistió en un único túber, con afectación principal del lado derecho. El crus II fue el lóbulo más frecuentemente ocupado por túbers. **Conclusión.** La presencia de túbers en el cerebelo presenta una alta correlación con mutaciones en *TSC2*.

P2.

Síndrome cuello-lengua

R. Mateos Checa, A. García Ron, J. Sierra Rodríguez

Unidad de Neurología Infantil; Complejo Hospitalario de Huelva. Hospital Infanta Cristina; Parla, Madrid.

Introducción. El síndrome cuello-lengua fue admitido por la clasificación de la IHS dentro de las cefaleas breves. Existen dos grupos según la etiología: idiopática o asociada a traumatismo (descritas formas familiares benignas de herencia autosómicadominante) y complicada o secundaria a patología malformativa, infecciosa, inmunológica, degenerativa, fracturas o masas. Se caracteriza por episodios de dolor intenso occipital breves, acompañados de disestesias en la hemilengua ipsilateral y que son desencadenados por movimientos bruscos de rotación de la cabeza. En la infancia aparece entre los 6-11 años, sin que se halle ninguna patología subyacente. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 13 años con antecedentes personales de coartación de aorta leve y familiares de migraña con episodios, el último año, de dolor intenso occipital, hemiparestesias en lengua de un minuto máximo de duración, desencadenados por movimientos bruscos de la cabeza. Exploración física, neurológica y RM de fosa posterior y cervical, normales. Tratamiento: evitar desencadenantes. Caso 2: niño de 7 años, sin antecedentes de interés, con dos episodios de hemiparestesias linguales de corta duración, al rotar la cabeza jugando a fútbol. Exploración fisi-

ca, neurológica y RM craneocervical, normales. **Conclusiones.** El síndrome cuello-lengua es una entidad poco frecuente que se debe conocer para poder reconocerla. Los casos idiopáticos son frecuentes en la infancia, generalmente no requieren tratamiento y tienden a desaparecer. Si se producen crisis frecuentes puede utilizarse gabapentina o carbamacepina.

P3.

Absceso cerebeloso otógeno: causa poco frecuente de cefalea

A. Campo Barasoain, A. Brea Calvo, A. Rodríguez Sacristán, P. Terol Barrero, M.D. Lluch Fernández

Sección de Neuropediatría y Sección de Infectología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción. El absceso cerebeloso es una entidad infrecuente en pediatría, generalmente producido como complicación de infección otógena. Se presenta comúnmente con cefalea, fiebre y focalidad neurológica. **Caso clínico.** Niña de 10 años que consulta por cefalea parietal derecha, opresiva, de 3-4 semanas de evolución. Frecuencia e intensidad crecientes con pobre respuesta a analgesia habitual. Náuseas y vómitos escasos. En ocasiones, interrumpe el sueño. Febrícula esporádica. Antecedentes personales: origen boliviano. Uveitis anterior bilateral. Tuberculosis latente en tratamiento con isoniácida. Infección otológica con reacción mastoidea tratada como otitis externa cuatro semanas antes del ingreso. Buen estado general. Palidez de piel y mucosas. Soplo sistólico I/VI. No signos meníngeos ni de focalidad neurológica. Pruebas complementarias: Hb, 7,7 g/dL; ferritina, 5 ng/mL; VSG, 21 mm; PCR, 11,4 mg/L; GOT, 59 U/L; GPT, 53 U/L. Hemocultivos negativos. HLA B27 negativo. Cribado de ANA dudoso. Fondo de ojo normal. RM: hiperintensidad en T_2 de límites mal definidos, localización periférica córtico-subcortical en el hemisferio cerebeloso derecho, con disminución de señal en T_1 . Captación irregular de contraste y zona de realce anular. Ocupación de cel-

dillas mastoideas derechas. Diagnóstico: absceso cerebeloso otógeno. Se administró antibioterapia intravenosa (penicilina, ceftacídima y metronidazol) durante seis semanas con muy buena evolución clínica y radiológica. **Conclusiones.** El absceso cerebeloso es causa muy infrecuente de cefalea, manifestándose ésta con síntomas de alarma. La clínica específica en esta localización es nistagmo, ataxia y elevación de la presión intracraneal. Los gérmenes más frecuentes son estreptococo, enterobacterias, anaerobios y *Pseudomonas aeruginosa*. El tratamiento habitual combina antibioterapia intravenosa con cirugía, aunque en este caso bastó lo primero por una respuesta precoz al tratamiento conservador.

P4.

Pseudotumor cerebri secundario a tratamiento con citarabina liposomal: a propósito de dos casos

B. Miguel Martín, J. Pérez Moreno, C. Garrido Colino, M.C. Miranda Herrero, E. Barredo Valderrama, P. de Castro de Castro

Servicio de Neuropediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La citarabina liposomal vía intratecal es un fármaco emergente en la profilaxis y tratamiento de la afectación del SNC en la leucemia aguda, aunque no está exenta de efectos secundarios neurológicos. Presentamos dos casos de pseudotumor cerebri secundarios a esta terapia. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 4 años en tratamiento quimioterápico con citarabina liposomal intratecal asociada a dexametasona por recidiva precoz de leucemia linfoblástica aguda de células B (LLAB) con afectación del SNC. Tras la tercera dosis refiere cefalea moderada y paresia de ambos VI pares craneales. La RM cerebral mostró signos de hidrocefalia y se objetivó presión intracraneal de 50 cmH₂O. Se cambió la terapia y se inició acetazolamida, con mejoría. Caso 2: niño de 10 años con LLAB en tratamiento con citarabina liposomal intratecal asociada a dexametasona que presenta

cefalea intensa, visión borrosa, vómitos y una crisis tónico-clónica generalizada. En la exploración presenta papiledema bilateral y paresia de ambos VI pares craneales. La RM cerebral muestra un quiste aracnoideo supravermiano con acueducto de Silvio permeable y la presión intracraneal fue de 70 cmH₂O. Se cambió la pauta quimioterápica y se inició tratamiento con dexametasona y acetazolamida, con mejoría clínica. **Conclusiones.** El uso de citarabina liposomal intratecal en pacientes con afectación neurológica previa conlleva un elevado riesgo de hipertensión intracraneal. Se debe considerar el tratamiento combinado con dexametasona u otra terapia alternativa. Es obligado descartar en estos pacientes neurotoxicidad durante la primera semana tras la infusión con el fin de realizar tratamiento precoz y minimizar las secuelas.

P5.

Semiología de los tumores del sistema nervioso central: interés en neuropediatría

R.M. Cano López^a, A.V. Marco Hernández^a, M. Ramón Redal^a, A. Parra Llorca^a, L. Pérez Sukia^a, M.A. Téllez de Meneses^b

^aPediatría. ^bNeuropediatría. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.

Introducción. Los tumores del SNC, incluyendo cerebro y médula espinal, son raros en la población pediátrica. Sin embargo, en conjunto suponen alrededor de un 25% del total de neoplasias y la lesión sólida más frecuente en niños. **Objetivos.** Dar a conocer los síntomas de presentación y los signos que deben alarmar sobre una lesión intracraneal de origen tumoral frente a otras causas funcionales mucho más frecuentes en las consultas de neuropediatría. **Pacientes y métodos.** Se revisa bibliografía y casuística de los distintos tipos de tumores según su origen celular. El debut clínico se relaciona con la localización del implante inicial y la tasa de crecimiento. Se diferencian dos grupos de síntomas: los debidos a obstrucción o aumento de la presión intracraneal aguda o crónica, y los causados por com-

presión o infiltración de partes específicas del SNC. **Resultados.** La forma de manifestación más prevalente en pediatría es la cefalea diaria por bloqueo tumoral del flujo cerebroespinal o por compresión de tejidos circundantes como las meninges o el cráneo. A diferencia de otras causas, suele acompañarse de vómitos y de otros signos de focalidad. **Conclusiones.** La cefalea es un motivo de consulta común en atención primaria y la consulta neurológica más habitual en la urgencia pediátrica. Una buena anamnesis y la detección de signos de alarma son la clave para orientar la sospecha y diagnóstico precoz, lo cual supone todavía hoy un reto importante para mejorar el pronóstico de los tumores del SNC.

P6.

Migraña oftalmopléjica como causa de oftalmoplejía y ptosis aguda en un paciente preadolescente

C. Castaño de la Mota^a, N. Muñoz Jareño^a, R. Díaz Conejo^d, R. Losada del Pozo^c, B. Pérez-Moneo Agapito^a, M.I. Irache Varona^b

^a Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Oftalmología. Hospital Infanta Leonor.

^c Servicio de Pediatría. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. ^d Servicio de Pediatría. Hospital Nuestra Señora del Prado. Talavera de la Reina, Toledo.

Introducción. La parálisis transitoria del nervio motor ocular común puede formar parte de un episodio de migraña, causando ptosis y oftalmoplejía ipsilateral en la mayoría de los casos pediátricos. El tratamiento es el mismo que para otras formas de migraña. Se presenta el caso de una niña con varios episodios de migraña oftalmopléjica. **Caso clínico.** Niña de 11 años que ingresa por un cuadro de cefalea hem craneal izquierda intensa. En las siguientes 24 horas asocia oftalmoplejía y leve ptosis por afectación del III par craneal ipsilateral, confirmadas en la exploración oftalmológica posterior. Coincide el cuadro con infección herpética en la rama oftálmica del trigémino. Antecedente de cefaleas ocasionales, sin anteceden-

tes familiares de migraña. Se realiza RM cerebral normal, punción lumbar (citoquímica, cultivo bacteriano y PCR para virus herpes) negativa para infección y estudio de bandas oligoclonales en LCR negativo. Se solicita estudio de anticuerpos anti-ACh con resultado negativo. Se administra aciclovir y tratamiento analgésico intensivo intravenosos (incluido corticoide), mejorando la clínica en los siguientes días y se diagnostica de probable migraña oftalmopléjica. Presenta en el siguiente mes un nuevo episodio de cefalea con ptosis que precisa nuevo ingreso y varios episodios más de cefalea sin ptosis, por lo que se inicia tratamiento profiláctico con topiramato, con disminución del número e intensidad de los episodios. Precisa cirugía de estrabismo de ojo contralateral. **Conclusiones.** Considerar la migraña entre las causas de una oftalmoplejía indolora o ptosis recidivante, sobre todo ante un niño con antecedentes conocidos de cefalea, habiéndose descartado otras posibles causas del cuadro neurológico.

P7.

Cefalea en un paciente oncológico

A. Pérez Villena, G. Tesorero Carcedo, L.M. Parra Ramírez, A. López Cabrera, M.M. Palmeiro Castellana, J. Jiménez Martínez

Servicio de Pediatría. Hospital Sanitas La Moraleja. Madrid.

Introducción. La cefalea es un motivo de consulta frecuente en niños, incluidos pacientes oncológicos. Presentamos el caso de un paciente que inicialmente se clasificó como migraña. **Caso clínico.** Niño de 6 años que acude al servicio de urgencias por cefalea con vómitos. Inicialmente, exploración neurológica y pediátrica junto a constantes normales (incluida tensión arterial). Como antecedente de interés fue diagnosticado de linfoma de Burkitt cinco meses antes, estando el tumor en remisión completa. Se decide ingreso por los vómitos y la cefalea. En planta comienza con incremento progresivo de la cefalea, sin respuesta a analgesia, junto con aparición de hipertensión sistémica sin

bradicardia, edema de papila y RM craneal normal, salvo dos focos hiperintensos de la sustancia blanca frontoparietal derecha inespecíficos. Se traslada a UCIP con el diagnóstico de hipertensión intracraneal. Se realiza punción lumbar para medición de la presión intracraneal (36 mmH₂O) y evacuación. Se inicia tratamiento con acetazolamida y corticoides intravenosos pero, de manera progresiva, aparece ptosis palpebral derecha sin midriasis, limitación de la adducción del ojo derecho y disfagia, por lo que se instaura un drenaje ventricular externo. Mejoría de la clínica tras la colocación del drenaje. Se realiza estudio de hipertensión intracraneal, determinándose finalmente recidiva del linfoma en el SNC. En el momento actual, exploración neurológica normal. **Conclusiones.** Ante una cefalea refractaria a analgesia es necesario sospechar la existencia de una hipertensión intracraneal. En el caso de antecedentes oncológicos hay que valorar la posibilidad de que se trate de un cuadro secundario a infiltración tumoral del SNC.

P8.

Aspartilglucosaminuria: a propósito de un caso

C. Fernández Zurita, M. García Puig, V. Delgadillo Chilavert, A. Roche Martínez, C. Escofet Soterías, I. Lorente Hurtado

Unidad de Neuropediatría. Hospital Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción. La aspartilglucosaminuria es una enfermedad lisosomal autosómica recesiva causada por una mutación en el gen *AGA*, disminuyendo la actividad del enzima aspartilglucosaminidasa (*AGA*). El hallazgo clínico más característico es un deterioro mental progresivo. **Caso clínico.** Niño de 6 años, visitado por dificultades en los aprendizajes, retraso del lenguaje y torpeza motriz. Padres sanos no consanguíneos. Leve retraso global del desarrollo de predominio en el área del lenguaje. Exploración física: dificultades de expresión verbal y torpeza motriz. K-ABC (6 años): capacidad cognitiva en el límite inferior de la normalidad. Cariotipo y estudio de X frágil: normal. RM cerebral: atrofia

cerebelosa. Cribado metabólico en sangre (lactato, piruvato, amonio, aminoácidos, defectos congénitos glicosilación) y orina (aminoácidos, ácidos orgánicos, mucopolisacáridos, estudio del déficit de creatina cerebral, purinas): normal. Análisis de delecciones subteloméricas: normal. Durante la infancia, el paciente adquiere nuevos aprendizajes muy lentamente. CI (WISC-IV) a los 10 años: 73. A partir de los 13 años, leve y sutil deterioro de las funciones cognitivas y alteraciones de comportamiento. CI a los 14 años: 55. Valoración oftalmológica, cardiológica, EMG con velocidades de conducción y ecografía abdominal: normal. RM cerebral: estable. Análisis de orina: excreción anómala de oligosacáridos con niveles elevados de aspartilglucosaminuria. Estudio enzimático en fibroblastos: baja actividad del enzima *AGA*. Se establece el diagnóstico de aspartilglucosaminuria. **Conclusiones.** El diagnóstico clínico de aspartilglucosaminuria es complejo; la presentación clínica inicial es sutil y los signos, variables, originando un retraso en el diagnóstico. La detección bioquímica es sencilla por cromatografía en orina. No se dispone de tratamiento específico.

P9.

Evolución en un caso de déficit de guanililtransferasa (GTPCH I) con herencia autosómica recesiva

M.D. Mora Ramírez, E. Moreno Medinilla, R. Calvo Medina, J. Martínez Antón

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga.

Introducción. El déficit de la enzima GTPCH I origina una disminución de la síntesis de tetrahidrobiopterina (BH4), cofactor indispensable en la síntesis de tirosina, dopamina y serotonina. Es una enfermedad poco frecuente que produce un retraso o regresión psicomotora y trastornos del movimiento y en la que el tratamiento puede mejorar o incluso corregir la clínica. **Caso clínico.** Niña afecta de déficit de GTPCH con herencia autosómica recesiva, diagnosticada a la

edad de 1 año y 2 meses con estudio de LCR con déficit de pterinas, HVA y 5HIAA, test de sobrecarga de fenilalanina y estudio genético positivos. La clínica comenzó con 5 meses con temblor cefálico y de extremidades superiores, en reposo e intencional, intermitente, que desapareció en un mes. El desarrollo psicomotor era normal y destacaba una hipotonía axial leve en la exploración. Las pruebas complementarias realizadas fueron normales. Posteriormente, presentó regresión psicomotora con pérdida del sostén cefálico, disminución de los movimientos activos, dificultad para la manipulación bimanual, hipomimia e hipotonía global grave, lo que motivó hacer el estudio de una encefalopatía progresiva. Tras el diagnóstico inició tratamiento sustitutivo con levodopa/carbidopa, OH triptófano y BH4, con muy buena evolución tanto motora como cognitiva. Actualmente, la paciente tiene 4 años, presenta un desarrollo psicomotor adecuado a su edad y cursa primero de educación infantil, alcanzando el nivel de su clase. **Conclusión.** Destacar la importancia del diagnóstico y tratamiento precoz ya que, como en nuestro caso, la mejora puede ser muy satisfactoria, tanto motora como cognitiva, aunque esta última puede quedar afectada en algunos casos.

P10.

Microcefalia y atrofia pontocerebelosa progresiva: un caso con diagnóstico molecular

C. Fernández Zurita^a, A. Borrás Martínez^a, A. Roche Martínez^a, M. García Puig^a, E. Gabau^b, I. Lorente Hurtado^a

^aDepartamento de Neurología pediátrica. ^bGenética Clínica. Hospital Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción. Los pacientes que presentan microcefalia y atrofia cerebelosa progresiva asocian un grave retraso del neurodesarrollo en las primeras etapas de la vida. A pesar del estudio molecular de diversos genes relacionados con este trastorno, muchos pacientes quedaban sin diagnóstico molecular. Presentamos la primera pa-

ciente de nuestro hospital con microcefalia y atrofia cerebelosa progresiva en la que se ha diagnosticado una mutación en el gen *CASK*. **Caso clínico.** Niña de 2,5 años con retraso del neurodesarrollo y microcefalia, que presentó un retraso de crecimiento intrauterino armónico. La ecografía trasfontanelar inicial mostró una hipoplasia cerebelosa global, que se confirmó con RM craneal al mes y medio de vida; la hipoplasia cerebelosa se hizo más evidente en los controles sucesivos a los 11 y 23 meses. El estudio molecular del gen *CASK* permitió identificar una mutación c.585C>G, causante de un codón *stop* prematuro (p.Y196X), que confirmó el origen genético de la microcefalia y la hipoplasia pontocerebelosa progresiva. **Conclusiones.** El gen *CASK* participa en la migración y sinapsis neuronales. Se trata de un gen ligado al cromosoma X, que debe estudiarse en pacientes con microcefalia e hipoplasia cerebelosa progresiva, ya que la confirmación molecular del diagnóstico permitirá la posibilidad de un consejo genético a la familia.

P11.

Ataxia con hipomielinización del sistema nervioso central

N. Guerrero Moreno^a, J. Sierra Vázquez^b, M.M. Román del Río^a, M. Delgado Rioja^a

^aUnidad de Neurología infantil. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva. ^bCentro Seta. Sevilla.

Introducción. Conocida también como leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente, de incidencia desconocida e infradiagnosticada. Criterios diagnósticos clínicos/radiológicos bien definidos: desarrollo psicomotor previo normal, ataxia y espasticidad con atrofia óptica y epilepsia, funciones cognitivas conservadas; curso crónico progresivo con episodios periódicos de agravación, desencadenados por infecciones banales, traumatismo craneoencefálico leve; y afectación precoz, difusa y simétrica de la sustancia blanca del SNC. Herencia autosómica recesiva, existen varios fenotipos clínicos, dependiendo de la edad de debut y de la gravedad, expresándose con gran heterogeneidad,

que junto con la genética (cinco genes implicados, *EIF2B1-5*), parece que existe una correlación genotipo-fenotipo; el pronóstico se relaciona con la edad de aparición. **Caso clínico.** Niña de 2 años sin antecedentes de interés. Presenta un primer episodio a los 2 años, con un cuadro de 10 días de evolución de afectación del nivel de consciencia precedido de fiebre. EEG: enlentecido. RM craneal: afectación de la sustancia blanca difusa y simétrica. Potenciales evocados visuales: retraso de la onda P1. Estudio psicológico (Battelle): edad madurativa de 24 meses. Segundo episodio a los 2 años y 4 meses, desencadenado por un traumatismo craneoencefálico leve, cuadro de ataxia cerebelosa aguda de cinco días de duración. Tercer episodio a los 2 años y 7 meses, similar al anterior, presentando además paraparesia espástica. Estudio genético: portadora en heterocigosis de la mutación Arg113 His del gen *EIF2B5* (herencia materna) y delección Ala311-leufs46 (herencia paterna). **Conclusiones.** El deterioro neurológico progresivo y episódico y la aparición de focalidad neurológica desencadenada por episodios febriles o traumatismo craneoencefálico leve debe hacer sospechar este síndrome. El conocimiento clínico y de la neuroimagen proporciona un diagnóstico precoz y un menor coste económico.

P12.

Presentación de dos casos de gangliosidosis GM2: variante B y variante B1

A. López Lafuente^b, M.J. López Rodríguez^b, R. Hernández Martín^b, R. Martín Fernández^b, A. Polo Antúnez^b, L. Gort^a

^aServicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínic. Barcelona.

^bServicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. Las gangliosidosis GM2 constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades lisosomales con herencia autosómica recesiva, causadas por el déficit de la enzima β -hexosaminidasa A o de su activador proteico. La enfermedad de Tay-Sachs o variante B se produce por un déficit de

β -hexosaminidasa A (gen *HEXA*) y constituye el fenotipo infantil precoz; la variante B1 presenta actividad β -hexosaminidasa A frente a sustratos artificiales no sulfatados, pero no frente a sulfatados o al gangliósido natural (gen *HEXA*), y se manifiesta con un fenotipo infantil tardío y juvenil. **Casos clínicos.** Describimos el fenotipo clínico, neuroimagen y características bioquímicas y genéticas en dos niños afectados de GM2 (variante B y variante B1), sin antecedentes personales ni familiares de interés y no consanguíneos. Caso 1: niño de 18 meses con hipotonía, retraso psicomotor grave y clonías audiogénas. Antropometría normal. Nistagmo ocasional, mancha rojo cereza, hipotonía axial con hiperreflexia. Actividad HexA en suero 6%. Posteriormente, inicio de epilepsia. *Exitus* a los 2 años. Caso 2: niño de 3 años con regresión psicomotora desde los 22-24 meses, que inicia crisis de desconexión con clonías. Antropometría normal. Pérdida del lenguaje. Alteración de la deglución. Alteración de la deambulacion. Ataxia. Clonías audiogénas. RM: leucoencefalopatía, atrofia cerebelosa. Actividad HexA en fibroblastos 1,3%. Mutaciones del gen *HEXA* p.A22GfsX48 + R178H. Involución progresiva con ceguera, cuadriplejía espástica-distónica y muerte a los 6 años. **Conclusiones.** La variante B1, aunque infrecuente, debemos pensar en ella en los procesos involutivos con las características descritas. La mutación A22GfsX48 no está descrita en la literatura. Las clonías audiogénas son una importante pista diagnóstica que no debemos olvidar.

P13.

Aciduria gammahidroxibutírica. A propósito de un caso

G. López Sobrino, B. Huete, M.M. García Romero, R. Velázquez, P. Tirado, A. Martínez Bermejo

Servicio de Neuropediatría. Hospital La Paz. Madrid.

Introducción. La deficiencia de succínico semialdehído deshidrogenasa (SSADH) o aciduria gammahidroxibutírica (GHB) es una rara enfermedad, autosómica

recesiva en la que se produce acumulo del metabolito ácido GHB. **Caso clínico.** Niña de 18 meses valorada por retraso motor, marcha con ayuda, emite escasos bisílabos y presenta hipotonía global, con reflejos normales. La analítica en sangre y orina es normal. No ha presentado crisis. En la RM craneal presenta hipoplasia de vermis inferior e hiperintensidad en T₂ en ambos páldos. El análisis de ácidos orgánicos en orina muestra una excreción muy aumentada de GHB, compatible con aciduria GHB por deficiencia de la enzima SSADH. Se inicia tratamiento con vigabatrina (20 mg/kg/día), taurina y piridoxina. Al año, se observa una evolución clínica lentamente favorable. En el estudio genético presenta la mutación del gen *ALDH5A1*, siendo los padres portadores de la mutación. **Conclusiones.** Los síntomas más frecuentes son el retraso psicomotor, retraso en el desarrollo del lenguaje, hipotonía y ataxia. La herencia es autosómica recesiva. El gen *ALDH5A1* se ha identificado en el brazo corto del cromosoma 6; hay numerosas mutaciones y existe una pobre correlación genotipo-fenotipo. La característica bioquímica clave es la acumulación de GHB en orina, plasma y líquido cefalorraquídeo. En la neuroimagen pueden hallarse hiperintensidades en T₂ del núcleo pálido y atrofia cerebelosa de predominio vermiano, como en nuestro caso. No hay tratamiento establecido y existe controversia en la utilización de vigabatrina, ya que su eficacia clínica a largo plazo es discutible.

P14.

Encefalitis antirreceptor de NMDA: nuestra experiencia

M.C. González Toro, R. Jadraque Rodríguez, A. Sempere Pérez, I. Payá Elorza, F. Gómez Gosálvez

Servicio de Neuropediatría. Hospital General Universitario de Alicante.

Introducción. La encefalitis antirreceptor de NMDA es un síndrome neuropsiquiátrico autoinmune documentado en niños de forma creciente en los últimos años. Se presentan dos casos con clínica similar. **Casos clínicos.** Ca-

so 1: niña de 5 años que presenta crisis convulsiva, alteración del nivel de conciencia y discinesias orolinguales. El EEG está lentificado, en la RM existe un engrosamiento cortical insular izquierdo, y en el LCR, pleocitosis linfocitaria. Al mes de evolución asocia insomnio, crisis de pánico y regresión autista con mutismo, iniciándose tratamiento con corticoides. Los anticuerpos antirreceptor de NMDA resultan positivos en el LCR. Se continúa con inmunoglobulinas y rituximab. Actualmente está asintomática. Caso 2: niña de 13 años que presenta bruscamente hemiparesia izquierda. En los dos meses siguientes asocia movimientos coreicos, discinesias orolinguales, agitación, alteración del lenguaje, insomnio y disautonomía. En el EEG aparecen ondas lentas, siendo la RM y el LCR normales. Se inicia inmunoterapia y posteriormente se obtiene positividad de anticuerpos anti-NMDA en LCR. Presenta recaída a los dos años. Actualmente está asintomática. **Conclusiones.** La encefalitis anti-NMDA constituye la segunda causa de encefalitis inmunomediada. La clínica de presentación en niños suele ser neurológica, a diferencia de los adultos, en los que suele ser psiquiátrica. Los hallazgos en las pruebas complementarias son inespecíficos y en algunos casos pueden ser normales. El diagnóstico se basa en la sospecha clínica, siendo muy sugestivas las discinesias, y en la demostración de anticuerpos anti-NMDA en el LCR. Es importante el tratamiento precoz porque mejora el pronóstico. En nuestros pacientes, como en la mayoría de casos publicados, la evolución fue favorable.

P15.

Un nuevo caso de hipomielinización con atrofia de ganglios basales y cerebelo

B. Miguel Martín^a, M. Vázquez López^b, Y. Ruiz Martín^c, M.C. Miranda Herrero^b, E. Barredo Valderrama^b, P. Castro de Castro^b

^a Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Ciudad Real. ^b Sección de Neuropediatría. ^c Sección de Radiología Infantil. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. Las leucoencefalopatías hipomielinizantes son un grupo de enfermedades en las que existe un defecto en la producción de la mielina. En la última década se han descrito nuevas leucoencefalopatías hipomielinizantes entre las que se halla la hipomielinización con atrofia de ganglios basales y cerebelo (H-ABC). **Caso clínico.** Niña de 4 años en estudio por retraso psicomotor grave. En los primeros meses de edad presentó una hipotonía grave y asociaba nistagmo y estridor, que se resolvieron. En la actualidad presenta un retraso psicomotor grave, con espasticidad e importante componente discinético, y un notable retraso ponderoestatural con microcefalia. El control cefálico no es completo, no se mantiene en sedestación, presenta un contacto visual aceptable y sonrisa social presente, pero sólo emite vocalizaciones. Nunca ha presentado una clara regresión en los hitos del desarrollo, pero presenta empeoramiento del cuadro discinético coincidiendo con procesos infecciosos, volviendo posteriormente a su situación basal. Nunca ha presentado convulsiones. Los PET muestran alteración en la conducción central de la vía auditiva, las velocidades de conducción periférica son normales. Los estudios metabólicos, hormonas tiroideas, cariotipo y *CGH-array* fueron normales. Las RM cerebrales seriadas muestran una hipomielinización grave, con una atrofia de cerebelo y una disminución progresiva del tamaño de los putámenes sin gliosis subyacente. El estudio genético molecular de *PMD* y *conexina* son normales. **Conclusión.** Presentamos un caso de H-ABC, una nueva leucoencefalopatía hipomielinizante degenerativa en la que los estudios de neuroimagen seriados ayudan en el diagnóstico.

P16.

Tres casos clínicos de síndrome de Rett atípicos

I. Alonso Pérez, A. Campo Barasoain, I. Ramos Sánchez, A. Rodríguez Sacristán, M.D. Lluch Fernández

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción. El síndrome de Rett constituye una de las causas más frecuentes de retraso mental en niñas. Afecta casi exclusivamente a mujeres, aunque se han descrito en varones con mosaicismo para *MECP2* o cariotipo 47,XXY. Nuestro objetivo es presentar tres casos clínicos de síndrome de Rett de características especiales. **Casos clínicos.** Caso 1: hermanas gemelas de 16 años controladas en consulta de Neurología desde los primeros años de vida con diagnóstico de síndrome de Rett que asocia epilepsia con crisis generalizadas. La regresión motora ha sido paralela y progresiva en las dos niñas, apareciendo las crisis epilépticas el mismo año en ambas y precisando la misma medicación para su control. Caso 2: varón de 8 años controlado en la Unidad de Seguimiento Neuromaturo desde el nacimiento por retraso psicomotor e hipotonía axial. A la edad de 3 años inicia una regresión con pérdida absoluta del lenguaje, estereotipias bucomanuales y epilepsia de difícil control. Se confirma la mutación *Y120X*. Caso 3: niña de 6 años controlado en la Unidad de Seguimiento Neuromaturo desde los 10 meses, cuando fue adoptada de China, por retraso psicomotor que en principio fue atribuido a privación afectiva. A los 3 años se produce una regresión con pérdida del lenguaje y aparición de estereotipias bucomanuales. Se confirma genéticamente el síndrome de Rett. **Conclusiones.** Destacamos el síndrome de Rett en gemelas con curso clínico paralelo, Rett atípico en varón con fenotipo conductual similar a Rett típico en niñas y por último, que no siempre, el retraso en las adquisiciones psicomotoras en niños adoptados es atribuible a la privación afectiva.

P17.

Lesión bilateral de los ganglios de la base como forma de presentación de acidemia 2-metilbutírica en hermanos con diferente evolución clínica

M. del Toro Riera^a, S.I. Ortiz Guarín^a, A. Quiroz Urey^a, S. Redecillas Ferreiro^b, E. Vázquez Méndez^c, J.A. Arranz Amo^d

^aServicio de Neurología Pediátrica.

^bServicio de Nutrición. ^cServicio de Radiología Pediátrica. ^dLaboratorio de Metabolopatías. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. La deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SBCAD o acidemia 2-metilbutírica) es un defecto poco frecuente de la vía metabólica de degradación de la isoleucina, de herencia autosómica recesiva. Presentamos dos hermanos, el mayor con una forma de presentación no descrita hasta el momento y el menor asintomático tras estar en tratamiento desde el período neonatal. **Caso clínico.** Dos hermanos varones, de padres sanos consanguíneos de Pakistán. El mayor refiere un adecuado desarrollo hasta los 8 meses. Coincidiendo con un episodio febril presenta deterioro neurológico agudo con hipotonía e hipocinesia, crisis epilépticas y trastorno de la deglución. Ingresa en nuestro centro a los 14 meses destacando contacto visual presente, hipotonía generalizada, hipocinesia, hiperreflexia, discinesias orolinguales y de extremidades superiores. El estudio metabólico mostró una hiperlactacidemia con aumento de 2-metilbutirilglicina, ácido 2-etilhidracrilico, ácido etilmalónico y ácido metilsuccínico, consistente con el diagnóstico de acidemia metilbutírica. El estudio genético confirmó el diagnóstico, siendo homocigoto para la mutación c.385 G>A del gen *ACADS*. La RM craneal muestra lesión bilateral del estriado con persistencia de aumento de intensidad en las secuencias de difusión. El paciente, a los 3 años, presenta una tetraparesia distónica. Su hermano de 21 meses fue diagnosticado en el período neonatal y se encuentra asintomático. Ambos siguen una dieta baja en isoleucina y

suplementos de carnitina. **Conclusiones.** El espectro clínico de acidemia metilbutírica no está bien definido debido al escaso número de pacientes descritos y las diferencias fenotípicas entre ellos. El diagnóstico precoz de la enfermedad puede variar el pronóstico neurológico.

P18.

Deficiencia de GLUT1, a propósito de un caso

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

Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. La deficiencia del transportador de glucosa tipo 1 es una enfermedad metabólica hereditaria causada por un defecto en el transporte de glucosa a través de la barrera hematoencefálica mediado por GLUT1. Su clínica suele comenzar en la edad pediátrica con encefalopatía epiléptica, retraso madurativo, microcefalia adquirida y trastornos del movimiento. **Caso clínico.** Paciente en seguimiento desde los 20 meses de edad por retraso madurativo leve y crisis convulsiva única. La evolución de la paciente fue favorable desde el punto de vista del desarrollo, pero en la exploración comenzaron a observarse ataxia y temblor. Los síntomas mostraban fluctuaciones, mejorando con reposo y tras la ingesta. Tras dos nuevas crisis tónicoclónicas generalizadas, el EEG mostró lentificación occipital izquierda e inició tratamiento con levetiracetam. El resto de los exámenes complementarios, incluyendo neuroimagen y cribado metabólico, fueron normales. El estudio de LCR objetivó hipoglucorraquia con normoglucemia compatible con deficiencia de GLUT1 (cociente: 0,35). Se instauró tratamiento con dieta cetogénica, mejorando la ataxia, la atención y sin recurrir episodios paroxísticos. El estudio genético del gen *SLC2A1* ha mostrado una delección de 4 pb en el exón 4. **Conclusiones.** Debemos sospechar esta enfermedad tratable en niños con un amplio es-

pectro fenotípico, desde epilepsias de inicio temprano, tanto focales como generalizadas y refractarias, a trastornos del movimiento, distonía, ataxia, retraso madurativo y microcefalia adquirida.

P19.

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media (MCAD)

I. Antón Airaldi^a, P. Falero Gallego^b, S. Calero Cortez^b, B. Merinero^c, R. Garrido Palomo^b

^aServicio de Pediatría. Sección de Neuropediatría. ^bServicio de Pediatría. UCI Pediátrica/Neonatal. Complejo Hospitalario La Mancha Centro. Alcázar de San Juan, Ciudad Real. ^cCEDEM. UAM. Madrid.

Introducción. La MCAD es el trastorno más frecuente de la β -oxidación de los ácidos grasos con fenotipos heterogéneos. Describimos un caso clínico en una familia rumana. **Caso clínico.** Varón de 13 meses quien, a los 9 meses de vida, presentó una convulsión generalizada coincidente con glucemia indetectable y transaminasas de 100 UI/L en el contexto de una gastroenteritis con deshidratación. A los 13 meses ingresó afebril, por cuadro de letargia. Glucemia, 12 mg/dL; ácido úrico, 8 mg/dL; lactato, 5,6 mmol/L; GPT, 67 UI/L; GOT, 65 UI/L; CPK, 650 UI/L; carnitinemia libre, 12 μ mol/L, con aumento de suberil (C8), adipil (C6) y sebacil (C10) carnitinas. La orina presentó cetónicos (acetacetato) ++, estando aumentados los derivados dicarboxílicos de ácidos grasos de cadena media. La valoración cardiológica, oftalmológica y RM cerebral fueron normales. El estudio del gen *ACADM* mostró dos mutaciones, confirmando el diagnóstico de MCAD. La evolución posterior fue favorable. **Conclusiones.** Toda hipoglucemia se debe estudiar metabólicamente. Insistimos en que el cribado ampliado en tándem-masas habría diagnosticado precozmente el MCAD, evitando dos episodios de *Reye's-like*. Prevenir es ahorrar riesgo vital y costes.

P20.

Enfermedad de Sandhoff: análisis de dos casos clínicos

L. Cuesta^a, B. Pérez Dueñas^b, P. Póo^b, R. Artuch^c, S. Gril^d, J. Campistol^b

^aServicio de Pediatría. Hospital de Tortosa. ^bServicio de Neurología Infantil. ^cServicio de Bioquímica Clínica. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. ^dFLENI. Buenos Aires, Argentina.

Introducción. La enfermedad de Sandhoff es un trastorno neurodegenerativo de curso fatal en la infancia debido a una deficiencia de hexosaminidasa A/B. Diversas terapias (génicas, enzimáticas y de reducción de sustrato) están siendo investigadas en modelos experimentales con el objetivo de modificar la evolución en estadios iniciales. **Objetivos.** Evaluar el fenotipo clínico y radiológico de dos pacientes con enfermedad de Sandhoff y su diagnóstico mediante una técnica de cribado selectivo basada en la determinación de oligosacáridos en orina por electroforesis capilar. **Casos clínicos.** Dos niños de 6 y 15 meses manifiestan un deterioro neurológico y un déficit visual a partir de los 5 y 12 meses, respectivamente. Ambos pacientes presentan una mancha roja cereza en el fondo de ojo, así como una alteración difusa de la sustancia blanca cerebral y una hipointensidad talámica simétrica y difusa en T₂. El perfil anormal de oligosacáridos en orina sugiere una gangliosidosis GM2, la cual se confirma por una deficiencia de hexosaminidasa A/B en leucocitos. La paciente de mayor edad es homocigota para la mutación p.G282E en el gen *HEX B*. Ambos padres son portadores en heterocigosis de la misma mutación. **Conclusiones.** Los pacientes con enfermedad de Sandhoff infantil presentan un deterioro neurológico rápido y lesiones cerebrales difusas en sustancia blanca cerebral y ganglios basales en estadios iniciales. El cribado selectivo mediante determinación de oligosacáridos en orina es una buena herramienta para la detección precoz de esta enfermedad, condición necesaria para intentar nuevas opciones terapéuticas que puedan modificar el curso evolutivo en un futuro.

P21.

Potenciales evocados de tronco en el diagnóstico etiológico de estatus superrefractario de novo en niños; utilidad en un caso de síndrome de Alpers

M. Sánchez-Horvath^a, I. Maestro Saiz^a, A. Fernández Bedoya^a, M.J. Martínez González^b, B. Mateos Goñi^c, L. Zaldumbide Dueñas^d

^aServicio de Neurofisiología Clínica.

^bServicio de Pediatría. Neuropediatría.

^cServicio de Radiología. Neurorradiología.

^dServicio de Anatomía Patológica.

Neuroanatomía. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Vizcaya.

Introducción. La enfermedad de Alpers se caracteriza por epilepsia farmacoresistente y disfunción neurohepática. Otras enfermedades mitocondriales y entidades, como el FIRES, se incluyen en el diagnóstico diferencial de esta patología. **Caso clínico.** Presentamos el caso de un lactante previamente sano, que debuta con un estatus convulsivo superrefractario a fármacos antiepilépticos, *exitus* y diagnóstico *postmortem* de síndrome de Alpers. Los análisis realizados inicialmente excluyeron causas metabólicas, infecciosas, tumorales o inmunológicas. Únicamente se objetivó un leve aumento final de las transaminasas, inicialmente atribuido al tratamiento farmacológico mantenido. Los registros video-EEG seriados mostraron una persistente y refractaria actividad epileptiforme. Tras 10 días de evolución, la RM demostró una marcada atrofia cortical difusa inicialmente relacionada con el propio estatus. Tres meses después, un aumento de señal en T₂ y una restricción en la difusión (sustancia gris-sustancia blanca) sugirieron una posible causa metabólica o inmunomediada. Los potenciales evocados de tronco (PEAT) realizados tras un mes de evolución mostraron hallazgos compatibles con una afectación protuberancial alta no justificada por el propio estatus refractario, aportando datos más precoces y específicos respecto a otras pruebas complementarias, y apoyando un probable origen metabólico del cuadro. **Conclusiones.** El estatus epiléptico su-

perrefractario *de novo* en niños supone una urgencia vital y neurofuncional. Un diagnóstico etiológico precoz favorece la elección del tratamiento más apropiado en cada caso, minimizando los efectos deletéreos del propio estatus. En casos difíciles de filiar como el descrito, pruebas complementarias como los PEAT pueden aportar información precoz que sugiera un posible origen metabólico, en ausencia de otros hallazgos complementarios específicos.

P22.

Distrofia neuroaxonal infantil

A.V. Marco Hernández^a, R.M. Cano López^a, M. Tomás Vila^b, M. Téllez de Meneses Lorenzo^b, J.C. Martínez Martínez^c, M. Aleu Pérez-Gramunt^d

^aServicio de Pediatría. ^bSección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría.

^cServicio de Resonancia Magnética Eresa. Hospital Universitario y Politécnico La Fe.

^dSección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario. Valencia.

Introducción. La distrofia neuroaxonal infantil forma parte de los síndromes neurodegenerativos por acúmulo de hierro en el cerebro. Se debe a una mutación del gen *PLA2G6* que da lugar a una forma infantil y una tardía. Se caracteriza por retraso psicomotor, ataxia cerebelosa, hipotonía troncular, signos piramidales y alteraciones visuales precoces por atrofia óptica. En la neuroimagen se puede ver atrofia cerebelar en estadios precoces, posteriormente hipointensidad del globo pálido y acúmulo de hierro en T₂. **Caso clínico.** Niña de 13 años con cuadro neurodegenerativo iniciado a los 4 años, con torpeza y pérdida de la deambulación a los 5,5 años. Progresiva pérdida de fuerza en miembros inferiores y pérdida de control de esfínteres. Presenta palabra escandida con lenguaje poco comunicativo, pérdida visual casi completa, espasticidad de predominio en miembros inferiores y actitud distónica en las manos. En fondo de ojo se objetiva atrofia óptica bilateral. En la RM cerebral se objetiva atrofia cerebelosa con depósito de material férrico en ganglios basales y pedúnculos cerebelos. En

estudio genético se confirma homocigosis del cambio c.1640A>G en el gen *PLA2G6*, con lo que se diagnostica distrofia neuroaxonal. **Conclusiones.** Ante un paciente que presente un cuadro neurodegenerativo con hipotonía troncular y alteración de la marcha se debe realizar una RM cerebral y un examen oftalmológico. Los hallazgos característicos son el aumento de los depósitos de hierro en el cerebro, la atrofia cerebelosa y la atrofia óptica. Se confirmará el diagnóstico con el estudio genético de la mutación *PLA2G6*.

P23.

Hiperglicinemia no cetósica como causa de encefalopatía mioclónica precoz: a propósito de un caso

R.M. Cano López, L. Pérez Sukia, V. Aguado Lozano, A.V. Marco Hernández, H.D. Escobar Pirela, M. Tomás Vila

Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.

Introducción. El espectro clínico en neuropediatría es tan amplio como variadas son las causas que lo pueden justificar. En el diagnóstico diferencial de la encefalopatía epiléptica precoz se incluyen cuadros malformativos, genéticos y metabólicos. Planteamos el difícil reto de filiar el origen de las convulsiones precoces (neonatales o del lactante) en base a un caso clínico. **Caso clínico.** Paciente neonato sin antecedentes de interés que debuta a los 3 días de vida con hipotonía e hipoaactividad, seguida de apneas que llegan a precisar soporte con ventilación no invasiva y alimentación por sonda. El EEG muestra signos de depresión de la actividad eléctrica difusa. La imagen descarta malformación y la genética no es concluyente. Aproximadamente al mes de vida, los espasmos mioclónicos y el deterioro neurológico empiezan a ser patentes, acompañados de un cambio en el EEG hacia brote-supresión. Con esta nueva visión del problema se profundiza en el diagnóstico etiológico y se realizan nuevas exploraciones más complejas hasta hallarse un aumento de la glicina en líquidos (suero y LCR) como causa directa de daño neurológi-

co. **Conclusiones.** Las metabolopatías todavía son enfermedades raras a pesar de que existen múltiples publicaciones al respecto. Especialmente en la época neonatal, el debut con crisis es bastante específico de un error congénito del metabolismo. Dentro de la encefalopatía epiléptica precoz, la hiperglicinemia no cetósica es la entidad más frecuente, por lo que resulta fundamental tener un alto índice de sospecha con el objetivo de orientar el cribado metabólico con un adecuado estudio de sangre y LCR.

P24.

Hipomielinización con atrofia de ganglios basales y de cerebelo. Aportación de dos nuevos casos a esta rara entidad recientemente descrita

M. Tomás Vila^a, F. Menor Serrano^b, M. Ley Martínez^d, A.V. Marco Hernández^c, R. Cano López^c, P. Barbero Aguirre^a

^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Radiodiagnóstico Infantil. ^cServicio de Pediatría. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia. ^dServicio de Neuropediatría. Hospital Puerto del Mar. Cádiz.

Introducción. La hipomielinización con atrofia de ganglios basales y de cerebelo es una rara entidad descrita recientemente. Presentamos dos nuevos casos pertenecientes a una misma familia. **Casos clínicos.** Caso 1: niño de 17 meses con retraso grave en todas las áreas, ausencia de lenguaje y de contacto visual. En la exploración destacaba una microcefalia con tetraparesia espástica. En la RM cerebral se apreciaba atrofia cerebelosa de predominio vermiano con pérdida de volumen de ambos núcleos putamen y cabeza de caudado, con patrón de hipomielinización de sustancia blanca. En la EMG se objetivó un patrón de polineuropatía crónica de predominio motor. Presentó un descenso de los valores de ácido homovalínico y ácido 5-hidroxiindolacético. El tratamiento con levodopa + carbidopa no fue efectivo. Caso 2: niña de 11 meses, hermana del caso anterior. Presentaba un retraso grave en todas las áreas y en la exploración clínica se detectó una microcefalia con tetraparesia espásti-

ca. La RM cerebral mostró hallazgos superponibles a la del hermano con hipomielinización, atrofia cerebelosa y afectación putaminal y de ambos caudados. En la EMG, hallazgos compatibles con polineuropatía motora de carácter desmielinizante. Presentó un descenso de los valores de ácido homovalínico y ácido 5-hidroxiindolacético en LCR. El tratamiento con levodopa + carbidopa resultó ineficaz. **Conclusiones.** Pensamos que estos dos nuevos casos ayudan a caracterizar mejor esta entidad y refuerzan la hipótesis del origen genético del síndrome dado que se trata de dos casos pertenecientes a una misma familia.

P25.

Leucodistrofias hipomielinizantes: planteando el diagnóstico

N. Gutiérrez Cruz^a, R. Cazorla Calleja^a, M. Tuñón Gómez^b, J. Lara Herguedas^a

^aSección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^bSección de Neuroradiología. Servicio de Radiología. Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda. Majadahonda, Madrid.

Introducción. Las leucodistrofias son un grupo heterogéneo de enfermedades neurodegenerativas hereditarias caracterizadas por la alteración de la sustancia blanca visible en la neuroimagen. Las leucodistrofias relacionadas con Pol-III engloban varios fenotipos clínicos con leucodistrofia hipomielinizante en la neuroimagen y mutaciones en los genes *POLR3A* o *POLR3B*. Presentamos un caso clínico con alta sospecha de leucodistrofia hipomielinizante. **Caso clínico.** Varón de 4 años en seguimiento en otro centro desde los 2 años por retraso psicomotor, con neuroimagen y estudio genético normales. Refieren dificultades motoras (deambulación con apoyo, motricidad fina dificultosa), del lenguaje, hiporecambio y afectación visual. En la exploración destaca hipotonía global y signos de espasticidad en miembros inferiores. Se realiza RM craneal que muestra una alteración en la sustancia blanca compatible con leucoencefalopatía hipomielinizante, hipodontia y signos de atrofia cerebelosa. Se realizan pruebas complemen-

tarias que descartan trastorno congénito de la glucosilación, enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, enfermedad de Krabbe y leucodistrofia metacromática. El ENG no muestra signos de desmielinización periférica. Los potenciales evocados visuales muestran aumento de latencia. Evolutivamente persiste hipotonía y signos de espasticidad en miembros inferiores, presenta temblor de tronco y extremidades y dismetría con marcha atáxica. Ante la sospecha clínica de leucodistrofia relacionada con Pol-III (síndrome 4H) se solicita estudio de mutaciones del gen *POLR3A* (negativo), encontrándose actualmente pendiente el resultado del estudio del gen *POLR3B*. **Conclusiones.** Las leucodistrofias hipomielinizantes relacionadas con Pol-III, de espectro clínico variable y de relativamente reciente diagnóstico, deben plantearse como posibilidad en aquellos pacientes con pruebas complementarias 'convencionales' normales.

P26.

Enfermedad de Alpers juvenil

D. Dacruz Álvarez^a, L. Pérez Gay^a, C. Gómez Lado^a, J. Eirís Puñal^a, B. Bornstein^b, M. Castro Gago^a

^aServicio de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ^bHospital Universitario Puerta de Hierro. Madrid.

Introducción. La enfermedad de Alpers debida a mutaciones en el gen para la subunidad catalítica de la gamma polimerasa mitocondrial (*POLG1*) se caracteriza por la asociación de un deterioro neurológico, epilepsia intratable, hepatopatía y muerte en general antes de los 10 años. Habitualmente es una enfermedad de la infancia, y están descritas algunas observaciones en adolescentes. **Caso clínico.** Varón de 13 años que a partir de los 11 años desarrolló depósitos corneales, debilidad muscular progresiva y aumento de la creatinina, hiperlactacidemia, hiperlactorraquia, hiperproteorraquia, polineuropatía sensitivomotora de tipo axonal y potenciales miopáticos. La biopsia muscular mostró incremento en el número de mitocondrias y el estudio de cadena respirato-

ria mitocondrial, deficiencia de los complejos III y IV. Se descartó la presencia de deleciones, depleción y mutaciones puntuales en el ADN mitocondrial. A los 15 años asocia una epilepsia parcial secundariamente generalizada incontrolable a pesar de las múltiples terapias, hepatopatía transitoria y pancreatitis. La RM reveló focos de hiperseñal en T₂ y FLAIR en la zona cortical parietoccipital, tálamo y uncus izquierdos, con posterior alteración de la señal en T₂ en corteza y sustancia blanca occipital izquierda. Ante esta evolución se estudia el gen *POLG1*, detectando en homocigosis la mutación L304R en el exón 4, hallazgo que confirma el diagnóstico de enfermedad de Alpers. **Conclusiones.** La enfermedad de Alpers se debe sospechar en adolescentes y adultos jóvenes con encefalopatía y epilepsia intratable, especialmente cuando se afecta el hígado u otros órganos. En estas circunstancias es fundamental buscar mutaciones en el gen *POLG1*.

P27.

Enfermedad de Krabbe: una entidad clínica con signos guía

C. Melcón Crespo^a, M. Vázquez Cancela^a, A. Collazo Álvarez^a, A. Amado Puentes^a, O. Blanco Barca^a, L. Gort Mas^b

^aUnidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. ^bServicio de Citogenética. Hospital Clínic. Barcelona.

Introducción. La enfermedad de Krabbe está causada por un déficit de la enzima lisosomal β-galactocerebrosidasa. Es una enfermedad autosómica recesiva por mutación en el gen *GALC*, caracterizada por degeneración neurológica progresiva tras su comienzo y alteraciones en la sustancia blanca. **Caso clínico.** Lactante de 8 meses que ingresa por regresión motora con pérdida de habilidades previamente adquiridas y estancamiento ponderal. Padres consanguíneos de primer grado. Antecedentes perinatales sin interés con desarrollo psicomotor normal hasta los seis meses. En la exploración física se objetiva hipotonía axial sin sostén cefálico ni adquisición de la sedestación, postura en opistótonos,

irritabilidad marcada y escasa empatía con el medio. Dentro de las pruebas complementarias realizadas destaca proteorraquia, RM cerebral con datos de leucoencefalopatía supra e infratentorial, con aumento de colina y disminución de NAA en la espectroscopia. En la biopsia de nervio, depósito de galactocerebrósido en las células de Schwann, y en leucocitos sanguíneos, disminución de la actividad de la enzima galactocerebrosidasa. Se confirma el déficit mediante estudio genético, detectándose mutación del gen *GALC* (p.T529M) en homocigosis. Evolución posterior con deterioro clínico y radiológico, siendo *exitus* a los 19 meses por un *shock* séptico secundario a infección del tracto urinario por *Providencia rettgeri*. **Conclusión.** A pesar de ser una enfermedad rara, es necesaria una alta sospecha diagnóstica en todo paciente con signos guía clinicoradiológicos, que permita un enfoque adecuado y coordinado para confirmar la enfermedad de Krabbe. Actualmente no disponemos de tratamiento eficaz, cobrando el diagnóstico prenatal y el consejo genético especial importancia.

P28.

Enfermedad de Menkes: a propósito de un caso

M. Ortega Rodríguez, I. Onsurbe Ramírez, A. Vidal Company, B. García Morcillo, E. López Ballesteros, S. Malagón Ruiz

Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Albacete.

Introducción. La enfermedad de Menkes es un trastorno neurodegenerativo con herencia recesiva ligada al cromosoma X, que afecta al metabolismo del cobre. **Caso clínico.** Lactante de 7 meses que presenta hipotonía y retraso de adquisiciones motoras. Varios ingresos previos por infecciones respiratorias. En la exploración física destaca piel pálida, mejillas mofletudas, sonrojadas, pelo descolorido ensortijado, *pectum excavatum* e hiperlaxitud ligamentosa. Hipotonía axial. Sostén cefálico inestable. Sedestación ausente. No manipulación. Reflejos osteotendinosos normales. Resto sin hallazgos. En el estudio realizado des-

taca piruvato y lactato elevados en suero. Cobre plasmático, 24 µg/dL, y ceruloplasmina, 6 mg/L (disminuidos). En RM cerebral, retraso de mielinización, atrofia cerebelosa de tronco y frontotemporal y tortuosidad vascular cerebral. El análisis anatomopatológico del cabello confirma *pili torti*. Diagnóstico confirmado por estudio genético. A los 11 meses sufre crisis epilépticas (focales y espasmos infantiles) con estatus, controlado con fármacos. Actualmente sigue tratamiento con histidinato de cobre subcutáneo, con normalización de ceruloplasmina sérica tras dos meses de administración. **Conclusiones.** La enfermedad de Menkes se caracteriza por fenotipo peculiar, pelo ensortijado y deterioro neurológico progresivo. Se afectan todos los tejidos, excepto el hígado. Hay un déficit del transporte y absorción de cobre a través de los compartimentos celulares, por deficiente actividad de cuproenzimas, disminuyendo así la disponibilidad de cobre. Las manifestaciones comienzan precozmente, entre ellas convulsiones, hipotonía, hipotermia, deterioro psicomotor progresivo y fallecimiento precoz. El tratamiento con cobre-histidina mejora el estado general pero no evita el deterioro neurológico.

P29.

Sustancia P y receptor NK1 en la esclerosis mesial temporal

B. Blanco Martínez^a, E. Rivas Infantes^b, V. Salinas^b, M. Muñoz Sáez^c

^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Anatomía Patológica. ^cServicio de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La crisis epilépticas presentan un incremento en la excitabilidad del hipocampo. La sustancia P (péptido implicado en funciones cardiovasculares, inflamatorias, nocicepción) contribuye a la hiperexcitabilidad aumentando la liberación del glutamato. La esclerosis mesial temporal es el principal sustrato neuropatológico en los pacientes con epilepsia del lóbulo temporal. **Objetivo.** Investigar la presencia y distribución de sustancia P y su RNK1 mediante inmu-

nohistoquímica en la esclerosis mesial temporal y en hipocampo sano.

Materiales y métodos. Se han recogido 12 biopsias de pacientes intervenidos quirúrgicamente de epilepsia farmacorresistente del lóbulo temporal y dos hipocampos de pacientes fallecidos por una causa distinta a patología cerebral. Se realiza en ambos tejidos un estudio inmunohistoquímico para la sustancia P y su RNK1, valorando la localización y distribución de ambos. Se comparan los resultados con el grupo control. **Resultados.** En las muestras patológicas existe un marcaje neuronal y glial, tanto nuclear como citoplasmático, con predominio nuclear, de la sustancia P y de su RNK1, así como sustancia P en neuropilo. En los controles, marcaje débil de sustancia P y RNK1 a nivel citoplasmático neuronal. **Conclusiones.** La sustancia P, a través de su RNK1, debe participar en la fisiopatología de la esclerosis mesial temporal. La localización fundamental tanto neuronal como glial de la sustancia P y RNK1 es nuclear, por lo que debe actuar como neuromodulador genético. Es la primera vez que se describe la presencia nuclear neuronal del RNK1 en humanos. La administración de antagonistas de los RNK1 podría tener utilidad en el tratamiento de la epilepsia.

P30.

Eficacia y seguridad del midazolam bucal en crisis convulsivas agudas y prolongadas. Experiencia en un hospital terciario

G. López Sobrino, B. Huete, M.M. García Romero, P. Tirado, J. Arcas, A. Martínez Bermejo

Servicio de Neuropediatría. Hospital La Paz. Madrid.

Introducción. El tratamiento más utilizado actualmente para el control ambulatorio de crisis convulsivas agudas es el diazepam rectal. El midazolam en solución por vía bucal representa una alternativa ante situaciones que requieran rapidez de acción en pacientes con crisis convulsivas agudas y prolongadas. **Objetivos.** Describir las características epidemiológicas, efica-

cia y seguridad de pacientes en tratamiento compasivo con midazolam bucal (Buccolam®). **Pacientes y métodos.** Se recogen los pacientes controlados que se encuentran en tratamiento con midazolam bucal. Se analizan datos de edad, sexo, tipo de crisis y diagnóstico sindrómico, dosis administrada, persona que administra el fármaco, número de aplicaciones y efectos adversos observados. **Resultados.** Se estudiaron 17 pacientes (9 varones). La edad media fue de 5,5 años (rango: 2-12 años). Ocho pacientes presentaban síndrome de Dravet, 3 epilepsia focal criptogénica, 3 epilepsia focal sintomática, 1 síndrome de Lennox-Gastaut, 1 crisis asociadas a gastroenteritis leve y 1 síndrome de Rett. La dosis de midazolam utilizada oscilaba entre 5 y 10 mg según la edad. El tiempo de respuesta estuvo entre 1 y 6 min (media: 3,8 min). El promedio de uso fue de 3,7 ocasiones por paciente, siendo más frecuentemente utilizado por los padres que por los cuidadores. No se encontraron dificultades en la aplicación. Se han observado efectos adversos leves y transitorios (sedación) en siete pacientes. **Conclusiones.** El midazolam por vía bucal representa una excelente opción terapéutica en el tratamiento de crisis convulsivas agudas, de fácil y cómoda administración tanto para padres y cuidadores, y que ofrece un buen perfil de eficacia-seguridad en su control.

P31.

Espectro clínico, tratamiento y pronóstico de 27 niños con estatus epiléptico durante el sueño

G. López Sobrino, B. Huete, P. Tirado, J. Arcas, R. Velázquez, A. Martínez Bermejo

Servicio de Neuropediatría. Hospital La Paz. Madrid.

Introducción. El estatus epiléptico eléctrico durante el sueño (ESES) es un trastorno epiléptico, relacionado con la edad, que asocia regresión neuropsicológica, deterioro motor y un patrón típico electroencefalográfico. **Objetivos.** Describir el espectro clínico,

valorar la eficacia de los distintos tratamientos utilizados y evaluar el pronóstico cognitivo a largo plazo de los pacientes con ESES. **Pacientes y métodos.** Se analizan los datos clínicos de 28 pacientes diagnosticados de ESES y seguidos prospectivamente entre los años 2003 y 2013. Se describen datos epidemiológicos, tipo de epilepsia, tratamientos utilizados, tratamientos eficaces y secuelas cognitivas. **Resultados.** Se estudiaron 28 pacientes (20 varones). La edad media fue de 6,7 años (rango: 2-12 años). Nueve pacientes presentaban epilepsia rolándica, 11 epilepsia focal criptogénica o sintomática, 2 epilepsia generalizada, 3 otro tipo de epilepsia y 2 trastorno generalizado del desarrollo. Los fármacos más eficaces han sido ácido valproico, levetiracetam, clobazam, etosuximida, ACTH, inmunoglobulinas y corticoides. El tiempo medio de ESES fue de 10,3 meses. Un 53% presentó deterioro cognitivo permanente. El motivo de realización del EEG de sueño fue por aumento del número de crisis (35%) y por alteraciones del comportamiento o del lenguaje (42%). **Conclusiones.** El ESES es más frecuente en varones y puede presentarse dentro del espectro evolutivo de distintas epilepsias. El aumento del número de crisis, así como el deterioro cognitivo y del lenguaje, hacen necesaria la realización de un EEG de sueño. La terapia con antiepilépticos no siempre suprime el patrón de EEG, por lo que hay que valorar la utilización de otros tratamientos.

P32.

Epilepsia mioclónica refractaria secundaria a microdelección 15q26.1

I. Martí Carrera^a, M. Imaz Murguiondo^a, M. López García^a, M. Lafuente Hidalgo^a, B. Nieva^b, M.E. Querejeta^b

^aSección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia. ^bServicio de Citogenética. Policlínica Gipuzkoa. San Sebastián.

Introducción. El hallazgo de microdelecciones o microduplicaciones poco frecuentes a través del CGH-array puede ayudar a buscar genes candidatos

en diferentes patologías. Presentamos el caso de una niña con una epilepsia mioclónica refractaria asociada a retraso mental secundaria a una microdelección intersticial 15q26.1. **Caso clínico.** Niña de 7 años, seguida en la consulta de Neurología por epilepsia de debut a los 2 años. Crisis mioclónicas asociadas a crisis de ausencia y crisis atónicas. Mala respuesta a diferentes tratamientos farmacológicos. Antecedentes personales de crecimiento intrauterino retardado y oligoamnios. Parto a las 34 semanas de gestación con peso de 1.400 g. Retraso en los hitos de desarrollo. En la exploración presenta orejas de implantación baja y antevertidas, nariz bulbosa y *filtrum* largo. Lenguaje escaso, mal articulado. Hiperinesia. Marcha atáxica. Resto de exploración, anodina. RM cerebral y estudio metabólico previo negativos. Se realiza *CGH-array* de 40K donde se detecta una delección intersticial en región 15q26.1, que se confirma a través de FISH y no presente en sus progenitores. **Conclusión.** La microdelección 15q26 está típicamente asociada a un cuadro de retraso del crecimiento, retraso mental y hernia diafragmática. Sin embargo, existen tres casos en la literatura de microdelección 15q26.1 asociados a epilepsia generalizada refractaria, retraso psicomotor y rasgos dismórficos menores. El estudio de los genes de dicha región podría permitir avanzar en el estudio de las encefalopatías epilépticas.

P33.

Epilepsia refractaria focal de inicio en edades tempranas. Características clínicoelectrográficas que simulan epilepsias generalizadas

I. Maestro Saiz^a, M. Sánchez-Horvath^a, A. García Ribes^b, M.J. Martínez González^b, B. Mateos Goñi^c, I. Yurrebaso Santamaría^a

^aServicio de Neurofisiología Clínica.

^bServicio de Pediatría. Neuropediatría.

^cServicio de Radiología. Neuroradiología. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Vizcaya.

Introducción. La epilepsia refractaria en niños es una entidad que debe ser diagnosticada y tratada de forma pre-

coz para evitar la comorbilidad inherente a esta patología. La cirugía de epilepsia es una opción terapéutica potencialmente curativa en niños con epilepsia focal refractaria. Las características electroclínicas propias de edades tempranas pueden retrasar la detección de los pacientes potencialmente subsidiarios a cirugía. **Objetivo.** Describir retrospectivamente, la evolución electroclínica en niños con epilepsia de debut en los primeros meses de vida hasta la detección de una epilepsia focal potencialmente subsidiaria a cirugía de epilepsia. **Pacientes y métodos.** Se describen siete niños con edades entre 2 y 12 años en el momento del estudio, diagnosticados de epilepsia en edades tempranas. A todos ellos se les realizaron estudios de neuroimagen estructural (RM) y registros video-EEG seriados a lo largo de los años y análisis genéticos o metabólicos en algunos casos. **Resultados.** Los estudios metabólicos y genéticos fueron normales. La RM (1,5 T) en algunos pacientes mostró lesiones focales desde el inicio, lesiones 'evanescentes' o lesiones en la RM de 3 T. Estudios video-EEG seriados mostraron cambios evolutivos en los patrones intercríticos, críticos y en las de semiología ictal. Tras periodos de tiempo variables, en todos los casos el diagnóstico de epilepsia refractaria temprana 'evolucionó' al diagnóstico de epilepsia focal refractaria sintomática o posiblemente sintomática y potencialmente quirúrgica. **Conclusiones.** Estudios video-EEG y de neuroimagen estructural y funcional seriados son fundamentales en epilepsias refractarias de debut en edades tempranas a la hora de establecer la condición de epilepsia focal refractaria potencialmente subsidiaria de cirugía de epilepsia.

P34.

Epilepsia parcial maligna migratoria. Experiencia de un caso tratado con rufinamida

G. López Sobrino, B. Huete, M.M. García Romero, P. Tirado, J. Arcas, A. Martínez Bermejo

Servicio de Neuropediatría. Hospital La Paz. Madrid.

Introducción. La epilepsia parcial maligna migratoria es un síndrome epiléptico de inicio en el primer año de vida, que cursa con importante retraso psicomotor, crisis refractarias a los tratamientos habituales y etiología probablemente genética. **Caso clínico.** Recién nacido sin antecedentes de interés que en los primeros días de vida presenta mioclonías de los miembros, con frecuentes desaturaciones. Posteriormente aparecen crisis clónicas que se hacen casi continuas, que cambian de un miembro a otro y a la cara, siendo los EEG intercríticos normales, hasta el mes de vida, cuando en el video-EEG se observan crisis parciales migratorias. Se descartaron todas las causas que producen crisis en este periodo. Las crisis fueron refractarias a diversos tratamientos (midazolam, diazepam, valproato, levetiracetam, fenitoína y fenobarbital). Por este motivo se utiliza rufinamida en terapia añadida, iniciada con 5 mg/kg/día en ascenso lento hasta 60 mg/kg/día, con buen control de las crisis. Posteriormente desarrolló un importante retraso psicomotor con microcefalia, falleciendo a los 5 meses por neumonía aspirativa con fallo respiratorio agudo. **Conclusiones.** La epilepsia parcial maligna migratoria es un síndrome epiléptico poco frecuente, que se puede presentar en el periodo neonatal. Clínicamente presenta crisis clónicas multifocales, prácticamente constantes, asociadas a deterioro neurológico con grave hipotonía axial y cuadriplejía. Inicialmente el trazado intercrítico es normal, y posteriormente aparecen descargas migratorias que se inician en un hemisferio y migran de un lado a otro y de una región a otra. Se trata de una epilepsia farmacorresistente, y como en nuestro caso, se han descrito casos de mejoría con rufinamida.

P35.

Estimulador del nervio vago: nuestra experiencia

C. Gómez-Lado^a, D. Dacruz Álvarez^a, J. Eirís Puñal^a, A. Prieto^b, M. Castro Gago^a

^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Neurocirugía. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. El estimulador del nervio vago (ENV) es una alternativa terapéutica en pacientes con epilepsia refractaria al tratamiento con fármacos antiepilépticos que no son candidatos a un tratamiento quirúrgico de resección. **Objetivo.** Analizar la eficacia desde el inicio de esta terapia en pacientes pediátricos en nuestro centro hace tres años. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 12 pacientes pediátricos con epilepsia refractaria en los que se implantó un ENV. **Resultados.** Se implantó un ENV a nueve varones y tres mujeres con una edad media de 8,67 años (rango: 3,2-14,8 años). La distribución por etiologías fue la siguiente: 3 pacientes con esclerosis tuberosa, 1 con paquigiria, 1 con síndrome perisilviano bilateral, 1 con encefalopatía mitocondrial, 1 con *nevus* sebáceo de Jadassohn, 1 con epilepsia secundaria a leucemia mieloblástica, 1 con síndrome de Lennox-Gastaut y 3 con epilepsia criptogénica. La duración media de la terapia con ENV fue de 26,5 meses (rango: 7-44 meses). Una paciente con encefalopatía epiléptica grave falleció durante el seguimiento por muerte súbita. Experimentaron una reducción del número de crisis superior al 50% el 41,6% (cinco de los pacientes). La paciente fallecida después de 28 meses de tratamiento había reducido las crisis un 50-75%. La tolerancia fue buena y el único efecto adverso registrado fue estridor leve en un paciente. En 3 (25%) se registró alta impedancia. **Conclusiones.** El ENV fue eficaz en el 41% de los pacientes. Para la mayoría de los pacientes, la tolerancia fue buena.

P36.

Epilepsia insular y diagnóstico diferencial con trastornos psiquiátricos. Un caso clínico

D. Mario Ialeggio, M.L. Carrasco Marina, V. Sánchez Escudero, G. Iglesias Escalera

Servicio de Pediatría. Neurología Infantil. Hospital Universitario Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

Introducción. Las epilepsias insulares (1%) se caracterizan por una sintomatología afectiva y la presencia de tras-

tornos de la percepción, representando un reto en el diagnóstico diferencial con muchos trastornos psiquiátricos del eje I y II, según el DSM-IV. **Caso clínico.** Mujer de 11 años que acude a Urgencias por presentar, desde hace seis meses, 10-12 episodios de desconexión con el medio, sensación de mareo acompañado de lenguaje incoherente, hipersialorrea e hipotonía moderada. La paciente refiere escuchar voces autorreferenciales. Antecedentes personales y familiares: embarazo normal controlado en Bolivia. Desarrollo psicomotor normal. A lo largo de su infancia ha vivido en diferentes países de Europa, África y Latinoamérica. Abuela con depresión y calcificaciones cerebrales. LCR: normal. Anticuerpos antineuronales y antitiroideos: negativos. Video-EEG: sugestivo de epilepsia focal de cuadrante posterior izquierdo. Estudio PET-TAC: hipometabolismo en la región posterior del lóbulo temporal izquierdo. Valoración psicológica: trastorno adaptativo mixto secundario a cambios vitales. Evolución: tras tratamiento con levotiracetam y carbamacepina se observa mejoría parcial de la clínica. Pendiente en la actualidad de valoración para cirugía de la epilepsia. **Conclusiones.** Las epilepsias temporales e insulares presentan una clínica variada que puede simular diferentes trastornos psiquiátricos del eje I y II del DSM-IV. Una adecuada valoración psicológica, el video-EEG, la PET-TAC y las pruebas de neuroimagen de alta resolución constituyen herramientas esenciales para el diagnóstico de estos trastornos.

P37.

Espasmos infantiles. Serie de casos en el Hospital General de Castellón 2003-2012

M. Agut, C. Morell, L. Segura, S. León, M.A. Esparza

Hospital General de Castellón.

Introducción. Los espasmos son movimientos axiales breves, en flexión, extensión o mixtos, que afectan a cabeza, cuello y extremidades. Pueden presentarse aislados o en salvas. ¿Qué se esconde tras esta sintomatología? **Ob-**

jetivo. Describir la casuística de nuestro hospital entre 2003 y 2012. **Pacientes y métodos.** Revisión descriptiva de los pacientes estudiados por espasmos infantiles. Se recogen características de juicio diagnóstico, edad y desarrollo psicomotor al inicio de la sintomatología, clínica, características del EEG y otras pruebas complementarias, así como tratamiento inicial y evolución del paciente desde el diagnóstico. **Resultados.** Se revisan nueve pacientes ingresados por espasmos infantiles, con edad de inicio entre 1 y 7 meses. Sin antecedentes perinatales. Desarrollo psicomotor normal, antes de su presentación, en cinco de los casos. En ocho pacientes se asocia un patrón EEG de hipsarritmia y se diagnostican de síndrome de West (2 sintomáticos, 5 criptogénicos y 1 idiopático), siendo este último el único con un desarrollo psicomotor normal y libre de crisis sin tratamiento a los 5 años. Como tratamiento inicial se utilizó ACTH en seis casos y vigabatrina en tres. El caso de síndrome de West idiopático presentó miocardiopatía hipertrófica secundaria al ACTH, que se resolvió tras su retirada. El paciente con EEG normal y sin deterioro psicomotor se diagnosticó de espasmos infantiles no epilépticos o benignos (síndrome de Lombroso-Fejerman). **Conclusiones.** La aparición de espasmos infantiles en los primeros meses de vida representa un constante reto para el neuropediatra por la heterogeneidad diagnóstica, etiológica, terapéutica y evolutiva que estos pacientes pueden presentar.

P38.

Estudio de las variables relacionadas con la etiología y el pronóstico de las epilepsias y encefalopatías epilépticas en el primer año de vida

L. Monfort Belenguer, V. Cantarín Extremera, M.L. Ruiz-Falcó Rojas, L. López Marín, L. González Gutiérrez-Solana, A. Duat Rodríguez

Servicio de Neurología. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Las epilepsias de debut durante el primer año de vida consti-

tuyen una de las patologías neurológicas que ocasionan mayor morbilidad tanto en los pacientes como en sus familiares. La importancia de un diagnóstico etiológico precoz permitiría un mejor manejo terapéutico y pronóstico. **Objetivos.** Describir las características epidemiológicas, clínicas, electroencefalográficas y las exploraciones complementarias realizadas en pacientes diagnosticados de epilepsia durante el primer año de vida, para tratar de establecer un protocolo diagnóstico. **Pacientes y métodos.** Pacientes menores de 12 meses diagnosticados de epilepsia (según la clasificación por edades de la ILAE 2010) de 2010 a 2013. Recogida de datos mediante historias clínicas y codificación de pacientes. **Resultados.** Se recogen 57 pacientes (25 mujeres y 32 varones). Prevalencia del 4,24%. Edad media de debut clínico: 4,3 meses. Encefalopatías epilépticas en 37 pacientes (18 definidas) y 20 con otros tipos de epilepsia; el 38,6% tenían antecedentes personales/perinatales destacables. Todos los pacientes tienen análisis de sangre, video-EEG y RM cerebral realizados, que han servido para orientar pruebas sucesivas. El 73% de encefalopatías epilépticas precisan tres o más fármacos para intentar el control de crisis, frente al 55% de los otros tipos de epilepsia. Hay diferencias estadísticamente significativas ($p = 0,024$) en el desarrollo psicomotor entre el diagnóstico de encefalopatía epiléptica y los demás tipos de epilepsia. **Conclusiones.** La orientación diagnóstica de un paciente con epilepsia de debut en el primer año de vida constituye un reto para el neuropediatra y un elevado gasto sanitario; por ello es importante conocer las novedades en cuanto a neuroimagen, estudios metabólicos y genética, y establecer un protocolo diagnóstico adecuado.

P39.

Espasmos epilépticos sin hipsarritmia idiopáticos en el primer año de vida

R. Losada del Pozo^a, V. Soto Insuga^a, M. Martínez González^a, B. González Giráldez^b, J.M. Serratos Fernández^b, J. Fernández-Cantalejo Padial^a

^aServicio de Pediatría. ^bServicio de Neurología. Unidad de Epilepsia. Hospital Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. Los espasmos epilépticos se caracterizan por contracciones axiales en flexión, extensión o mixtos, de 1-2 s de duración y agrupados en salvas. Son dependientes de la edad, iniciándose la mayoría en el primer año de vida. El síndrome de West es el síndrome epiléptico más conocido asociado a espasmos epilépticos, siendo característica la hipsarritmia en el EEG. **Casos clínicos.** Se presentan tres pacientes con espasmos epilépticos de inicio en el primer año de vida sin hipsarritmia, y con estudio metabólico, neuroimagen y cariotipo normales. Caso 1: niña de 12 meses con desarrollo psicomotor normal y espasmos desde los 7 meses. EEG: actividad basal sueño-vigilia normal, actividad intercrítica epileptiforme generalizada y multifocal; se registran espasmos y mioclonías. Libre de crisis tras ácido valproico. Caso 2: niño 10 meses con desarrollo psicomotor normal que inicia espasmos con 7 meses. EEG: actividad basal sueño-vigilia normal, actividad intercrítica epileptiforme en regiones posteriores. Libre de crisis tras vigabatrina. Caso 3: niña de 2 años con retraso psicomotor moderado e hipotonía central que presenta espasmos desde los 12 meses. EEG: actividad basal sueño-vigilia normal, actividad intercrítica epileptiforme en regiones posteriores. Respuesta inicial con ácido valproico y vigabatrina, con empeoramiento clínico y eléctrico posterior que requirió asociar zonisamida. **Conclusiones.** No todos los espasmos epilépticos forman parte de un síndrome de West, pueden aparecer en epilepsias tanto parciales como generalizadas. Los espasmos epilépticos sin hipsarritmia en el primer año de vida son una entidad clínico-eléc-

trica heterogénea poco descrita en la literatura que puede presentarse en pacientes con retraso-regresión psicomotora (encefalopatía epiléptica) o con desarrollo psicomotor normal.

P40.

Estudio semiológico de las crisis focales en la infancia

G. Martínez Espinosa^a, M.I. Rodríguez Lucenilla^a, J. Ramos Lizana^a, J. Aguirre Rodríguez^a, P. Aguilera López^a, J. Fernández Pérez^b

^aServicio de Pediatría. Unidad de Neurología Infantil. ^bServicio de Neurología. Complejo Hospitalario Torrecárdenas. Almería.

Introducción. El conocimiento de la semiología de las crisis epilépticas es fundamental para su correcto abordaje diagnóstico, terapéutico y pronóstico. **Objetivo.** Estudio descriptivo de la semiología de las crisis focales en la infancia. **Pacientes y métodos.** Se incluyeron prospectivamente todos los pacientes menores de 14 años que consultaron en nuestra unidad por una o más crisis epilépticas no provocadas entre el 1-6-1994 y el 1-3-2011. Se tuvieron en cuenta únicamente los datos disponibles en los primeros seis meses de evolución. **Resultados.** Se incluyeron 827 casos, 516 (62%) presentaron signos de focalidad (EEG o clínica). La edad media al diagnóstico fue de $5,20 \pm 3,76$ años, 282 (55%) eran varones, la neuroimagen fue anormal en 100 (19%), el EEG mostró alteraciones epileptiformes en 256 (49%), y 270 (52%) tuvieron crisis durante el sueño; 491 casos (59%) presentaron crisis con signos clínicos de focalidad, siendo los más frecuentes la alteración de la conciencia (74%), versión cefálica u ocular (40%), mirada fija (30%), vómitos críticos (25%), contracción clónica o tónica hemifacial (22%), disartria/bloqueo del habla (19%), rigidez generalizada simétrica (14%), sialorrea (18%), contracción clónica de una extremidad superior (16%), automatismos (11%), hipotonía generalizada (11%) y contracción clónica de un hemisferio (10%). **Conclusiones.** Los síntomas más frecuentes son los característicos de los síndromes epilépticos más preva-

lentes. Otros síntomas, como afectación de la conciencia, versión cefálica u ocular, mirada fija, hipo o hipertonia generalizadas son también frecuentes. A menudo el diagnóstico de crisis focal es clínico, ya que con frecuencia los primeros EEG son normales.

P41.

Síndrome de espasmos infantiles, posibles factores pronósticos

L. Lucea, I. Martí, M. Lafuente

Unidad de Neurología Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián.

Introducción. El síndrome de espasmos infantiles, una encefalopatía epiléptica precoz grave, tiene un pronóstico cognitivo y funcional variable a largo plazo. Un mejor conocimiento de los factores que determinan el pronóstico permitiría orientar con mayor precisión estos casos. **Objetivo.** Valorar posibles factores pronósticos en el momento del diagnóstico. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo por revisión de historias clínicas de 20 pacientes con debut de espasmos infantiles desde enero de 2003 hasta diciembre de 2012. **Resultados.** Mujeres 60%. Media de edad al diagnóstico: 8,6 meses (rango: 2-28 meses). Tiempo medio de evolución: 14,1 días (17 casos). Grupo 1, evolución favorable, sin crisis epilépticas y adecuado desarrollo psicomotor: 7 casos. Son embarazos de evolución normal, partos a término, peso adecuado y periodo perinatal normal salvo una sospecha de asfixia perinatal. Al diagnóstico, 3 mostraban rasgos leves de retraso psicomotor (sin consulta en Neurología), 4 hipsarritmia en EEG, 2 pruebas de imagen alteradas. Tratamiento: vigabatrina, 6; ACTH, 1. Sintomáticos, 2. Grupo 2, mala evolución, persistencia de crisis epilépticas o alteraciones del desarrollo psicomotor: 13 casos. Dos partos pretérmino, 1 crecimiento intrauterino retardado y 8 con patología perinatal. Al diagnóstico, 13 con importante retraso psicomotor y exploración alterada (9 con control previo en Neurología), 8 con hipsarritmia en EEG y 12 con pruebas de imagen alteradas. Tratamiento: val-

proato, 1; vigabatrina, 12, y además ACTH, 4. Sintomáticos, 12. **Conclusiones.** De los diez que debutan con espasmos infantiles, seis evolucionan favorablemente. Parecen indicar un peor pronóstico la presencia de antecedentes personales neurológicos y las alteraciones en la exploración física y en las pruebas de imagen.

P42.

Trastorno del movimiento durante el tratamiento con antidepresivos tricíclicos

A. García Ribes^a, M.J. Martínez González^a, N. Olabarrieta Hoyos^a, J. Pérez Bascarán^a, I. Maestro Saiz^b, A.I. Fernández Bedoya^b

^aUnidad de Neuropediatría. ^bSección de Neurofisiología. Hospital de Cruces. Barakaldo, Vizcaya.

Introducción. El mioclonos es un trastorno del movimiento asociado a numerosas entidades, aunque también puede aparecer relacionado con fármacos como los antidepresivos tricíclicos. En estos casos habrá que eliminar precozmente el agente causal. Presentamos el caso de una paciente con un trastorno del movimiento mientras recibía amitriptilina. **Caso clínico.** Niña de 12 años controlada por cefalea tensional. Inicia tratamiento con amitriptilina en las dosis habituales mejorando en dos meses. Un mes después, comienza súbitamente con movimientos de carácter mioclónico en brazos y piernas sin otros hallazgos en la exploración. No tenían repercusión en el EEG, pero los potenciales evocados estaban alterados. Suspendimos la amitriptilina y se trató con clonazepam y piracetam, desapareciendo los movimientos. El estudio etiológico fue normal. **Conclusiones.** Las mioclonías son movimientos bruscos, abruptos y breves causados por una contracción muscular. La evaluación de estos pacientes será amplia y sistemática, identificando el tipo de mioclonos según sus características clínicas y pensando en formas secundarias a tratamientos concomitantes. Los estudios etiológicos irán dirigidos cuando la historia y la exploración no sugieran formas definidas. La neurofi-

siología puede aportar información (EEG con poligrafía muscular y potenciales evocados). En nuestro caso, la historia y la evolución sugieren un mioclonos secundario a antidepresivos tricíclicos. Esta asociación está descrita, aunque los mecanismos farmacológicos responsables no están bien establecidos. En estos casos es prioritaria la retirada del fármaco. Un mioclonos de inicio agudo puede estar relacionado con determinados fármacos, algunos de uso muy habitual, siendo fundamental en estos casos un elevado índice de sospecha y la supresión rápida del mismo.

P43.

Utilidad del CGH-array en el diagnóstico etiológico del retraso mental con rasgos dismórficos en niños: tres años de experiencia en un hospital comarcal

A. Morant Gimeno^a, S.C. Werthwein^a, E. Lucas Sáez^a, V. Cirigliano^c, J.L. Barberá Comes^b, I. Costa Alcácer^a

^aServicio de Pediatría. ^bÁrea de Diagnóstico Biológico LABCO. Hospital de Manises. Valencia. ^cGenética Molecular. LABCO. Barcelona.

Introducción. El CGH-array (*comparative genomic hybridization*) es una técnica de estudio genético mucho más potente que el cariotipo, el FISH o el MLPA. Está indicada en pacientes con cariotipo normal y retraso mental o del desarrollo, rasgos dismórficos, trastornos autistas o sintomatología sugerente de un síndrome cromosómico concreto. Permite el diagnóstico etiológico del retraso mental hasta en el 20% de los casos. **Objetivo.** Analizar el resultado de los CGH-array solicitados en la consulta de Neuropediatría a niños con retraso mental y rasgos dismórficos desde enero de 2010 hasta diciembre de 2012. **Pacientes y métodos.** A 48 pacientes (33 niños y 15 niñas de 0-14 años) se les extrajo una muestra sanguínea y se les realizó un CGH-array. **Resultados.** En 12 casos (9 niños y 3 niñas) se encontraron alteraciones cromosómicas causales, en 8 aparecieron alteraciones de significado incierto y en 28 el CGH-array

fue normal. Las alteraciones causales fueron: 9 deleciones (5q21, 5q31, 6q22, 7q31, 8p22, 11p14, 16p11, 19p13, 22q13) y 3 duplicaciones (4q34, 5p15 y 14q11 en el mismo niño, 16p13). Las 12 habían sido descritas previamente y se relacionaron causalmente con la patología de cada paciente. La deleción 22q13 correspondía al Síndrome de Phelan-McDermin. Una fue de origen paterno, 2 materno, 3 *de novo* y 6 desconocido. **Conclusiones.** Mediante el *CGH-array* se pudo realizar el diagnóstico etiológico en el 25% de los niños estudiados, permitiendo disminuir la ansiedad familiar al conocer el porqué de la patología de sus hijos y evitando nuevos casos mediante el consejo genético.

P44.

Síndrome de Griscelli tipo 2, un inicio excepcional

N. Olabarrieta^a, M.J. Martínez^a, I. Astigarraga^a, A. García^a, M.R. González-Hermona^a, J. Gil^b

^aHospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Vizcaya. ^bHospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. El síndrome de Griscelli tipo 2 es una rara entidad, autosómica recesiva, caracterizada por una inmunodeficiencia y albinismo parcial, con afectación neurológica secundaria, en forma de linfohistiocitosis hemofagocítica (HLH). **Caso clínico.** Niña de 5 años, única hija de padres no consanguíneos, con antecedentes de otitis agudas y herpes perianal. Ingresó por vómitos, disminución del nivel de conciencia y crisis generalizada, afebril. Exploración neurológica normal. Pleocitosis en LCR. EEG normal. La RM cerebral muestra afectación difusa bilateral supra e infratentorial, en sustancia blanca córtico-subcortical, cerebelo, tálamos y troncoencéfalo, con marcado edema perilesional. Ante sospecha de encefalomiелitis diseminada aguda, recibe metilprednisona en altas dosis, con buena respuesta clínica. Tres meses después reingresa por vómitos y cefalea. Persiste exploración neurológica normal. En la neuroimagen, empeoramiento de las lesiones junto con nueva lesión pseudotumoral de grandes proporcio-

nes en la sustancia blanca frontal izquierda que cruza el cuerpo calloso. Bandas oligoclonales negativas. Análisis completa normal. Dada la neuroimagen con escasa afectación en la exploración neurológica, se sospecha una HLH cerebral, sin afectación sistémica. Destaca el pelo rubio con tinte grisáceo. Valorando sus fotografías de lactante, el pelo es blanquecino, sugiriendo un hipoalbinismo, todo ello compatible con un síndrome de Griscelli tipo 2, confirmado mediante estudio morfológico del pelo y genéticamente con mutaciones en el gen *Rab27*. **Conclusiones.** Presentamos un caso de síndrome de Griscelli tipo 2 con debut excepcional: hallazgos neuroradiológicos graves sin repercusión en la exploración neurológica y compatibles con HLH sin alteración de parámetros analíticos. Creemos que con ello se amplía el espectro clínico de esta patología.

P45.

Mutación del gen *JAM3*. Una nueva familia con cataratas congénitas, hemorragia subependimaria grado IV y calcificaciones subependimarias

R. Vidal^a, D. Vázquez^b, N. Akawi^d, I. Romero^c, M. Morales^b, J. Quilis^b

^aUnidad de Neuropediatría. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Diagnóstico por la Imagen. Consorci Sanitari de Terrassa. Terrassa, Barcelona. ^dDepartment of Pathology. Faculty of Medicine and Health Sciences. United Arab Emirates University. Al-Ain, Emiratos Árabes Unidos.

Introducción. Tras la primera familia descrita por Mochida et al con mutación del gen *JAM3* (*Junctional Adhesion Molecule 3*), hemos tenido la oportunidad de diagnosticar una paciente perteneciente a una familia consanguínea, cuyos dos hermanos anteriores habían fallecido en la etapa neonatal con una clínica similar. La proteína *JAM3* pertenece al grupo de proteínas transmembrana con función *tight junction* (unión hermética) para mantener la integridad endotelial del sistema circulatorio cerebral. **Caso clínico.** Recién nacida fruto de

un embarazo y parto normales, con Apgar 1-5-6-9. Requiere reanimación avanzada aunque pudo ser extubada a los 12 minutos. Presentaba cataratas bilaterales. Al segundo día manifestó irritabilidad con abombamiento de la fontanela, mostrando la ecografía signos de hemorragia intraventricular, microquistes frontales e hidrocefalia. Al noveno día, la RM cerebral mostró empeoramiento de las hemorragias parenquimatosas. Al 17.º día se detectaron en la TC cerebral calcificaciones subependimarias en banda, bilaterales. Se confirmó una mutación c.2T>G en el gen *JAM3*. Falleció a la tercera semana de vida. **Conclusiones.** La tríada de cataratas congénitas, hemorragia cerebral grado IV difusa y calcificaciones subependimarias deben hacer sospechar esta nueva entidad de herencia autosómica recesiva, aunque también cabe realizar diagnóstico diferencial con una mutación del gen *COL4A1* (*collagen type IV α1*), cuya clínica es similar.

P46.

Microduplicaciones 16p13.3 y 16p13.2-p13.13 simultáneas en un paciente con retraso mental, TDAH y rasgos dismórficos

V. de Diego^a, F. Carratalá^a, P. Andreo^a, F. Galán Sánchez^b

^aHospital Universitario de San Juan. ^bCentro de Genética Humana de Alicante.

Introducción. El síndrome de microduplicación 16p13.3 es un trastorno poco frecuente que se ha asociado a retraso mental, retraso específico del lenguaje, trastornos del comportamiento, rasgos dismórficos (nariz bulbosa, ptosis, hendiduras palpebrales estrechas, labio superior fino, pabellones de implantación baja, camptodactilia, luxación congénita de cadera, fusión vertebral y malformaciones cardíacas congénitas). La microduplicación 16p13.2-p13.13 no se había relacionado con patología hasta este momento. **Caso clínico.** Niño sin incidencias perinatales que, durante su desarrollo, presenta retraso específico del lenguaje, retraso mental moderado, trastorno de conducta tipo TDAH, rasgos faciales dismórficos y

pies en 'garra' con trastornos tróficos e infecciones periungueales a ese nivel. Las serologías para toxoplasma, rubéola, citomegalovirus y sífilis fueron negativas. La RM cerebral no mostró alteraciones. Los estudios electro-neurográficos y electromiográficos fueron negativos en dos ocasiones. La angiografía de miembros inferiores no encontró patología vascular. El estudio para genética de Charcot-Marie-Tooth fue normal. Ante un cuadro clínico que no sugería una agresión ambiental perinatal, se solicitó análisis de duplicaciones/deleciones por la técnica de *CGH-array*, mostrando dos microduplicaciones en 16p13.3 (0,45 Mb) y 16p13.2-p13.13 (0,59 Mb), posibles causantes del trastorno descrito. **Conclusiones.** Por primera vez se describe un paciente con patología asociada a la microduplicación simultánea de las regiones citadas. La interacción entre ambas podría estar en el origen del trastorno.

P47.

Síndrome de Moebius y polineuropatía desmielinizante: ¿una asociación casual?

D. Natera de Benito, J.P. Navarro Romero, P. Póo Argüelles, C. Ortez González, J. Colomer Oferil

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. El síndrome de Moebius es un trastorno congénito infrecuente y no progresivo, definido por una parálisis facial habitualmente bilateral y afectación oculomotora, por afectación del VI y VII pares. Su espectro clínico es muy variable: puede afectar a otros pares craneales y asociarse a malformaciones múltiples, retraso mental y trastornos de conducta. Se han descrito casos con polineuropatía axonal asociada. Presentamos el primer caso conocido de síndrome de Moebius asociado a polineuropatía desmielinizante. **Caso clínico.** Niño de padres no consanguíneos, nacido a término. Paresia de músculos inervados por VI y VII pares craneales bilaterales desde el nacimiento. Asociación de afectación del VIII par, diagnosticado por PEAT. Malformaciones asociadas: hi-

poglosia, microrretrognatia, hipodactilia, hipospadias y ductus arterioso persistente que precisó cierre quirúrgico. Problemas de succión-deglución que requirieron colocación de botón gástrico. Disminución global del tono, hiperlaxitud y disminución de fuerza en extremidades inferiores, con debilidad pélvica e hiporreflexia más marcada con el paso de los años. Sedestación a los 13 meses. La deambulación siempre ha precisado apoyos y ayuda de ortesis. Ecografía transfontanelar, RM cerebral, EEG, ecografía abdominal y serie esquelética, sin alteraciones. En electromiograma se objetivó importante reducción de velocidades de conducción motoras y sensitivas en las extremidades inferiores, compatible con neuropatía desmielinizante. Cariotipo y MLPA de alteraciones subteloméricas, sin alteraciones. **Conclusiones.** Describimos el primer caso con asociación de síndrome de Moebius y polineuropatía desmielinizante. La descripción de este hallazgo en otros pacientes permitirá conocer si este caso se trata de dos patologías sin relación o si existe algún tipo de asociación entre ellas.

P48.

Síndromes de microduplicación 1q21.1 y 15q11-q13 simultáneos en paciente con malformaciones en la base del encéfalo

F. Carratalá Marco^a, P. Andreo Lillo^a, V. de Diego Almaraz^a, F. Galán Sánchez^b

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

^bCentro de Genética Humana de Alicante.

Introducción. Los síndromes de microduplicación 1q21.1 y 15q11-q13 son raros y muestran retraso mental, autismo, malformaciones congénitas, macrocefalia, TDAH, cardiopatía congénita, epilepsia e hipotonía. Se describe un caso que muestra ambos de forma simultánea, asociando malformaciones de la base del encéfalo. **Caso clínico.** Niña, sin incidencias perinatales. Al mes de vida se le detecta coloboma bilateral, agenesia de nervio óptico y quiasma bilateral, y catarata del ojo izquierdo. Estudios metabólicos, cariotipo y EEG, normales. A

los 6 años ingresa por primera crisis parcial, secundariamente generalizada, que recurre en el mismo día. El EEG muestra ondas agudas y complejos punta onda en la región temporal del hemisferio derecho, con actividad de base irregular. A lo largo de seis años persisten crisis parciales simples y complejas, regresión en el rendimiento académico (bueno al inicio de la primaria), aumento de conductas inflexibles y obsesivas y estereotipias. Se ha utilizado ácido valproico, oxcarbacepina y levetiracetam, consiguiéndose un control parcial con levetiracetam en monoterapia. Se realiza CGH-array (60K), que muestra una duplicación 1q21.1 (genes asociados a patología *GJA5* y *GJA8*) y otra en 15q11.2, (gen asociado a patología *NIPAT1*). Además, muestra una delección en 7q34 e inserciones en 8p23.1 y 15q15.3 (genes no asociados a patología) y otra inserción en Xp22.33 sin genes conocidos. **Conclusiones.** Se describe por primera vez la presentación de los dos síndromes de microduplicación asociados a patología. La interacción de ambos podría ser la responsable de los hallazgos, no presente en ninguno de los dos síndromes.

P49.

Caracterización de un paciente con síndrome de Pallister-Killian y epilepsia mioclónica

C. Castaño de la Mota^a, N. Muñoz Jareño^a, R. Losada del Pozo^b, A.I. Usano Carrasco^a, C. Blanco Rodríguez^a, E. Barredo Valderrama^c

^aServicio de Pediatría. Hospital Infanta Leonor. ^bServicio de Pediatría. Fundación Jiménez Díaz. ^cServicio de Neuropediatría. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. El síndrome de Pallister-Killian es un trastorno genético esporádico raro causado por tetrasomía 12p (isocromosoma 12p supernumerario) en mosaico. Las manifestaciones neurológicas incluyen retraso mental, hipotonía y crisis convulsivas. Presentamos el caso de un paciente con esta cromosomopatía y epilepsia mioclónica. **Caso clínico.** Lactante de 4 meses, remitido por retraso psicomotor y escaso seguimiento visual.

Sin antecedentes familiares ni personales de interés, salvo polihidramnios en el embarazo. En la exploración presenta fenotipo peculiar con epicanthus bilateral, frente prominente, paladar ojival, pelo ralo y escaso y mamilas invertidas. Escaso contacto y seguimiento visual, buena empatía. Marcada hipotonía generalizada, escasos movimientos espontáneos con reflejos osteotendinosos presentes. Ecografía transfontanelar y abdominal, analítica con enzimas musculares, estudio de síndrome de Prader-Willi, EMG/VC y estudio de metabopatías, normales. El cariotipo mostró mosaico 46, XY/47, XY + i (12). La RM cerebral objetivó retraso de la mielinización y leve asimetría interhemisférica. Valoración oftalmológica: miopía de cuatro dioptrías bilateral. Valoración ORL: hipoacusia neurosensorial bilateral moderada (audioprótesis). Controles cardiológicos: normales. A los 20 meses se objetivan de forma esporádica mioclonías de miembros superiores, que son cada vez más frecuentes y que en video-EEG tienen correlato eléctrico con crisis mioclónicas generalizadas. Se inicia tratamiento antiepiléptico con valproato hasta dosis de 25 mg/kg/día, consiguiéndose el control completo de las crisis y últimos registros de EEG sin anomalías epileptiformes. **Conclusiones.** La epilepsia es un hallazgo común en muchos síndromes genéticos que afectan al SNC, como es el caso del síndrome de Pallister-Killian, en el cual la epilepsia mioclónica es uno de los síndromes epilépticos más frecuentes.

P50.

Complejo esclerosis tuberosa. Espectro epidemiológico, clínico y genético en nuestra población

R. Sancho, J. Domínguez, E. García, D. Álvarez, R.M. Arteaga, M.S. Pérez

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. El complejo esclerosis tuberosa (CET) es una enfermedad multisistémica caracterizada por el desarrollo de tumores benignos. Las manifestaciones neurológicas suponen la

mayor causa de morbimortalidad. La herencia es autosómica dominante y en el 60-80% de los casos se encuentran mutaciones en los genes *TSC1* y *TSC2*. **Objetivo.** Analizar las características epidemiológicas, clínicas y genéticas de los pacientes con CET. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de siete casos de CET diagnosticados en nuestra comunidad. **Resultados.** Siete pacientes diagnosticados de CET entre 1998 y 2012, con una edad actual entre 8 meses y 15 años. El 71% eran mujeres ($n = 5$). El inicio de la enfermedad fue en el 85% de los casos ($n = 6$) tumores cardíacos prenatales (un caso precisó marcapios al nacimiento) y en el 15% ($n = 1$) epilepsia. Los estigmas cutáneos están presentes en todos los pacientes, angiomiolipomas renales en el 42% ($n = 3$) y un paciente presenta angiomiolipoma hepático. El 57% ($n = 4$) presentan retraso cognitivo, y el 71% ($n = 5$), epilepsia refractaria. Dos de los pacientes presentaron síndrome de West en algún momento. Se encontró astrocitoma subependimario en la neuroimagen de uno de los pacientes. El estudio genético evidenció mutaciones en el gen *TSC1* ($n = 2$) y en *TSC2* ($n = 2$). Sólo un paciente tiene historia familiar. **Conclusiones.** El CET es una enfermedad con una expresividad variable y multitud de fenotipos. En nuestra serie destaca el diagnóstico prenatal mayoritario, el hallazgo de un angiomiolipoma hepático y la existencia en tres de los pacientes de mutaciones *TSC1* y *TSC2*, no descritas previamente en la literatura.

P51.

Síndrome de Gorlin

M. Delgado Rioja^a, J. Sierra Vázquez^b, N. Guerrero Moreno^a

^aHospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

^bCentro Seta. Sevilla.

Introducción. Síndrome neurocutáneo conocido también como síndrome de carcinoma basocelular nevoide y, antiguamente, como quinta facomatosis, de herencia autosómica dominante, con alta penetrancia, pero con expresividad muy variable. Los criterios diagnósticos están bien definidos (dos

mayores o uno mayor y dos menores). Mayores: 1. carcinomas basocelulares múltiples; 2. quistes odontogénicos mandibulares; 3. piqueteado palmoplantar; 4. calcificaciones ectópicas en el SNC; 5. historia familiar de síndrome de Gorlin. Menores: 1. facies característica; 2. anomalías del desarrollo esquelético; 3. meduloblastoma; 4. fibroma ovárico; 5. quiste linfomatoso; 6. anomalías oculares; 7. otras malformaciones. La confirmación diagnóstica es genética: brazo corto del cromosoma 9 (región 9q22.3-q31). La mutación de este gen, que normalmente actúa como supresor tumoral y modulador de la diferenciación y crecimiento celulares, es responsable de la sintomatología. **Caso clínico.** Niña de 12 meses de edad que consulta por macrocefalia (perímetro craneal: 50,5 cm). Se diagnostica de síndrome de Gorlin porque cumple los siguientes criterios mayores: 1. múltiples lesiones papulosas en tronco y extremidades (diámetro de 0,5-3 mm) pigmentadas, ligeramente sobreelevadas. Examen histopatológico: carcinoma basocelular; 2. lesiones de aspecto pustuloso palmoplantares; 3. neuroimagen: hidrocefalia comunicante compensada con calcificaciones en tentorio. Y los siguientes criterios menores: facies característica (macrocefalia, frente abombada y prominente, hipertelorismo, raíz nasal ancha y depirmida). Exploración neurológica normal y exploración psicológica (inventario de desarrollo de Batelle) que denota una edad madurativa de 11 meses. Se confirma el diagnóstico por genética molecular. **Conclusiones.** Cuadro infrecuente por la presentación tan precoz de los carcinomas basocelulares. Pronóstico incierto por la evolución de los tumores. Tratamiento multidisciplinario (dermatólogo, neurólogo infantil, odontólogo, genetista).

P52.

Síndrome de Gorlin de manifestación precoz

M.A. Fernández García^a, L. Piñero González^a, B. Felgueroso Juliana^a, M.V. Nespereira Jato^b, J. del Pozo Losada^b

^aUnidad de Neurología infantil. Servicio de Pediatría. ^bServicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña.

Introducción. El síndrome de Goltz-Gorlin (o síndrome del carcinoma nevoideo de células basales) es una enfermedad rara (1 caso cada 100.000), con un patrón hereditario autosómico dominante (cuya mutación responsable se encuentra en los genes *PTCH*). Típicamente presentan lesiones cutáneas tipo carcinoma basocelular y queratoquistes odontogénicos, pudiendo asociar otras malformaciones sistémicas. **Caso clínico.** Nuestro paciente debuta al nacimiento con una hidrocefalia con lesiones calcificadas periepéndimarias, que precisó la colocación de una válvula de derivación ventriculoperitoneal. Descartamos una infección congénita por citomegalovirus y sospechamos una esclerosis tuberosa, realizando un estudio genético que fue negativo. Al año de vida se detecta una masa retroperitoneal cuyo diagnóstico anatomopatológico tras la exéresis fue de un ganglioneuroma. Además, asocia una escoliosis. En una de las revisiones del niño, que tiene actualmente 2,5 años, observamos que el padre presenta unas lesiones en la cara que habían sido tratadas con láser. Revisada su historia, el padre está siendo estudiado por unas lesiones tipo carcinoma basocelular, que asociado al antecedente de quistes mandibulares intervinidos previamente y escoliosis, hizo sospechar un síndrome de Gorlin. Se realizó estudio genético a ambos pacientes, con resultado positivo. **Conclusiones.** Presentamos un caso de un lactante con síndrome de Gorlin cuyas manifestaciones iniciales fueron hidrocefalia congénita con lesiones intracraneales, escoliosis y la presencia de un tumor sólido benigno. Destacamos la importancia de los an-

tecedentes familiares a la hora de estudiar cuadros sindrómicos.

P53.

Alteraciones de la migración neuronal de presentación neonatal. Casuística de un hospital de tercer nivel

H. Escobar Pirela^a, M. Tomás Vila^a, M. Gormaz Moreno^b, J.V. Arcos Machancoses^a, R. Llorens Salvador^c

^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Neonatología. ^cServicio de Radiología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.

Introducción. Los trastornos de la migración neuronal son un conjunto de patologías caracterizadas por una proliferación neuronal anómala durante la etapa embrionaria, que tiene un amplio espectro de presentación clínica y abarca desde retraso psicomotor leve a muerte en el período neonatal. **Objetivo.** Describir las características clínicas de los trastornos de la migración neuronal de diagnóstico neonatal. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo, que incluye los trastornos de migración neuronal, en la unidad de neonatología de un hospital de tercer nivel de la Comunidad Valenciana desde febrero de 2002 a marzo de 2012. **Resultados.** Se incluyen un total de 26 pacientes, clasificados según el diagnóstico en: lisencefalia, 42,3% ($n = 11$); polimicrogiria, 34,6% ($n = 9$); heterotopía cortical, 11,5% ($n = 3$); esquizencefalia, 4% ($n = 2$), y lesiones combinadas, 7,6% ($n = 2$). En los hallazgos de exploración, el 50% de los pacientes presenta alteraciones del perímetro cefálico; el 23%, hipotonía axial, y el 26%, hipertonia. Uno de los casos debuta como convulsiones refractarias a tratamiento y el 20% de los casos presenta crisis convulsivas durante la época neonatal. El 60% de los pacientes presenta al año de edad retraso del desarrollo psicomotor. El 8% de los pacientes fallece en los dos primeros meses de vida. Se realizó prueba genética en todos los pacientes, evidenciando alteraciones cromosómicas en tres de ellos. El 11,6% presenta una serología positiva para cito-

megalovirus. **Conclusiones.** En nuestra serie se evidencian, como en otras de la literatura, diversidad en la presentación clínica y gravedad de estos trastornos, además de una asociación de éstos con la infección por citomegalovirus y la presencia de diversos grados de desarrollo psicomotor.

P54.

Rabdomiosarcomas en el contexto del diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1

L. Monfort Belenguer^a, A. Duat Rodríguez^a, M. Andión Catalán^b, E. García Esparza^c, M.A. López Pino^c, M. Retamosa Rodríguez^a

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Oncología. ^cServicio de Radiología. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La neurofibromatosis (NF) es una enfermedad multisistémica con mayor predisposición a desarrollar tumores, predominantemente benignos, aunque también mayor incidencia de tumores malignos tanto por transformación maligna de neurofibromas plexiformes como por presencia de otras neoplasias. La prevalencia de los rabdomiosarcomas en las NF1 es de 1,4-6%, mayor que en la población general. **Casos clínicos.** Caso 1: niño de 4 años, con NF1 desde los 11 meses, manchas café con leche y neurofibromas. A los 2 años, crecimiento repentino de masa en el hombro izquierdo confirmado por biopsia como sarcoma de alto grado. Se inicia protocolo EpSSG para sarcomas de partes blandas, con progresión local de la enfermedad, por lo que se decide cirugía resectiva con aplicación de braquiterapia y quimioterapia. Mantiene tratamiento hasta la remisión del tumor. Caso 2: mujer de 12 años, con NF1 desde los 12 meses, manchas café con leche y padre con NF1. A los 11 años, estreñimiento con dolor perirrectal, evidenciándose tumoración anal, confirmada como rabdomiosarcoma tras biopsia. Presenta numerosas metástasis y se ofrece participación en ensayo clínico (Roche Bernie B020924); tras tres ciclos de quimioterapia se evidencia remisión completa; mantiene tratamiento actual-

mente. Caso 3: mujer de 13 años, con NF1, tratada y seguida desde los 18 meses con el diagnóstico de rabdomiosarcoma de ojo derecho, precisó tratamiento con quimioterapia, radioterapia y enucleación del ojo. **Conclusiones.** A pesar de que la mayoría de los tumores que se presentan en la NF1 son de estirpe benigna, el clínico debe tener presente la mayor propensión de estos pacientes al desarrollo de malignidad para realizar un adecuado seguimiento.

P55.

Mielomeningocele y raquisquis completa. A propósito de un caso

M.R. Vélez Galarraga, N. Aznárez Sanado, A. Alonso Caprile, A. Catalán Lambán, V. Alzina deAguilar, Rocío Sánchez-Carpintero Abad

Unidad de Neuropediatría. Departamento de Pediatría. Clínica Universidad de Navarra.

Introducción. La espina bífida es la malformación congénita del SNC más frecuente compatible con la vida. La forma más común y grave es el mielomeningocele, que asocia frecuentemente Arnold-Chiari II, hidrocefalia y estrechamiento de fosa posterior. **Caso clínico.** Se realiza ecografía a una gestante de 16 semanas, observándose un feto varón con defecto del tubo neural. A las 21 semanas se repite ecografía: disrafia C6-C7 a sacro, latido cardíaco y movimientos normales. RM: mielomeningocele, raquisquis desde unión cervicodorsal hasta sacro, Arnold-Chiari II y ventriculomegalia supratentorial. Nace por cesárea electiva (35 + 5 semanas) con llanto espontáneo, movilidad de extremidades superiores y extremidad inferior izquierda, codos en pronación y muñecas flexionadas, pie derecho equino varo e izquierdo talo valgo; mielomeningocele torácico. Se realiza intervención en dos tiempos para cierre del defecto torácico y colocación de derivación ventriculoperitoneal. RM posquirúrgica: raquisquis cervicodorsal, diastematomelia torácica, Arnold-Chiari II y dilatación de ventrículos laterales. Al mes de vida es reintervenido para descompresión de fo-

sa posterior por hipomotilidad de las extremidades superiores. Un mes después presenta somnolencia e hipotonía secundarias a obstrucción de la válvula de derivación, por lo que se recambia. A partir de los 2 meses presenta episodios de apnea central en sueño REM confirmados mediante polisomnografía. Posteriormente asocia movimientos clónicos de las extremidades, tratados con levetiracetam y gabapentina. A los 8 meses fallece en el contexto de una infección respiratoria por aspiración tras pausa de apnea prolongada. **Conclusiones.** La lesión del mielomeningocele puede producirse en distintos niveles de la columna vertebral en desarrollo; cuanto más alto se encuentra ubicado el defecto, más graves son las complicaciones.

P56.

Encefalitis por *Parechovirus* en período neonatal. A propósito de dos casos

J. Petanàs Argemí^a, C. Fons Estupiñá^a, P. Póo Argüelles^a, M. Cabrerizo Sanz^b, M.C. Muñoz Almagro^a

^aServicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

^bÁrea de Virología. Centro Nacional de Microbiología. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.

Introducción. La encefalitis por *Parechovirus* en el neonato es causa clínica de sepsis-like, convulsiones y afectación difusa de sustancia blanca y tálamos. Describimos la clínica y neuroimagen de dos neonatos con encefalitis por *Parechovirus*. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 28 días, exprematuro de 33 + 6 semanas, que presenta apneas, hipotonía, hipoactividad, rechazo del alimento y convulsiones refractarias. Asocia pancitopenia y PCR elevada. LCR: pterinas elevadas, PCR multiplex negativa. Cribado metabólico y cultivos (sangre, orina y LCR) negativos. Video-EEG: brote-supresión. RM cerebral: edema citotóxico difuso en la sustancia blanca. PCR de *Parechovirus* en LCR positiva. Preciso soporte ventilatorio, inotrópico, antibiótico y antivírico empíricos, corticoide y anti-convulsionantes. Desarrolló hipertonia

de extremidades. RM (17 días): múltiples áreas de degeneración quística (frontales y PV). Caso 2: varón de 8 meses con crisis focales continuas. Antecedentes: embarazo normal, parto a las 37 semanas. A las 48 horas de vida presentó hipotonía, apneas, hipoactividad e irritabilidad. EEG: estatus convulsivo. Cultivos y PCR (enterovirus, VHS-1 y VHS-2) negativos. RM cerebral: afectación difusa de sustancia blanca (PV y subcortical), tálamos y cuerpo calloso. Tratamiento: fenobarbital, fenitoína y aciclovir hasta PCR negativas. Actualmente, crisis focales refractarias y retraso psicomotor. Video-EEG: anomalías epileptiformes parietooccipitales bilaterales. RM (8 meses): pérdida volumétrica de sustancia blanca. LCR (congelado en periodo neonatal): PCR de *Parechovirus*, positiva. Crisis controladas con fenobarbital y levetiracetam. La madre refiere gastroenteritis aguda días antes del parto. **Conclusiones.** La encefalitis por *Parechovirus* es una entidad recientemente descrita. Debemos pensar en ella en neonatos con convulsiones refractarias, clínica de sepsis-like y patrón en RM cerebral similar a encefalopatía hipóxico-isquémica (afectación difusa de sustancia blanca y tálamo).

P57.

Infección por virus respiratorio sincitial en pacientes neurológicos: ¿alto riesgo de curso complicado?

A. Felipe^a, M. Roig Quilis^a, M. Campins^b, A. Macaya^a

^aServicio de Neurología Pediátrica.

^bServicio de Medicina Preventiva. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. El virus respiratorio sincitial (VRS) es una importante causa de infección respiratoria en niños, cuya morbilidad es mayor en determinados grupos de riesgo bien caracterizados, como los prematuros. Existen pocos estudios centrados en la patología neurológica como grupo de riesgo, que parecen indicar una hospitalización más prolongada, así como peor curso evolutivo. **Objetivos.** Comparar datos y evolución durante el ingreso por infección por VRS de los

pacientes con patología neurológica respecto a aquellos que no la presentan y valorar si asocian mayor riesgo de curso complicado. **Pacientes y métodos.** Recogida de datos retrospectiva de todos los ingresos por VRS en pacientes pediátricos durante las estaciones 2010-2011 en nuestro centro y análisis comparativo de características basales, evolución durante el ingreso y complicaciones de los pacientes con patología neurológica respecto a los que no la presentan. **Resultados.** Entre 412 pacientes, 13 (3,16%) sufrían patología neurológica. Ambos grupos incluyen pacientes de otros grupos de riesgo. El grupo de patología neurológica presenta mayor edad media (28,5 meses frente a 10,4 meses; $p < 0,001$), mayor porcentaje de complicaciones tipo hipoxemia (100% frente a 73,9%; $p = 0,007$), mayor necesidad de oxigenoterapia (100% frente a 73,9%; $p = 0,04$) con mayor duración de ésta (12,5 días frente a 4,5 días; $p < 0,05$) y mayor duración de hospitalización (15,9 días frente a 7,6 días; $p < 0,001$). Asimismo, se observa en este grupo mayor tasa de otras complicaciones, necesidad de antibioterapia e ingreso en UCI, sin alcanzar significación estadística. **Conclusiones.** Se objetiva peor curso evolutivo en la infección por VRS en patología neurológica, con una mayor necesidad de oxigenoterapia y un ingreso más prolongado.

P58.

Debemos tener en cuenta el kernicterus en el diagnóstico de una encefalopatía sin filiar

A.V. Marco Hernández^a, A. Parra Llorca^a, M. Tomás Vila^b, M. Téllez de Meneses Lorenzo^b, F. Menor Serrano^c

^aServicio de Pediatría. ^bSección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría.

^cServicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.

Introducción. El kernicterus puede ser diagnosticado mediante criterios semiobjetivos que incluyen la valoración de la historia clínica, la exploración neurológica y los hallazgos de neuroimagen y potenciales evocados auditivos. La tétrada clásica del kernicterus

se caracteriza por alteraciones motoras, alteraciones en el proceso auditivo con o sin pérdida de audición, discapacidad oculomotora, especialmente de la mirada vertical hacia arriba, y displasia del esmalte de la dentición infantil. Se han establecido criterios para realizar el diagnóstico *a posteriori* ante un niño con encefalopatía y que permiten establecer tres grados de certeza respecto al kernicterus: posible, probable y cierto. **Caso clínico.** Lactante mujer de 15 meses con cuadro clínico de encefalopatía grave no filiada sin antecedentes perinatales, salvo ictericia con cifras de bilirrubina de 21 mg/dL en el primer mes de vida. Presenta retraso psicomotor grave con ausencia del lenguaje. En la exploración presenta tetraparesia espástica con clonía, reflejos osteotendinosos exaltados, mal sostén cefálico, tendencia a opistótonos y mala fijación ocular. Parálisis de la mirada hacia arriba. Buena respuesta a estímulos acústicos. En RM cerebral se objetiva hiperintensidad homogénea y simétrica en imágenes en T₂ y FLAIR bilateral de núcleos pálidos sin otros hallazgos, sugestiva de kernicterus. Fondo de ojo, EMG y PEAFT normales. **Conclusiones.** El kernicterus es una entidad a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de una encefalopatía no filiada. Nuestra paciente cumple dos de los tres criterios, por lo que se puede establecer el diagnóstico de probable kernicterus. Los hallazgos encontrados en la RM son considerados casi patognomónicos.

P59.

Presentación y evolución atípica de encefalitis herpética

L. Álvarez Chamorro, A. Delgado Vicente, M. Nemesio Tordera, M.A. Esparza Sánchez, C. Jovaní Casano

Servicio de Pediatría.
Hospital General de Castellón.

Introducción. La encefalitis herpética cursa con alteración del nivel de conciencia, convulsiones atípicas y fiebre. En neuroimagen existe afectación del lóbulo temporomedial. En el EEG se observa enlentecimiento difuso o afectación temporal. El criterio de referen-

cia para su diagnóstico es la PCR de herpes virus en LCR. **Caso clínico.** Niña de 2 años sin antecedentes, consulta por convulsión generalizada. Se objetiva fiebre con exploración clínica y analítica normal. En los días siguientes presenta crisis parciales simples y complejas coincidentes con fiebre. Asintomática fuera de episodios. EEG en vigilia normal. En TAC craneal se visualizan dos imágenes frontales izquierdas sugestivas de hematoma subdural e intraparenquimatoso. Al quinto día de fiebre, y ante la persistencia de convulsiones, se realiza punción lumbar. Se detecta pleocitosis y se inicia tratamiento empírico con aciclovir. La PCR de herpes es negativa, pero la evolución es favorable, desapareciendo la fiebre y las crisis en 24 horas. La RM muestra extensa alteración del córtex y sustancia blanca subcortical parietal, temporal y occipital derecho, con focos hemorrágicos subagudos en la convexidad frontal bilateral. Se repite determinación PCR de herpes por *microarray*, siendo positivo. La evolución es favorable. **Conclusiones.** El diagnóstico de la encefalitis herpética es clínico. Cada vez se describen más casos que no cumplen las características típicas de imagen, EEG y clínica. En ocasiones, y según la técnica de detección de PCR, ésta puede resultar falsamente negativa. Ante la sospecha de encefalitis herpética se debe administrar tratamiento con aciclovir. Su inicio precoz y duración correcta es el único factor pronóstico que podemos modificar.

P60.

Hiperseñales en la sustancia blanca en el contexto de meningitis bacteriana

A. Pérez Villena ^a, M. de la Flor Crespo ^a, S. Briceño Cuadros ^a, C. Zorzo Sánchez ^b, J. Fernández Aurrecoechea ^c, J. Jiménez Martínez ^a

^a Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Radiología. Hospital La Moraleja. ^c Servicio de Psiquiatría. Hospital Rey Juan Carlos. Madrid.

Introducción. Las meningitis bacterianas e hipoglucemias forman parte del diagnóstico diferencial de la encefali-

tis aguda diseminada (EAD). Presentamos el caso de un lactante con meningitis meningocócica y lesiones en la sustancia blanca cerebral. **Caso clínico.** Lactante de 8 meses que acude a urgencias por un cuadro de fiebre y vómitos. Presenta afectación del estado general, irritabilidad y tendencia al sueño, por lo que se realiza analítica de sangre, estudio de orina y de LCR. La analítica de sangre presenta leucocitosis con aumento de reactantes de fase aguda, y el LCR, 51.100 leucocitos con 95% de polimorfonucleares, glucorraquia de 0,11 mg/dL y proteinorraquia de 361,1 mg/dL. Se inicia tratamiento con cefotaxima, vancomicina y dexametasona intravenosos por sospecha de meningitis neumocócica. El cultivo de LCR es positivo para *Neisseria meningitidis* serotipo B, por lo que se suspendió la dexametasona intravenosa a las 48 horas del inicio del cuadro. En la exploración destacaba la existencia de irritabilidad, reflejos exaltados sin clonía, Babinski bilateral y tendencia a la hiperextensión de miembros inferiores. Se realiza RM cerebral a los tres días del ingreso, donde se observan múltiples hiperintensidades de señal de sustancia blanca periventricular y en ganglios de la base que no realzan tras contraste, por lo que se sugirió la posibilidad de EAD. Actualmente, con 18 meses, el desarrollo psicomotor, exploración y estudio de neuroimagen son normales. **Conclusiones.** La hipoglucemia puede dar lugar a lesiones en la neuroimagen sugerentes de EAD. En nuestro paciente consideramos que la hipoglucorraquia pudo provocar dichas lesiones.

P61.

Retraso psicomotor de causa reversible

A. Amado Puentes, S. Pereiro Fernández, M. Lorenzo Martínez, L. Rey Cordero, C. Melcón Crespo, M.O. Blanco Barca

Unidad de Neuropediatría.
Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Introducción. El déficit de vitamina B₁₂ es una causa reconocida de afectación neurológica en el niño, en forma de retraso o detención en el desarro-

llo psicomotor. **Caso clínico.** Paciente de 11 meses de edad, remitida a la Consulta de Neuropediatría para valoración de retraso psicomotor. Lactancia materna exclusiva con introducción de alimentación complementaria a los seis meses. La madre se había sometido a una cirugía de *bypass* gástrico previo al embarazo. Refieren episodios de irritabilidad y somnolencia alternos, vómitos, hipotonía, ausencia de sonrisa social y aftas bucales desde los 2 meses de edad. Se objetiva, además, aplanamiento progresivo de la curva de perímetro craneal desde el nacimiento. En control analítico se detecta anemia megaloblástica, diagnosticándose deficiencia de vitamina B₁₂ en probable relación con déficit materno. Se inicia tratamiento sustitutivo, con mejoría progresiva de la sintomatología. En estudio de neuroimagen (RM) se detecta malformación de Arnold-Chiari tipo I. Evolución posterior de la paciente satisfactoria, con desarrollo psicomotor adecuado a su edad a los 16 meses. **Conclusiones.** El déficit de vitamina B₁₂ es una entidad que debemos considerar en aquellos casos de retraso psicomotor y clínica compatible. Las alteraciones neurológicas secundarias son reversibles con un tratamiento precoz adecuado. La suplementación vitamínica debe valorarse en madres con riesgo de padecer déficit de vitamina B₁₂, para evitar la aparición de la enfermedad en el niño. Las causas más frecuentes son las dietas vegetarianas y la malabsorción intestinal (anemia perniciosa, aclorhidria, cirugía de *bypass* gástrico).

P62.

Headpod®: uso de un novedoso sistema de suspensión dinámica en un caso de tetraparesia espástica con hipotonía axial

B. Martínez ^a, M. Téllez de Meneses ^b, M. Gutiérrez ^b, P. Huerta ^a, S. Cruz ^a, J. Valderrama ^a

^a Áreas de Fisioterapia, Neuropediatría, Rehabilitación, Psicología y Logopedia Infantil. Instituto de Neuror rehabilitación Neural. ^b Hospital Politécnico y Universitario La Fe. Valencia.

Introducción. El control cefálico es la capacidad de mantener la cabeza erguida en relación a la gravedad, estableciendo un eje entre el cuerpo y la misma. Interviene en los niveles motor, sensitivo, cognitivo, social y comunicativo. Los niños con parálisis cerebral gravemente afectados (nivel V de *Gross Motor Function Classification System*) presentan alteración de esta capacidad. El dispositivo que presentamos proporciona, a diferencia de los más extendidos, un control dinámico. **Caso clínico.** Niña de 3 años con diagnóstico de tetraparesia espástica e hipotonía axial. Presenta déficit de control cefálico en situaciones contra gravedad, posee tendencia a la inclinación izquierda, lateralización derecha y flexión anterior de la cabeza. Inicialmente se probó un dispositivo con restricción del movimiento que no fue tolerado por la paciente. Se realiza una primera sesión con dispositivo Headpod® en bipedestador y silla de paseo adaptada. Se observa capacidad de mantener la cabeza alineada respecto al cuerpo. Realiza, además, movimientos activos completos de rotación, parcialmente de flexión-extensión, y bloquea su lateralización para diferentes actividades. El dispositivo realiza una descarga de la cabeza, sin tracción, dejando que la musculatura del cuello se active. **Conclusiones.** El dispositivo de suspensión dinámica Headpod® podría facilitar actividades en los niveles antes descritos en los niños con parálisis cerebral que cursan con hipotonía axial. Aporta ventajas terapéuticas respecto a otros dispositivos restrictivos, ya que provee de movimiento activo-asistido al usuario para realizar las mismas.

P63.

Levodopa, algo más que un antiparkinsoniano

M.A. Fernández García,
B. Felgueroso Juliana

Unidad de Neurología Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Materno Infantil Teresa Herrera. A Coruña.

Introducción. La distonía sensible a levodopa, o enfermedad de Segawa, es una patología rara en nuestro medio

(0,5 casos por millón de habitantes), más frecuente en mujeres, con inicio alrededor de los 6-8 años, que ocasiona un cuadro de distonía progresiva combinada con síntomas parkinsonianos, típicamente fluctuante a lo largo del día. Sigue un patrón hereditario (a menudo se agrupa en varios miembros de la misma familia). El pronóstico es excelente iniciando el tratamiento de forma temprana, por la respuesta espectacular a la levodopa. **Caso clínico.** Valoramos a una mujer camboyana de 17 años, con un desarrollo normal hasta los 7 años, cuando inició un cuadro de distonía progresiva, que evolucionó hacia una pérdida de la capacidad de deambulación independiente, que mejoraba con el sueño, pudiendo dar algunos pasos sola a primera hora de la mañana y empeorando a lo largo del día. Se realiza RM cerebral, que es normal. Decidimos optar por una prueba terapéutica administrando levodopa. Buena respuesta desde el inicio del tratamiento, con mejoría progresiva de la marcha, visible ya desde la segunda semana de tratamiento, con resolución de las distonías, lo que nos hizo concluir que estábamos ante una distonía sensible a levodopa o enfermedad de Segawa. **Conclusiones.** Aunque se trata de una enfermedad poco común en nuestro medio, ante un cuadro de distonía progresiva con características fluctuantes, y dado el buen pronóstico que tiene, es obligado realizar una prueba terapéutica con levodopa en los casos que sospechemos.

P64.

Meningitis vírica sin pleocitosis. Características clínicas y epidemiológicas de I as meningitis víricas

D. Mario Ialeggio^a, M. Arroyas Sánchez^a,
G. Iglesias Escalera^a, M. Cabrero^b,
G. Trallero^b, C. Calvo^a

^aServicio de Pediatría. Hospital Universitario Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

^bLaboratorio de Enterovirus. Centro Nacional de Microbiología. Instituto de Salud Carlos III. Majadahonda, Madrid.

Introducción. Los virus son el principal agente etiológico de las meningitis

asépticas. En hasta un 10-15% se encuentra la presencia del virus en el LCR, sin pleocitosis. **Objetivo.** Características clínicas y epidemiológicas de las meningitis víricas en nuestro medio, con particular atención a las meningitis víricas confirmadas en el laboratorio, que no presentan pleocitosis. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo, descriptivo, de las meningitis víricas que precisaron ingreso en nuestro hospital, durante los años (2009-2012). **Resultados.** 56 niños ingresaron con diagnóstico de sospecha de meningitis aséptica. De éstos, 48 eran enterovirus (tipados 53%) y en un caso se aisló un virus herpes simple tipo 1. De los 26 enterovirus tipados: *Echovirus 5* ($n = 7$), *Echovirus 6* ($n = 6$), *Echovirus 11* ($n = 4$), *Echovirus 21*, 13, y 11 ($n = 2$), y *Echovirus 9*, *Coxsackievirus A9* y 30 ($n = 1$). El 9% de meningitis confirmada virológicamente tenían menos de 5 células/mL en LCR. En los casos sin pleocitosis la punción lumbar se realizó en las primeras 12 horas, tres de ellos en menores de 3 meses. **Conclusiones.** Las meningitis víricas sin pleocitosis confirmada con cultivos suponen un 9%. El escaso tiempo entre el clínica y la punción lumbar podría ser la causa de la ausencia de pleocitosis.

P65.

Parálisis postraumática del VI par craneal en niños

E. Jiménez González,
C. Cordero Castro, A. Táboas Pereira

Servicio de Neurología Pediátrica.
Hospital Rey Juan Carlos. Madrid.

Introducción. El 33% de las parálisis oculomotoras en niños corresponden al VI par craneal. Las causas más frecuentes de parálisis del VI par en niños varían según las series, siendo la causa más frecuente tumores en algunas y traumatismos en otras. **Caso clínico.** Niño de 9 años que acude a urgencias tras sufrir una caída accidental en bicicleta con traumatismo craneal. En la anamnesis no refiere pérdida de conciencia, vómitos ni movimientos anormales. En la exploración se objetiva una parálisis completa del VI par craneal derecho. La TC

craneal y la RM cerebral son normales. Clínicamente no se objetiva progresión en la clínica neurológica durante 12 horas. Evolutivamente, la parálisis se resuelve espontáneamente en seis meses, sin quedar secuelas. **Conclusiones.** El 1-2,7% de los niños que han sufrido un traumatismo craneoencefálico pueden presentar una parálisis del VI par postraumática. De todos los pares craneales, el VI par es el que tiene el mayor trayecto intracraneal, lo que le hace ser el más susceptible a los traumatismos. La parálisis del VI par postraumática se explica fisiopatológicamente por su estiramiento o por la presencia de hematomas retroclivales y espinales postraumáticos. La realización de una prueba de imagen, sobre todo la RM cerebral, es recomendable debido al alto grado de neoplasias. El tratamiento va encaminado a evitar la diplopía y restaurar la alineación ocular. El pronóstico es bueno, resolviéndose espontáneamente en 4-6 meses.

P66.

Convulsiones afebriles por rotavirus: incidencia y presentación clínica

J. Martín, M. Tomás, C. Fernández,
Y. Camuñas, J.V. Arcos, P. Barbero

Hospital Universitario
y Politécnico La Fe. Valencia.

Introducción. Las convulsiones afebriles en el contexto de gastroenteritis leve por rotavirus en niños previamente sanos es una de las complicaciones neurológicas descrita en la literatura médica. **Objetivo.** Determinar la incidencia, características clínicas y el pronóstico de esta complicación para facilitar su diagnóstico y evitar estudios neurodiagnósticos extendidos. **Pacientes y métodos.** Este estudio retrospectivo se realizó en un hospital terciario desde enero de 2008 a enero de 2012 en niños menores de 14 años. Se estudiaron las historias clínicas correspondientes a todos los resultados positivos para antígeno de rotavirus en heces obtenidos por inmunocromatografía, correspondientes a niños hospitalizados, asistidos en el servicio de emergencias y en seis

áreas de salud. **Resultados.** Durante el período estudiado se dieron 694 gastroenteritis agudas con antígeno de rotavirus en heces positivo, de los cuales 15 niños asociaron convulsiones afebriles. La incidencia acumulada de convulsiones afebriles en el contexto de gastroenteritis leve por rotavirus fue de 0,53% por año, lo cual supone cinco casos de cada mil gastroenteritis agudas por rotavirus estudiadas. **Conclusiones.** El rotavirus causa convulsiones tanto febriles como afebriles, ambas de pronóstico excelente. Su manejo puede, razonablemente, ser conservador. Las técnicas neurodiagnósticas suelen ser excesivas, raramente cambian el manejo clínico y obligan a aumentar el número de días de ingreso hospitalario. El tratamiento anticonvulsivante profiláctico raramente es necesario pese a la posibilidad de recurrencias en gastroenteritis agudas posteriores.

P67.

Características clínico-epidemiológicas de las crisis parainfecciosas en la infancia

K. Escajadillo Vargas^a, R. Buenache Espartosa^a, P. Morillo Carnero^a, A. Pedrera Mazarro^c, E. Otheo de Tejada^b, G. Lorenzo Sanz^a

^aNeurología Infantil. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Neurofisiología. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. Las crisis parainfecciosas se asocian a procesos infecciosos banales y tienen globalmente un pronóstico favorable. **Objetivos.** Conocer las características demográficas y la evolución de los niños con crisis febriles atípicas y parainfecciosas en nuestro medio. **Pacientes y métodos.** Análisis retrospectivo de las características clínicas y demográficas de los niños ingresados por crisis febriles atípicas o parainfecciosas (años 2009-2012). Evolución clínica. Excluidos los pacientes diagnosticados de meningitis-encefalitis. A todos se realizó estudio etiológico infeccioso y EEG. **Resultados.** Total: 39 casos (23 niños y 16 niñas). Edad: 6 meses-14 años. Mediana: 3 años. Agrupación estacional: 42% de casos entre noviembre-diciembre-

enero. Infección: gastroenteritis, 12 casos; otitis, 1; amigdalitis, 1; el resto, infección del tracto respiratorio. Agente infeccioso: enterorinovirus, 8; virus respiratorio sincitial, 7; rotavirus, 3; *Influenza*, 3; adenovirus, 3; *Salmonella*, 1; *Parainfluenzae*, 1; resto, negativo. Registro EEG inicial alterado en ocho pacientes (20%), cuatro de ellos presentaron evolución favorable sin medicación ni recurrencia de crisis. Evolución: 27 casos con buen pronóstico sin medicación (no crisis, salvo febriles simples). Doce casos (30%) precisaron en algún momento medicación antiepiléptica (por estatus epiléptico o desarrollo posterior de crisis no provocadas). Seis casos desarrollaron epilepsia refractaria precisando dos o más antiepilépticos (síndrome de Dravet, epilepsia mioclonicoastática, epilepsia mioclónica, epilepsia generalizada, epilepsia maligna migratoria del lactante, *shaked-baby*). De éstos, cuatro casos presentaban un EEG inicial normal (posteriormente alterados en su evolución). **Conclusiones.** Las crisis febriles atípicas y parainfecciosas son generalmente de carácter benigno, aunque en algún caso pueden suponer el debut de una epilepsia. No hemos encontrado marcadores predictores iniciales de peor pronóstico por agente infeccioso ni registro EEG.

P68.

Pequeño quiste, gran repercusión

A. García Oguiza^a, A. Olloqui Escalona^b, L.M. Calvo Pérez^c, M.C. Garijo Ayestarán^a, M.L. Poch Olivé^a

^aUnidad de Neuropediatría. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Neurología. Hospital San Pedro. Logroño.

Introducción. Los quistes aracnoideos son lesiones congénitas de la membrana aracnoidea que se expanden por secreción interna de LCR. Su localización en la fosa posterior es infrecuente. **Caso clínico.** Niña de 5 años, única hija de padres sanos no consanguíneos, remitida a consulta de Neuropediatría por recomendación del equipo de orientación escolar al detectar torpeza motora manipulativa (empeora su caligrafía) y torpeza al

correr, saltar y trepar en el último año. Los padres describen cierta mejoría progresiva sin regresión; no cefalea. En la exploración se detecta macrocefalia (> +2 DE), leve proptosis, marcha levemente inestable, reflejos osteotendinosos rotulianos vivos y simétricos, fondo de ojo normal, resto normal. Padre con perímetro cefálico +2 DE. Se realiza estudio analítico general, incluido bioquímica con amonio, lactato y creatinfosfocinasa, función tiroidea y cariotipo; inicia rehabilitación. Tras resultados analíticos normales y no mejoría clínica en dos meses, se realiza RM cerebral que detecta gran aumento de tamaño triventricular supratentorial simétrico, con IV ventrículo de tamaño normal y un quiste aracnoideo en la fosa posterior, línea media superior, que ejerce efecto masa sobre ambos hemisferios cerebelosos, con un tamaño aproximado de 3,8 cm. Se deriva a Unidad de Neurocirugía Pediátrica de referencia donde, tras registro de presión intracraneal patológica basal y aumento durante el sueño, se coloca válvula de derivación ventriculoperitoneal. En controles posteriores, los padres describen una clara mejoría progresiva en destreza motora gruesa y fina. **Conclusiones.** Se presenta un caso de quiste aracnoideo de línea media en la fosa posterior con efecto masa e hidrocefalia triventricular crónica de presentación subaguda.

P69.

Encefalomielitis aguda diseminada y polineuropatía axonal aguda

R. Fernando Martínez^a, M.S. López García^a, I. Dolz Zaera^b, L. Monge Galindo^a, J.L. Peña Segura^a, J. López Písón^a

^aSección de Neuropediatría. ^bServicio de Neurofisiología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La encefalomielitis aguda diseminada (EMAD) es un proceso inflamatorio desmielinizante del SNC que raramente se asocia a síndrome de Guillain-Barré (SGB) desmielinizante. Presentamos un niño afecto de EMAD y SGB motor neuroaxonal (AMAN) de manera simultánea. **Caso clínico.** Ni-

ño de 14 años ingresado por somnolencia, torpeza motora, disartria, paresia arrefléxica de extremidades inferiores, retención vesical y rigidez de nuca de 48 horas de evolución, precedido de un cuadro febril de una semana, con tos, diarrea y mialgias. RM: hiperintensidad en T₂ parcheada de troncocefalo, pedúnculos cerebelosos, mesencéfalo, ganglios basales y médula. LCR: pleocitosis con predominio de monocitos e hiperproteinoorraquia. ENG: no se obtienen ondas F en extremidades inferiores, y en extremidades superiores, frecuencia muy disminuida; velocidad de conducción normal. Hospitalizado 13 días (cinco de ellos en UCIP), recibiendo tratamiento con corticoides en dosis altas e inmunoglobulina IV, antibiótico y antiviral. Evolución tórpida con mejoría progresiva pero lenta; al año presenta dificultad para la deambulación, con aumento de base de sustentación, debilidad para la flexión dorsal del pie derecho, limitación para la marcha de talones y puntas y reflejos disminuidos. El ENG muestra disminución de fibras funcionantes: 80% en tibial posterior y 90% en peroneal, sin afectación sensitiva. **Conclusiones.** No hemos encontrado en la literatura asociación de EMAD con AMAN. Destacamos como datos atípicos del SGB la presencia de fiebre y la ausencia de disociación albuminocitológica en LCR, ambas justificadas por la EMAD. Destacar también la evolución tórpida sin recuperación total un año después.

P70.

Manifestaciones clínicas en dos casos de mutaciones en el gen *CRK*

F. Carratalá Marco^a, V. de Diego Almarza^a, P. Andreo Lillo^a, S. Martínez Pérez^b

^aUnidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. ^bInstituto de Neurociencias de Alicante.

Introducción. El gen *CRK* fue originalmente considerado como un componente de transformación del virus del sarcoma aviar CT10. Tras el mapeo desde la región 17p13.3 del LIS1 hasta el telómero, se le ha implicado con proteínas reguladoras de la transcrip-

ción y finalmente se indicó como uno de los ocho genes implicados con el desarrollo de síndrome de Miller-Dieker, y junto al 14-3-3-ε, con casos graves de lisencefalia. Otras anomalías que lo acompañan son angiofibromas nasofaríngeos, defectos del septo cardíaco, rasgos dismórficos faciales, retraso psicomotor, mental y trastornos del aprendizaje. En la RM se han descrito cambios inespecíficos en la sustancia blanca. Se describen dos casos clínicos con fenotipos no descritos. **Casos clínicos.** Caso 1: niño de 3 años con delección de 203 bases (bases 469-621 de la secuencia complementaria, exón 2a, que presenta convulsiones febriles plus, hipotonía, macrosomía, retraso psicomotor leve y anomalía de señal de sustancia blanca en la RM. Caso 2: niña de 2 años con la misma delección. Seguida por un cuadro de hemiplejía, con desarrollo psicomotor y ponderal normal y RM que muestra retracción cortical. **Conclusiones.** Los pacientes con la delección descrita en el gen *CRK* no presentan un cuadro clínico identificable como los que se sugieren en la literatura.

P71.

Síndrome miasténico congénito familiar con doble mutación homocigota en el gen *CHRNAE*

E. Fonseca^a, M. Gratacós^b, A. Macaya^{a,c}, M. Roig Quilis^c, F. Munell^{a,c}

^aServicio de Neurología Pediátrica.

^bServicio de Neurofisiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron. ^cInstitut de Recerca Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. Las mutaciones en la subunidad ε del receptor de acetilcolina (*CHRNAE*) representan una de las causas más frecuentes del síndrome miasténico congénito. Presentamos una familia consanguínea de origen paquistaní, en la que tres de los cinco hijos presentan la enfermedad por una doble mutación en homocigosis en *CHRNAE*. **Casos clínicos.** La segunda hija presentó, desde el primer año de vida, ptosis bilateral, oftalmoplejía y trastorno de la deglución. Progresivamente se evidenció debilidad muscular y fatiga. El EMG mostró alte-

ración de la transmisión neuromuscular con afectación postsináptica. Tras constatar la negatividad de los anticuerpos anti-AChR y anti-MuSK se inició tratamiento con piridostigmina y diaminopiridina, con respuesta parcial. El estudio genético reveló la presencia de una doble mutación en homocigosis en el gen *CHRNAE*, siendo ambos padres heterocigotos para cada una de ellas y dos hermanas de 5 y 3 años, dobles homocigotas. Estas dos hermanas fueron evaluadas posteriormente, confirmándose la presencia de ptosis, oftalmoplejía y disfagia leves, que ha progresado a signos de debilidad y fatiga generalizadas en una de ellas después de los 5 años. **Conclusiones.** El hallazgo de una doble mutación en homocigosis en el mismo gen es excepcional y obedece a la elevada consanguinidad de la familia reportada. El cribado genético en esta familia ha permitido diagnosticar precozmente a dos miembros de la familia y mejorar el conocimiento de la historia natural del síndrome miasténico congénito asociado a mutaciones en *CHRNAE*.

P72.

Trastornos del neurodesarrollo como forma de presentación de la distrofia muscular de Duchenne

A. Camacho^a, N. Núñez^a, R. Simón^a, J. Díaz^a, T. Pablos^a, A. Hernández Lain^b

^aUnidad de Neurología Pediátrica.

^bSección de Neuropatología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. Aunque la distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad eminentemente muscular, es bien conocida su asociación a trastornos cerebrales como dificultades del aprendizaje o déficits cognitivos. Además, la DMD puede debutar con problemas no motores, como retraso del lenguaje, retraso global del desarrollo o autismo. **Objetivo.** Describir las características de los pacientes con DMD que debutaron como un trastorno del neurodesarrollo (años de estudio 2003-2013). **Casos clínicos.** Se recogieron tres pacientes, lo que supone el 18,7% del total. Los niños fueron

evaluados por primera vez entre los 20 meses y los 2,5 años por presentar retraso madurativo global con especial afectación del lenguaje y la socialización. Dos de ellos habían adquirido la marcha hacia los 20 meses y el tercero no conseguía aún la bipedestación. En la exploración neurológica inicial ninguno de ellos intentó levantarse tras sentarlos en el suelo, lo que se justificó por el problema cognitivo. Dos presentaban una leve pseudohipertrofia gemelar. Los diagnósticos clínicos tras la primera visita fueron: retraso global del desarrollo con especial afectación del lenguaje, trastorno generalizado del desarrollo no especificado y trastorno autista. La determinación de creatinfosfocinasa (CPK), como parte del estudio de retraso madurativo, fue la clave diagnóstica y en los tres casos se superaron las 8.000 U/L. El estudio molecular del gen de la distrofina detectó dos mutaciones puntuales y una delección. **Conclusiones.** Los problemas cognitivos pueden enmascarar la exploración motora en pacientes con DMD. Se debe realizar una determinación de CPK ante todo varón que presente un retraso global del desarrollo.

P73.

Síndrome de Miller Fisher: una entidad poco frecuente en pediatría

S. Roldán Aparicio, I. Medina Martínez, L.M. Arrabal Fernández, J.A. Martín García

Sección de Neuropediatría. Unidad de Pediatría. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. El síndrome de Miller Fisher (SMF) es una polirradiculoneuropatía axonal autoinmune caracterizada por ataxia, oftalmoplejía y arreflexia. Es extremadamente infrecuente en la infancia. Suponen el 9% de las polirradiculoneuropatías agudas. Describimos un caso de presentación en edad pediátrica. **Caso clínico.** Niña de 3 años que presenta debilidad en miembros inferiores e imposibilidad para la bipedestación, de 12 horas de evolución. Asocia cuadro catarral desde hace una semana. Aparece debilidad muscular progresiva ascendente,

arreflexia y paresia del VI par derecho. A las 24 horas: parálisis flácida universal, arreflexia, aumento del trabajo respiratorio (con conexión a ventilación mecánica invasiva) y abolición de reflejos troncoencefálicos. Serologías y cultivos: negativos. Punción lumbar: normal, sin disociación albuminocitológica (1.º/7.º días). TAC craneal: normal. RM cráneo/columna: hallazgos compatibles con polirradiculopatía inflamatoria de cauda equina, neuritis del III par bilateral. EMG/ENG: denervación activa global, respuesta motora de baja amplitud, velocidad de conducción nerviosa normal. Toxina botulínica: negativa. Anticuerpos antigangliósido IgM GQ1b positivos. Anticuerpos antidisialosil IgM negativo, IgG positivo. Se inicia inmunoglobulina IV en las primeras 24 horas. Recibió fisioterapia diaria durante seis semanas, mostrando evolución favorable, aunque lenta. Tres meses después persiste debilidad muscular, sin vencer resistencia distal, aunque sí proximal. Sensibilidad normal. **Conclusiones.** El diagnóstico de SMF es clínico. Los exámenes complementarios pueden ser normales al inicio, por lo que es fundamental un alto índice de sospecha para iniciar precozmente el tratamiento. En la infancia, la evolución suele ser favorable, relacionándose el pronóstico con la administración de inmunoglobulina y un manejo adecuado del paciente crítico.

P74.

CMT-4D: diagnóstico tardío, asesoramiento genético precoz

A. García Oguiza^a, A. Olloqui Escalona^b, I. Sáenz Moreno^b, V. Jiménez Escobar^b, E. Domínguez Garrido^c, M.L. Poch Olivé^a

^aUnidad de Neuropediatría.

^bServicio de Pediatría. Hospital San Pedro.

^cDepartamento de Genética. Fundación Rioja Salud-CIBIR. Logroño.

Introducción. La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es el grupo más frecuente de trastornos hereditarios del sistema nervioso periférico, con gran variabilidad clínica y genética. Se han descrito más de 50 loci y 30 genes hasta la fecha, algunos de ellos más prevalentes en la etnia gita-

na. **Caso clínico.** Niño de 9 años, hijo de padres consanguíneos de etnia gitana, que ingresa en el Servicio de Pediatría para observación por presentar un traumatismo craneoencefálico moderado. Estudio TC craneal urgente: normal. En la exploración durante el ingreso se aprecia torpeza llamativa al caminar con presencia de pies cavos, ausencia de reflejos osteotendinosos rotulianos y aquileos e imposibilidad de marcha de talones. Se realiza estudio EMG/ENG que muestra signos de polineuropatía sensitivo-motora desmielinizante crónica, de intensidad muy acusada, con mayor afectación distal, compatible con CMT tipo 1 grave. Estudio EMG/ENG a padres y hermanos sin hallazgos similares. Estudio genético de duplicación en *PMP22* negativo. Se valoran estudios de CMT con herencia recesiva predominantes en etnia gitana (*SH3TC2* y *NDRG1*), detectándose en homocigosis la mutación c.442C>T, p.R148X en el exón 7 del gen *NDRG1* asociada a CMT4D-Lom. Se realiza estudio genético preferente de la portabilidad en el hermano del *propositus* y en su mujer (consanguíneos) gestante en el primer trimestre, resultando aquél portador y esta última no portadora. **Conclusiones.** Se presenta un caso de diagnóstico accidental tardío de CMT4D-Lom con confirmación genética, que permite un consejo genético precoz en una gestante emparentada.

P75.

Miopatía nemalínica y espasmos infantiles

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

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La miopatía nemalínica es una miopatía que cursa con afectación muscular grave y afectación respiratoria en la mayoría de los casos. Hay un amplio espectro clínico de presentación de las mismas, desde neonatal congénita grave hasta presentación adulta. Existen más de ocho mutaciones descritas, entre las que destacamos el gen de la nebulina (*NEB*) y α -actina (*ACTA*). **Casos clínicos.** Caso

1: varón con hipotonía grave congénita sin fallo respiratorio y antecedentes de hermano mayor fallecido por sepsis en el contexto de miopatía nemalínica, por lo que se realiza biopsia muscular con resultado positivo. A los 6 meses comienza con espasmos en flexión, objetivándose hipsarritmia, por lo que se inicia tratamiento con vigabatrina, que no controla la hipsarritmia, por lo que se añade ácido valproico, con buen control. Caso 2: varón microsoma y con hipotonía global congénita, con incapacidad para la succión y grave hiporreactividad, sin disfunción respiratoria. A los 3 meses comienza con clonías generalizadas y es diagnosticado de epilepsia generalizada sintomática, que se controla con biterapia (ácido valproico y levetiracetam). A los 6 meses de vida, reingresa con empeoramiento de crisis, secundario a sobreinfección respiratoria. En el EEG se objetiva hipsarritmia, por lo que se inicia tratamiento con vigabatrina. Debido a causa respiratoria, se produce el *exitus* del paciente. **Conclusiones.** La miopatía nemalínica puede acompañarse de afectación neurológica grave, llegando a desencadenar un cuadro de espasmos infantiles. La asociación miopatía nemalínica-síndrome de West no está descrita en la literatura.

P76.

Diferencias entre niños con altas y bajas puntuaciones en *sluggish cognitive tempo*: datos preliminares en muestra comunitaria

E. Cardo^a, M. Servera^b, M.M. Bernad^b, G. Grasses^c, V. Meisel^b

^aIUNICS Hospital Son Llàtzer.

^bIUNICS Universidad de las Islas Baleares.

^cDepartamento de Psicología del Desarrollo. Universidad de las Islas Baleares. Palma de Mallorca.

Introducción. Durante los últimos años se ha discutido la existencia de un nuevo subtipo de trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) denominado *sluggish cognitive tempo* (SCT). **Objetivo.** Analizar las diferencias en una muestra comunitaria con altas y bajas puntuaciones en una

medida de SCT sobre medidas de comportamiento y rendimiento por padres y maestros. **Pacientes y métodos.** 723 niños de primero de educación primaria fueron evaluados por padres y maestros en una medida SCT de ocho ítems basada en la escala de Penny et al (2009). Los niños fueron clasificados en alto y bajo SCT en función del percentil 75. Padres y maestros completaron también escalas de TDAH, trastorno de oposición desafiante, ansiedad y depresión, y rendimiento académico. **Resultados.** Los niños puntuaron más alto que las niñas en SCT, pero el tamaño del efecto fue pequeño (0,15). Los niños con alto SCT se diferenciaron significativamente de sus compañeros en todas las medidas de padres y maestros. Para padres, las principales diferencias se observaron en las escalas de TDAH, seguidas por trastorno de oposición desafiante hacia adultos y depresión. Para maestros, los tamaños del efecto fueron relevantes en inatención y rendimiento académico. **Conclusiones.** Incluso en muestras normales, la tendencia a altas puntuaciones en SCT se relaciona con más problemas en las medidas de TDAH (especialmente medido por padres) y rendimiento académico (según maestros). Aunque es evidente que la medida de SCT guarda elevada relación con la medida de inatención del TDAH, estos resultados preliminares animan a realizar estudios con muestras clínicas para determinar diferencias entre ellas.

P77.

Búsqueda de síndromes de deficiencia de creatina cerebral en pacientes con trastorno generalizado del desarrollo

R. Velázquez Fragua^a, P. Tirado Requero^a, S.I. Pascual Pascual^a, B. Merinero Cortés^b, J. Álvarez Linera^c, A. Martínez Bermejo^a

^aServicio de Neuropediatría. Hospital Infantil La Paz. ^bCentro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Cantoblanco. Universidad Autónoma de Madrid. ^cSección de Neuroradiología. Hospital Ruber Internacional. Madrid.

Introducción. Los síndromes de deficiencia de creatina se caracterizan por un déficit intracerebral de creatina y sus formas de presentación son comunes a muchas otras enfermedades como retraso mental, trastornos del lenguaje, comportamiento autista y epilepsia. El diagnóstico se realiza por la medición de guanidinoacetato y de la creatina en la orina y plasma, o por el patrón espectroscópico en la RM craneal. Los defectos de guanidino metil transferasa (GAMT) y glicina amidino transferasa (AGAT) son tratables con suplementos orales de creatina, mientras que el defecto en el transportador de membrana de la creatina no responde a este tratamiento. Durante nueve años hemos realizado el estudio de creatina y ácido guanidinoacético en orina y suero de 43 pacientes, con diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo (TGD). **Caso clínico.** Paciente que a la edad de 2 años y 9 meses fue remitido por hipotonía y retraso psicomotor, y posteriormente presentó TGD y crisis tónicas, que respondieron a levetiracetam. A la edad de 9 años, tras una RM espectroscópica compatible, se detectó en orina y suero una elevación de guanidinoacetato, característica de deficiencia en GAMT y actualmente está en tratamiento con suplemento oral de creatina y dieta. **Conclusiones.** La búsqueda de defectos de creatina debe tenerse en cuenta a la hora de valorar pacientes con TGD, epilepsia y antecedente de retraso psicomotor; aunque hemos encontrado sólo un caso no debe olvidarse en aquellos pacientes con TGD en los que se han descartado otras causas.

P78.

Análisis de la coherencia interhemisférica de vías cortas en el EEG de niños con trastorno del espectro autista tras intervención de terapia asistida con delfines

P. Ortiz, F. Mulas, P. Roca, R. Gandía, B. Mairena, G. Ros

Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP). Valencia.

Introducción. Diversos estudios de cartografía cerebral han señalado una mayor coherencia interhemisférica (CIH) en el grupo de niños con trastornos del espectro autista (TEA) de 4-12 años. **Objetivo.** Comprobar si la intervención de terapia asistida con delfines produce modificaciones en la coherencia cerebral de las diversas frecuencias básicas que componen el trazado de base del EEG de niños con TEA de 4-6 años. **Pacientes y métodos.** En 22 niños de ambos sexos con diagnóstico de TEA se han efectuado dos estudios de cartografía cerebral (EEG), uno antes y otro después de las correspondientes sesiones de terapia asistida por delfines. En dichas cartografías se ha calculado la CIH de cada una de las bandas de frecuencia alfa (8,5-13 Hz), beta (13,5-30 Hz), theta (4,5-8 Hz) y delta (0,5-4 Hz) en el lóbulo frontal antes y después de la terapia asistida con delfines. Se analizaron las diferencias observadas en las cuatro bandas de frecuencia mediante una prueba estadística para datos apareados. **Resultados.** La CIH disminuyó en todas las frecuencias, de forma significativa tras la intervención terapéutica. **Conclusiones.** El estudio realizado demuestra cambios en la cartografía cerebral de los niños con TEA sometidos a un programa de terapia asistida con delfines, cuya relación con las variaciones clínicas y neuropsicológicas que puedan objetivarse tras dicha terapia queda pendiente de análisis posteriores.

P79.

Alteración 4q21.23 en CGH-array. Autismo y epilepsia

M.A. Fernández Fernández,
M.D. Morillo Rojas

Instituto Andaluz de Neurología Pediátrica (INANP). Hospital Infanta Luisa. Sevilla.

Introducción. Los trastornos del espectro autista (TEA) están cobrando importancia de forma progresiva debido a la relevancia sobre la calidad de vida de estos individuos y el creciente interés en la determinación de su origen. Las disfunciones conductuales asociadas pueden tener muy negativas influencias sobre el desarrollo per-

sonal. **Caso clínico.** Varón de 8 años con epilepsia criptogénica desde el periodo neonatal, que se controló a los 5 años tras tratamiento antiepiléptico. Asocia retraso psicomotor y trastornos de conducta desde el inicio de la infancia, compatible con TEA con importante impulsividad, inquietud motora e inatención que afecta gravemente su rendimiento académico. Se realizó estudio con EEG con diferentes anomalías, MEG en dos ocasiones con patrones anómalos inespecíficos, RM normal y estudios genéticos básicos normales. Al evaluarlo en nuestro centro se pautó tratamiento con dosis bajas de aripiprazol, obteniendo una respuesta muy favorable en relación al rendimiento académico. A nivel diagnóstico se solicitó estudio *CGH-array* y se detectó delección de 1,04 Mb en banda 4q21.23, recientemente descrita en la literatura en otro paciente con autismo, retraso del lenguaje y alteraciones EEG. **Conclusiones.** El uso de las nuevas técnicas de diagnóstico molecular puede ser de ayuda en la determinación diagnóstica de pacientes con TEA y facilitar un mejor conocimiento de las bases moleculares de estos trastornos.

P80.

Trastorno del espectro autista. Comorbilidades y cribado orgánico

M. Romero, C. Ridruejo, E. Arce,
B. Blanco, M. Madrugá, O. Alonso

Servicio de Neuropediatría.
Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. El autismo es una enfermedad del neurodesarrollo que viene definida por un conjunto de comportamientos y no tiene una única causa biológica o medioambiental, por lo que ningún signo, síntoma, clínica, causa genética o neuropatología puede invalidar su diagnóstico. **Objetivos.** A lo largo de las últimas décadas, podemos observar cómo ha aumentado considerablemente el diagnóstico de autismo en decadencia de otros diagnósticos. Con el objetivo de este estudio describiremos las comorbilidades que presentaron una muestra aleatoria de pacientes diagnosticados de

trastornos del espectro autista (TEA) en el Servicio de Neuropediatría tras la realización del cribado orgánico con RM, EEG, estudios genéticos..., según criterio del especialista, con el fin de realizar una revisión bibliográfica para establecer un protocolo de actuación de realización de pruebas complementarias ante un paciente con sospecha de TEA. **Resultados y conclusiones.** EEG y epilepsia: 11 pacientes (18,3%) presentaron como comorbilidad epilepsia con sintomatología acompañante. Sólo existe indicación de realizar EEG a aquellos pacientes que presentan regresión en el lenguaje o clínica epiléptica. No está indicado el tratamiento antiepiléptico por anomalías paroxísticas en el EEG si no existe clínica acompañante. Estudio genético y retraso mental: 9 pacientes (15%) fueron diagnosticados también de déficit intelectual como alteraciones dentro de los ítems del desarrollo psicomotor. Sólo se aconseja la realización de estudio genético de rutina en pacientes donde exista déficit intelectual o familiar y que presenten alguna dismorfia o pacientes con epilepsia y comportamiento autístico que oriente a algún autismo síndromico. Neuroimagen en autismo síndromico: 4 pacientes (6%) fueron diagnosticados de otros síndromes. Según nuestra revisión, no se recomiendan pruebas de neuroimagen de rutina sin una indicación clínica adecuada.

P81.

Importancia de la atención temprana en niños con síndrome de Prader-Willi

V. Venegas, R. Ruiz, D. Sevilla,
M. Sanz, R. Bretón, F. Mulas

Centro de Atención Temprana Prader-Willi.

Introducción. La intervención temprana en los niños con trastornos del neurodesarrollo o en riesgo de padecerlo produce efectos favorables descritos en el pronóstico evolutivo de los niños afectados. En el caso de niños con síndrome de Prader-Willi (SPW), los beneficios son mayores porque se realiza intervención sobre la consecución de los hitos evolutivos y sobre la prevención de síntomas propios del

SPW. **Objetivo.** Evidenciar los beneficios que la atención temprana aporta en el neurodesarrollo de los niños con SPW. **Pacientes y métodos.** 60 pacientes con SPW de edades comprendidas entre 0 y 35 años de la Comunidad Valenciana. Comparativa entre la edad de adquisición de hitos evolutivos en pacientes que no se han beneficiado de atención temprana y de pacientes que han recibido intervención en centros de atención temprana. Cuestionario de hitos evolutivos en desarrollo motor, cognitivo, afectivo-social, comunicación y autonomía personal. **Resultados.** Se constata que el grupo de edad infantil (0-6 años) que sí ha recibido atención temprana ha conseguido los hitos evolutivos en una franja de edad inferior a los otros dos grupos > 6 años y > 16 años). **Conclusiones.** Los niños con SPW que reciben atención temprana obtienen mejores resultados, alcanzan antes los hitos evolutivos y las familias se sienten más competentes y seguras a la hora de educar a sus hijos.

P82.

Perfil de funcionamiento ejecutivo en la batería NEPSY-II de un adolescente con TDAH y un adolescente con síndrome de Asperger

B. Roselló Miranda^a, I. Baixauli Fortea^b,
C. Colomer Diago^c, R. Roselló Miranda^c

^aServicio de Neuropediatría. Hospital Universitario La Fe. ^bUniversidad Católica San Vicente Mártir. ^cDepartamento de Psicología Evolutiva y de la Educación. Universitat de València.

Introducción. El trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) y el síndrome de Asperger (SA) son dos trastornos del neurodesarrollo que presentan en el DSM-IV-TR criterios diferentes para su diagnóstico. A pesar de ello, la inatención y la hiperactividad son bastante frecuentes en niños con trastornos del espectro autista, hasta un 80% según algunos estudios. A su vez, los niños con TDAH pueden tener rasgos autistas y suelen tener dificultades para establecer relaciones sociales. Teorías cognitivas con un amplio consenso apuntan a los dé-

ficits en las funciones ejecutivas como origen de las dificultades sociales y no sociales características de estos dos trastornos, aunque hay pocos trabajos empíricos que hayan analizado los perfiles de funcionamiento ejecutivo de ambos en la etapa de la adolescencia. **Caso clínico.** El objetivo de este trabajo es comparar el perfil de funcionamiento ejecutivo en dos adolescentes de 14 años con trastornos del neurodesarrollo: uno con TDAH subtipo combinado y otro con SA. Se aplicó la batería NEPSY-II que incluye seis dominios específicos, entre los que se encuentran uno referido a la atención-funcionamiento ejecutivo y otro relacionado con la percepción social. El primero valora inhibición, iniciación, flexibilidad cognitiva, planificación, atención selectiva y sostenida y fluidez. El segundo evalúa procesos que facilitan las interacciones sociales: reconocimiento de emociones y teoría de la mente. **Conclusiones.** Se observan diferencias en el perfil en la prueba NEPSY-II entre el adolescente con TDAH y el adolescente con SA, algunas de ellas coincidentes con otras investigaciones. Se concluye la importancia de realizar trabajos que incluyan, además de grupos con diagnósticos específicos de SA y TDAH, un grupo afectado por ambas condiciones.

P83.

Rentabilidad diagnóstica del estudio molecular de X frágil en el área sanitaria de Vigo

S. Pereiro Fernández, M. Vázquez Cancela, A. Amado Puentes, C. Melcón Crespo, M.O. Blanco Barca

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Introducción. El síndrome X frágil (SXF) es una causa frecuente de discapacidad intelectual y trastorno del aprendizaje. Posee un característico fenotipo físico y conductual. **Objetivo.** Conocer la prevalencia de SXF y las características del fenotipo físico y conductual de los pacientes diagnosticados en nuestra área sanitaria. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes diagnosti-

cados de SXF entre el 1 de enero de 2007 y el 31 de diciembre de 2012. **Resultados.** Se ha realizado el estudio de SXF en 478 pacientes, la mayoría de ellos pediátricos. Se han diagnosticado cuatro pacientes desde esta consulta (tres varones, una mujer), con una prevalencia de 1,37/100.000 habitantes y una media de 6,7 años. Un paciente asociaba macrocefalia y otro, orejas amplias. Ninguno presentaba historia familiar de SXF, aunque sí existían dificultades del aprendizaje en un 25%. El 50% de los pacientes presentaba retraso psicomotor, del lenguaje y datos de TDAH. A consecuencia del diagnóstico se realizó estudio familiar, detectándose la mutación completa en un caso y premutación en otros dos. **Conclusiones.** En nuestra serie hemos hallado una baja prevalencia de SXF en relación a los estudios publicados previos. La rentabilidad diagnóstica aumenta si el fenotipo conductual es compatible, siendo éste más útil que los rasgos dismórficos.

P84.

Diagnóstico del síndrome X frágil: nuestra experiencia

J. González Pérez, S. Izquierdo Álvarez, R. Fernando Martínez, M. López García, J.L. Peña Segura, F.J. López Pisón

Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El síndrome X frágil (SXF) clásicamente ha sido una de las causas genéticas más frecuentes de retraso mental hereditario, únicamente superado por el síndrome de Down. **Objetivos.** Estudio descriptivo retrospectivo de los SXF en nuestro hospital. Analizar nuestra rentabilidad del estudio genético de FRAXA. **Pacientes y métodos.** Pacientes a los que se les ha solicitado estudio genético de FRAXA en consultas de neuropediatría y análisis de aquellos pacientes con resultado positivo. **Resultados.** De 936 pacientes en los que se solicitó estudio de FRAXA, resultaron positivos 17 pacientes (2%). Edad media al diagnóstico: 5 años; 14 casos en varones (82%) y 3 en mujeres (18%). Predominaban los remitidos por atención primaria (41%), seguidos de un 23,5% de otras consultas hospitala-

rias y un 17,6% estudiados por presentar familiares afectos. El retraso psicomotor fue el motivo de derivación más frecuente (58,8%); otros: antecedentes familiares, fenotipo, macro y microcefalia y trastornos paroxísticos. En estos pacientes se realizó, previo al diagnóstico, EEG (64,7%), perfil neurometabólico (52,94%), ecografía cerebral (29,4%), TC craneal (29,4%) y RM cerebral (29,4%). El 100% presentaba déficit cognitivo en mayor o menor grado; el 61%, rasgos de espectro autista; el 47%, hiperactividad o déficit de atención; el 41%, fenotipo compatible; el 18%, macrocefalia; el 12%, microcefalia, y el 12%, epilepsia. El diagnóstico en el 82,35% se realizó por PCR positiva con *Southern blot* mutado. **Conclusiones.** La expresión clínica del SXF es variable, aunque el déficit cognitivo es común en todos. Se discute la utilidad de una herramienta o *checklist* para seleccionar los estudios de FRAXA.

P85.

Alteraciones del sueño y trastornos del espectro autista

B. Miguel Martín^a, E. Barredo Valderrama^b, M. Vázquez López^b, M.C. Miranda Herrero^b, P. Castro de Castro^b

^aServicio de Neurología. Hospital General Universitario de Ciudad Real. ^bSección de Neuropediatría. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. Los trastornos del sueño tienen una alta prevalencia en niños con trastornos del espectro autista (TEA) con importantes consecuencias en el comportamiento, aprendizaje y memoria. **Objetivo.** Describir la prevalencia de los trastornos del sueño en niños con TEA, el subtipo más frecuente y tratamiento recibido. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo de una cohorte de 200 niños diagnosticados de TEA; se recogieron las siguientes variables: trastorno de sueño y subtipo, comorbilidad neurológica y psiquiátrica asociada, tratamiento y respuesta al mismo. **Resultados.** La prevalencia de los trastornos del sueño fue del 42%; de ellos, el 88,1% presentó disomnias; el 4,8%, parasomnias, y el 13,1%, enuresis. El 58,3% re-

cibió tratamiento; el 57,14% fueron tratados con melatonina, en monoterapia o politerapia. De todos ellos, el 25% respondió a la misma. Tres pacientes presentaron efectos adversos leves. En dos pacientes se inició tratamiento conductual. **Conclusión.** La prevalencia de trastornos del sueño en pacientes con TEA es similar a la referida en la literatura, siendo el insomnio el más frecuente. La mayoría recibió tratamiento, siendo el más utilizado la melatonina, sin objetivarse efectos secundarios relevantes y con una eficacia aceptable. La terapia conductual se considera un primer escalón terapéutico, pero no está instaurado su uso común, al menos en nuestro medio.

P86.

Análisis comparativo de las funciones ejecutivas en síndrome de Asperger y autismo de alto funcionamiento

M. Sirera-Conca^a, L. Abad Mas^a, F. Mulas^b

^aCEDECO Red Cénit. ^bINVANEP. Valencia.

Introducción. Últimamente se plantean diferentes teorías cognitivas para intentar comprender la actividad psicológica de las personas con trastornos del espectro autista, establecer un nexo entre actividad cerebral y su conducta. **Objetivo.** Observar diferencias en funciones ejecutivas y capacidades cognitivas entre síndrome de Asperger (SA) y autismo de alto funcionamiento (AAF). **Pacientes y métodos.** Se escogen dos varones y aplicamos una batería neuropsicológica: WPPSI, Battelle, NEPSY-II (memoria de diseños, atención auditiva, velocidad en nombrar y comprensión de instrucciones), McCarthy y CMMMS. **Resultados.** En el dominio cognitivo de SA, su cociente intelectual verbal es superior que el manipulativo, y en el AAF, a la inversa. En planificación, hay mejor rendimiento en AAF que en SA. Se observa un mejor razonamiento en AAF que en SA, una mayor velocidad en nombrar en SA que en AAF y una mejor memoria de diseños en SA. Edades de desarrollo inferiores en el área personal-social; en SA, edad

superior en comunicación, al contrario que en AAF. En la escala perceptiva-manipulativa hay un mejor rendimiento en AAF que en SA. **Conclusiones.** El déficit de las funciones ejecutivas es evidente en el autismo, pero no encontramos diferencias en cuanto a los dominios afectados; no obstante, hallamos diferencias en el nivel de afectación, siendo éstas tanto cualitativas como cuantitativas. Todas las habilidades cognitivas y perceptivas son integradas a un nivel superior, a través de un sistema ejecutivo, lo que permite establecer objetivos en la formulación de planes y organizar y controlar las actividades, por lo que es fundamental que se desarrollen las funciones ejecutivas desde la infancia, para que el niño pueda realizar aprendizajes a lo largo de su desarrollo.

P87.

Ensayo clínico piloto fase II, aleatorizado y controlado con placebo, doble ciego, para evaluar la seguridad y efectividad de ácido ascórbico y α -tocoferol sobre los problemas de comportamiento y aprendizaje del síndrome X frágil

R. Calvo Medina^c, E. López Torres^c, L. Pérez Costillas^a, C. Quintero^b, Y. de Diego Otero^{a,b}

^aUGC Pediatría. ^bUGC de Salud Mental. ^cFundación IMABIS. Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga.

Objetivos. El síndrome X frágil (SXF) es un trastorno neuropsiquiátrico, afecta a la inteligencia y el comportamiento. Un exceso de estrés oxidativo está presente en el cerebro del ratón *knockout* modelo del síndrome. Hemos estudiado si una combinación de ácido ascórbico y α -tocoferol mejora el aprendizaje y el comportamiento. **Pacientes y métodos.** 30 pacientes varones jóvenes. Valoramos datos clínicos y pruebas neuropsicológicas al inicio del ensayo (T0), a las 12 semanas de tratamiento frente a placebo (T1) y a las 12 semanas sólo con tratamiento (T2). La variable principal son cambios en la escala de inteligencia de Wechsler para niños, y las secun-

darias, cambios en las escalas de Conners, analizadas por regresión lineal simple. **Resultados.** Se incluyeron 30 pacientes (15 con placebo y 15 en tratamiento). Dos subgrupos fueron analizados: uno, de 6-12 años, y otro, de 13-18 años. También se analizó el uso de psicofármacos. La edad media es de $11,67 \pm 4,20$ años. Se demuestra una mejora significativa en las puntuaciones directas del total de subescalas verbales y manipulativas, así como en las escalas de Conners, en los pacientes más jóvenes sin medicación psicoactiva simultánea, comparando con placebo ($p < 0,05$). **Conclusiones.** Los resultados demuestran una mejora en aprendizaje y comportamiento con esta combinación de vitaminas, con una potente y sinérgica capacidad antioxidante.

P88.

Hematoencefalografía en disfunciones cognitivo-conductuales

F. Pérez Álvarez^{a,b}, M. Serra Sala^b, C. Timoneda Gallart^b, A. Pérez Serra^c, D. Casellas Vidal^a

^aNeuroconducta. Hospital Universitari Doctor Josep Trueta. ^bFundació C. Vidal. Institut Qualitat de Vida UdG. ^cCentre de Genètica. Parc Científic Tecnològic. UdG. Girona.

Introducción. La hematoencefalografía (HEG) es poco conocida y un procedimiento de diagnóstico-intervención considerado emergente. Con luz roja infrarroja como la pulsioximetría, un sensor exterior detecta perfusión-oxigenación del tejido cerebral subyacente (córtex exterior) como marcador de actividad. **Sujetos y métodos.** 90 sujetos, mitad hombres, mitad mujeres, entre 10-15 años, 60 con TDAH hiperactivo-impulsivo y 30 con disfunción ejecutiva sin TDAH. 30 sujetos, equiparables en edad y sexo, normales, sirvieron como controles. Se practicó HEG mientras resolvían dos tareas, con carga emotiva demandante de más concentración frente a neutras. Se evaluó cognitivamente al grupo de estudio y grupo control con el test DN:CAS. El marco conceptual fue acorde con conocimientos de neu-

roimagen funcional (RMf). **Resultados.** En el grupo experimental y control, una mayor demanda de concentración se asoció ($p = 0,01$) a una menor actividad HEG prefrontal, más en el grupo experimental ($p = 0,001$). Menor función cognitiva ejecutiva (DN:CAS) en el grupo experimental que en el grupo control ($p = 0,01$). Según RMf, los circuitos inferiores están preferentemente asociados con los estados de alerta. Los circuitos superiores están asociados a las funciones cognitivas. Los circuitos superiores e inferiores se activan en relación inversa. La actividad preferente es de circuitos no propiamente cognitivos en tareas demandantes de mayor concentración, siendo más relevante en casos con disfunción TDAH y disfunción ejecutiva. **Conclusiones.** La HEG parece útil para el diagnóstico, pronóstico y seguimiento de disfunciones neuroconductuales y cognitivas mediante definición de patrones. Estudios con muestras amplias son deseables para aumentar los conocimientos y poder establecer criterios de utilidad práctica.

P89.

Diagnóstico clínico de progeria neonatal (síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch)

I. Paya Elorza, C. González Toro, P. Gras Valentí, P. Gómez Gosálvez, R. Jadraque Rodríguez

Sección de Neurología Pediátrica. Hospital General Universitario de Alicante.

Introducción. El síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch es un trastorno raro con amplia variabilidad. No existe mutación genética conocida, siendo el diagnóstico clínico. El fenotipo incluye retraso del crecimiento pre y posnatal, anomalías craneofaciales, apariencia envejecida, escaso panículo adiposo salvo en glúteos y manos, y retraso psicomotor asociado a alteraciones cardiológicas, neurológicas, óseas y endocrinas. **Caso clínico.** Recién nacida a término de $39 + 2$ semanas, pequeña para la edad gestacional (835 g), con talla y perímetro cefálico menores al percentil 3. Sin antecedentes familiares de interés. Antecedentes obstétricos: restricción de

crecimiento intrauterino y ventriculomegalia detectado en la semana 17 + 3. Examen físico al nacimiento: fontanelas amplias con suturas dehiscentes. Pelo escaso, facies triangular, frente prominente y micrognatia. Raíz nasal ancha y plana. Orejas de implantación límite hipoplásicas. Megalocórnea y turbidez corneal. Extremidades cortas, manos y pies toscos. Hipotonía cervical, buen tono de extremidades. Presión palmoplantar positiva. Moro en un tiempo. Resto normal. En el estudio realizado se evidencia colpocefalia y ventriculomegalia, hipotiroidismo congénito, hipertrigliceridemia, foramen oval permeable, ductus arterioso persistente e hipoacusia neurosensorial bilateral. Se realiza cariotipo, estudio genético incluyendo diagnóstico genético de síndrome de Silver-Russell, siendo negativo. Actualmente tiene 3 años y presenta retraso psicomotor moderado. **Conclusión.** El síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch es una entidad infrecuente cuyo diagnóstico es clínico, basándose en el fenotipo al desconocer la causa genética. El diagnóstico diferencial se realiza con otros síndromes que incluyen rasgos progeroides presentes al nacimiento. El pronóstico es infausto, falleciendo en la infancia.

P90.

Influencia de los factores etiológicos en el pronóstico del ictus isquémico neonatal

C. López Sanguos, L. Ortiz San Román, B. Gutiérrez Ruano, C. Miranda Herrero, P. Castro Castro, M. Vázquez López, E. Barredo Valderrama

Servicio de Neuropediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La incidencia del ictus infantil es mayor durante el período neonatal, implicando una morbilidad importante. El objetivo del estudio es analizar los factores de riesgo y la influencia sobre el pronóstico de los niños con ictus durante el período neonatal en nuestro medio. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de pacientes diagnosticados de ictus neonatal en nuestro centro en los últimos seis años. Seleccionamos neona-

tos con infartos arteriales isquémicos o trombosis de senos venosos. Analizamos factores de riesgo, clínica, diagnóstico, tratamiento, evolución y secuelas. **Resultados.** 37 pacientes cumplieron los criterios de inclusión (81% con infartos arteriales isquémicos y 32,4% con trombosis de senos venosos; cinco pacientes con ambas situaciones). En ocho pacientes el ictus fue primario, y en 29 se presentó en neonatos con patología previa. De éstos últimos, 16 se asociaban con cardiopatías congénitas (tres pacientes precisaron ECMO), ocho con prematuridad, siete con sepsis y seis con encefalopatía hipóxico-isquémica. Un 71,4% de los neonatos presentó a lo largo de su seguimiento secuelas, siendo graves o moderadas en un 45,7% de los casos. Observamos una mayor mortalidad y gravedad de secuelas en los pacientes con ictus secundarios. **Conclusión.** El ictus secundario es en nuestro medio más frecuente que el primario. La causa más prevalente fueron las cardiopatías congénitas. Las secuelas fueron más frecuentes y graves en los ictus secundarios. Es importante realizar estudios de neuroimagen en los pacientes con factores de riesgo para ictus, debido a la relativamente alta incidencia de infartos silentes.

P91.

Fístula arteriovenosa vertebral espontánea. Presentación como palpación vibratoria continua en la región occipital

G. Iglesias Escalera, M.L. Carrasco Marina, D. Ialeggio, A. Maraña Pérez
Servicio de Pediatría. Neurología Infantil.
Hospital Universitario Severo Ochoa.
Leganés, Madrid.

Introducción. Las fístulas arteriovenosas (FAV) vertebrales son lesiones raras, más aún en la infancia. Se pueden definir como la presencia de una comunicación anormal entre arteria vertebral extracraneal o una de sus ramas con un vaso circundante. La etiología de las FAV vertebrales puede ser traumática (la más frecuente) o espontánea. Suelen cursar de forma asintomática o bien refiriendo 'ruidos' en la región cervical o, con la

palpación, una vibración continua (pudiendo establecer simplemente con un fonendoscopio una adecuada hipótesis diagnóstica). Las formas sintomáticas pueden estar relacionadas con mecanismos de comprensión (que incluyen radiculopatía cervical), síntomas de robo sanguíneo intracraneal o hipertensión venosa. Para llegar a un diagnóstico definitivo es necesaria la realización de una arteriografía. El tratamiento de elección es la embolización completa de la fístula. **Caso clínico.** Varón de 2 años, enviado por apreciar la madre 'como una lavadora cada vez que le pongo la mano en la cabeza'; por lo demás, asintomático, con desarrollo psicomotor normal. Antecedentes personales/familiares: sin interés. Exploración física: palpación de una vibración continua, auscultándose un soplo continuo en la región cervical izquierda. Resto normal. Con sospecha clínica de malformación vascular en la región vertebral se solicita angio-RM, con datos sugerentes de FAV de la arteria vertebral izquierda (punto de comunicación probablemente localizado en el segmento V3), confirmandose mediante arteriografía. Tratamiento: oclusión endovascular con embolización completa de dicha fístula. **Conclusiones.** Las FAV son raras en la infancia. Deben sospecharse ante la presencia de ruidos, palpación o vibración continua en la región cervical. El diagnóstico precoz puede evitar complicaciones graves en niños asintomáticos.

P92.

Neuritis bilateral asociada a parasitosis por *Blastocystis*

M. Correa Vela, B. Blanco Martínez, A. Corrales González, E. Ximénez Verrensén, M. Madruga Garrido, O. Alonso Luengo

Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La neurorretinitis es una inflamación del nervio óptico que provoca pérdida de visión y asocia depósitos de exudados en polo posterior. Su causa más frecuente es infecciosa. **Caso clínico.** Niña de 10 años sin antecedentes de interés, derivada desde urgencias por tortícolis y papiledema

bilateral de una semana de evolución. En la exploración presenta tortícolis izquierda, MOEC y respuesta pupilar lenta. Ante la sospecha de lesión tumoral e hipertensión intracraneal se realiza RM craneal (normal), hemo-grama (eosinofilia 26,3%), punción lumbar (pleocitosis con exudado inflamatorio linfocitario y escasos eosinófilos) y test de infusión intracraneal (normal). En la exploración oftalmológica, se objetiva una disminución de la agudeza visual (OD 0,1 y OI 0,4) y papiledema con exudados hemorrágicos. Ante la afectación ocular se inician corticoides intravenosos en megadosis durante cuatro días, sin mejoría. Previamente se descartan enfermedades malignas hematológicas por biopsia de médula ósea y se investigan otras causas de eosinofilia como parasitosis, alergias y enfermedades autoinmunes. A la semana del inicio de los corticoides, tras aislar parásito en heces (*Blastocystis*), se instaura tratamiento con metronidazol, desapareciendo la eosinofilia (1,5%) y mejorando progresivamente la agudeza visual (OD 0,7 y OI 1). **Conclusiones.** La neuritis óptica debe sospecharse ante la pérdida de agudeza visual y papiledema. En los niños es un cuadro bilateral y simultáneo y causa inflamatoria. La presencia de exudados en polo posterior es característica de la neurorretinitis, debiéndose investigar la causa infecciosa y siendo conveniente la prescripción antibiótica inmediata. Su asociación a la infección por *Blastocystis* en niños no ha sido descrita.

P93.

Encefalopatía aguda necrotizante por virus de la gripe. Presentación del caso de una niña de 7 años

J. Domínguez Carral^a, E. García Valle^a, R.M. Arteaga Manjón-Cabeza^a, L. de la Rubia Fernández^a, N. Valle San Román^b, E. Marco de Lucas^b

^aServicio de Pediatría. ^bServicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. La encefalopatía aguda necrotizante es una enfermedad rara relacionada con los virus de la gripe.

Tiene una mortalidad hasta del 30% y secuelas en el 90% de casos. **Caso clínico.** Niña de 7 años con proceso febril, que presenta cefalea, visión borrosa, estrabismo y disartria. Exploración física: regular estado general, somnolencia, disartria, paresia del VI par craneal izquierdo, paresia facial periférica izquierda y dismetría de brazo derecho. Analítica general normal, tóxicos en orina negativos. LCR: hiperproteinorraquia con celularidad y glucorraquia normales. PCR de virus neurotrofos, cultivo y tinción de auramina negativos. Serologías de virus neurotrofos negativas. Lavado nasofaríngeo: antígeno virus *Influenza* AH3N2 positivo. TAC craneal: evento isquémico en tálamo y cápsula blanca interna izquierdas. RM cerebral: lesiones hiperintensas en T₂ y FLAIR en tálamos, pedúnculos cerebrales, protuberancia, hemisferios cerebelosos y cápsulas blancas externas. Se traslada a UCI en tratamiento con antibioterapia y aciclovir. Tras la RM, con la sospecha de encefalomielitis aguda diseminada, se pautan megadosis de metilprednisolona y, ante el virus *Influenza* positivo, se añade oseltamivir. Mejoría progresiva del estado general y la clínica neurológica, persistiendo al alta y tras un año de seguimiento, disartria, temblor intencional y dismetría de brazo derecho, con recuperación completa de la paresia de los pares VI y VII y sin secuelas cognitivas. **Conclusiones.** El principal criterio diagnóstico de encefalopatía aguda necrotizante es la RM cerebral con lesiones multifocales simétricas de predominio infratentorial que involucran a los tálamos. La instauración de un tratamiento precoz con corticoides podría mejorar el pronóstico de la enfermedad.

P94.

Hemicorea, síntoma inicial de lupus eritematoso sistémico

L. Lucea^a, I. Martí^a, M. Lafuente^a, L. Arranz^b, U. Hernández^b

^aUnidad de Neurología Infantil. ^bUnidad de Hospitalización. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián.

Introducción. La corea se caracteriza por movimientos involuntarios, brus-

cos, aleatorios y breves. Presentamos un caso de hemiparesia aguda como debut de lupus eritematoso sistémico. **Caso clínico.** Niña de 12 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés. Presenta parestesias y movimientos involuntarios de extremidad superior derecha de cuatro días de evolución. En la exploración, leve eritema malar y movimientos hiperkinéticos y alternantes de extremidad superior derecha. Se realizan estudios de imagen cerebral sin hallazgos patológicos. A nivel hematológico presenta anemia y trombopenia. Se confirman títulos elevados de anticuerpos anti-DNA, ANA y ENA positivos, con anticuerpos anticardiolipina y antirribosomales negativos. El estudio nefrológico revela proteinuria y hematuria en rango nefrótico con hipocomplementemia, confirmando en la biopsia renal nefritis lúpica grado IV. Cardiológicamente se evidencia insuficiencia mitral, tricuspídea y aórtica moderada-leve y derrame pericárdico leve. Se inician pulsos de metilprednisolona durante tres días y ciclofosfamida. Desaparece la corea tras el primer bolo de corticoides. A los dos meses del debut, normalidad de la exploración neurológica, con buena evolución renal y cardiológica. **Conclusiones.** Las manifestaciones neurológicas en el lupus eritematoso sistémico ocurren en el 14-80% de los casos, al diagnóstico o durante la enfermedad. La corea es el movimiento anormal más frecuente (1-8%), pero es raro que sea la primera manifestación. Coreas y valvulopatía se asocian con anticuerpos anticardiolipina, aunque en este caso fueron negativos. La corea podría ser causada por mecanismos inmunomediados o isquemia. La buena respuesta al tratamiento inmunosupresor y la normalidad de la neuroimagen apoyan la primera hipótesis.

P95.

Neuroborreliosis en el área sanitaria de Lugo en edad pediátrica

M.E. Vázquez López, L. Pérez Gay, C. Almuiña Simón, R. Pérez Pacín, J.L. Fernández Iglesias

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Lucus Augusti. Lugo.

Objetivo. Conocer las características epidemiológicas, clínicas y serológicas de la afectación neurológica en los pacientes pediátricos con enfermedad de Lyme en el área sanitaria de Lugo. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de las historias clínicas de los pacientes en edad pediátrica con diagnóstico de enfermedad de Lyme en el área sanitaria de Lugo desde 1995 hasta 2013. **Resultados.** Se detectaron seis serologías positivas para *Borrelia* que cumplían criterios clínicos para el diagnóstico de enfermedad de Lyme. De los seis pacientes diagnosticados, cinco presentaban sintomatología neurológica y uno reumatológica. La mitad procedían del área rural y la otra mitad del área urbana. La mayoría se agruparon en los meses de verano y recordaban la picadura de garrapata. La meningitis estaba presente en el 80% de los casos. En la bioquímica del LCR predominaban las células mononucleares que generalmente se asociaban a una elevada proteinorraquia. Con frecuencia la meningitis se acompañaba de clínica radicular. Todos los pacientes recibieron tratamiento con ceftriaxona y la evolución clínica fue satisfactoria. **Conclusiones.** La enfermedad de Lyme está presente en el área sanitaria de Lugo entre su población pediátrica y la clínica neurológica es la predominante. Ante una meningitis de predominio linfocitario asociado a importante proteinorraquia debemos tener en cuenta esta posibilidad diagnóstica e iniciar precozmente el tratamiento antibiótico.

P96.

Corea de Sydenham

A. Campo Barasoain, I. Alonso Pérez, J.R. Prieto Massoni, M.D. Lluch Fernández, A. Rodríguez Sacristán

Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción. La corea de Sydenham es la causa más frecuente de corea adquirida en pediatría. Se produce por respuesta autoinmunitaria contra los núcleos de la base tras infección por estreptococo β -hemolítico del grupo A. Es criterio mayor para el diagnóstico de fiebre reumática, enfermedad que había disminuido en nuestro medio pero que presenta un repunte reciente debido al aumento de la inmigración. **Caso clínico.** Niña de 7 años, que consulta por movimientos anormales e involuntarios, generalizados, de predominio en brazo derecho, de dos semanas de evolución. Muecas faciales, alteración de la marcha y labilidad emocional. Antecedentes familiares sin interés. Antecedentes personales: origen dominicano, desde hace tres meses en España. Faringoamigdalitis de repetición. Buen estado general. Colaboradora, aunque no puede completar todas las órdenes por presencia de movimientos involuntarios, irregulares, que cambian de localización, con predominio en el brazo derecho. Condicionan dificultad para la manipulación, la escritura y muecas faciales. Marcha inestable. Disartria y disfagia. ACR: soplo sistólico II/VI. Hemograma, bioquímica, PCR, VSG, función renal, hepática, ceruloplasmina, cobre, α_1 -antitripsina, perfil tiroideo, orina, coagulación, ECG, ecocardiografía, RM craneal y EEG: normales. Cultivo faríngeo: flora habitual. ASLO: 330 UI/mL. JC: corea de Sydenham. Se instaura tratamiento con ácido valproico, con excelente respuesta y tratamiento profiláctico con penicilina G-benzatina. **Conclusiones.** La corea de Sydenham forma parte del diagnóstico diferencial de los trastornos del movimiento. Puede ser la única manifestación de fiebre reumática, pero en esos casos deben excluirse otras causas de corea. La ausencia

de confirmación de infección estreptocócica no excluye el diagnóstico, ya que la corea es una manifestación tardía. Si es invalidante, se pueden utilizar fármacos antiepilépticos.

P97.

Un caso de enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada incompleto

L. Martín Viota, E. Ruiz Yepe, O. Mesa Medina, D. Lalchandani Lalchandani, S. López Mendoza, M.R. Duque Fernández

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

Introducción. La enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada (VKH), es una panuveítis bilateral que cursa con afectación del SNC, alteraciones dermatológicas y del sistema auditivo, aunque no todas las manifestaciones están siempre presentes. Representa el 4-8% de las uveítis endógenas, siendo más frecuente entre los 20-40 años, con pocos casos descritos en la infancia. Para el diagnóstico es indispensable la presencia de alteraciones oftalmológicas en ausencia de traumatismo, cirugía o enfermedades oculares previas. **Caso clínico.** Varón de 12 años que presenta uveítis bilateral de cinco meses de evolución córtico-dependiente, asociando en la última semana cefalea pulsátil con pérdida de visión bilateral y astenia. Destaca en la exploración física edema de papila bilateral y pérdida de la agudeza visual. La RM cerebral muestra realce leptomeningeo e imágenes concluyentes en la sustancia blanca periventricular, que respetan las líneas U. Se realiza tomografía de coherencia óptica donde se observa desprendimiento de retina de tipo inflamatorio y punción lumbar con presión de apertura > 50 cmH₂O. Ante la sospecha de enfermedad de VKH se inicia tratamiento corticoideo sistémico, con mejoría clínica y radiológica a los dos meses. **Conclusiones.** La enfermedad de VKH es una causa rara de síndrome uveomeningeo de difícil diagnóstico, pues sus manifestaciones clínicas van apareciendo en un período prolongado. Nuestro caso representa un VKH incompleto porque no presenta las manifestaciones cutáneas que aparecen 3-6

meses después de la fase aguda, momento en el cual se encontraba en tratamiento.

P98.

Ictus isquémico y traumatismo craneal banal, una asociación previamente descrita: causal o casual

H. Escobar Pirela^a, M. Tomás Vila^a, A. Parra Llorca^a, M. Téllez de Meneses^a, F. Menor Serrano^b

^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Radiología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.

Introducción. En los últimos años, la incidencia de la enfermedad cerebrovascular en la infancia ha visto un aumento progresivo, siendo de aproximadamente 2-3 casos por niño/año, casi igualando a la de los tumores del SNC. Comúnmente estos se relacionan con patologías hematológicas y cardíacas, pero también se ha descrito la asociación de isquemia a otros factores de riesgo como los traumatismos e infecciones banales. **Caso clínico.** Preescolar de 3 años, sin antecedentes patológicos conocidos, que posteriormente a una caída de 50 cm de altura presenta hemiparesia derecha, sin pérdida de conciencia u otra focalidad neurológica. En la exploración física destaca hemiparesia flácida derecha, signo de Babinski derecho y desviación de la comisura bucal a la derecha. Se realiza TAC a las 2 y 24 horas del evento, donde no se evidencian hallazgos patológicos. Se completa el estudio con RM cerebral, donde se evidencia una lesión isquémica en los ganglios basales izquierdos. Pruebas de trombofilia, valoración cardiológica y restos de estudios complementarios, dentro de la normalidad. Recuperación casi total en 120 horas. **Conclusión.** La asociación entre isquemia cerebral y traumatismo mínimo craneal no ha sido completamente aclarada, aunque al revisar múltiples series se puede establecer una relación de causalidad, pero a pesar de la existencia de numerosas hipótesis sobre su fisiopatología, quedan muchas incógnitas por dilucidar. Sin embargo, debe ser tomado cuenta en los ante-

cedentes afectos por esta patología, en la práctica clínica habitual.

P99.

Hipoglucemia como factor de riesgo de ictus isquémico neonatal. A propósito de dos casos

A. Parra Llorca, A.V. Marco Hernández, H. Escobar Pirela, J.J. Aliaga Vera, A. Alberola Pérez, M. Tomás Vila

Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.

Introducción. Durante el periodo perinatal hay un alto riesgo de desarrollar infarto en territorio venoso y arterial. La etiología es multifactorial: factores maternos, fetales, peri o posnatales. La hipoglucemia está descrita como un factor de riesgo neonatal para desarrollar ictus. Se ha descrito en neonatos una asociación entre hipoglucemia sintomática e infarto bilateral occipital. Presentamos dos casos clínicos de infarto cerebral, donde el único factor de riesgo encontrado es la hipoglucemia. **Casos clínicos.** Caso 1: neonato de 39 + 5 semanas, adecuado a la edad gestacional, que ingresa en la UCI a las 36 horas de vida, procedente de maternidad, donde había presentado mala succión y glucemias de 38-41 mg/dL. Presenta convulsiones recidivantes con correlato eléctrico. Ecografía cerebral con infarto isquémico en la arteria cerebral posterior derecha. Descartados factores de riesgo de ictus. Caso 2: neonato a término, de 7 días de vida, adecuado a la edad gestacional, que ingresa desde urgencias por convulsiones. Lactancia materna no bien establecida. El cuarto día de vida inicia letargia y convulsiones. Acuden al centro de salud, donde se evidencia una glucemia de 26 mg/dL. Se remonta la glucemia y se administra un bolo de anticonvulsivante. Ecografía con infarto en la arteria cerebral media izquierda. Se descartan otros factores de riesgo de ictus. **Conclusiones.** La hipoglucemia está descrita como factor de riesgo de infarto cerebral en el periodo neonatal. Estos casos nos llevan a plantear si se debería realizar sistemáticamente una ecografía cerebral tras hipoglucemias neonatales graves. En to-

dos los casos de ictus neonatal se debe descartar la hipoglucemia.

P100.

Lesión cerebelosa en una niña con síndrome de Alicia en el País de las Maravillas

C. Castaño de la Mota^b, R. Losada del Pozo^d, N. Muñoz Jareño^b, R. Díaz Conejo^a, E. Barredo Valderrama^e, E. Roa Martínez^c

^aServicio de Pediatría. Hospital Nuestra Señora del Prado. Talavera de la Reina, Toledo. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Radiología. Hospital Infanta Leonor. ^dServicio de Pediatría. Fundación Jiménez Díaz. ^eServicio de Neuropediatría. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. El síndrome de Alicia en el País de las Maravillas (SAPM) es un trastorno complejo de la percepción visual, en ocasiones junto a desrealización, despersonalización y alteración del tiempo. Entre las etiologías más frecuentes destacan infecciones virales, migraña y epilepsia. Presentamos el caso de una paciente con SAPM y hallazgo de lesión cerebelosa en la RM. **Caso clínico.** Niña de 5 años que consulta por episodios de micropsias junto con desrealización y sensación de aceleración del tiempo, autolimitados pero de alta frecuencia, de unos tres meses de evolución, seguidos en alguna ocasión de cefalea. Antecedentes de migraña en rama materna, sin otros antecedentes familiares ni personales de interés. No antecedente de proceso infeccioso previo al cuadro. La exploración física y neurológica no mostró ningún hallazgo de interés. Se realizó EEG de vigilia normal, valoración oftalmológica normal, potenciales evocados visuales con respuestas bilaterales con latencia normal pero amplitud aumentada y serologías (virus de Epstein-Barr, citomegalovirus, virus varicela zóster, *Coxsackie*, *Influenza*, rubéola, toxoplasma, virus herpes simple, *Mycoplasma pneumoniae* y sarampión) negativas para infección reciente. La RM demostró atrofia segmentaria hemisférica superior izquierda con pequeña lesión residual en vermis, compatible con cambios residuales posthemisféricos de causa incierta. La frecuencia de

los episodios disminuyó de forma espontánea y actualmente presenta uno cada 2-3 meses, por lo que no se inició profilaxis antimigrañosa. **Conclusiones.** El SAPM tiene un curso clínico benigno con resolución de los síntomas en la mayoría de las ocasiones. Se presenta el único caso descrito con lesión en la RM, ya que las pruebas de imagen en esta entidad son normales.

P101.

Corea de Sydenham: una leyenda viva

G. Mateo Martínez^a, G. Arriola Pereda^a, M.J. García Mazario^b, N. López Andrés^b, E. Cid París^b, I. Adrados Razola^{b1}

^aUnidad de Neuropediatría. ^bServicio de Pediatría. Hospital Universitario de Guadalajara.

Introducción. La corea de Sydenham aparece en el 18-36% de las fiebres reumáticas, cuya incidencia ha bajado drásticamente en los países desarrollados en las últimas décadas. **Caso clínico.** Niña de 5 años sin antecedentes de interés, que consulta porque desde hace seis días realiza movimientos anormales descritos como retorcimiento de brazos, cuello y gesticulación rara. No ha tenido alteración del nivel de conciencia. Cuadro catarral febril la semana previa. Exploración física general normal. Lenguaje poco fluido. Inquietud motora con frecuentes movimientos involuntarios, amplios de cabeza, cara y extremidades. Tendencia a protrusión lingual. Posturas distónicas en reposo. Disminución de fuerza 4/5 en hemitrueno derecho. Hiporreflexia rotuliana y aquilea. No dismetría. Equilibrio dificultado por los movimientos continuos. Marcha incoordinada sin aumento de base de sustentación. Resto de la exploración neurológica normal. En las pruebas complementarias se objetiva aumento de VSG, ASLO y anti-DNAse B. Ecocardiografía con insuficiencia mitral moderada. Resto del estudio analítico infeccioso-metabólico y RM cerebral, normal. Se estableció diagnóstico de fiebre reumática siguiendo los criterios de Jones y se inició tratamiento con penici-

lina V, prednisona y ácido acetilsalicílico. Los movimientos anormales cedieron pasados 17 días, y la insuficiencia mitral, al mes. Actualmente se encuentra asintomática en tratamiento profiláctico con penicilina G benzatina cada tres semanas. **Conclusiones.** El diagnóstico precoz de la corea de Sydenham es fundamental para evitar las secuelas cardiológicas de la fiebre reumática. Por ello, a pesar de su baja incidencia, es conveniente incluirla en el diagnóstico diferencial inicial de los trastornos del movimiento agudos.

P102.

Tratamientos de perfusión en el ictus pediátrico: aportación de dos casos y revisión de la literatura

G. López Sobrino^a, P. Tirado^a, D. Bragado^c, A. Cruz^b, B. Fuentes^b, A. Martínez Bermejo^a

^aServicio de Neuropediatría. ^bServicio de Neurología. Hospital La Paz. ^cServicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. El ictus en la edad pediátrica es una enfermedad rara, pero grave y potencialmente mortal. No existen estudios sistemáticos en la literatura o ensayos de tratamientos de perfusión en niños. La revisión actual se limita a series de casos donde se ha realizado tratamiento de perfusión en el ictus isquémico agudo en niños. **Objetivo.** Describir las características de los pacientes pediátricos que han recibido tratamiento de perfusión por ictus isquémico. **Pacientes y métodos.** Se realiza una búsqueda de pacientes pediátricos que han presentado un ictus isquémico en nuestro hospital y han recibido tratamiento de perfusión desde el 1 de enero de 2011 hasta el 1 de enero de 2013. Revisamos la literatura existente hasta el momento en PubMed de pacientes pediátricos que han presentado un ictus y han recibido tratamiento de perfusión. **Resultados.** Presentamos dos casos pediátricos de ictus de evolución favorable con tratamiento reperfusor. Se obtienen 46 casos (incluyendo nuestros dos pacientes), dos tratados con trombolisis intravenosa, 25 intraarterial, 14 intraarterial con trombectomía mecánica y cinco con trombectomía mecánica. El 23% presentó alguna complicación tras el tratamiento. Sólo un paciente mostró una hemorragia sintomática. **Conclusiones.** La experiencia con tratamientos de perfusión en los ictus en la infancia es limitada. Este tratamiento puede ser beneficioso en los niños con ictus isquémico. Se necesitan ensayos controlados aleatorios para determinar si el tratamiento de perfusión es útil en el ictus pediátrico.

lisis intravenosa, 25 intraarterial, 14 intraarterial con trombectomía mecánica y cinco con trombectomía mecánica. El 23% presentó alguna complicación tras el tratamiento. Sólo un paciente mostró una hemorragia sintomática. **Conclusiones.** La experiencia con tratamientos de perfusión en los ictus en la infancia es limitada. Este tratamiento puede ser beneficioso en los niños con ictus isquémico. Se necesitan ensayos controlados aleatorios para determinar si el tratamiento de perfusión es útil en el ictus pediátrico.

P103.

Hemicorea como manifestación de neurolupus

A. Duat Rodríguez^a, V. Cantarín Extremera^a, D. Clemente Garulo^b, T. Escobar Delgado^a, L. López Marín^a, M.L. Ruiz-Falcó Rojas^a

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Reumatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El trastorno del movimiento más frecuente en el lupus eritematoso sistémico (LES) es la corea. En el lupus pediátrico puede llegar a aparecer en un 9%, siendo en ocasiones el debut de la enfermedad, y hasta en la mitad de pacientes puede producirse en un hemicuerpo. Es excepcional que se acompañe de otros síntomas neurológicos. Aunque generalmente son tratados con corticoides y neurolépticos, para muchos autores, a pesar de ser una manifestación neuropsiquiátrica, el tratamiento no debe ser agresivo. La mayoría de los pacientes con LES y corea tienen anticuerpos antifosfolípidos positivos, marcador de riesgo para fenómenos trombóticos, obstétricos y valvulopatía. **Caso clínico.** Niña de 7 años que acude por movimientos anormales del hemicuerpo izquierdo de 48 horas de evolución, sin alteración del nivel de conciencia ni otras alteraciones neurológicas asociadas. Entre sus antecedentes personales destaca una trombopenia autoinmune de larga evolución asociada a artralgias inflamatorias con ANA y anti-DNA positivo, anticoagulante lúpico negativo y anticuer-

pos anticardiolipina negativos. Diagnosticada cuatro meses antes de LES. Permanece ingresada durante cuatro días en tratamiento con corticoide intravenoso. La sintomatología mejora en 4-6 semanas y no asocia otra sintomatología neurológica ni psiquiátrica. Repetidos los anticuerpos antifosfolípidos, son positivos y se inicia tratamiento con aspirina en dosis antiagregantes. **Conclusiones.** Creemos que la presencia de corea en el LES debe conocerse para poder realizar un diagnóstico precoz sin olvidar el riesgo de desarrollar manifestaciones trombóticas en estos pacientes.

P104.

Crisis parciales recurrentes y trastorno del movimiento discinético en una lactante como forma de presentación de una encefalopatía de Hashimoto

C. Castaño de la Mota^a, V. Cantarín Extremera^b, L. González Gutiérrez-Solana^b, R. Losada del Pozo^c, M.L. Ruiz-Falcó Rojas^b, L. López Marín^b

^aServicio de Pediatría. Hospital Infanta Leonor. ^bServicio de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. ^cServicio de Pediatría. Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. La encefalopatía de Hashimoto (EH) es un síndrome caracterizado por manifestaciones neurológicas y psiquiátricas variadas, persistentes o fluctuantes, asociado a niveles elevados de anticuerpos antitiroideos, en ausencia de otras causas de encefalopatía (infecciosa, metabólica, autoinmune o tóxica). La buena respuesta a corticoides apoya el diagnóstico. **Caso clínico.** Lactante de 7 meses, previamente sana, que presenta episodios repetidos de crisis parciales complejas que en dos ocasiones evolucionan a estatus epiléptico en un período de dos meses, mal controlados con varios fármacos antiepilépticos, y con trazado EEG de encefalopatía epiléptica. En el último episodio asocia trastorno del movimiento discinético. Se realiza estudio completo (RM cerebral, estudio metabólico, estudio de enfermedades infecciosas del SNC, etc.), resultando normal. En

el estudio de autoinmunidad se objetivaron títulos de anticuerpos antitiroideos elevados. Ante la sospecha de EH, se trata con un ciclo de inmunoglobulinas IV y posteriormente terapia corticoidea (metilprednisolona IV, seguida de prednisona oral), con clara mejoría clínica. Sin embargo, ha presentado algunas crisis al intentar disminuir los corticoides, por lo que se ha iniciado tratamiento con ciclos de inmunoglobulinas IV. **Conclusiones.** La paciente que se describe es probablemente el caso más joven descrito en la literatura. La EH debe considerarse en cualquier paciente con una encefalopatía aguda o subaguda inexplicada, ya que puede ser potencialmente tratable con terapia corticoidea o inmunoterapia.

P105.

Meningoencefalitis por virus de Epstein-Barr en un paciente con VIH

D. Conejo Moreno^a, M.M. Hortigüela Saeta^a, A. Camina Gutiérrez^b, R. Portugal Rodríguez^a, M.V. Barajas Sánchez^a, S.E. Ciciliani^a

^aHospital Universitario de Burgos. ^bHospital Santos Reyes. Aranda de Duero, Burgos.

Introducción. Las manifestaciones neurológicas de la infección por virus de Epstein-Barr (VEB) constituyen una complicación rara en la edad pediátrica, presentándose en menos de un 5% de los casos. **Caso clínico.** Niña de 9 años que ingresa por presentar cuadro progresivo de astenia y dificultad para la marcha. Como antecedentes, la paciente presenta infección por VIH de transmisión vertical, sin tratamiento antirretroviral en la actualidad por carga viral negativa. En la exploración neurológica se aprecia marcha atáxica acompañada de componente parético en la extremidad inferior derecha. No presenta alteración de la sensibilidad ni incontinencia de esfínteres. Los reflejos osteotendinosos están exaltados en extremidades inferiores, el reflejo cutáneo plantar es extensor bilateral y muestra clonía intermitente. LCR con glucorraquia, 42,5 mg/dL; proteinorraquia, 236 mg/dL; células, 36 leucocitos/ μ L (85% mononuclea-

res). Carga viral en plasma, 7.070 copias/mL, y en LCR, más de 6 millones de copias/mL. PCR para VEB en LCR positiva. En la RM se aprecian datos de captación meníngea. Se inicia tratamiento con cefotaxima y aciclovir durante 10 días hasta la llegada de los cultivos y PCR para virus neurotrópos. Posteriormente se instaura terapia antirretroviral con abacavir, lamivudina y lopinavir/ritonavir tras obtener la carga viral. Evolutivamente presenta normalización de la marcha y mejoría del estado general de manera progresiva. **Conclusiones.** En pacientes con VIH, el número de complicaciones neurológicas por VEB es mucho mayor que en la población inmunocompetente, por lo que su búsqueda es obligada en niños con VIH y clínica neurológica.

P106.

Atomoxetina en trastornos del espectro autista con TDAH concomitante: experiencia clínica inicial

M.D. Sardina González, C. Cáceres Marzal

Servicio de Pediatría. Sección de Neurología Infantil. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.

Introducción. Según el DSM-IV, la hiperactividad, la labilidad atencional y la impulsividad son rasgos frecuentemente asociados a los trastornos del espectro autista (TEA). El tratamiento farmacológico de éstos suele generar dificultades, con respuestas inesperadas, mala tolerabilidad y efectos beneficiosos menos llamativos que cuando se trata de un trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) primario. Sin embargo, en los últimos años se han observado resultados muy positivos con atomoxetina. **Objetivo.** Descripción de la experiencia inicial del uso de atomoxetina en el tratamiento de los síntomas del TDAH en pacientes diagnosticados de TEA. **Pacientes y métodos.** Revisión de los pacientes diagnosticados de TEA en la Sección de Neuropediatría del Hospital Materno-Infantil de Badajoz, en los que tras el diagnóstico de TDAH concomitante se inicia tratamiento con atomoxetina. Escalas para valo-

ración de resultados: *ADHD Rating Scale*, *Iowa-Connors Rating Scale* y *Clinical Global Impression-Improvement*. Las dosis prescritas son similares a las indicadas en el TDAH primario. Se realiza al menos una revisión en un periodo no superior a seis meses tras el inicio de la medicación, con especial atención a la posible aparición de efectos indeseables. **Resultados.** La revisión de los primeros casos aporta resultados positivos en cuanto a la mejoría de los síntomas cardinales del TDAH, favoreciéndose especialmente la capacidad de aprendizaje. **Conclusiones.** El uso de la atomoxetina para el TDAH concomitante en los TEA parece aportar resultados altamente beneficiosos. Son necesarios estudios más amplios a fin de establecer una indicación clara en dichos casos.

P107.

Educación emocional en el TDAH

R. Herrero Lladro^a, R. Ruiz Andrés^a, L. Abad Mas^a, G. Ros^b

^aCEDECO. Red Cenit. ^bINVANEP. Valencia.

Introducción. Aunque el déficit en la regulación emocional no sea uno de los síntomas diagnósticos del trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH), diversas propuestas teóricas indican que constituye un aspecto fundamental del trastorno. **Objetivo.** Analizar la efectividad de un programa multicomponente implementado con un grupo de niños con TDAH. **Pacientes y métodos.** La muestra fue de 10 niños, con edades de 7-10 años, diagnosticados de TDAH. Tras realizar la evaluación en funciones cerebrales superiores, conductual y emocional, además de la información proporcionada por los padres y profesores, se desarrolló la intervención, la cual incluyó tratamiento en modificación de conducta, entrenamiento en funciones ejecutivas, programa de educación emocional y habilidades sociales, combinado con tratamiento farmacológico (metilfenidato). Se valoraron los efectos sobre la adaptación académica y social, a partir de la información aportada por los padres y profesores. Tras seis meses de intervención, se realizó la valoración postrata-

miento. **Resultados.** Se observaron mejoras significativas en la medida general de adaptación emocional, timidez-retraimiento, según los padres, y timidez-ansiedad, según los profesores. Los niños tratados mejoraron significativamente en adaptación social general; destacan también las mejorías en problemas escolares y de aprendizaje, valorados por padres y profesores. **Conclusiones.** Los resultados de los análisis intragrupo muestran que estos niños han reducido significativamente, tras el tratamiento, sus problemas escolares, emocionales y sociales.

P108.

Factores que influyen en la valoración clínica de gravedad del TDAH: estudio DIHANA

J.R. Valdizán^a, en representación del grupo DIHANA

^aClínica Montpellier. Zaragoza.

Introducción. El criterio del médico puede ser uno de los factores más importantes que influyen en el manejo del trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH), tanto para la elección del tratamiento como para valorar su respuesta. **Objetivo.** Conocer los factores que influyen en la valoración del especialista de la gravedad del trastorno. **Pacientes y métodos.** Registro retrospectivo multicéntrico de pacientes con TDAH en 25 centros españoles. Se recogieron datos demográficos, antecedentes familiares, comorbilidades y trastornos asociados, así como la valoración de la gravedad mediante la escala de impresión clínica global (ICG). Se han realizado análisis univariados y multivariantes para determinar qué factores se relacionan de forma independiente con la gravedad del TDAH. **Resultados.** Se obtuvo la valoración de ICG de 677 pacientes, con una edad media de $10,2 \pm 6,4$ años, principalmente varones y del subtipo combinado (65,8%). El 35% se puntuaron como marcada/gravemente enfermos ($ICG > 4$). Tanto los pacientes mayores de 9 años como los del subtipo combinado se valoraron con una mayor gravedad. Del mismo modo, el antecedente paterno y la presencia

de trastorno negativista desafiante, trastorno de conducta y depresión se asociaron también a una mayor gravedad, siendo el trastorno depresivo el que mostró una asociación más intensa ($OR = 7,2$; $IC\ 95\% = 1,3-38,8$). **Conclusiones.** El criterio de evaluación de la gravedad del cuadro por parte del especialista resulta condicionado por la edad del paciente y la presencia de trastornos comórbidos, principalmente aquellos relacionados con el estado de ánimo y de la conducta.

P109.

Coste sociosanitario del TDAH entre pacientes respondedores y no respondedores a la medicación en España (datos preliminares)

A. Fernández Jaén^a, M. Graell^b, J. Eirís^c, M.J. Mardomingo^d, F. Montañés^e, J. Quintero^f, J. Martínez Raga^g, J. Sansebastián^h, J.A. Ramos Quirogaⁱ, S. Plaza^j, J.A. Alda^k

^aHospital Quirón. Madrid. ^bHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^cClínica Doctor Eirís. Santiago de Compostela.

^dHospital Gregorio Marañón. Madrid.

^eFundación Hospital Alcorcón. Madrid.

^fHospital Infanta Leonor. Madrid.

^gHospital Clínico. Valencia. ^hHospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

ⁱHospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

^jShire Pharmaceuticals.

^kHospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La gestión y consecuencias del trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) conllevan un gran consumo de recursos sanitarios y sociales. **Objetivos.** Coste de pacientes respondedores al tratamiento farmacológico, describiendo costes directos, indirectos e intangibles en España. **Pacientes y métodos.** Estudio transversal, descriptivo y analítico sobre los costes sanitarios y sociales (seguimiento de un año). Para su cálculo fueron utilizados sólo los costes directos (perspectiva sanitaria) y los costes directos e indirectos (perspectiva social). Pacientes de 15 hospitales españoles. Fueron considerados pacientes respondedores aquellos con puntuación en ADHD-RS < 18 (tres meses consecutivos). Cuestionarios estándares para variables demográficas, so-

ciales, entorno laboral, patología (DSM-TR, CGI, CGA y ADHD-IV), consumo de servicios, medicación y tratamientos no farmacológicos, calidad de vida (EuroQoL-5D) y productividad en el trabajo (WPAI). Costes sanitarios directos (utilización de servicios, tratamientos farmacológicos y no farmacológicos) e indirectos (transporte). Costes sociales indirectos fueron las horas perdidas de trabajo (de los padres o los propios pacientes). Estudio aprobado por comités de ética y autoridades sanitarias. **Resultados.** 39 pacientes respondedores (edad media: $13,2 \pm 2,4$ años; 77% hombres) y 31 no respondedores (edad media: $12,4 \pm 2,8$ años; 81% hombres) fueron incluidos. La puntuación en la ADHD-RS-IV fue de $15,6 \pm 6,9$ para respondedores y $28,1 \pm 9,9$ para no respondedores ($p < 0,001$), y en la EQ-5D, de $86,1 \pm 14,2$ y $68,1 \pm 30,1$, respectivamente ($p = 0,001$). Los costes directos, indirectos y sociales fueron de 2.913 ± 1.764 , 967 ± 1.441 y 3.880 ± 2.460 euros, respectivamente, para respondedores, y de 4.280 ± 3.885 ($p = 0,077$), 1.956 ± 3.203 ($p = 0,442$) y 6.236 ± 5.855 euros ($p = 0,042$), respectivamente, para no respondedores. **Conclusión.** Este análisis preliminar desprende que el consumo de recursos económicos de pacientes respondedores es menor que el de pacientes no respondedores.

P110.

Avaliação fonológica em escolares com dislexia do desenvolvimento submetidos a programa de remediação

P.A. Pinheiro Crenitte, E. Ferraz

Faculdade de Odontologia de Bauru; Universidade de São Paulo. Universidade Estadual de Campinas-UNICAMP. Brasil.

Introdução. O uso de atividades terapêuticas de treino das habilidades fonológicas visa maximizar as habilidades fonológicas em sujeitos com dificuldades na aprendizagem, melhorando quanto à análise fonológica da linguagem, na percepção, produção e manipulação dos sons e sílabas. **Objetivo.** Avaliar o desempenho no procedimento de avaliação fonológica

em crianças com dislexia do desenvolvimento, em situação pré e pós programa de remediação fonológica. **Metodologia.** Foram avaliadas 20 crianças com diagnóstico de dislexia do desenvolvimento, com idade de 8 a 14 anos, sendo o grupo I composto por 10 escolares submetidos ao programa, e grupo II, composto por 10 escolares não submetidos à remediação. Foi realizada a avaliação fonológica da criança antes e após a intervenção. Após, foi aplicado o programa de remediação fonológica, de leitura e escrita, realizado em três etapas distintas, com 24 sessões, cumulativas. **Resultados.** O número de sujeitos do grupo I sem alterações fonológicas aumentou em 30%, enquanto no grupo II não ocorreram mudanças, mantendo o mesmo número de processos fonológicos encontrados (1 enurdecimento e 1 sonorização). Tal mudança nos sujeitos do grupo I ocorreu devido ao desaparecimento do processo de simplificação de líquidas. Apenas 2 sujeitos continuaram apresentando processos de enurdecimento. O trabalho fonológico possibilitou às crianças uma maior capacidade de análise da própria produção, conseguindo reduzir o número de ocorrências de processos fonológicos não esperados para sua idade. **Conclusão.** Os escolares submetidos ao programa de remediação fonológica apresentaram melhora em seu repertório fonológico, devido a uma melhor capacidade de identificar e discriminar os sons da língua.

P111.

Epilepsia infantil y TDAH en la clínica neuropsiquiátrica

F. Mulas, P. Roca, R. Gandía, P. Ortiz, C. Sánchez

Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP). Valencia.

Introducción. La prevalencia del trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) en pacientes epilépticos se estima en torno al 30%. En el manejo terapéutico del TDAH en pacientes epilépticos, no se ha contraindicado el uso de atomoxetina ni de metilfenidato, aunque algunos auto-

res recomiendan esperar a que el paciente esté libre de crisis al menos seis meses. **Objetivo.** Explorar la evolución clínica a dos años del número de crisis en una muestra de pacientes con epilepsia y TDAH comórbidos. **Pacientes y métodos.** Se revisaron las historias clínicas de 23 pacientes pediátricos con una edad media de $10,3 \pm 2,91$ años (11 chicos y 12 chicas). Se procesaron datos de la evolución de la epilepsia y de los distintos tratamientos administrados. El fármaco antiepiléptico más frecuente en esta muestra fue ácido valproico (30,4%), seguido de levetiracetam (21,7%). El 26,1% de los casos fue tratado con atomoxetina, y el 73,9%, con metilfenidato. **Resultados.** En el seguimiento a un año, cuatro pacientes mostraban alteraciones EEG y cuatro pacientes habían tenido 1-2 crisis desde el inicio del tratamiento para TDAH. En el seguimiento a dos años, sólo dos pacientes presentaban actividad paroxística en el EEG y un paciente había tenido otra crisis. **Conclusiones.** Los resultados sugieren que el tratamiento para TDAH en nuestros pacientes no empeoró la clínica epiléptica. La heterogeneidad de esta población epiléptica con TDAH dificulta el análisis de factores y conclusiones. Se necesitan estudios más exhaustivos y un mayor control de las dificultades de aprendizaje de los niños con epilepsia.

P112.

Potenciales evocados P300 y regulación emocional en niños con TDAH

P. Roca, F. Mulas, R. Gandía, P. Ortiz

Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP). Valencia.

Introducción. El potencial evocado P300 ha mostrado su relación con diversas áreas del funcionamiento ejecutivo en pacientes con trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH). Se ha enfatizado el déficit de autorregulación del comportamiento en los niños con TDAH y se ha asociado el TDAH con problemas en reconocimiento emocional e inhibición de emociones. **Objetivo.** Explorar la relación entre el potencial evocado cognitivo P300

y una medida ecológica de autorregulación emocional en niños con TDAH. **Pacientes y métodos.** Se recogió una muestra de 40 niños con diagnóstico de TDAH subtipo combinado (27 niños y 13 niñas), con una edad media de $8,91 \pm 2,7$ años. Se realizó un análisis de potenciales evocados P300 en Cz en modalidad auditiva. Los padres cumplimentaron la escala BRIEF de funcionamiento ejecutivo en el hogar, de la cual se procesó el índice de autorregulación emocional. **Resultados.** Se realizó un análisis de correlación bivariada entre las variables de latencia y amplitud del componente P300 y la puntuación en el índice de autorregulación emocional de la escala BRIEF. Los resultados muestran una correlación negativa significativa al nivel 0,01 entre la amplitud del componente P300 y el índice de autorregulación emocional ($r = -0,45$). No se encontró relación significativa con la latencia del componente P300. **Conclusiones.** Se evidencia la necesidad de explorar en mayor profundidad los correlatos del componente P300 como marcador neurofisiológico de distintas medidas de autorregulación en los pacientes con TDAH. Se insiste en el valor clínico de emplear medidas ecológicas del funcionamiento ejecutivo en neuropsiquiátrica.

P113.

Espesor cortical en niños y adolescentes con TDAH: correlación con la intensidad sintomática

D. Martín Fernández-Mayoralas^a, A. Fernández-Jaén^a, A.L. Fernández Perrone^a, S. López Martín^b, J. Albert^c, D. Quiñones Tapia^d

^aUnidad de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Quirón. ^bUnidad de Neuropsicología. Departamento de Psicología Biológica y de la Salud. Facultad de Psicología. Universidad Autónoma de Madrid. ^cUnidad de Neuropsicología/cartografía cerebral. Universidad Complutense de Madrid. ^dServicio de Radiodiagnóstico. Unidad de Neuroradiología. Resonancia Magnética Cerebral. Clínica Nuestra Señora del Rosario. Madrid.

Introducción. El desarrollo cortical diferencial (retrasado) o aberrante en

el trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) ha sido previamente constatado en la literatura. **Objetivo.** Analizar la relación entre el desarrollo cortical de los pacientes con TDAH con la gravedad sintomática de los mismos. **Pacientes y métodos.** Hemos analizado el espesor cortical en 94 niños diagnosticados de TDAH, en los cuales pudimos recoger los registros sintomáticos cuantificados a través de dos escalas –BASC (sistema de evaluación de la conducta de niños y adolescentes) y EDAH (escala para la evaluación del déficit de atención con hiperactividad)–, cumplimentados por padres y profesores. **Resultados.** Registramos una relación inversa entre el espesor cortical del lóbulo frontal y el parietal ipsilateral, alcanzando significación estadística en el hemisferio izquierdo. Esta relación inversa se muestra vinculada a la gravedad del déficit de atención, la cual se relaciona positivamente con el espesor cortical de áreas parietooccipitales, y negativamente con el espesor cortical de áreas frontales. Se observó igualmente una relación directa entre la gravedad de la hiperactividad-impulsividad con el espesor cortical de ciertas regiones del córtex prefrontal, del córtex parietal (precúneo) y occipitotemporal (giro parahipocampal y giro lingual). **Conclusiones.** El desarrollo cortical diferencial por lóbulos, observado en los pacientes con TDAH, parece justificar la gravedad clínica de la inatención; el dominio hiperactividad-impulsividad está más vinculado al desarrollo de áreas más concretas.

P114.

Evaluación clínica de Equasym®: primeros casos

M.A. Fernández Fernández,
M.D. Morillo Rojas

Instituto Andaluz de Neurología Pediátrica.
Hospital Infanta Luisa. Sevilla.

Introducción. El abordaje farmacológico del trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) se basa en el manejo de los diferentes fármacos en función de las características clínicas iniciales del paciente, los datos de la exploración física realizada y

la cantidad y cualidad de las repercusiones funcionales sobre la vida diaria que los síntomas provoquen. Es necesaria una evaluación clínica periódica y sistemática que permita conseguir una remisión sintomática precoz sin efectos adversos y de una forma estable. Igualmente requiere una serie de controles antropométricos y de constantes de forma periódica. **Casos clínicos.** Entre los pacientes tratados tenemos tres mujeres y dos varones con un rango de edad de 5-7,5 años. El peso medio de los pacientes es de 23 kg. Todos cumplían los criterios DSM-IV-TR para TDAH, cuatro de ellos de subtipo combinado y uno de subtipo inatento. Todos iniciaron el tratamiento con dosis de 10 mg, sin dificultades para la tolerancia oral de la cápsula. Uno de los pacientes presentó un claro efecto rebote que cedió a las siete horas de la toma del fármaco. El resto presentó una respuesta clínica favorable, apreciada tanto en el ámbito escolar como familiar con las primeras dosis en la primera semana. **Conclusiones.** En la actualidad se considera un avance significativo el aumento del arsenal terapéutico disponible para el TDAH. La diferente y variable respuesta a las distintas presentaciones del metilfenidato supone una limitación terapéutica actual que puede verse disminuida por esta nueva presentación.

P115.

Factores de riesgo prenatales y perinatales asociados a dificultades del aprendizaje en una población escolar española de 6 a 16 años

M.M. Hortigüela Saeta, D. Conejo Moreno,
D. Armesto Formoso, E. Cubo Delgado,
P. López Saramago, S. Jorge Roldán

Servicio de Pediatría.
Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. Las dificultades del aprendizaje (DA) se definen como trastornos caracterizados por un rendimiento académico menor de lo esperado para la edad cronológica y la inteligencia del niño. Las DA se asocian a otros trastornos neuropsiquiátricos, siendo el más prevalente el trastorno por déficit de atención/hiperactividad.

Existen múltiples factores de riesgo asociados al desarrollo de DA, teniendo especial importancia la genética y el entorno. **Objetivos.** Analizar la influencia de los factores de riesgo perinatal y su asociación con dificultades específicas del aprendizaje (DEA), trastorno específico de la lectura, trastorno específico del cálculo y trastorno específico de la escritura. **Pacientes y métodos.** 224 escolares procedentes de centros de educación ordinaria con edades entre 6 y 16 años. Se recogió historia demográfica, historia clínica de la madre, datos clínicos pre y perinatales, características de los centros escolares, historial académico y comorbilidad neuropsiquiátrica. **Resultados.** La prevalencia de tener DA en nuestra muestra fue del 43,8%, siendo más frecuente encontrar diferentes subtipos de DEA solapados (7,6 %) que aislados (2,4%). La DEA más prevalente fue el trastorno específico de la escritura (51,2%). Los factores de riesgo más importante para desarrollar DA fueron el sufrimiento fetal agudo, el ingreso en neonatos y madre fumadora durante el embarazo. **Conclusiones.** Las DA son muy prevalentes en la infancia y reciben infrecuentemente apoyo escolar. Ante la presencia de factores de riesgo es importante realizar un diagnóstico precoz de DA, con el fin de realizar una intervención temprana, mejorar su rendimiento académico disminuyendo la posibilidad de fracaso escolar y prevenir posibles repercusiones emocionales.

P116.

Respuesta de allopregnanolona a metilfenidato como marcador hormonal del subtipo TDAH inatento en ausencia de sintomatología depresiva comórbida

I.S. Machado Casas, L. Moreno García,
A. Molina Carballo, M.J. Ruiz Ramos,
I. Cubero Millán, A. Muñoz Hoyos

Hospital Clínico San Cecilio.
Complejo Hospitalario de Granada.

Introducción. La allopregnanolona (ALLOP) es un neuroesteroide con propiedades neurotróficas y gabérgicas, que modula zonas cerebrales y meca-

nismos neurobiológicos implicados en el trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH). **Objetivo.** Valorar, en un estudio cuasiexperimental y controlado, si la concentración basal y la respuesta de ALLOP a metilfenidato es capaz de diferenciar entre los dos principales subtipos clínicos del TDAH (predominio inatento o predominio hiperactivo-impulsivo). **Sujetos y métodos.** Muestra de 148 sujetos (115 varones y 33 mujeres), de $9,77 \pm 2,56$ años, clasificados en dos grupos: grupo control ($n=37$; 27 varones y 10 mujeres), de sujetos sanos, y grupo TDAH ($n=111$; 88 varones y 23 mujeres), sin epilepsia y sin discapacidad cognitiva (KBIT), junto con la cuantificación de síntomas depresivos (CDI) según criterios DSM-IV, dividido en los dos principales subtipos clínicos mediante la escala EDAH. Mediciones: ALLOP por ELISA, en muestras a las 09:00 y 20:00 h, antes y después de $4,63 \pm 2,3$ meses de ingesta de metilfenidato. En todos los casos se obtuvo consentimiento informado. Estadística: análisis factorial (STATA 12.0). Financiación: proyecto FIS-PI07-0603. **Resultados.** El metilfenidato induce un aumento de la concentración de ALLOP, con duplicación de los niveles en el grupo con predominio de déficit de atención (PDA) sin síntomas depresivos ($\chi^2 = 25,18$; $p < 0,00001$). **Conclusiones.** La ALLOP puede intermediar los efectos clínicos y neurotróficos asociados al metilfenidato en pacientes con subtipo PDA.

P117.

Evaluación del impedimento funcional en el TDAH mediante la escala WFIRS

M.M. García González, M. Vázquez Ruiz, A. Castán, A. Cabacas García,
P. Villalobos, D. Costa Coto

Servicio de Pediatría. Neuropediatría.
Fundació Salut Empordà. Hospital de Figueres.

Introducción. El trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) afecta a un 5-8% de los niños y es causa de importantes repercusiones, no sólo educativas, sino también personales, familiares y sociales. El diagnóstico del trastorno es clínico y se ba-

sa en los criterios del DSM-IV. Una de las premisas para poder efectuar el diagnóstico es que produzca una repercusión importante funcional en el niño, pero este criterio, necesario para el diagnóstico, no especifica cómo debe ser evaluado y la interpretación puede ser subjetiva tanto por parte de la familia como de la escuela. La escala de clasificación del impedimento funcional de Weiss (WFIRS-P) es la única escala que mide la alteración funcional en el TDAH y ha sido validada psicométricamente con una consistencia interna superior a 0,8 para cada dominio de la escala y para la escala en su conjunto. **Objetivo.** Evaluar el grado de alteración funcional de niños afectados de TDAH de 6-14 años mediante el uso de la escala WFIRS. **Pacientes y métodos.** Se pasará el cuestionario WFIRS a los 30 primeros pacientes (tanto del sexo femenino como masculino) consecutivos que acudan a las consultas externas del Servicio de Neuropediatría de nuestro hospital y que cumplan los criterios diagnósticos de TDAH mediante el cuestionario del DSM-IV y de Farré-Narbona. Se valorarán tanto los casos de TDAH inatento, como hiperactivo-impulsivo y los casos combinados, y que no hayan iniciado tratamiento. **Resultados.** Se comentarán los resultados de las diferentes escalas del cuestionario WFIRS obtenidas.

P118.

Eficacia del dimesilato de lisdexanfetamina en niños y adolescentes con TDAH: efecto de la edad, el sexo y la intensidad de la enfermedad en la línea base

J.A. Alda Diez ^a, C. Soutullo ^b, R. Civil ^c, R. Bloomfield ^d, D.R. Coghill ^e

^aServicio de Psiquiatría y Psicología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. ^bUnidad de Psiquiatría Infantil y Adolescente. Departamento de Psiquiatría y Psicología Médica. Clínica Universidad de Navarra. Pamplona. ^cShire Development LLC. Wayne, PA, EE. UU. ^dShire Pharmaceutical Development Ltd. Basingstoke, Reino Unido. ^eDivisión de Neurociencia. Hospital Ninewells, Dundee, Reino Unido.

Introducción. En un estudio europeo

(SPD489-325) se encontró que el dimesilato de lisdexanfetamina (LDX) muestra una eficacia significativamente mayor que el placebo en niños y adolescentes con trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH).

Objetivo. Evaluar el impacto que tienen la edad, el sexo y la gravedad de la enfermedad en la línea base sobre los resultados de eficacia en SPD489-325.

Pacientes y métodos. En este estudio de siete semanas, aleatorizado, doble ciego, con dosis optimizada, participaron pacientes de 6-17 años con TDAH. Los pacientes fueron tratados una vez al día con LDX (30, 50 o 70 mg/día), sistema oral de liberación osmótica de metilfenidato (MTF-OROS: 18, 36 o 54 mg/día) o placebo. Se realizaron análisis de subgrupos por edad (6-12 o 13-17 años), sexo y puntuación total inicial (28-41 o 42-54) en la escala de puntuación del TDAH, versión IV (ADHD-RS-IV). La evaluación final fue la última visita en tratamiento con una evaluación válida.

Resultados. En la evaluación final, la diferencia (fármaco menos placebo) en el cambio en la media de los mínimos cuadrados de la línea base en la puntuación total en ADHD-RS-IV fue significativa en todos los subgrupos de LDX ($p < 0,001$; tamaño del efecto: 1,68-2,26) y MTF-OROS ($p < 0,01$; tamaño del efecto: 0,88-1,46). **Conclusiones.** El LDX mostró una eficacia mayor que el placebo en niños y adolescentes con TDAH, sin importar su edad, sexo o intensidad de la enfermedad en la línea base. Financiado con fondos de Shire Development LLC.

P119.

Estudio de eficacia de 'empoderar' pacientes mediante *coaching* como tratamiento asociado en el TDAH

R. Blanco Lago, A. García Ron

Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario Infanta Cristina. Parla, Madrid.

Introducción. 'Empoderar' en salud es un proceso mediante el cual las personas adquieren un mayor control sobre las decisiones y acciones que afectan a su salud. El *coaching* es un nuevo enfoque de 'empoderar' al pa-

ciente, consistente en dirigir, instruir y entrenar con el objetivo de conseguir alguna meta o desarrollar habilidades específicas. **Objetivo.** Valorar la eficacia del *coaching* como tratamiento asociado en pacientes diagnosticados de trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) y tratados farmacológicamente. **Pacientes y métodos.** Realizamos cinco sesiones gratuitas de *coaching*, con una frecuencia mensual. 1.ª sesión: análisis del conocimiento de uno mismo y de la situación. 2.ª sesión: *brainstorming* y compromiso de rutinas como motor del cambio. 3.ª sesión: escucha. 4.ª sesión: reto. 5.ª sesión: empatía. Valoramos la eficacia mediante la escala Dundee de dificultades a lo largo del día (D-DTODS) antes y después de las sesiones y el impacto en la calidad de vida. **Resultados.** 49 familias, 2,1 hijos de media, uno con TDAH entre 6-15 años. 73% varones. **Precoaching:** el 90%, puntuación de dificultad máxima en la escala en las primeras y últimas horas del día. El 100% considera afectada su calidad de vida. Principales quejas: enfados, falta de concentración y bloqueo en los deberes (niños) y estrés, discusiones de pareja y mal humor (padres). Tras cinco sesiones, solamente el 10% mantiene la situación anterior. El 60%, mejoría, y el 30%, normalización de la situación. El 60% mejora su calidad de vida. **Conclusiones.** El *coaching* puede ser un tratamiento eficaz para mejorar las repercusiones familiares, sociales, académicas y la calidad de vida en el TDAH.

P120.

Revisión de las características del trazado EEG en niños con TDAH: a propósito de un caso

G. Chumbe Soto

Consultorio de Pediatría. CS de Corella. Servicio Navarro de Salud.

Introducción. Registros EEG en niños y adolescentes con trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) demuestran patrones típicos: predominio de actividad theta en regiones frontales, aumento de actividad delta en regiones posteriores y disminución

de la actividad alfa y beta en regiones posteriores. Sin embargo, estudios recientes demuestran aumento de actividad beta en regiones posteriores, en correlación con cambios bruscos de humor, carácter caprichoso y tendencia a presentar rabietas en niños con TDAH. **Caso clínico.** Niña de 6 años con TDAH y trastorno del sueño desde los 2 años, no se distrae con juguetes. En permanente actividad durante el día, distorsiona el ambiente del aula, quejas constantes de la maestra y madre agotada por despertares frecuentes durante la noche. Escala DSM-IV: inatención 7/9 (18). Impulsividad + hiperactividad 8/9 (23). Polisomnografía (8 h 40 min): como hallazgo llamativo destaca la presencia de descargas punta onda generalizadas de predominio frontal derecho en ráfagas de 3 s a 3 Hz. Tratamiento con oxcarbazepina, sin efecto positivo claro. **Conclusiones.** Si bien la incidencia de epilepsia es mayor en niños con TDAH que en la población general, conviene discriminar bien aquellos en quienes está justificado el tratamiento farmacológico antiepiléptico además de su tratamiento del TDAH. En ocasiones no es fácil dilucidar la repercusión de descargas EEG en su funcionamiento cognitivo y optamos por tratar dichas manifestaciones EEG a pesar de no existir clínica que lo justifique.